

I DISTURBI dello Spettro AUTISTICO:

Linguaggio e Comunicazione

Paola Visconti



I Clubs Lions: Bologna, Bologna San Lazzaro, Bologna Galvani, Bologna Pianoro degli Ariosto, Bologna San Petronio, Bologna Carducci Castel Maggiore e l' Ufficio Scolastico Regionale dell'Emilia-Romagna

organizzano il convegno

Alunni con Autismo:

"La cosa migliore riguardo al futuro è che arriva un giorno alla volta"
(Abramo Lincoln)

con la partecipazione di



Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici di Bologna

BOLOGNA, 29 Aprile 2017, TEATRO DUSE, Via Cartoleria 42



Centro Disturbi dello Spettro Autistico

Unità Operativa Complessa di NPI

**IRCCS-Istituto delle Scienze Neurologiche
Bologna**

Ospedale Bellaria

Disturbi dello Spettro Autistico

1. compromissione qualitativa dell'interazione sociale

e

COMPROMISSIONE qualitativa della
COMUNICAZIONE

2. modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati

Continuum di disturbi comunicativo-linguistici

Profili linguistici nei bambini ASD

- 1. b.ni non verbali che non acquisiscono ling.(20-50%)
  «minimally verbal»
- 2. Ritardo di comparsa o di sviluppo ling.e successivo disturbo del linguaggio recettivo ed espressivo
- 3. b.ni con prime parole fra i 12-18mesi e successiva regressione fino a cessazione della produzione verbale
- 4. b.ni con buone competenze formali ma atipie nell'uso funzionale (10-15%)

COMUNICAZIONE

Codice condiviso che include elementi sia non verbali che verbali utilizzati nella produzione e nella comprensione del linguaggio

COMUNICAZIONE

≠ LINGUAGGIO

- Linguaggio
 - Indicatori non verbali - gestualità
 - Espressione mimica
 - Postura
 - Contatto oculare
 - Prossemica
 - Indicatori paralinguistici
- Tono di voce
Prosodia
ecc.

COMUNICAZIONE

Deficit di comportamento non-verbale nei bambini con ASD

- Contatto oculare
- Indicare
- Mostrare oggetti
- Coordinazione fra gesti e vocalizzazioni durante la comunicazione

The Development of Coordinated Communication in Infants at Heightened Risk for Autism Spectrum Disorder

Meaghan V. Parladé · Jana M. Iverson

Studio longitudinale prospettico che ha messo a confronto 9 bambini ad alto rischio (HR) più tardi diagnosticati come ASD, 13 bambini HR con ritardo di linguaggio, 28 bambini HR senza diagnosi e 30 bambini a basso rischio (LR).

I bambini con ASD lungo il percorso evolutivo esibivano in maniera significativa *una crescita più lenta nella coordinazione globale e nei gesti coordinati con le vocalizzazioni anche rispetto ai bambini HR con ritardo di linguaggio.*

L'alterazione nello sviluppo della coordinazione gesti-vocalizzi dà luogo ad una serie di effetti negativi a cascata che portano al malfunzionamento del successivo sviluppo sociale e linguistico.

Motor development and motor resonance difficulties in autism: relevance to early intervention for language and communication skills, Joseph P. McCleery et al., 2013

Ipotesi che maggiore rischio di Autismo sia associato **ad alterata sincronia della coordinazione motoria –vocale a 4 mesi di età...** e questo abbia ripercussioni sullo sviluppo linguistico e pre-linguistico.

Importanza della coordinazione motoria e linguaggio

Un altro step significativo della correlazione fra motorio e linguaggio durante lo sviluppo avviene durante **la seconda metà del primo anno di vita** (Bates et al., [1999](#); Bates and Dick, [2002](#)).

Esempi sono rappresentati dall'aumento dei movimenti coordinati e ripetitivi delle braccia e battimento delle manine che si associano a lallazioni duplicative (“baba”) fra i **6 e gli 11 mesi di vita nei bambini a sviluppo tipico**, (Locke et al., [1995](#); Iverson et al., [2007](#); Petitto and Marentette, [1991](#); Petitto et al., [2004](#)).

Può il linguaggio rappresentare un segno precoce per rischio di sviluppo ASD ?

- Rischio familiare (un fratello più grande affetto, sesso maschile, età genitori , in particolare il padre)
- Risk Markers (studi di siblings HR)

Linguaggio: a 12 mesi ritardo nel linguaggio e scarsità di gesti comunicativi, scarsi vocalizzi in stretto legame con ritardo sviluppo motorio (Iverson e Wozniak, 2007;Tager- Flusberg,2015)

BRAIN MECHANISM UNDERLYING EARLY LANGUAGE

Risposta lateralizzata al Linguaggio : presente in emisfero destro piuttosto che sinistro (Bambini LR)(Studio Elettrofisiologico)

↓
Early Predictive Biomarker ?

(Tager-Flusberg, 2015)

Comunicazione e Linguaggio

La Pragmatica

Componente centrale della comunicazione

Abilità di comunicare un messaggio in maniera
intenzionale all'interlocutore e capacità di
utilizzare un sistema di significati condivisi
aderenti al contesto

Pragmatica non verbale

(sempre alterata nei B.ni Con ASD)

- Direzione dello sguardo
 - Gestii
 - Espressione del viso
 - Posture del corpo
 - L'annuire
- Indici della comprensione/reazione al contenuto del messaggio ricevuto

Caratteristiche della pragmatica nell'autismo

- Pragmatica non verbale non funzionale
- Difficoltà nella comprensione e nel rispetto dei turni della comunicazione
- Prosodia particolare
- Utilizzo del linguaggio solo per funzioni strumentali
- Difficoltà a comprendere il linguaggio non letterale
- Scarsa rilevanza data all'aggiunta di nuove informazioni
- Difficoltà nel linguaggio convenzionale ("gentilezza")
- Problemi con il discorso narrativo

■. Problemi nelle abilità di linguaggio

A. Compromissione nell'uso *pragmatico* del linguaggio.

Si tratta dell'inabilità nell'uso del linguaggio nel senso sociale, come modo per interagire/comunicare con altre persone. È importante osservare l'uso del linguaggio dell'individuo in varie circostanze con diverse persone (specialmente i coetanei). Dal momento che la compromissione riguarda l'uso pragmatico del linguaggio, i ragazzi spesso otterranno un buon punteggio sui test tipici del linguaggio. Ciò non significa che il loro linguaggio sia intatto o che non vi sia necessità di intervenire, ponendo attenzione alla generalizzazione.

1. Usa la conversazione per comunicare fatti e informazioni su interessi speciali, piuttosto che pensieri, emozioni o sensazioni.

2. Usa copioni o rituali verbali, spesso descritti da altri come "discorsi senza senso" (possono essere costruiti o presi da film/libri/TV). A volte, i copioni sono sottili e difficili da individuare.

3. Ha difficoltà a iniziare, mantenere e terminare la conversazione con altri. Ad esempio:

- a. Focalizza la conversazione su un argomento ristretto, fornendo troppi dettagli o passa da un argomento ad un altro apparentemente non correlato.
- b. Una volta che la discussione comincia è come se non ci fosse il bottone di "stop"; deve completare un dialogo predeterminato.
- c. Sa come fare un saluto ma non ha idea di come continuare la conversazione; il commento che utilizza nella situazione potrebbe essere qualcosa di totalmente irrilevante
- d. Non riconosce la reciprocità all'interno di una conversazione (ha grande difficoltà con l'alternanza dei turni nella conversazione), cerca di controllare lo scambio di linguaggio, può lasciare una conversazione prima che sia conclusa.
- e. Non fa domande sugli altri quando conversa con loro.

4. È insicuro su come chiedere aiuto/fare richieste/fare commenti.

- a. Non riesce a chiedere informazioni su altri
- b. Fa commenti che possono imbarazzare.
- c. Interrompe gli altri.
- d. Si impegna in interrogatori ossessivi o a parlare in un'unica area, manca di interesse per gli argomenti degli altri.
- e. Ha difficoltà a mantenere l'argomento della conversazione.

**D. Uso della comunicazione non-verbale limitato o anomalo.
La persona utilizza gesti, linguaggio del corpo o espressioni
facciali insoliti o atipici quando interagisce con gli altri.**

<input type="checkbox"/>	1. Evita il contatto con gli occhi o lo tiene sfuggente o limitato.
<input type="checkbox"/>	2. Fissa intensivamente persone o oggetti.
<input type="checkbox"/>	3. Non osserva lo spazio personale (è troppo vicino o troppo lontano).
<input type="checkbox"/>	4. Non usa il linguaggio del corpo/gesti quando comunica.
<input type="checkbox"/>	5. Usa il linguaggio corporeo/gesti, ma in modo insolito.
<input type="checkbox"/>	6. Non sembra comprendere i gesti/linguaggio del corpo degli altri.
<input type="checkbox"/>	7. Usa espressioni facciali che non corrispondono alle sue emozioni.
<input type="checkbox"/>	8. Carenza di espressione facciale quando comunica.
<input type="checkbox"/>	9. Non sembra comprendere le espressioni facciali di altri.
<input type="checkbox"/>	10. Quando comunica mostra gesti/espressioni facciali/posture del corpo anormali, per es.:
<input type="checkbox"/>	a. Guarda alla sinistra o alla destra della persona alla quale sta parlando.
<input type="checkbox"/>	b. Non si gira a guardare verso la persona alla quale parla.
<input type="checkbox"/>	c. Si rivolge a un'altra persona senza cambiare espressione o voce.
<input type="checkbox"/>	d. Sta troppo vicino o lontano rispetto all'altra persona.
<input type="checkbox"/>	e. Ride quando qualcuno lo fa partecipe di notizie tristi.
<input type="checkbox"/>	f. Ha tics o fa smorfie facciali.

Deficit di linguaggio e comunicazione e alterata connettività cerebrale

Malgrado ampia variabilità osservata nelle ricerche su ASD la teoria sulla ***disorganizzazione cerebrale*** sembra rivestire ampio consenso.

- I sintomi core ASD sarebbero dovuto a deficit di integrazione e sincronizzazione delle regioni cerebrali interessanti in maniera preferenziale le vie lunghe.
(Courchesne et al 2007)
- Funzioni cognitive superiori (Linguaggio e Comunicazione) vengono pertanto compromesse
(Verly et al, 2014)

Sentence comprehension in autism: thinking in pictures with decreased functional connectivity

Rajesh K. Kana,¹ Timothy A. Keller,¹ Vladimir L. Cherkassky,¹ Nancy J. Minshew² and Marcel Adam Just¹

Comprehending high-imagery sentences like *The number eight when rotated 90 degrees looks like a pair of eyeglasses* involves the participation and integration of several cortical regions. The linguistic content must be processed to determine what is to be mentally imaged, and then the mental image must be evaluated and related to the sentence. A theory of cortical underconnectivity in autism predicts that the interregional collaboration required between linguistic and imaginal processing in this task would be underserved in autism. This functional MRI study examined brain activation in 12 participants with autism and 13 age- and IQ-matched control participants while they processed sentences with either high- or low-imagery content. The analysis of functional connectivity among cortical regions showed that the language and spatial centres in the participants with autism were not as well synchronized as in controls. In addition to the functional connectivity differences, there was also a group difference in activation. In the processing of low-imagery sentences (e.g. *Addition, subtraction and multiplication are all math skills*), the use of imagery is not essential to comprehension. Nevertheless, the autism group activated parietal and occipital brain regions associated with imagery for comprehending both the low and high-imagery sentences, suggesting that they were using mental imagery in both conditions. In contrast, the control group showed imagery-related activation primarily in the high-imagery condition. The findings provide further evidence of underintegration of language and imagery in autism (and hence expand the understanding of underconnectivity) but also show that people with autism are more reliant on visualization to support language comprehension.

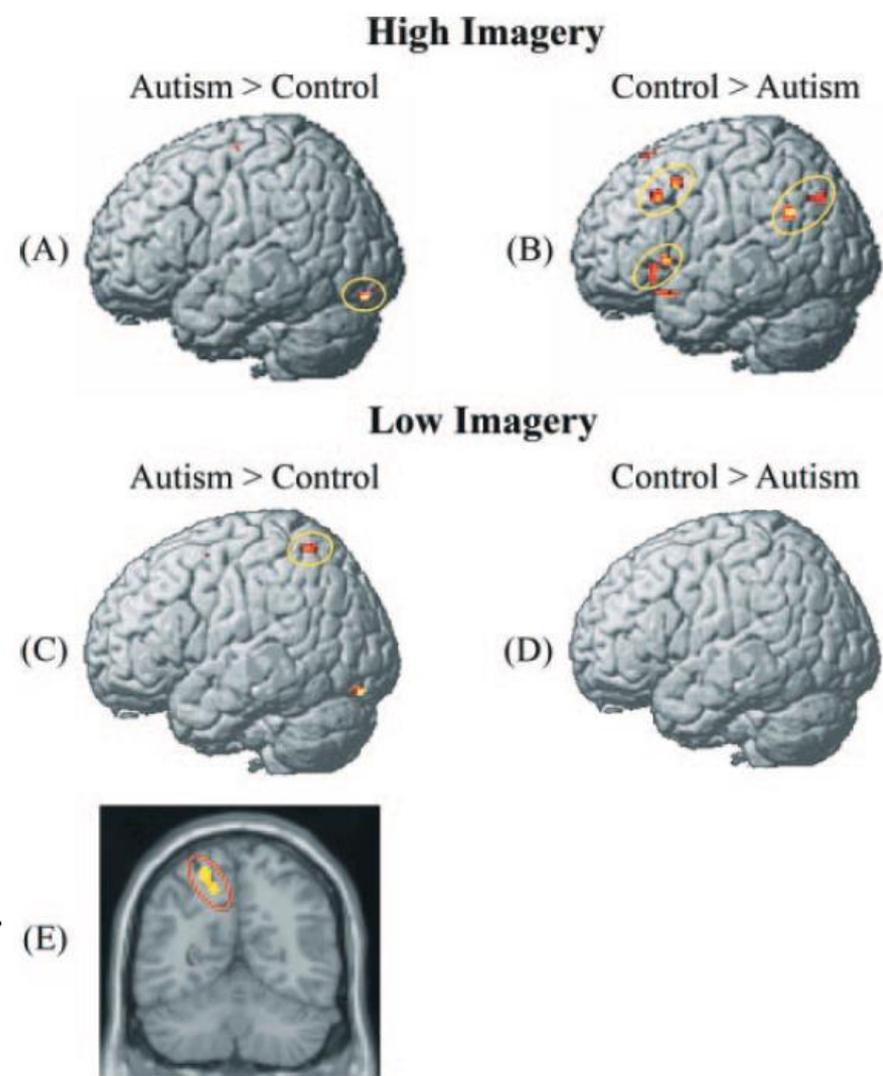


Fig. 2 Between-group contrasts of activation in each condition. **(A)** In the high-imagery condition, the autism group showed more activation than controls only in lingual gyrus. **(B)** In the high-imagery condition, the control group showed higher brain activation in left inferior frontal, middle frontal and left angular regions than the participants with autism. **(C)** In the low-imagery condition, the autism group showed more activation in L IPS and in left lingual gyrus in comparison with controls. **(D)** In the low-imagery condition, the control group did not show higher activation than the autism group; and **(E)** coronal view of higher activation in autism in L IPS than controls in the low-imagery condition.

Multisensory Speech Perception in Autism Spectrum Disorder: From Phoneme to Whole-Word Perception

Ryan A. Stevenson , Sarah H. Baum, Magali Segers, Susanne Ferber, Morgan D. Barense, and Mark T. Wallace
Autism Res 2017, 0: 000–000. © 2017

... Se i soggetti ASD utilizzano un solo canale sensoriale uditivo non mostrano differenze rispetto ai soggetti TD in età 5-15 aa, in condizioni di differente “rumorosità ambientale”, mentre mostrano una **minor competenza nel leggere il labiale e un minor guadagno dall'integrazione di più vie sensoriali associate.**

E la performance di riconoscimento delle parole con rumorosità ambientale differente è ancora più **compromessa nei più piccoli (< 12 aa di età)** [Foxe et al., 2015].

Multisensory Speech Perception in Autism Spectrum Disorder: From Phoneme to Whole-Word Perception

Ryan A. Stevenson , Sarah H. Baum, Magali Segers, Susanne Ferber, Morgan D. Barense, and Mark T. Wallace

Autism Res 2017, 0: 000–000. © 2017

Questo deficit sebbene osservato nelle età più precoci può **compromettere significativamente lo sviluppo complessivo di questi individui** [Stevenson et al., 2014a].....

Il deficit di comprensione del linguaggio **non sembra inoltre essere conseguenza del pattern e di modalità di sguardo differenti**, come verrebbe suggerito dagli studi di Eye –traching [Fuxe et al., 2015; Irwin et al., 2011] ... invece è ancora un **problema di integrazione delle diverse modalità sensoriali**

....E l'intervento ?

Pianificazione dell'intervento

- Identificare i bisogni di comunicazione del bambino
- Elementi salienti comunicativi già posseduti dal bambino
- Bisogni prioritari su cui lavorare

Osservazione multimodale/multicontestuale

- Osservazioni occasionali e sistematiche in interazioni quotidiane
- Analisi funzionali e specifiche checklist
- Colloqui con familiari ed insegnanti
- Raccolta di informazioni sulla modalità di comunicazione

Esempio di osservazione e analisi delle funzioni comunicative

Funzioni comunicat.	Contesti della comunicaz	Forme di comunicaz. motoria	Forme di comunicaz. gesti	Forme di comunicaz. vocalizzaz.	Forme di comunicaz. altro
Richiesta: acqua	Casa/ Scuola	Alza il bicchiere			
Rifiuto: fare un'attività	Casa/ Scuola			"mmm" che esprime rabbia	
Richiesta: biscotto					"otto"
Ottenere attenzione	Casa (madre, padre)			Fa un gridolino	
Richiesta: cibo	Casa (madre)	Prende la mano dell'altro			

Sistemi di Comunicazione Aumentativa Alternativa

- Immagini
- Gesti –Segni (importante iniziare ad utilizzare i segni anche se il bambino è molto piccolo.. Per favorire lo sviluppo del linguaggio)
- Verbale ... ed in fase iniziale si può accompagnare a segni e gesti

CAA in Autismo

Non solo dare

STRUMENTO DI COMUNICAZIONE

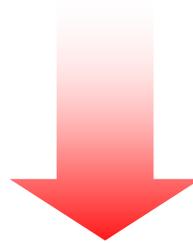
ma anche

INSEGNARE LA COMUNICAZIONE

Attività funzionali e PECS

L'importante è avere qualche cosa da comunicare!

L'uso di materiale ed oggetti privi di significato spengono l'attenzione del soggetto...



...e chi è annoiato non ha niente da comunicare.

Consigli pratici Division TEACCH

(Susan Boswell, 2005)

- Limitare il linguaggio e cercare di ripetere le stesse parole nelle stesse situazioni
- Usare frasi corte e semplici
- Parlare lentamente e chiaramente, inserire tempi di attesa, senza anticipare il bambino
- Nei casi in cui b.no agitato preferire supporti visivi al linguaggio
- Imitare quello che dice il bambino ed espandere leggermente quanto pronunciato
- Descrivere quello che il bambino sta facendo, mentre si è vicini a lui
- Usare gesti o altri stimoli visivi per accompagnare il linguaggio verbale

I risultati di diversi studi che hanno esaminato I predittori della successiva presenza di parole/linguaggio a seguito di un intervento comportamentale precoce suggeriscono che:

la produzione anche solo di poche parole prima dell'inizio dell'intervento possa giocare un ruolo chiave nella successiva acquisizione di parole o linguaggio durante l'intervento stesso

(Gordon et al., [2011](#); Nahmias et al., [2012](#))

Presentazione clinica R.E.

4aa e 10 m.

Anomalie qualitative dell'interazione sociale e della comunicazione , con alternanza di estrema passività o eccesso di motricità indifferenziata e afinalistica, ipomimico, attenzione superficiale agli oggetti.

Assenza complete di linguaggio strutturato, non risponde ai richiami, disattento alle persone, richiamo madre, pronuncia fonemi e vocalizzi non chiaram intellegibili, assenza di gesti comunicativi, no pointing, uso strumentale dell'altro, assente triangolazione e attenzione condivisa.

Iperattivo,scarabocchia con pennarelli che iterativ. apre e chiude.

Valutazione Neurocomportamentale

ADOS: punteggio compatibile con Disturbo autistico

PEP-R: Età di sviluppo funzionale di 7-9 mesi , innalzata a 15-17 mesi dalle abilità in emergenza

CARS: Punteggio di 39, indicativo di grado di Autismo moderato.

INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

Disturbo Globale grave di Sviluppo e Disturbo dello Spettro Autistico in soggetto con segni dismorfici

Accertamenti diagnostici eseguiti

- **EEG in veglia e sonno (2007):** anomalie fronto-temp.di sn.
- **Eeg in veglia e sonno (2015):** abbondanti attività lente diffuse prevalenti reg ant. biemisferiche. Episodi parossistici con non costanti alterazioni elettrogenesi. Inizia tp con Depakin a basse dosi
- **Rm encefalo :** iperintensità puntiformi sost. bianca di non specifico signif. patologico

Esami Genetici

Cariotipo: nn; MECP2: neg.; Ricerca inv-dup 15:neg.; test citogenetico-molecolare regioni subtelomeriche:nn.

Array-CGH- due piccole CNV:

- microdelezione del braccio lungo di un cr.14 regione q12 di 400Kb (presente anche nel padre)
- microduplicazione del braccio lungo del cr.15 regione q22.3 di 50Kb (presente anche madre)

Valutazione genetista (Prof.ssa Gurrieri)

.....In conclusione E. presenta una condizione caratterizzata da ipotonia, assenza di linguaggio, ritardo cognitivo, anomalie EEG e accrescimento ai limiti superiori della norma.

Questa condizione non è di immediato inquadramento diagnostico e non è possibile escludere che vi sia una causa genetica.

Ritengo utile escludere una microdelezione 22q terminale ed eventualmente eseguire una indagine citogenetica-molecolare con cosmidi specifici per il gene SHANK3.

Il caso è da rivalutare dopo l'esecuzione degli esami.

FISH per microdelezioni 22

Assenza di segnale nella zona 22q13.3

Microdelezione parziale del gene SHANK3





.....il nostro «Gruppetto»



Thanks for your attention



Istituto delle Scienze Neurologiche
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico