

# **Aspetti cognitivi nei disturbi pervasivi dello sviluppo**

**Annio Posar  
Centro per l'Autismo  
Dipartimento di Scienze Neurologiche  
Università di Bologna**

# Premessa



- Complessità della sintomatologia autistica, sottesa da altrettanto complessi meccanismi neuropsicologici: solo dagli Anni '80 gli studi in merito si sono fatti numerosi
- Con il termine “cognitivo” si fa riferimento a *tutti* i comportamenti elaborati dal cervello attraverso meccanismi neuropsicologici, includendo pertanto anche emozioni e relazione (Riva, 2000)

# *Disturbo autistico*

## *Livello intellettivo*



- Autismo → *deficit sociali e cognitivi*
- Nel *70-90%* dei soggetti si associa un *ritardo mentale*, non di rado di entità marcata (Gillberg e Coleman, 1992)
- Nella nostra casistica di 199 casi riscontro di ritardo mentale nel 98.5% (per lo più grave o profondo): dato verosimilmente sovrastimato a causa della popolazione selezionata (Giovanardi Rossi et al., 2002)
- *QIV < QIP* (Lincoln et al., 1988)

## *Disturbo autistico*

# *Disomogeneità dei profili - I*

- Accanto a funzioni compromesse ve ne sono alcune risparmiate (relativamente o in senso assoluto) o addirittura ipersviluppate
- In alcuni soggetti, infatti, sono presenti *isole di speciali abilità*, di cui alcune eccezionalmente sviluppate (memoria, talento musicale, abilità matematiche), ma alquanto limitate (Riva et al., 2000)



## *Disturbo autistico*

# *Disomogeneità dei profili - II*



- Memoria: ottima quella a breve termine, carente quella categoriale, episodica e per fatti recenti
- Abilità motorie fini: possono essere migliori di quelle più grossolane
- Profilo alla scala Wechsler: le prestazioni migliori ai subtest *Disegno con cubi* e *Ricostruzione di oggetti*; quelle peggiori ai subtest *Comprensione* e *Storie figurate* (Baron et al., 1995)

## *Disturbo autistico*

### *Disomogeneità dei profili - III*



- Molti soggetti sembrano privilegiare processi di tipo *visuo-spaziale* (ad es. puzzles) piuttosto che di tipo temporale (nozione del tempo)
- Da una parte capacità di mantenere l'*attenzione focalizzata* su un campo di interessi molto ristretto, dall'altra descritte carenze tali da configurare un disturbo da deficit dell'attenzione (Baron et al., 1995)

## Disturbo autistico

# Percezione del volto



- Carente capacità di discriminare e riconoscere i volti (Tantam et al., 1989; Klin et al., 1999)
- Ridotta attenzione agli aspetti principali del volto (occhi, naso) (Klin et al., 2002), con una maggior capacità di ricordarne la *metà inferiore* (Langdell, 1978)
- Strategie di percezione del volto legate al *dettaglio* più che alla globalità (Happe, 1999)

# *Disturbo autistico*

## *Linguaggio - I*



- Assente in  $\cong \frac{1}{4}$  dei casi: soggetti non muti bensì non comunicativi, che tendono a non utilizzare nemmeno canali extra-verbali
- Nei casi in cui è strutturato di solito la comprensione appare più compromessa della produzione verbale
- La *manca*za di comunicazione, più che un disturbo intrinseco del linguaggio, sembra il problema centrale (Rutter e Bailey, 1993)



## *Disturbo autistico*

# *Linguaggio - II*

- Il ritardo del linguaggio a volte può essere dovuto al ritardo mentale, ma di solito è correlato all'indifferenza comunicativa: gesti indicativi e comunicativi, direzione di sguardo, attenzione condivisa non si strutturano e ciò porta all'accoppiamento errato tra un oggetto ed il suo nome (vedi neologismi) (Baron et al., 1995)
- *Processi fonologici* per lo più non inficiati (vedi ecolalia immediata e differita) (Riva et al., 2000)

# *Disturbo autistico*

## *Linguaggio - III*



- Lo sviluppo della *sintassi* sembra regolare: in alcuni studi non ritrovate differenze tra autismo e sindrome di Down
- Inversione pronominale: correlata verosimilmente al mancato rispetto (inconsapevole) delle regole della conversazione
- *Semantica*: non di rado a fronte di un vocabolario “erudito”, l’uso semantico appropriato è limitato (Baron et al., 1995)



## *Disturbo autistico*

# *Linguaggio - IV*

- *Prosodia* (intonazione) anomala
- Il linguaggio figurato (esempio: “Non sto più nella pelle”) è pressochè assente ed assai scarsamente compreso (Baron et al., 1995)
- Lo sguardo, utilizzato inconsapevolmente da tutti per controllare gli scambi verbali, è anomalo (evitamento dello sguardo, atteggiamento sfuggente e rigido)
- *Pragmatica* largamente compromessa

## *Disturbo autistico*

# *Apprendimento scolastico*



- Capacità di apprendimento scolastico di solito compromesse, spesso gravemente, ma a volte costituiscono un'isola di abilità settoriale: alcuni soggetti infatti imparano a leggere prima ancora di essere in grado di utilizzare un linguaggio verbale significativo (Baron et al., 1995)
- Descritti casi con *iperlessia* associata all'autismo, anche in soggetti con linguaggio verbale assente (Whitehouse e Harris, 1984)

# Teoria dell'alterata cognition sociale

- Tre aree carenti nelle prime fasi dello sviluppo sociale:



- *relazione interpersonale precoce* (alterata capacità di riconoscere le espressioni emotive) (Hobson et al., 1988)
- *attenzione condivisa* (ad es. incapacità di spostare lo sguardo da un oggetto ad una persona o di indicarlo)
- *capacità di imitazione* (incapacità di imitare e quindi anche di condividere le emozioni altrui) (Meltzoff e Gopnik, 1993)

## *Teoria della mente - I*



- I soggetti con autismo non sarebbero in grado di rappresentarsi lo *stato mentale* di sé e degli altri (incapacità di attribuire stati mentali diversi dalla realtà dei fatti) (Baron-Cohen et al., 1985)
- Questo spiegherebbe ad es. come questi bambini possano giocare con i loro genitori, senza però presentare comportamenti di *attenzione condivisa* che implica la comprensione dello stato mentale dell'altro (Perner et al., 1989)

## *Teoria della mente - II*



- Mancanza di *gioco simbolico*: “far finta” dipende dall’abilità di distinguere tra stato mentale reale ed immaginato (e simulato): alcuni giochi meccanici, invece, svolti anche molto abilmente, non sono compromessi non dipendendo da questa capacità di simbolizzazione (Leslie, 1987)
- Ipofunzione del sistema dei “*neuroni specchio*” (Williams et al., 2001)?
- Tale teoria spiega molti aspetti (ma non tutti) dell’autismo, tra cui la presenza di “isole di normalità” in alcune attività

# *Teoria dell'alterazione delle funzioni esecutive - I*



- Funzioni esecutive (lobi frontali): serie di capacità quali progettare, astrarre regole, inibire risposte inadeguate, pianificare sequenze, focalizzarsi sul tema monitorando le prestazioni, spostare rapidamente l'attenzione senza costringerla su un solo aspetto di ciò che facciamo (Duncan, 1995)
- Comportamento stereotipo, rigido di chi soffre di autismo simile a quello di soggetti con lesioni dei lobi frontali: ipotesi di *malfunzionamento frontale* (Ridley, 1994)

## *Teoria dell'alterazione delle funzioni esecutive - II*



- Descritti deficit nella *pianificazione* (Huges et al., 1994), nella *progettazione*, nelle capacità di *categorizzazione* (Turner, 1996), nell'*astrarre* regole, nello spostare l'*attenzione* e nel mantenerla su aspetti molteplici dell'informazione (Akshoomoff, 2005)
- Anche tale teoria non riesce però a spiegare tutte le peculiarità del profilo neuropsicologico di questi soggetti

# *Teoria della coerenza centrale debole - I*



- Predisposizione cognitiva a focalizzare l'attenzione su *dettagli* piuttosto che su figure od oggetti nella loro interezza
- I soggetti con autismo paiono trarre minor vantaggio da informazioni strutturate e piene di significato che da quelle che ne sono prive (Frith, 1989); es.: i soggetti normali ripetono frasi sensate meglio che sequenze di parole senza senso, quelli con autismo fanno l'opposto (Hermelin e O'Connor, 1967)

# *Teoria della coerenza centrale debole - II*

- Vengono ricordati meglio gli *aspetti formali* piuttosto che il contenuto di una storia
- Sembra esservi più attenzione al dettaglio che al contesto: vedi prestazione brillante al subtest “Disegno con cubi” della scala Wechsler (Shah e Frith, 1993)
- Questo stile cognitivo non farebbe parte della teoria della mente, ma costituirebbe una sorta di fattore addizionale ed indipendente, tipico dell'autismo



*Leo Kanner*



*Hans Asperger*





# *Disturbo di Asperger*

## *Cenni storici - I*

- *Nel 1944* Hans Asperger, ignaro del lavoro di Kanner sull'autismo infantile dell'anno precedente, descrive 4 bambini con consistenti difficoltà nell'integrazione sociale, sebbene dotati di funzioni cognitive e verbali apparentemente adeguate, coniando l'espressione di "Psicopatia autistica dell'infanzia"
- Asperger chiamava questi bambini "piccoli professori"

# *Disturbo di Asperger*

## *Cenni storici - II*



- Il contributo di Asperger rimane sostanzialmente sconosciuto a gran parte della letteratura internazionale finchè *nel 1981* Lorna Wing, con la descrizione di 34 casi, accende l'interesse su quanto da lui descritto, proponendo l'eponimo di "Sindrome di Asperger"
- Il *DSM-IV (1994)* fa rientrare questa patologia nell'ambito dei disturbi pervasivi dello sviluppo

# *Disturbo di Asperger*

## *DSM-IV-TR (2000) - I*



- *A. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale*, a carico di almeno 2 dei seguenti aspetti: uso di comportamenti non verbali; capacità di sviluppare relazioni adeguate con i coetanei; ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi, obiettivi con altre persone; reciprocità sociale ed emotiva
- *B. Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati*; almeno 1 dei seguenti: dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi stereotipati e ristretti; sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici; manierismi motori stereotipati e ripetitivi; persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti

# *Disturbo di Asperger*

## *DSM-IV-TR (2000) - II*



- *C.* Il disturbo comporta una *compromissione* clinicamente significativa *dell'area sociale, lavorativa* o di altre aree importanti del funzionamento
- *D. Non vi è* un ritardo clinicamente significativo del linguaggio
- *E. Non vi è* un ritardo clinicamente significativo dello sviluppo cognitivo o delle capacità di autoaccudimento, del comportamento adattivo (salvo che nell'ambito dell'interazione sociale) e della curiosità per l'ambiente nella fanciullezza
- *F. Non risultano soddisfatti* i criteri per un altro disturbo pervasivo dello sviluppo o per la schizofrenia

## Disturbo di Asperger



# Caratteristiche cliniche - I

- Mentre i soggetti con disturbo autistico sembrano vivere in un “loro proprio mondo”, coloro che sono affetti da disturbo di Asperger *sembrano vivere “nel nostro mondo a modo loro”* (Van Krevelen, 1971)
- Possono esprimere la volontà di interagire con gli altri, ma le loro *iniziative* sono *goffe e bizzarre* (Happe e Frith, 1996)

## *Disturbo di Asperger*

# *Caratteristiche cliniche - II*



- Faticano a comprendere gli stati mentali degli altri (*teoria della mente*) → difficoltà a coglierne stati d'animo, pensieri, intenzioni, desideri, sentimenti e messaggi comunicativi impliciti (Baron-Cohen et al., 1985; Klin, 2003)
- *Attività ed interessi insoliti e circoscritti*: propensione ad accumulare grandi quantità di nozioni sull'oggetto preferito, tralasciando altre attività (Martin et al., 2000)



### *Caratteristiche cliniche - III*

- Ripetizione delle stesse occupazioni, con *desiderio di immutabilità* che, se non soddisfatto, può scatenare in loro reazioni di rabbia ed aggressività (Klin et al., 2000)
- *Coordinazione motoria non adeguata*: ritardo nell'acquisizione di abilità motorie (ad es. imparare ad andare in bicicletta), goffaggine, maldestrezza, posture bizzarre (Klin et al., 1995)



# *Disturbo di Asperger*

## **Comunicazione**

- ***Comunicazione verbale*** (Klin, 1994):
  - compromissione della pragmatica, ossia della capacità di utilizzare (e comprendere) i costrutti linguistici con adeguata valenza comunicativa
  - prosodia povera e bizzarra
  - modo di esprimersi spesso “tangenziale” e circostanziato, il che produce una sensazione di incoerenza e di assenza di nessi associativi
  - possibile marcata verbosità
- ***Comunicazione non verbale*** (Klin et al., 2000):
  - scarso uso e comprensione di gesti, linguaggio corporeo, espressioni facciali

## *Disturbo di Asperger*

# *Profilo neuropsicologico - I*

- Punti di *relativa forza*:
  - abilità verbali
  - apprendimento mnemonico
- Punti di *consistente caduta*:
  - abilità visuo-percettive
  - abilità visuo-motorie
  - apprendimento concettuale
  - funzioni esecutive
- $QIV > QIP$ , ma non è una regola assoluta (Cederlund e Gillberg, 2004)



## *Disturbo di Asperger*

# *Profilo neuropsicologico - II*

- *Deficit dell'attività immaginativa e della creatività*, che suggeriscono importanti connessioni con la “teoria della mente” riguardo alle compromissioni dell'intelligenza sociale e della comunicazione
- Teoria della “*coerenza centrale debole*”: propensione a focalizzare l'attenzione sui dettagli piuttosto che sugli stimoli percepiti nella loro interezza





# *Disturbo di Asperger*

## *Diagnosi differenziale*

- *Van Krevelen (1971)*: il bambino con autismo di Kanner impara a camminare prima di parlare, viceversa per il bambino con disturbo di Asperger
- Controversa è la distinzione tra disturbo di Asperger e sottogruppo “*high-functioning*” del disturbo autistico, con funzioni cognitive relativamente intatte (QI > 70)
- Va fatta una distinzione anche col *disturbo ossessivo-compulsivo* ed il *disturbo schizoide di personalità*, nei quali interazione sociale e gamma di interessi sono meno gravemente compromessi (DSM-IV-TR, 2000)

## *Disturbi pervasivi dello sviluppo*

### *Riflessioni finali - I*



- *Non* vi è un unico deficit cognitivo e le teorie via via proposte in fondo non si escludono reciprocamente
- Si può ipotizzare alla base di questi disturbi il malfunzionamento di una *rete neuronale complessa*, nella quale lavorano assieme varie strutture cerebrali fra loro correlate: in particolare i lobi frontali, il sistema limbico, il cervelletto (Bailey et al., 1996)

## *Disturbi pervasivi dello sviluppo*

### *Riflessioni finali - II*

- Il danno (di qualunque natura, ma ad ogni modo *precoce*) di una qualsiasi di queste strutture impedirebbe all'intera rete di funzionare in modo adeguato
- E' anche possibile che nel sistema sia carente la circolazione dell'informazione (es.: lesioni delle vie di connessione), causando una "*dissociazione*" che mima il malfunzionamento di tali regioni (Riva, 2000)
- Il futuro ci darà le risposte che mancano...



**...INTANTO GRAZIE  
PER L'ATTENZIONE !**