

UNIVERSITÁ
DEGLI STUDI
DI TERAMO

Corso di specializzazione sul sostegno didattico per alunni con disabilità

Neuropsichiatria infantile

Prof. Lorenzo Breda

lbreda@unite.it

Di cosa parleremo?

Disturbo dello spettro autistico

Epilessia



Disturbi dello spettro autistico

Autismo è una sindrome comportamentale (neurodivergenza), espressione di un disordine dello sviluppo cerebrale, risultante di processi biologicamente e geneticamente determinati.

L' autismo altera complessivamente la crescita del **sistema comunicativo**, verbale e non verbale, e i meccanismi che orientano e organizzano **l'interazione sociale** e la vita di relazione; comporta inoltre disturbi del comportamento, **limitazioni degli interessi**, attività ripetitive e stereotipie.

La conseguenza di queste alterazioni è la comparsa di una disabilità (diversi gradi di espressività) che si configura come **permanente** in quanto accompagna il soggetto nel suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del deficit sociale assumono una espressione variabile nel tempo.



Un po' di storia.....

Il termine “autismo” deriva dal greco **autòs**, che significa sé stesso, e venne utilizzato per la prima volta nel 1908 dallo psichiatra svizzero Eugen Bleuler per descrivere uno dei sintomi della schizofrenia, ossia il ripiegamento su sé stessi che caratterizza alcune fasi della patologia.

Leo Kanner ha descritto per primo, nell’articolo Autistic disturbances of affective contact (1943), la **sindrome “autistica”** nell’età evolutiva, con le storie cliniche di 11 bambini, di età compresa tra i 2 e gli 8 anni, che condividevano uno specifico, e precedentemente mai descritto, pattern di comportamenti che comprendevano:

1. Isolamento sociale
2. Tratti ossessivi
3. Stereotipie
4. Ecolalia (ripetizione linguistica)



Eugen Bleuler

Un po' di storia.....

«Kanner osservò che il comportamento di questi bambini differiva da ogni altra sindrome che era stata in precedenza riscontrata da psichiatri e psicologi. In quel suo fondamentale articolo, egli utilizzò la parola “autistico” per descrivere **l’incapacità di rapportarsi con gli altri e il desiderio di essere lasciati soli** inoltre, descrisse i genitori di questi bambini come freddi ed eccessivamente intellettuali, anche se concludeva il suo articolo del 1943 affermando che la causa del disturbo era probabilmente di natura congenita. L’etichetta di “**genitori frigorifero**”, coniata proprio da Kanner, ha pesato per anni sulle spalle di tante madri e padri, ricorrendo in modo assolutamente infondato anche in tempi recentissimi



Un po' di storia.....

Un'altra incisiva figura nella storia degli studi sull'autismo fu il pediatra austriaco **Hans Asperger**, che pubblicò nel 1944 l'articolo Die autistischen Psychopathen im Kindesalter (Gli psicopatici autistici durante l'infanzia), in cui utilizzò l'espressione "autistischen psychopathen" ("psicopatici autistici") per descrivere casi analoghi a quelli già individuati da Kanner, «ma con capacità cognitive nettamente superiori e senza alterazioni del linguaggio».

Nei soggetti descritti da Asperger non si riscontravano difficoltà di tipo fonologico, grammaticale, sintattico e semantico, ma alterazioni nella capacità di comunicare, di iniziare e gestire una conversazione e supportare la produzione verbale con gesti espressivi.



Un po' di storia.....

Lorna Wing è la psichiatra inglese che ha dato un contributo fondamentale alla conoscenza e al trattamento delle persone con autismo nonché la prima, nel 1981, a classificare un sottogruppo di autismo definito da lei come sindrome di Asperger.

Fondatrice della “**National Autistic Society**” nel Regno Unito del 1962, la Wing riprese gli studi ormai dimenticati di Hans Asperger, che aveva individuato e studiato un gruppo di bambini accomunati da una serie di caratteristiche mai descritte negli anni prima ovvero negli anni Quaranta del secolo scorso.



IO BAMBINO ASPERGER



Un Asperger spiegato da un Asperger

Com'ero a scuola? a quei tempi **si era buoni o cattivi**; io ero un **bambino "chiuso"**, avevo qualche problema e me ne stavo nascosto in un angolo; ogni tanto avevo degli scatti di **rabbia**.

Quando il maestro scriveva con il gesso sulla lavagna provavo decisamente fastidio, **mi danno molto fastidio ancora adesso tutti i rumori di fondo**, per esempio quello della caldaia. Anche ascoltare alcune parole è fastidioso, provo un **fastidio quasi fisico**.

Mi è capitato molto spesso di **non capire cosa mi voleva dire la persona che mi stava vicino**, con risultati disastrosi. Passavo le giornate a fare **gaffes continue**.

«Un racconto, a tratti autobiografico, incentrato sui toni della commedia e dei continui malintesi, che narra l'incontro tra un uomo e una donna (lui Asperger e lei no), dalla conoscenza al matrimonio. Una successione di gaffe ed equivoci - raccontati attraverso modi di dire, locuzioni e battute ironiche accompagna il lettore nel difficile mondo di chi è obbligato a **non capire immediatamente ciò che viene detto e ad analizzare tutto, parola per parola**. Il nostro protagonista sarà costretto a rimuginare per ore su quanto gli è stato detto, per poi accorgersi di aver travisato tutto e, se alla frase idiomatica "fare i porci comodi" nella sua mente si affolleranno grossi maiali pigri e piacevolmente seduti su appositi giacigli, una gatta che cova sarà liquidata come una sciocca assurdità. Una lettura in chiave ironica per comprendere più chiaramente sia la sindrome di Asperger sia quanto si nasconde dietro il comune colloquiare, troppo spesso equivoco, figurato, metaforico e a volte assurdo.»

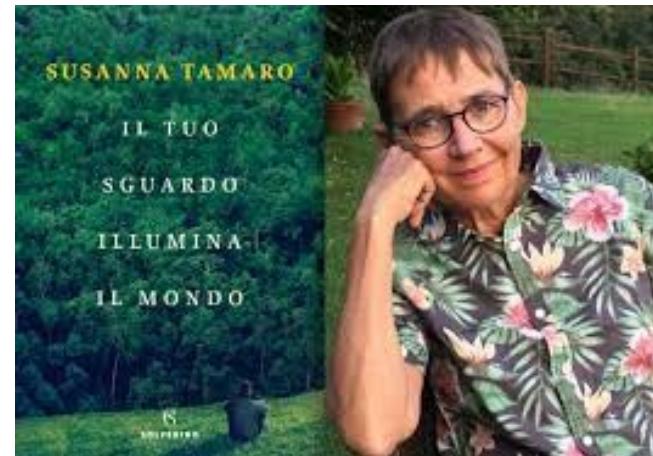


Un Asperger spiegato da un Asperger

Soffro della sindrome di Asperger, è questa la mia invisibile sedia a rotelle, la prigione in cui vivo da quando ho memoria di me stessa. La mia testa non è molto diversa da una vecchia motocicletta. In certi momenti la manopola del gas va al massimo, in altri le candele sono sporche e il motore si ingolfa.

Dentro di me ogni mattina apparecchio una tavola. C'è molto ordine nel mio disporre le stoviglie, prima il piatto, poi il bicchiere, il pane, le posate ai lati, in mezzo al tavolo la brocca dell'acqua, magari vicino un piccolo vaso con un fiore. Poi qualcuno, all'improvviso, dà un violento strattone alla tovaglia e tutto vola a terra con gran frastuono di metallo, cocci e vetri.

Basta un minimo rumore, un evento imprevisto e dentro di me si scatena il disordine. E con il disordine la disperazione.

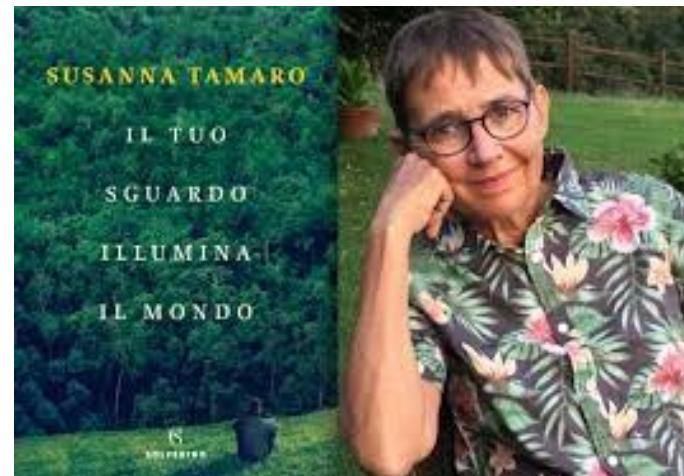


Un Asperger spiegato da un Asperger

La pazzia intravista già all'asilo non era che questa. Vivevo e continuo a vivere in un mondo che è solo mio.

E questo mondo ha leggi che nessun altro è in grado di capire. All'epoca della mia infanzia simili disturbi non si conoscevano. Nel migliore dei casi venivo considerata una bambina strana, prigioniera di una timidezza patologica. Non dormivo, non parlavo, non guardavo mai negli occhi.

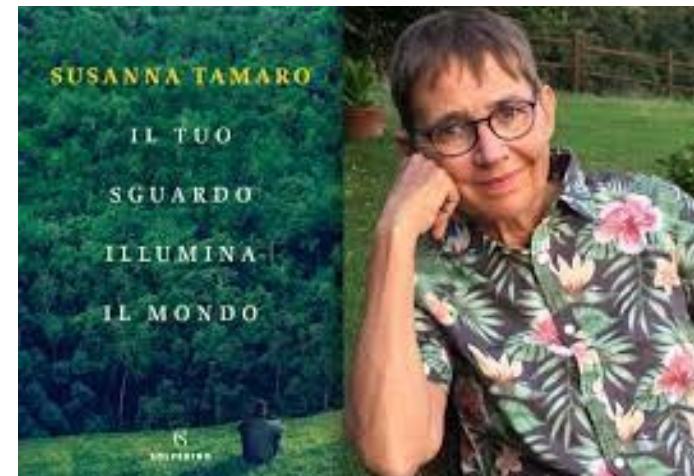
Le cose che facevano gioire gli altri bambini mi lasciavano indifferente. Avvenimenti di cui gli altri bambini neppure si accorgevano mi provocavano strazi interiori. I miei capricci erano capricci metafisici, privi di oggetto. Mi buttavo a peso morto per la strada e mia madre era costretta a trascinarmi per un braccio. Diventavo rossa, viola, le vene della fronte gonfie, pronte a esplodere. Gridavo con quanto fiato avevo in corpo, mi divincolavo come un'indemoniata in preda a una rabbia fuori controllo. A queste crisi seguivano lunghi periodi di quiete atarassica



Un Asperger spiegato da un Asperger

Tutta la vita ho lottato contro la complessità dei miei disturbi, contro gli enormi ostacoli che disseminavano —e continuano a disseminare nei miei giorni. Per decenni mi sono colpevolizzata per non riuscire a essere come gli altri, per non essere in grado di affrontare cose che le altre persone consideravano normali. Avendo una profonda capacità introspettiva, non riuscivo a capire dove fosse il punto di frattura. Ero perfettamente consapevole di tutti i grandi traumi e di tutte le carenze della mia infanzia, eppure non riuscivo a trovare in questi la luce capace di illuminare i miei disturbi.

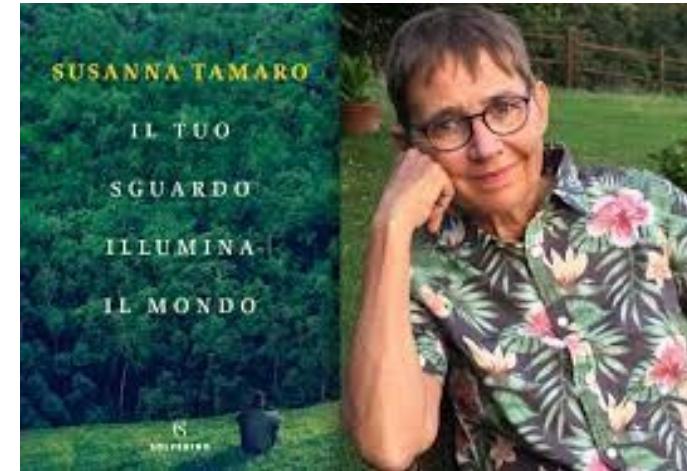
Intorno ai trent'anni, spinta dai miei amici, sono persino andata da uno psicanalista. Dico «persino» perché finanziariamente non avrei potuto permettermelo. Ho scelto quello che allora era considerato uno dei maggiori luminari. Abbiamo parlato per un'ora intera poi mi ha detto: «Per me sarebbe meraviglioso fare l'analisi con lei, ma non ne ha alcun bisogno. La sua lucidità è assoluta. Non posso portare via tempo prezioso a pazienti che ne hanno necessità». E questo è il grande, terribile paradosso. Sono una persona estremamente equilibrata costretta a convivere con una persona che non lo è affatto.



Un Asperger spiegato da un Asperger

Facevo domande a cui nessuno riusciva a rispondere. Perché i rumori mi fanno impazzire? Perché le facce mi fanno paura? Perché gli imprevisti mi terrorizzano? Perché ho sempre paura di sbagliare comportamento? Perché non capisco quello che gli altri vogliono da me? Perché da sempre mi sento come un insetto prigioniero di un tubo di vetro? Perché il tempo per me scorre in modo diverso dalle altre persone?

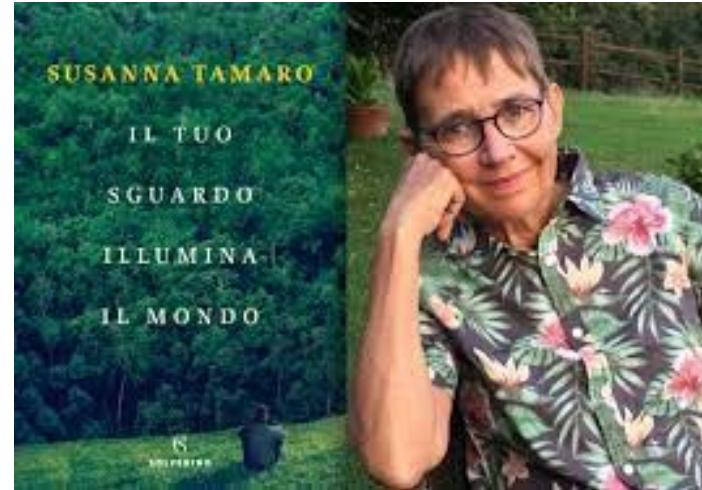
La risposta non può essere spiegata con la psicologia. Non sono fobica, non sono ansiosa, non sono depressa, non sono ossessiva, eppure tutte queste condizioni si alternano regolarmente dentro di me. Dato che ho un carattere molto forte e stabile, riesco spesso a vincere, ma il risultato di questa silenziosa battaglia è una condizione di perpetuo sfinimento. «Ma come è possibile? Sei già stanca? Per così poco?» è sempre stato l'incredulo e un po' irritato leitmotiv di chi mi stava accanto. Ora lo posso dire. Provo una stanchezza quasi mortale. Sessant'anni di finzione senza essere un attore.



Un Asperger spiegato da un Asperger

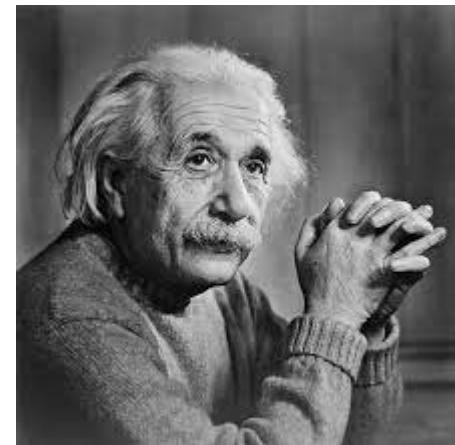
I gesti normali delle persone, quelli che vengono compiuti quasi inconsapevolmente, per me sono dei piccoli Everest quotidiani. Conquiste faticose, che avvengono tutte in un riservato silenzio. Andare al ristorante, incontrare persone nuove in ambito professionale, fare o ricevere una telefonata, dormire in albergo in una camera che non conosco, prendere un treno pieno di gente, affrontare le ore di prigionia di un aereo.

E che cos'è che mi permette di sopravvivere alla fragilità dei miei giorni? Tutto ciò che è limitato, ripetitivo, stabile. Tutti i mondi in cui quello che accade è chiaro, senza possibilità di fraintendimenti. Praticare arti marziali, osservare le api, suonare il pianoforte, raccogliere quasi ossessivamente vecchie biciclette, passare ore a curarle per il senso di estatica meraviglia che provo davanti alla loro meccanica perfetta. Vivere tra la mia stanza e il giardino, tra lo studio e il frutteto.



Alcuni personaggi con sindrome dello spettro autistico nella storia

- Michelangelo Buonarroti
- Wolfgang Amadeus Mozart
- Isaac Newton
- Charles Darwin
- Albert Einstein
- Alfred Joseph Hitchcock
- Steve Jobs
- Susanna Tamaro
- Greta Thunberg
- Elon Musk



Un po' di storia.....

Lo psicologo statunitense **Bernard Rimland** fu il primo, negli anni Sessanta, a sostenere che l'autismo avesse una **base organica**, andando contro la tendenza degli psichiatri di quel periodo secondo cui i genitori fossero responsabili della malattia dei loro bambini (madri frigorifero)

Rimland, teorizzò infatti che l'autismo fosse causato da alterazioni morfologiche e funzionali a base organica, cosa che cambiò il mondo dell'autismo per sempre.

Negli anni Sessanta, la psicologia cognitivo\comportamentale inizio' a promuovere la Applied Behavioral Analysis o ABA, la "modificazione comportamentale", un trattamento proposto pionieristicamente dal giovane psicologo norvegese-americano **Ivar Lovaas**.



Terapia ABA



Il metodo ABA, acronimo inglese di Applied Behavioral Analysis, è il ramo applicativo dell'Analisi del Comportamento, la scienza che si occupa di descrivere le relazioni tra il comportamento degli organismi e gli eventi che lo influenzano.

Il campo di applicazione di questa tecnica in cui si è mostrata una più significativa crescita e applicazione è quello riguardante i bambini con disturbo autistico

Anni di studi e ricerche hanno dimostrato l'efficacia del metodo ABA nel ridurre comportamenti disfunzionali e nel migliorare ed aumentare la comunicazione, l'apprendimento e comportamenti socialmente app



Il trattamento dei disturbi
dello spettro autistico
nei bambini
e negli adolescenti

L'obiettivo del trattamento di un bambino autistico con il metodo ABA è quello di migliorare la sua qualità di vita e le relazioni con gli altri.

L'utilizzo del metodo ABA è suggerito dall'Istituto Superiore della Sanità nella Linea Guida n. 21
“Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti”.



Terapia ABA

Il metodo consiste nel fare eseguire degli **esercizi specifici** al bambino seguendo un programma definito e personalizzato (ogni bambino è trattato individualmente in relazione alle sue specificità).

Il metodo ABA comprende 3 fasi generali.

La prima fase, si basa sull'osservazione del comportamento del bambino autistico. L'obiettivo è studiare, oltre al comportamento, le reazioni del bambino agli stimoli esterni.

Successivamente, vengono analizzate le **reazioni comportamentali** del bambino autistico e delle persone che lo circondano.

Solo nella terza fase, quando è chiaro chi e cosa determina l'azione e reazione, il professionista inizierà ad attuare gli esercizi specifici per **modificare il comportamento**.



Terapia ABA

Il metodo ABA è applicabile con la collaborazione tra figure professionali specializzate, tra cui il logopedista, lo psicologo e gli insegnanti e figure non professionali (genitori, famiglia, amici).

All'interno delle scuole, per esempio, l'insegnante di sostegno e l'insegnante delle materie disciplinari, vengono appoggiati da un professionista ABA. Fuori dalla scuola, invece, lo psicologo ABA collabora con i genitori e familiari del bambino autistico.

I luoghi in cui il metodo viene messo in pratica, al fine di insegnare la tecnica agli insegnanti e ai genitori per aiutare il bambino ad integrarsi nell'ambiente scolastico, familiare e sociale, sono quindi:

la scuola(School based)

la casa(Clinic/home based)

La famiglia (Parents managed)

Solitamente i **training sono intensivi** (20\40 ore a settimana)



Un po' di storia.....

Lo psicologo **Eric Schopler** è stato per ventitré anni direttore del «Journal of Autism and Developmental Disorders», la rivista più prestigiosa nel campo dell'autismo che raccoglie i contributi più significativi dei massimi esperti sull'argomento ed è l'ideatore del metodo TEACCH

Il metodo TEACCH, acronimo di “Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children”, prevede la **presa in carico globale** in senso sia “orizzontale” che “verticale”, cioè in ogni momento della giornata e in ogni periodo dell'anno e della vita, delle persone con autismo o con altre disabilità comunicative.



Il metodo TEACCH

Il metodo punta allo sviluppo del maggior grado possibile di autonomia delle persone con autismo nella vita personale, sociale e lavorativa, attraverso strategie educative mirate al potenziamento delle capacità emergenti.

I presupposti su cui questo metodo si basa per stabilire i criteri di intervento erano, agli inizi degli anni '60, del tutto innovativi: smentita da varie ricerche scientifiche una qualunque responsabilità della famiglia nella genesi dell'Autismo, **i genitori** incominciano a essere considerati la fonte più attendibile di informazioni sul proprio bambino, e vengono coinvolti nel programma di trattamento, con il ruolo di **partner attivi dei terapisti**.

Inoltre, poichè in presenza di un disturbo della comunicazione e della socializzazione l'integrazione sociale non può avvenire spontaneamente, i programmi educativi devono avvalersi di strategie appropriate.



Il metodo TEACCH: principi

Coinvolgimento e collaborazione attiva dei genitori: per una corretta valutazione delle capacità del bambino, delle sue potenzialità e del suo livello di sviluppo; per consentire la generalizzazione delle competenze e per garantire interventi coerenti in ogni momento della vita del bambino.

Intervento a partire da **punti di forza e predisposizioni** personali del bambino: una volta valutate le abilità di base, gli obiettivi e le attività saranno scelti non fra ciò in cui il bambino ha maggiore difficoltà, ma fra le abilità “emergenti”, cioè fra le prestazioni che riesce a portare a termine con l’aiuto dell’adulto.

Strutturazione di spazi e tempi di vita con strategie di tipo visivo, dato che le abilità visuo – spaziali costituiscono per i bambini autistici un punto di forza. La strutturazione spazio – temporale favorisce la prevedibilità e permette di tenere sotto controllo l’ansia.

Modificazione dell’ambiente di vita del bambino, strutturandolo in modo tale da facilitare l’apprendimento: adattare l’ambiente alla persona, presentandogli progressivamente le difficoltà.

Elaborazione di un programma educativo individualizzato, con continue e frequenti verifiche

IL PROGRAMMA TEACCH



Il metodo TEACCH

**Principi chiave della filosofia
TEACCH**

www.educational--academy.blogspot.com

The diagram consists of a central title box at the top and five principle boxes arranged below it in a 2x3 grid. The central title box contains the text "Principi chiave della filosofia TEACCH" and the website "www.educational--academy.blogspot.com". The bottom principle boxes also contain the website address. The five principles are:

- Attenzione per le caratteristiche dell'autismo** (Attention to the characteristics of autism) - represented by a pink brain icon.
- Individualizzazione degli interventi** (Individualization of interventions) - represented by a yellow checkmark icon.
- Strutturazione dell'ambiente;** (Structuring the environment;) - represented by a school desk icon.
- Sistema di educazione strutturata** (Structured education system) - represented by a clipboard icon.
- Collaborazione con i genitori** (Collaboration with parents) - represented by a couple icon.
- Servizi che coprono l'intero arco di vita.** (Services that cover the entire life cycle) - represented by a group of people from infancy to old age icon.

Il metodo TEACCH

Le Linee Guida dell'ISS suggeriscono che il metodo TEACCH produce miglioramenti:

- Sulle aree motorie
- Performance cognitive
- Funzionamento sociale e comunicazione



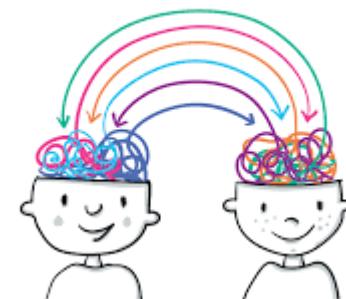
Un po' di storia.....

Nel 1985, un gruppo di studiosi (tra cui **Simon Baron-Cohen**, tra gli ideatori dello strumento diagnostico CHAT) pubblicò l'articolo Does the autistic child have a "theory of mind"? in cui veniva proposto un modello cognitivo basato sulla **teoria della mente**

Gli autori ipotizzarono che nell'autismo la disfunzione cognitiva da cui deriverebbero gli altri sintomi consista in un'incapacità di rendersi conto del pensiero altrui; sarebbe, cioè, carente o assente proprio la teoria della mente.

Tale deficit cognitivo sarebbe alla base della drammatica compromissione nell'autismo della capacità di attribuire alle altre persone stati mentali, quali desideri, credenze, pensieri e intenzioni e di prevedere e spiegare il comportamento sulla base di tali inferenze

Studi di neuroimaging hanno individuato specifiche regioni del cervello impegnate durante i compiti che presuppongono il possesso di una teoria della mente. La ricerca tramite la PET, utilizzando compiti di comprensione verbale e pittorica di una storia, ha identificato un insieme di regioni cerebrali tra cui la **corteccia frontale mediale (mPFC)** e l'**area intorno al solco temporale superiore (pSTS)**, e talvolta la **corteccia del precuneo e l'amigdala**



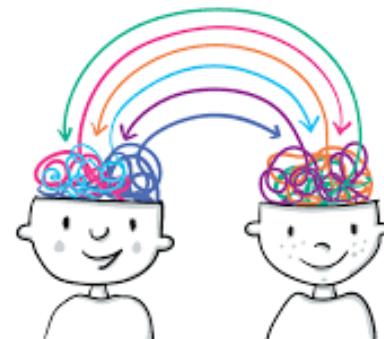
Teoria della mente e disturbo dello spettro autistico

Gli individui con DSA presentano difficoltà proprio nel ragionamento e nella comprensione delle intenzioni, delle emozioni e delle credenze altrui, che sono alla base delle interazioni sociali e di una comunicazione efficiente.

Questo spiegherebbe la presenza di deficit di tipo sociale, comportamentale e comunicativo e ci permette di inquadrare il disturbo in un'ottica di scarsa o mancante Teoria della Mente. Più precisamente si può parlare di un'acquisizione ritardata o incompleta di tale abilità

È vero infatti che tra gli individui con questi disturbi esistono sempre delle differenze individuali per quanto riguarda l'acquisizione della ToM.

Ad esempio: gli individui con DSA mostrano generalmente difficoltà significative nel riconoscimento delle emozioni essenziali, quando si devono basare esclusivamente sulle informazioni acquisite dallo sguardo degli altri; tuttavia, gli individui ad alto funzionamento sono invece in grado di interpretare gli stati mentali basandosi esclusivamente sulle espressioni facciali



Diagnosi oggi: dal DSM IV al DSM V

Il DSM V combina quattro diagnosi indipendenti del DSM IV (disturbo autistico, sindrome di Asperger, disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato e disturbo disintegrativo dell'infanzia) in un'unica etichetta di disturbo dello spettro autistico.

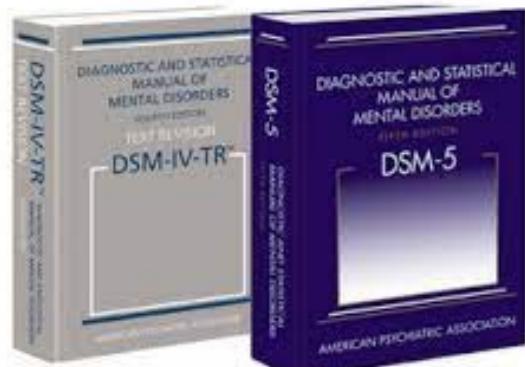
Il motivo di questo cambiamento è che questi disturbi hanno gli stessi sintomi alla base che compongono il “nucleo sintomatologico” della condizione clinica e che variano dal punto di vista quantitativo su vari gradi di gravità.

Quindi, nel DSM 5, per essere diagnosticato con disturbo dello spettro autistico, un individuo deve presentare:

A - Deficit persistente della comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti;

B - Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi.

Queste due dimensioni sono la base della diagnosi dimensionale di disturbo dello spettro autistico nel DSM 5 che va combinata con altri descrittori specifici che delineano l'intensità e il livello di altre caratteristiche della condizione.



Diagnosi nel DSM V

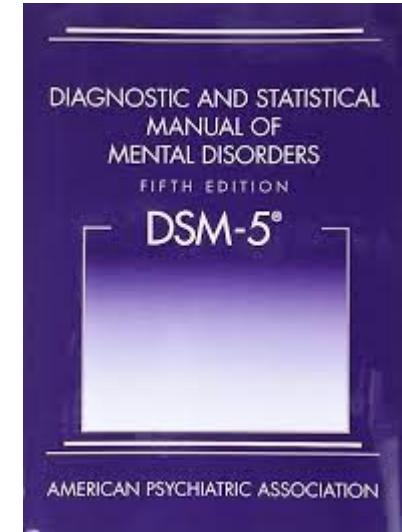
Insieme alle due dimensioni di base, viene integrata nella formulazione della diagnosi di disturbo dello spettro autistico la rilevazione dei seguenti specificatori:

Con o senza compromissione intellettiva concomitante;

Con o senza compromissione del linguaggio;

Associata a una condizione medica o genetica nota o fattore ambientale;

Associata a un altro problema del neurosviluppo, mentale o di comportamento.



Ulteriore fondamentale criterio di valutazione che viene proposto dal DSM 5 per l'autismo è il livello di gravità e di supporto richiesto suddiviso sui 3 livelli che descrivono il livello di compromissione tramite la descrizione delle due dimensioni principali (criteri A e B) sui 3 gradi di gravità

Diagnosi secondo il DSM V

A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti, (non spiegabile attraverso un ritardo generalizzato dello sviluppo) e manifestato da tutti e 3 i seguenti punti:

1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva che va da un approccio sociale anormale e insuccesso nella normale conversazione (botta e risposta) attraverso una ridotta condivisione di interessi, emozioni, percezione mentale e reazione fino alla totale mancanza di iniziativa nell'interazione sociale
2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali usati per l'interazione sociale, da una scarsa integrazione della comunicazione verbale e non verbale, attraverso anormalità nel contatto oculare e nel linguaggio del corpo, o deficit nella comprensione e nell'uso della comunicazione non verbale, fino alla totale mancanza di espressività facciale e gestualità
3. Deficit dello sviluppo, gestione e comprensione delle relazioni sociali (non comprese quelle con i genitori e caregiver): che vanno da difficoltà nell'adattare il comportamento ai diversi

Diagnosi secondo il DSM V

B. Pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi (manifestato da almeno 2 dei seguenti punti):

1. Eloquio, movimenti o uso di oggetti stereotipati o ripetitivi, come stereotipie motorie, ecolalia, uso ripetitivo di oggetti, o frasi idiosincratiche
2. Eccessiva fedeltà alla routine, comportamenti verbali o non verbali riutilizzati o eccessiva riluttanza ai cambiamenti: rituali motori, insistenza nel fare la stessa strada o mangiare lo stesso cibo, domande incessanti o estremo stress a seguito di piccoli cambiamenti
3. Interessi altamente ristretti e fissati, anormali in intensità o argomenti: forte attaccamento o interesse per oggetti insoliti, interessi eccessivamente persistenti o circostanziati

Diagnosi secondo il DSM V

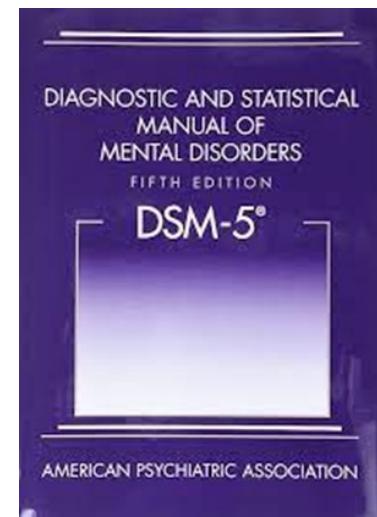
C. I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia (ma possono non diventare completamente manifesti finché le esigenze sociali non oltrepassano il limite delle capacità)

D. I sintomi causano compromissione clinicamente significativa del funzionamento in ambito sociale, lavorativo, e in altre aree importanti

E. Queste alterazioni non sono spiegabili da disabilità intellettiva o da ritardo globale dello sviluppo.

La disabilità intellettiva è spesso presente in comorbidità. Per porre diagnosi di comorbidità di disturbo dello spettro autistico e di disabilità intellettiva, il livello di comunicazione sociale deve essere inferiore rispetto a quanto atteso per il livello di sviluppo generale

Nel 70% dei soggetti l'autismo è accompagnato a disabilità intellettiva,
nel 40% di casi di forma grave



Ulteriore fondamentale **criterio di valutazione** che viene proposto dal DSM 5 per l'autismo è il **livello di gravità**

Tabella 2 Livelli di gravità del disturbo dello spettro dell'autismo

Livello di gravità	Comunicazione sociale	Comportamenti ristretti, ripetitivi
Livello 3 “È necessario un supporto molto significativo”	Gravi deficit delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale causano gravi compromissioni del funzionamento, avvio molto limitato delle interazioni sociali e reazioni minime alle aperture sociali da parte di altri. Per esempio, una persona con un eloquio caratterizzato da poche parole comprensibili, che raramente avvia interazioni sociali e, quando lo fa, mette in atto approcci insoliti solo per soddisfare esigenze e risponde solo ad approcci sociali molto diretti.	Inflessibilità di comportamento, estrema difficoltà nell'affrontare il cambiamento, o altri comportamenti ristretti/ripetitivi interferiscono in modo marcato con tutte le aree del funzionamento. Grande disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
Livello 2 “È necessario un supporto significativo”	Deficit marcati delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale; compromissioni sociali visibili anche in presenza di supporto; avvio limitato delle interazioni sociali; reazioni ridotte o anomale alle aperture sociali da parte di altri. Per esempio, una persona che parla usando frasi semplici, la cui interazione è limitata a interessi ristretti e particolari e che presenta una comunicazione non verbale decisamente strana.	Inflessibilità di comportamento, difficoltà nell'affrontare i cambiamenti o altri comportamenti ristretti/ripetitivi sono sufficientemente frequenti da essere evidenti a un osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti. Disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
Livello 1 “È necessario un supporto”	In assenza di supporto, i deficit della comunicazione sociale causano notevoli compromissioni. Difficoltà ad avviare le interazioni sociali, e chiari esempi di risposte atipiche o infruttuose alle aperture sociali da parte di altri. L'individuo può mostrare un interesse ridotto per le interazioni sociali. Per esempio, una persona che è in grado di formulare frasi complete e si impegna nella comunicazione, ma fallisce nella conversazione bidirezionale con gli altri, e i cui tentativi di fare amicizia sono strani e in genere senza successo.	L'inflessibilità di comportamento causa interferenze significative con il funzionamento in uno o più contesti. Difficoltà nel passare da un'attività all'altra. I problemi nell'organizzazione e nella pianificazione ostacolano l'indipendenza.

Compromissione dell'interazione sociale e comportamenti correlati



Difficoltà nell'interazione con altri bambini



Carenza nello sguardo e nel contatto visivo



Strani attaccamenti agli oggetti.



Partecipa solo se l'adulto insiste e l'aiuta



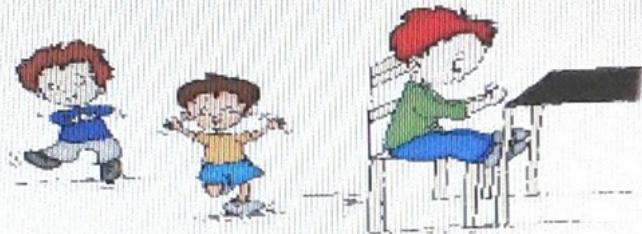
Non gioca con gli altri bambini



Mostra indifferenza

Difficoltà nella socializzazione

Possono mostrare assenza di interesse in altri bambini mentre giocano



Possono diventare aggressivi nei confronti dei fratelli/sorelle



Possono rimanere seduti nella culla a piangere invece di chiamare la mamma



Possono non prestare attenzione quando i genitori vanno via o ritornano dal lavoro



Possono mostrare assenza di interesse in giochi interattivi come cucù settete o altro



Possono fortemente respingere abbracci, baci o farsi prendere in collo dai genitori



Possono non alzare le braccia verso la persona che si avvicina alla culla per essere presi in collo

Alterazione della comunicazione verbale e non verbale e comportamenti ad essa correlati



Interazione a senso unico



Difficoltà ad esprimersi
parlando



Parla sempre dello stesso
argomento
e tende a ripetere le parole a
pappagallo.



Per chiedere si serve
della mano dell'adulto.



Nei momenti di crisi ha
comportamenti autolesionistici
o lesionistici.



Ride o piange
senza motivo

Difficoltà nella comunicazione

I bambini con autismo spesso non sono consapevoli del loro ambiente circostante e possono presentare difficoltà con il contatto oculare. Di conseguenza possono apparire disinteressati in qualsiasi forma di comunicazione.

Quando hanno bisogno di qualcosa, spesso ricorrono alla strategia della 'mano guidata': il bambino pone la mano del genitore sull'oggetto desiderato, utilizzando così il genitore o l'adulto come uno strumento per ottenere ciò che vuole.

I bambini neurotipici comunicano i loro bisogni o desideri verbalizzando o con strategie non verbali, come l'indicare.



Non consapevoli
dell'ambiente
circostante



Evitano il contatto oculare

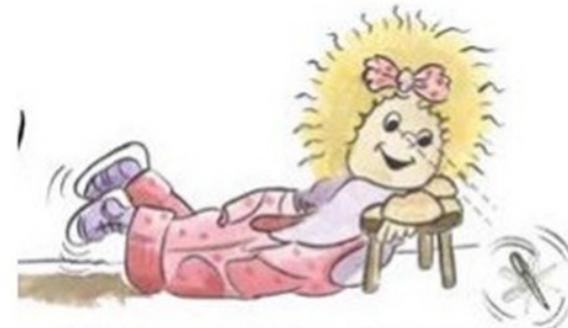
Repertorio di attività ed interessi ristretti e stereotipati



Non ama i cambiamenti



Iperattività



Fissa e ruota gli oggetti



Scarsa coscienza dei pericoli



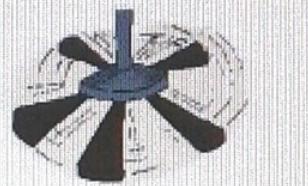
Scarsa creatività e uso
inappropriato dei giocattoli



Comportamenti strani
e bizzarri

Comportamenti bizzarri\ripetitivi

Muovono ripetutamente le mani



Girano su stessi



Fissano oggetti
che girano, come
un ventilatore

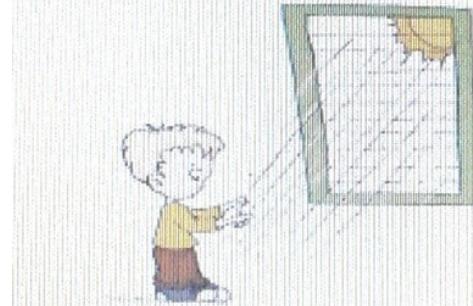
Mettono in fila una varietà
di oggetti come
macchinine o giocattoli



Possono non mostrare
interesse in una
varietà di giocattoli,
ma vengono attratti
piuttosto da oggetti di
uso comune, come un
stufetta portatile.



Possono
manipolare la
polvere evidenziata
dai raggi del sole



Possono non giocare in
modo appropriato con un
giocattolo e, invece,
focalizzano l'attenzione
su un particolare, come
far girare le ruote di una
macchinina



Comportamenti bizzarri\ripetitivi



Si dondolano su stessi



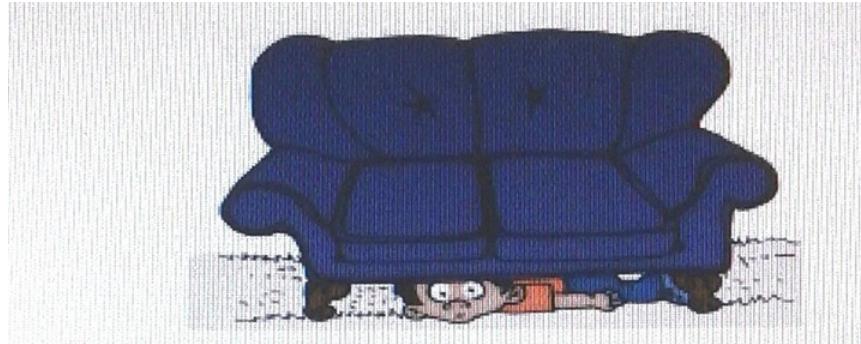
Spengono e accendono ossessivamente la luce



Mangiano oggetti inusuali, come capi di abbigliamento, materassi o tende



Agitano o schioccano le dita davanti agli occhi



Trovano delle modalità per procurarsi delle pressioni intense lungo il corpo



Si imbrattano con le feci



Trovano delle modalità per procurarsi forti impatti sul proprio corpo

Difficoltà motorie



I bambini con autismo possono presentare difficoltà nell'area motoria. Alcuni bambini possono mostrare abilità grosso e fino-motorie eccelse in alcune aree e piuttosto limitate in altre.

Difficoltà nella motricità fine



Camminano sulla punta dei piedi



Difficoltà nella percezione della profondità



Persino i bambini che mostrano abilità motorie tipiche, possono presentare difficoltà nel pedalare un triciclo, una bicicletta, etc.



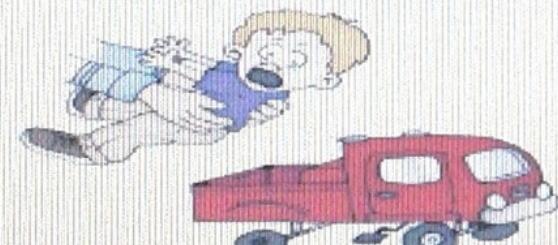
Equilibrio eccezionale



Goffaggine o scarsa coordinazione

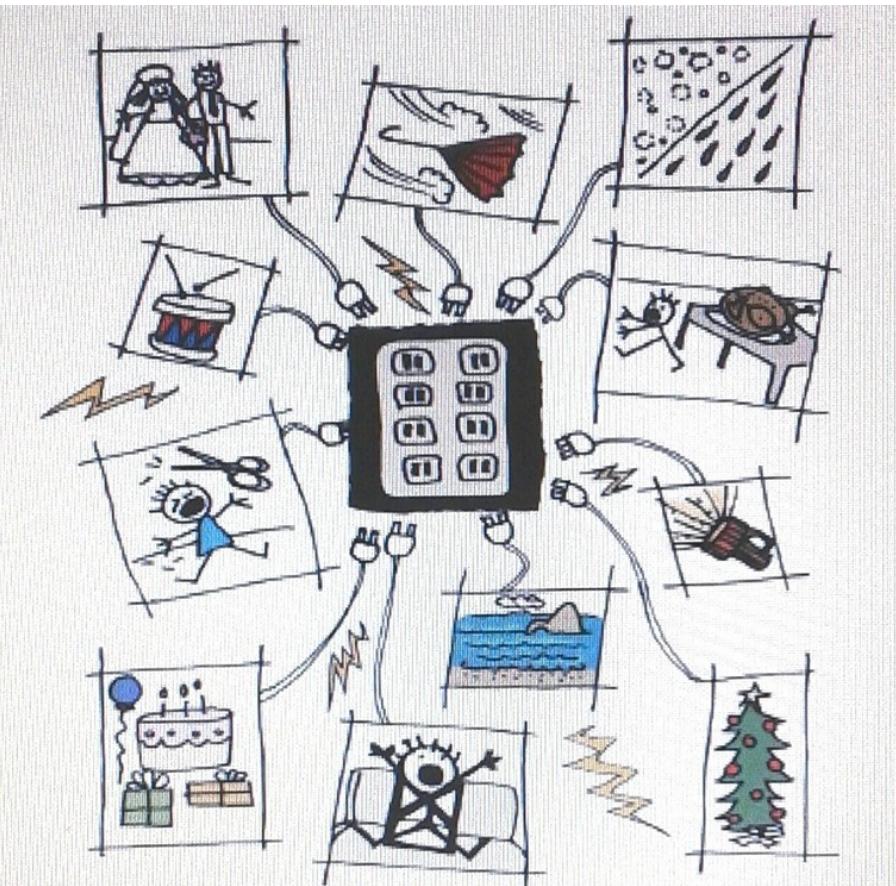


Scianorrea o eccessiva salivazione



Difficoltà nel pedalare un triciclo o una macchinina a pedali

Difficoltà sensoriali



Un bambino con autismo può avere difficoltà estreme nel tollerare musica, rumori, tessuti, situazioni e ambienti nuovi. Maggiori sono le opportunità di esporre un bambino ad una serie di esperienze sensoriali, più probabile diventa l'emergere di una crisi comportamentale.

Estrema difficoltà nel farsi tagliare i capelli



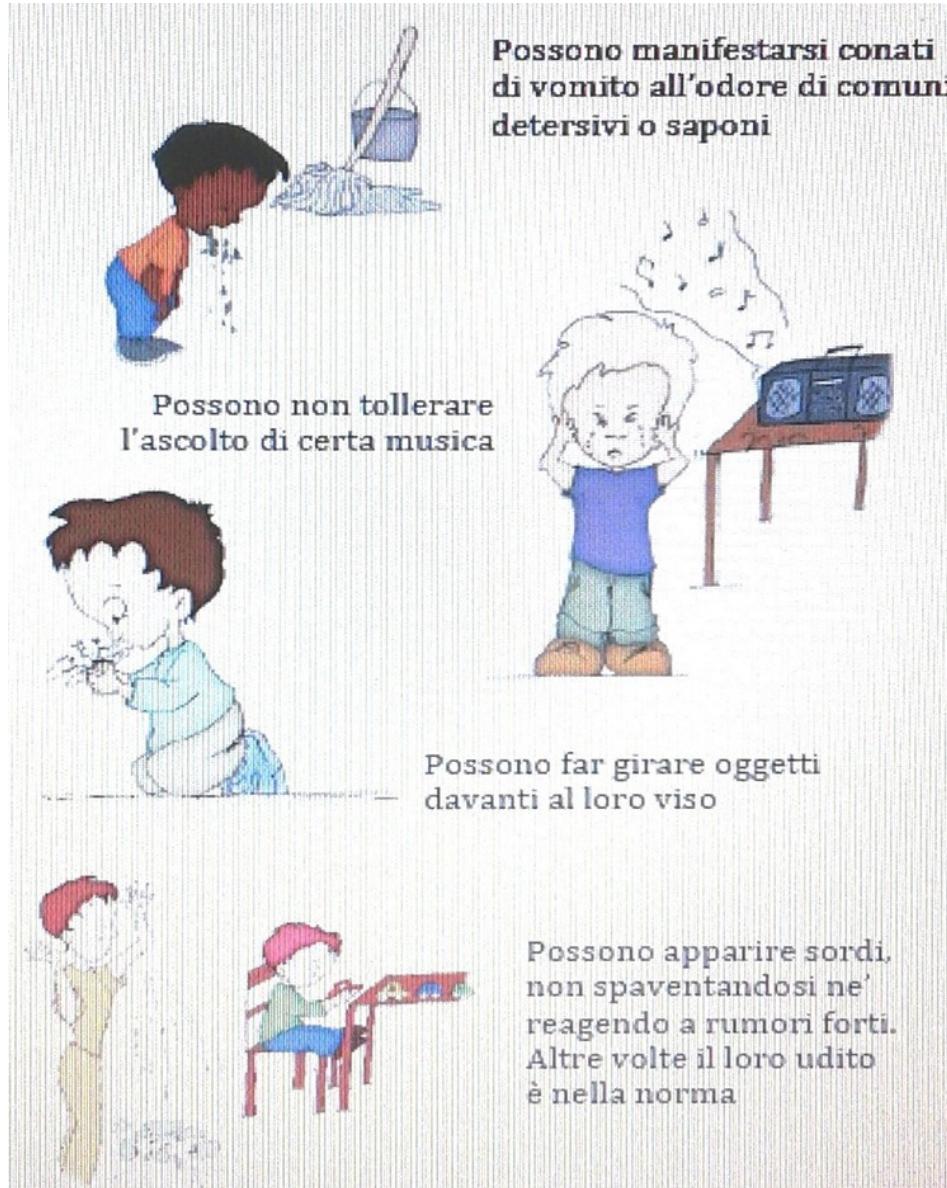
Incapacità di tollerare le cinture di sicurezza

Possono non essere gradite esperienze nuove come le candeline o i palloncini per il compleanno



Scarsa tolleranza a farsi fare il bagnetto

Difficoltà sensoriali



Comportamenti autolesionistici



Problemi di sicurezza



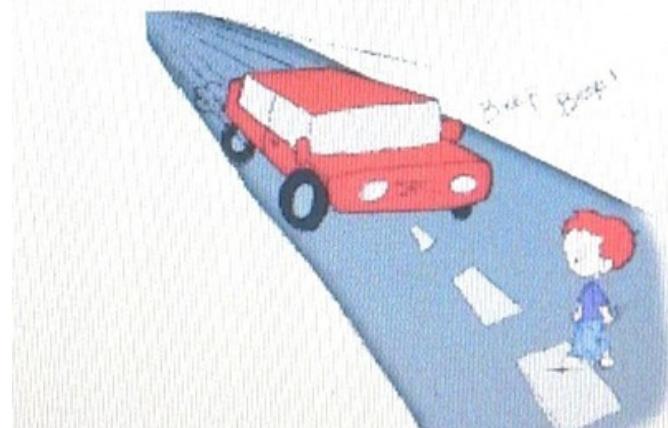
Totale assenza del senso del pericolo



Totale assenza di paura dell'altitudine



Difficoltà nel riconoscere situazioni dove ci si potrebbe fare del male



Difficoltà linguistiche nei DSA

Non imita i gesti

Suoni strani, grida, digrignare i denti, non i normali vocalizzi

Ripetizione di frasi fuori dal contesto

Ecolalia= ripetizione di frasi appena udite

Neologismi = parole inesistenti

Confusione nei pronomi io/tu

Discorso in funzione NON comunicativa



Difficoltà motorie nei DSA

stereotipie = movimenti ripetuti in modo sempre uguale (soprattutto le mani o le dita)

movimenti di tutto il corpo rotatori a trottola

Camminare in punta di piedi

Dondolarsi

Fiutare oggetti e persone

Condotte autolesionistiche (battere la testa contro il muro, mordersi)

Scarsa coordinazione oculo\manuale

Problemi di motricità fine



Difficoltà affettive nei DSA

oscillazioni rapide del tono dell'umore

apatia

agitazione motoria

crisi d'ansia acute legate a frustrazioni minime o minime modificazioni dell'ambiente

aggressività in certi casi



Aule multisensoriali snoezelen

La parola snoe-zelen è un neologismo derivante dalla contrazione tra due vocaboli olandesi: “snuffelen” (annusare, curiosare) e “doezelen” (sonnecchiare); si potrebbe dunque tradurre con “rilassarsi utilizzando i sensi”.

Una sala basata sul metodo-snoezelen è una **stanza multisensoriale**, un luogo immersivo dove la persona viene guidata al contatto con sé stesso e con il mondo esterno attraverso la stimolazione sensoriale

Oltre all'impegno di effetti luminosi, colori, suoni, musiche rilassanti e profumi troviamo:

tubo a bolle

proiettore di immagini

fibre ottiche

pavimento e soffitto multicolore

fibre ottiche

pannelli “vibranti”o interattivi

superfici “tattili”

poltrone oscillanti e letti vibranti



Aule multisensoriali snoezelen

La stanza Multisensoriale, largamente estesa in molti ospedali, centri di riabilitazione e scuole del Nord Europa, sta iniziando a diffondersi anche in Italia e in ogni parte del mondo per i suoi effetti benefici.

I bambini autistici, infatti, immersi in un contesto ludico, hanno una maggior fiducia nelle proprie potenzialità, un grande benessere interiore, accrescono le loro percezioni, e sviluppano relazioni interpersonali con i propri familiari e con gli altri, in quanto vengono stimolati a non isolarsi e chiudersi nel loro mondo.

<https://www.youtube.com/watch?v=FmppfaaRscY>



La diagnosi può avvenire intorno ai **3 anni** di vita quando il bambino abbia raggiunto l'età in cui generalmente dovrebbero essersi sviluppate le capacità linguistiche e sociali

Diagnosi molto più **precoce** è necessaria per un trattamento efficace per contenere i deficit relazionali e cognitivi e prevenire la possibilità di insorgenza di deficit secondari

Studio dei **precursori dello sviluppo** sociale e comunicativo per favorire una diagnosi precoce (che è possibile formulare all'età di 2 anni)

Sensibilizzazione dei **pediatri di famiglia** (primi sanitari contattati da genitori preoccupati) nei confronti degli indicatori comunicativo-relazionali utili per un precoce orientamento diagnostico

Red flag

Precursori dello sviluppo sociale e comunicativo:

- **Attenzione condivisa:** sguardi, gesti, posture e movimenti finalizzati al co-orientamento con un'altra persona verso un focus, emergenti tra 6-12 mesi
- **Pointing e gioco simbolico:** funzioni prelinguistiche come indicare e mostrare oggetti, scambi affettivi e imitazione sono possibili marker dell'autismo nei bambini piccoli (Lord 1995; Baron-Cohen, 1996). (Muratori, Milone, Campioni e Perrucchini, 1997; Osterling, Dawson)

Esiste una correlazione tra i deficit nell'attenzione condivisa e la successiva organizzazione linguistica (ampiezza del vocabolario) in autistici di età mentale < 30 mesi

SORVEGLIANZA SULLO SVILUPPO

Indicazioni per una immediata valutazione NPI:

- Assenza di lallazione e/o di gesti come indicare e fare "ciao" > **12 mesi**
- Assenza di parole singole > **16 mesi**
- Assenza di associazioni spontanee di due parole (non ecolalia) > **24 mesi**
- Perdita di competenze già acquisite nelle aree della comunicazione/interazione sociale **indipendentemente dall'età**

Esordio e osservazione dei sintomi

Generalmente viene osservato un ritardo di linguaggio, un disturbo dell'interazione e/o sospetta ipoacusia

Tra 10-18 mesi è possibile individuare alcuni segni che possono indirizzare verso una consultazione (sciarso aggancio visivo, difficoltà nell'attenzione condivisa, scarso interesse per gli altri, scarsa imitazione, ridotta comunicazione non verbale)

Fattori che influenzano una segnalazione precoce:

- Familiarità per disturbi neuropsichiatrici
- Presenza di altri bambini/fratelli (confronto sulle tappe di sviluppo)
- Regressione del linguaggio
- Segnalazioni di «problematicità» nell'inserimento al nido



Regressione nello sviluppo linguistico

Avviene nel 50% dei bambini con disturbo dello spettro autistico dopo uno sviluppo considerato “normale” (picco di incidenza a 18 mesi)

Il genitore riferisce:

Perdita più o meno improvvisa di interesse e attenzione verso le persone e l'ambiente

Perdita del vocabolario espressivo e delle competenze comunicative non verbali-interattive-cognitive (parole prodotte, gesti comunicativi ed imitativi)



Red flag a 18 mesi

A 18 mesi il tuo bambino e' in grado di.....

1. Guardarti e indicare quando lui/lei desidera mostrarti qualcosa

2. Guardare quando tu indichi qualcosa

3. Usare l'immaginazione mentre gioca facendo finta di

Se la risposta e' **NO**, il tuo bambino potrebbe presentare delle difficoltà legate allo spettro dell' **AUTISMO**.
Per favore allerta il tuo medico o pediatra immediatamente.

Basato su CHAT (Checklist for Autism in Toddlers)

CHAT

CHAT (Checklist for Autism in Toddlers) è uno strumento di **screening (non di diagnosi)** molto sensibile alla formulazione di un sospetto diagnostico di autismo a 18 mesi di età. Sviluppato da Simon Baron-Cohen dell' Università di Cambridge

Si somministra in pochissimo tempo e essa si compone di due sezioni distinte, una per le risposte dei genitori e una per le risposte degli operatori (pediatri)



Nome e cognome..... Nato il

data..... Pediatra

CHAT - Check list for autism in toddlers

(Baron-Cohen et al., 1992)

Sezione A. Domande ai genitori

- | | | |
|---|----|----|
| 1. Al vostro bambino piace essere cullato, fatto saltellare sulle ginocchia? | Sì | No |
| 2. Vostro figlio si interessa agli altri bambini? | Sì | No |
| 3. Gli piace arrampicarsi sui mobili o sulle scale? | Sì | No |
| 4. Si diverte a fare giochi tipo nascondino? | Sì | No |
| 5. Ogni tanto gioca a far finta di fare il tè, preparare da mangiare o altro? | Sì | No |
| 6. Ogni tanto usa il dito indice per chiedere qualcosa? | Sì | No |
| 7. Ogni tanto usa il dito indice per indicare interesse per qualcosa, cioè indurvi a guardare qualcosa ? | Sì | No |
| 8. È in grado di giocare in modo appropriato con giocattoli (es. macchinine o mattoncini) oltre che metterli in bocca o manipolarli o farli cadere? | Sì | No |
| 9. Il vostro bambino vi porge ogni tanto oggetti per mostrarveli? | Sì | No |

Sezione B. Osservazione del pediatra

- | | | |
|--|----|----|
| 1. Durante l'osservazione il bambino vi fissa mai negli occhi? | Sì | No |
| 2. È possibile ottenere l'attenzione del bambino, indicare poi un oggetto interessante, segnarlo col dito o nominarlo con un "oh, guarda ..." e osservare che il bambino effettivamente si giri a guardare ciò che gli è stato indicato? | Sì | No |
| 3. È possibile interessare il bambino a un gioco di finzione, ad esempio preparare qualcosa da bere o da mangiare? | Sì | No |
| 4. Chiedendogli "dov'è la luce" o "mostrami la luce", ripetendo eventualmente la domanda con un altro oggetto conosciuto (es. l'orsacchiotto), il bambino riesce a indicare con il dito e contemporaneamente a guardarvi in faccia? | Sì | No |
| 5. Riesce a fare una torre? Sì No
Se sì, con quanti cubi? _____ (n. di cubi) | | |

Scoring

- alto rischio di autismo:** insuccessi in A5, A7, B2, B3 e B4
- medio rischio di autismo:** insuccessi solo in A7 e/o B4
- rischio di diversi disturbi di sviluppo:** >3 insuccessi in qualsiasi item
- nei limiti di norma:** <3 insuccessi in qualsiasi item

Red flag

Box 8. Fare attenzione alle preoccupazioni dei genitori!

"Non si volta e non risponde quando lo chiamo..."

" Mio figlio sembra sordo..!"

"Cammina in punta di piedi"

"Non saluta con la mano"

"Non indica..."

"Prima diceva alcune parole, ora non più..."

"Ama allineare e mettere in fila oggetti o giochi.... È molto preciso"

"Adora far girare le ruote delle macchinine, e tutto ciò che gira!!"

"e' attratto dai riflessi della luce sulle cose"

Ama fare e rifare la stessa cosa...in modo ossessivo""

"..è un bambino molto indipendente...non ci chiede mai nulla"

"A volte, quando vuole qualcosa, prende la mia mano e la usa come un braccio meccanico... portandomi verso ciò che lo interessa"

"Preferisce giocare da solo"

"Non cerca e non si avvicina agli altri bambini.."

"E' molto attaccato ad alcuni giocattoli o oggetti particolari, li vuole sempre con sé!"

"Si arrabbia molto se viene cambiata una routine qualsiasi(ad esempio se cambiamo la solita strada per l'asilo..)"

"Si tappa le orecchie quando sente alcuni rumori"

"Gli danno molto fastidio alcuni tipi di abiti o di stoffe"

" Non mangia alcune cose, anzi, mangia soltanto alcuni cibi... è molto selettivo"

"... è molto irritabile, ha crisi di collera, è iperattivo..."

Indicatori di sospetto

Non compare il sorriso al 3° mese

Nei primi mesi di vita:

- Bambini calmi, indifferenti, amanti della solitudine
- Non amano essere tenuti in braccio
- Non girano la testa per vedere la madre quando in braccio a qualcun altro
- Inerti

Preoccupazioni inerenti il comportamento

- Ha crisi di collera-aggressività
- È iper-attivo, non-cooperativo, provocatorio
- Non sa come usare i giocattoli
- Cammina in punta di piedi
- Ha attaccamenti inusuali ai giocattoli
- Allinea gli oggetti
- È ipersensibile a certe fibre tessili o a certi suoni
- Ha strani modelli di movimento

Indicatori di sospetto

Dal secondo e terzo anno di vita:

- Non si volta se chiamato, anche se udito buono
- Non guarda in faccia l'interlocutore, ma fissa il vuoto
- Viva attenzione, ma con sguardo periferico
- Rifiuta il contatto con l'altro
- Uso strumentale di parti del corpo dell'altro (mano)
- Non esprime ansia alla separazione
- Non esprime gioia al riconciliamento

Rapporti difficili con gli altri bambini:

- Indifferenza ai giochi di finzione o imitazione
- Uso degli oggetti (anche giocattoli) stereotipato e ripetitivo
- Bisogno di sicurezza, regolarità, fastidio/protesta violenta per i cambiamenti



Diagnosi di disturbo dello spettro autistico

- Anamnesi
- Esame obiettivo generale, neurologico e psichiatrico
- Valutazione psico-intellettiva (WPPSI, WISC-R, Leiter-R etc)
- **Strumenti diagnostici specifici per l'autismo (ADI-R, ADOS, CARS, etc)**
- **Altri strumenti di valutazione (PEP-R, VABS)**
- Esami ematochimici sierici e urinari di routine, elettroliti, TORCH, Ig, ormoni tiroidei, lattato, piruvato, ammoniemia, enzimi lisosomali, aminoacidemia/uria, oligosaccaridi e mucopolisaccaridi urinari, acidi grassi a catena molto lunga
- Cariotipo ad alta risoluzione e ricerca X-fragile
- Esami neurofisiologici (EEG, Potenziali Evocati)
- Neuroimmagini: RMN encefalo, SRM, SPECT, PET

La diagnosi di autismo è clinica (basata su criteri comportamentali). non esistono indagini strumentali o di laboratorio con significato diagnostico né un marker che identifichino il disturbo



ADOS-2

L'ADI-R è un'intervista finalizzata a ottenere una gamma completa di informazioni per la diagnosi di autismo e per valutare i disturbi dello spettro autistico.

È stata progettata per essere usata in combinazione con uno strumento parallelo di osservazione, l'*Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS).

Vengono utilizzate le descrizioni raccolte relative al comportamento di un soggetto nell'intero corso della sua vita, affinché sia possibile determinare se il suo percorso di sviluppo e le caratteristiche del suo comportamento soddisfano o meno i criteri della diagnosi di autismo o di DSA.

STRUTTURA

L'ADI-R è rivolto ai genitori o agli educatori di soggetti dalla prima infanzia all'età adulta, con un'età mentale al di sopra dei 2 anni. Si focalizza sull'osservazione sistematica e standardizzata di comportamenti che raramente vengono riscontrati in soggetti non clinici, e principalmente sulle tre aree del funzionamento:

- Linguaggio e comunicazione;
- Interazione sociale reciproca;
- Comportamenti stereotipati e interessi ristretti.

Finalità: Valutazione e diagnosi dei disturbi dello spettro autistico

Età/target: da 12 mesi all'età adulta

Caratteristiche: osservazione standardizzata del comportamento mediante l'uso di oggetti e codifica

Composizione: 5 moduli, oggetti da utilizzare nell'interazione con il soggetto

Somministrazione: *forma:* individuale
tempo: 40-60 minuti

Scoring: *forma:* 5 moduli per la codifica del comportamento osservato



Epidemiologia

Non presenta prevalenze geografiche e/o etniche

1,7% della popolazione

Colpisce maggiormente i maschi (3:1)

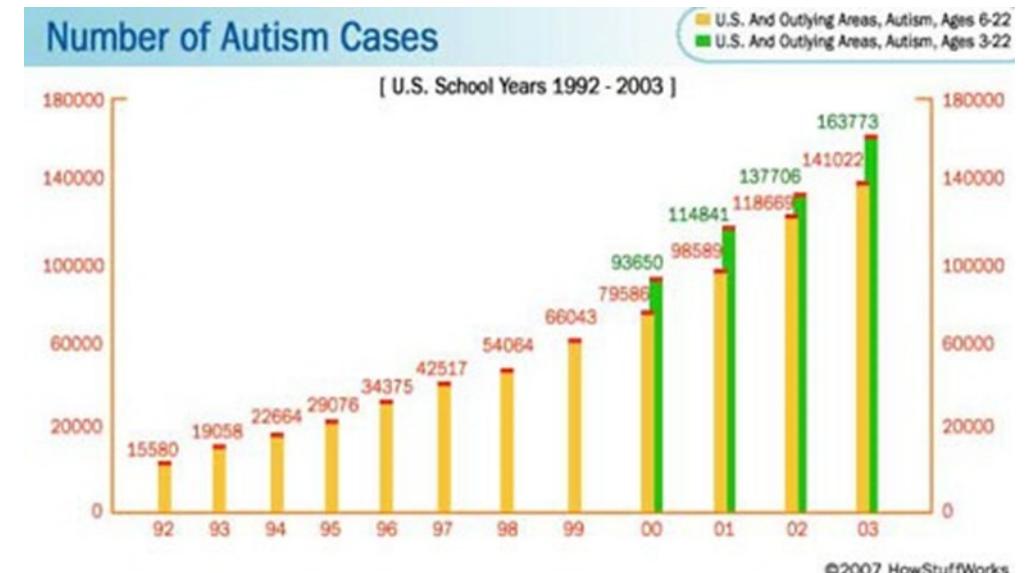
In Italia 360.000 persone con DSA (dati: Associazione Famiglie FANTASiA, 2012)



Epidemiologia

Rispetto a 30 anni fa il DSA è attualmente 3-4 volte più frequente: secondo diversi autori questa discordanza nelle stime di prevalenza sarebbe dovuta più che a un reale incremento dei casi ad una serie di fattori individuabili in:

- migliore definizione dei criteri diagnostici
- diffusione di procedure diagnostiche standardizzate
- maggiore sensibilizzazione degli operatori e della popolazione
- aumento dei Servizi (anche se ancora decisamente inadeguati alla richiesta, sia quantitativamente che qualitativamente)



Eziologia

“la natura stessa del disturbo, coinvolgendo i complessi rapporti mente-cervello, non rende possibile il riferimento al modello sequenziale eziopatogenetico” (Linea Guida n.21- ISS, 2011)

La ricerca si orienta:

- indagare il ruolo dei fattori genetici (l' autismo è una patologia psichiatrica con un elevato tasso di ereditabilità e con una significativa concordanza nei gemelli monozigoti: il rischio di avere un altro bambino con autismo è 20 volte più elevato rispetto alla popolazione generale se si è già avuto un figlio affetto). Probabilmente sono più di uno i geni coinvolti
- indagare le disfunzioni morfostrutturali (anomalie volumetriche di lobi frontali, amigdala, cervelletto corpo calloso) e disfunzioni dopaminergiche
- Non esiste un marker biologico (proteina o sequenza di dna) per



La genesi più probabile è quella multifattoriale

Eziologia: gli studi in corso

Nessuno dei geni finora identificati in particolari gruppi di pazienti e/o nei loro familiari è di per sé capace di spiegare tutti i sintomi di questa complessa patologia neuropsichiatrica. I soggetti dovrebbero ereditare una particolare combinazione di geni "difettosi" per essere affetti da autismo.

è possibile che in alcuni casi tale combinazione di geni 'difettosi' dia origine al disturbo solo in seguito a fattori ambientali scatenanti.

La ricerca si sta concentrando in particolare su alcuni filoni:

- l'esposizione ad agenti infettivi durante la vita prenatale
- lo status immunologico materno-fetale
- l'esposizione a farmaci o agenti tossici anche attraverso l'alimentazione durante la gravidanza
- ruolo dell'esposizione ad agenti tossici durante lo sviluppo, come il mercurio o altri inquinanti ambientali quali i pesticidi organo fosfati o organoclorurati nonché l'utilizzo di farmaci in gravidanza.



Il caso Wakefield

Il caso Wakefield fu un **caso di frode** basato su un articolo pubblicato nel febbraio del 1998 sulla rivista medica britannica **The Lancet**, firmato dal medico inglese **Andrew Wakefield** con altri 11 coautori, in cui veniva ipotizzata la correlazione fra il vaccino MPR e lo sviluppo di disturbi dello spettro autistico.

La frode venne smascherata grazie a una lunga inchiesta del Sunday Times che determinò il **ritiro dell'articolo di Wakefield nel 2010 da parte del Lancet**.

L'inchiesta di sollevò numerosi dubbi etici e scientifici sulla ricerca condotta da Wakefield evidenziando anche come questi avesse numerosi conflitti di interesse non dichiarati, motivo per cui **la maggior parte dei coautori dello studio decise di ritirare il proprio supporto alle conclusioni in esso presenti**.

Indagini successive dimostrarono che Wakefield aveva ricevuto vari finanziamenti da alcuni avvocati impegnati in cause legate a presunti danni da vaccino in modo da avere una base scientifica da utilizzare come prova in tribunale



THE LANCET

The Lancet, Volume 351, issue 9110, Pages 637 - 641, 28 February 1998
doi:10.1016/S0140-6736(97)11096-0

This article was retracted

RETRACTED: Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis and pervasive developmental disorder in children

Dr A. Wakefield FRCR ^a, SH Murch MB B, A. Anthony MB B, J. Linney PhD ^b, GM Casius MRCP ^c, M. Malik MRCP ^c, M. Bereketeau MRCP ^c, MA Thomson FRCP ^c, P. Harvey FRCR ^c, A. Valentine FRCR ^c, SE Davies MRCPath ^c, JA Walker-Smith FRCR ^c

Summary

Background
We investigated a consecutive series of children with chronic enterocolitis and regressive developmental disorders.

Methods
12 children (mean age 6 years [range 3–10], 11 boys) were referred to a paediatric gastroenterology unit with a history of m

RETRACTED

Alcune considerazioni

1998-2002: numerosi lavori epidemiologici **escludono l'associazione tra MPR e autismo**: Taylor 1999 (Lancet), Dales 2001 (JAMA), Kaye 2001 (BMJ), Taylor 2002 (BMJ),

Editoriale Lancet 23-2-2002: decisa presa di posizione contro l'ipotesi di Wakefield, anche alla luce di una lettera di uno dei coautori del 1° lavoro (JW smith, senior author) che si schiera apertamente contro Wakefield.

Tra gli studiosi dell'autismo si ribadisce che:

Le basi genetiche, i tempi di insorgenza dei sintomi, l'istopatologia del SNC dei pazienti concordano per un **esordio precoce della malattia (durante lo sviluppo intrauterino)**

The screenshot shows the JAMA (The Journal of the American Medical Association) website. At the top, the JAMA logo is displayed with the subtitle "The Journal of the American Medical Association". Below the logo, a navigation bar includes links for Home, Current Issue, All Issues, Online First, Collections, CME, Multimedia, and a search icon (Q). A date banner indicates "April 21, 2015, Vol 313, No. 15 >". Below the banner are links for "Previous Article" and "Next Article". A sub-header "Original Investigation | April 21, 2015" is present. The main article title is "Autism Occurrence by MMR Vaccine Status Among US Children With Older Siblings With and Without Autism" with a "FREE" badge. Below the title, author names are listed: Anjali Jain, MD¹; Jaclyn Marshall, MS¹; Ami Buikema, MPH²; Tim Bancroft, PhD²; Jonathan P. Kelly, MPP¹; Craig J. Newschaffer, PhD³. A link "[+] Author Affiliations" is provided. At the bottom of the article summary, the citation "JAMA. 2015;313(15):1534-1540. doi:10.1001/jama.2015.3077." is given, along with a "Text Size" button and a magnifying glass icon.

Comorbilità

Disabilità intellettiva di grado variabile 70%

Epilessia 30-40% (soprattutto in bambini con regressione, può insorgere in epoca adolescenziale con crisi focali, focali- bilaterali e/o generalizzate)

Patologie di origine genetica (Sclerosi Tuberosa, X fragile)

Malattie metaboliche

Disturbi gastro-intestinali (esofagite, gastrite, colite, duodenite, intolleranza al lattosio)

Disturbo del comportamento

Disturbi del ritmo sonno/veglia



Decorso

Il Disturbo Autistico segue un decorso continuo. In età scolare e nell'adolescenza si riscontrano comunemente miglioramenti in alcune aree (per es. un aumentato interesse per il funzionamento sociale quando il bambino raggiunge l'età scolare).

Durante l'adolescenza il comportamento si deteriora in alcuni casi, in altri migliora.

Gli adulti con Disturbo Autistico a funzionamento più alto continuano tipicamente a manifestare problemi nell'interazione sociale e nella comunicazione, oltre che interessi e attività notevolmente ristretti.

Le capacità verbali (per es. la presenza di linguaggio comunicativo) e il livello intellettivo generale sono i fattori più strettamente correlati con la prognosi a lungo termine.

Più alto è il livello intellettivo, più favorevole è il decorso.

Gli studi di follow-up disponibili suggeriscono che solo una piccola percentuale di persone affette dal disturbo (livello 2 e 3) arrivano ad avere una vita indipendente ed un lavoro in età adulta.



Il ruolo della scuola

SCUOLA

L'ambiente scolastico va inteso come uno spazio preposto a facilitare **esperienze di incontro e confronto** con i coetanei, ad attivare un percorso scolastico e processi di **apprendimento** compatibili con le potenzialità del soggetto con autismo, oltre che a facilitare le **autonomie** personali e ad attenuarne i comportamenti più disturbanti.



Gli interventi psico-pedagogici, che sono competenza della scuola, vanno quindi elaborati all'interno di un **programma educativo individualizzato** (PEI), nel quale vanno stabiliti gli obiettivi educativi in un accordo tra Scuola, Famiglia e Servizi.

Consigli generali a scuola

Stabilire e mantenere un **contatto oculare** e spronare il bambino a fare altrettanto

Parlare in modo chiaro e servendosi dell'ausilio di immagini in caso di difficoltà linguistiche (utilizzo della CAA)

Il bambino autistico spesso ha rituali ed abitudini molto rigidi e può reagire alle rotture e/o alla forzatura di tali rigidità con improvvise crisi e scoppi d'ira è pertanto improduttivo e dannoso tentare di forzarlo bruscamente a modificare le proprie abitudini

Rispettare i suoi tempi e non richiedere troppi cambiamenti improvvisi

Strutturare la sua giornata in modo chiaro, pianificando in anticipo le attività (agenda visiva)

Rivolgersi a lui in modo calmo e chiaro



Un percorso verso l'autonomia



www.pizzaut.it



www.rurabilandia.it

<https://www.youtube.com/watch?v=zW4vJWnz6L8>

www.tortellante.it

Storie sociali

Le storie sociali sono brevi racconti pensati per aiutare bambini o adolescenti con disturbi dello spettro autistico a capire come è il loro mondo sociale e a imparare come ci si deve comportare nei rapporti interpersonali.

Hanno l'obiettivo di **esplicitare le informazioni sociali implicite** che, per le persone con disturbi dello spettro autistico, risultano molto difficili da estrapolare autonomamente dal contesto naturale.

Prevedono la descrizione semplificata e chiara di concetti astratti e idee complesse, anche attraverso l'utilizzo di immagini e riferimenti visivi.



Consigli generali a scuola

Promuovere la strategia di imitazione dei pari per ottenere i comportamenti adeguati e desiderati da parte del bambino (modeling e apprendimento cooperativo)

Suddividere un compito in sequenze semplici

Utilizzare il canale visivo per l'apprendimento, avvalendosi di schemi, tavole e immagini

In generale ricordarsi di rispettare i tempi e le modalità di comunicazione visive, piuttosto che verbali, ma tentare comunque di integrare entrambe.

Non dimenticare di sfruttare i dispositivi come PC o tablet: garantiscono un grandissimo supporto per migliorare le abilità strutturali di base, quelle comunicazionali, quelle motorie e quelle di linguaggio espressivo



La CAA (comunicazione aumentativa alternativa)

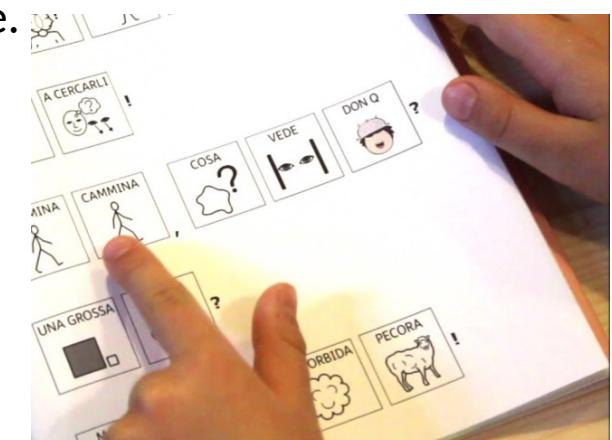
La Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) rappresenta ogni comunicazione che sostituisce o aumenta il linguaggio verbale.

La terminologia Comunicazione Aumentativa Alternativa (“Augmentative and Alternative Communication”) si riferisce a tutte le conoscenze, le tecniche, le strategie e agli ausili, tecnologici e non, che possono facilitare e migliorare la comunicazione in persone che presentano una carenza o un’assenza temporanea o permanente, ad utilizzare i più comuni canali comunicativi, soprattutto il linguaggio orale e scritto.

Aumentativa, perché non sostituisce ma incrementa le possibilità comunicative naturali della persona.

Aumentativo è anche l’uso che ne fa il partner comunicativo del bambino (genitore, docente, operatore, ecc..) affiancando un altro codice al proprio linguaggio con lo scopo di farsi comprendere meglio.

Alternativa, perché prevede il ricorso a un codice visivo alternativo al linguaggio che permette al bambino di esprimersi e di interagire nonostante siano presenti difficoltà evidenti di comunicazione.

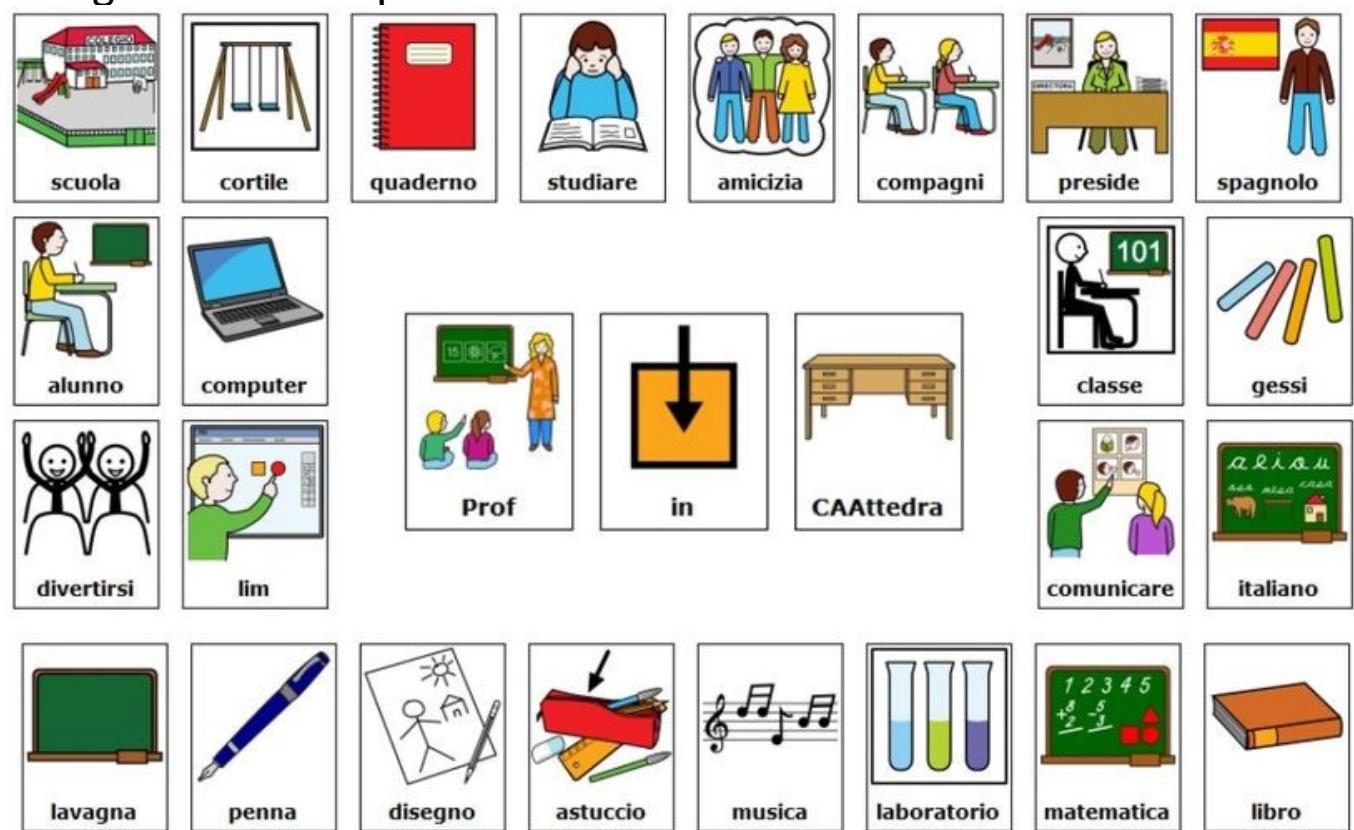
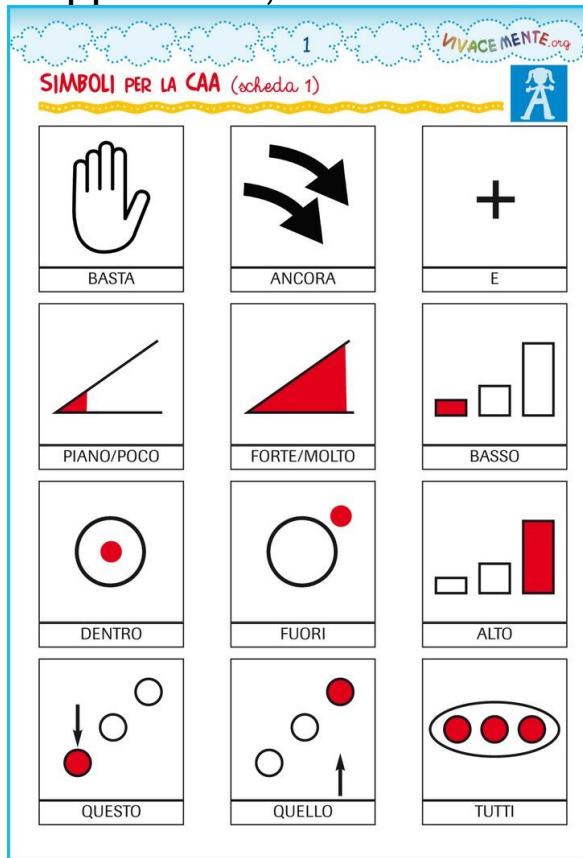


La CAA

Nella CAA non esistono soluzioni universali adatte ad ogni soggetto. Al contrario, per ogni soggetto è necessario creare un intervento ad hoc: ogni strumento va scelto in base alle caratteristiche della persona e al momento particolare della sua vita in cui viene richiesto

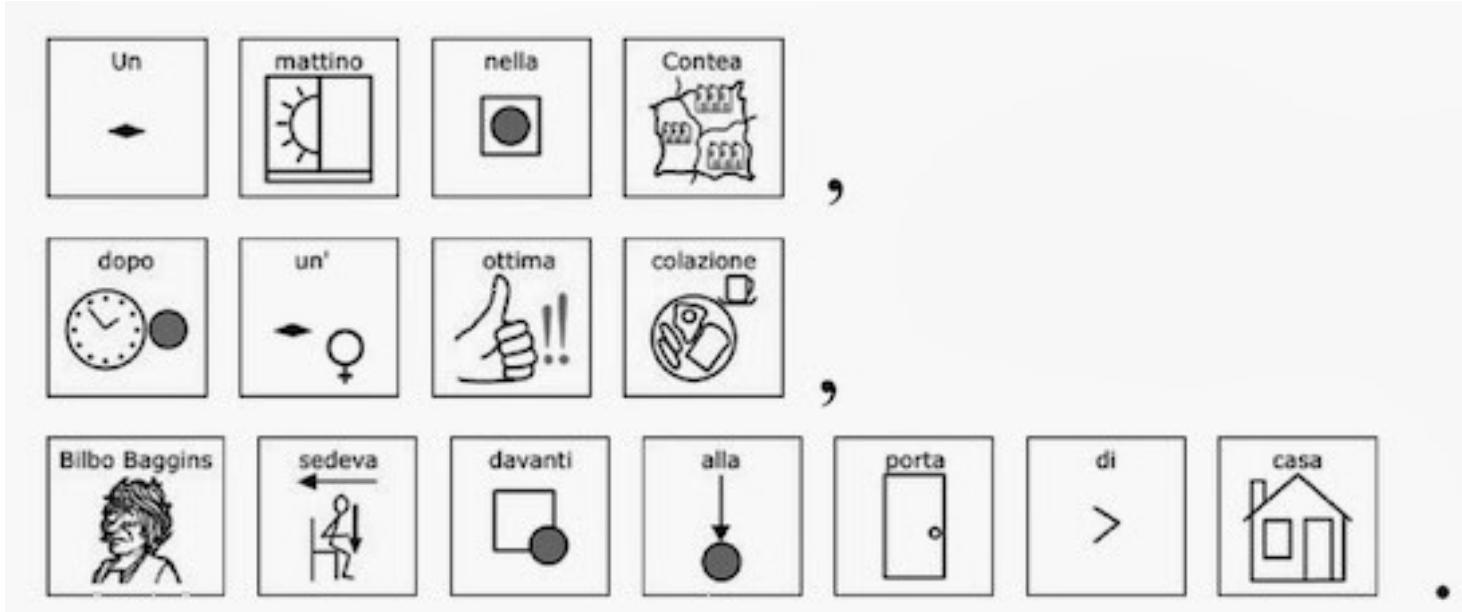
Vengono quindi utilizzati dei simboli grafici

Si tratta di elementi spesso riquadrati con all'interno un simbolo (pittogramma) e il testo che esso rappresenta, in sostanza ci mette di fronte al significato della parola.



La CAA

Questi simboli, se messi in ordine, possono formare una frase

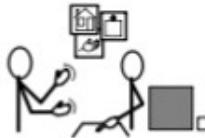


La CAA

La



comunicazione aumentativa



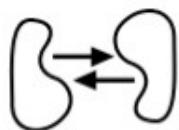
serve



per



interagire



con



persone



con



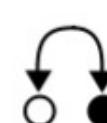
disabilità



temporanee



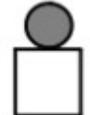
o



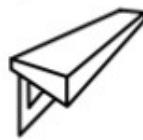
stabili



sul



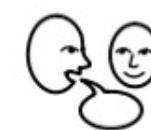
piano



del



comunicare.

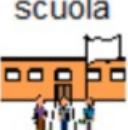


La CAA



Il progetto ARASAAC, Centro Aragonese di Comunicazione Aumentativa e Alternativa nato in Spagna, è un riferimento online che offre risorse grafiche e materiali adattati con una licenza Creative Commons (BY - NC - SA) per facilitare la comunicazione e l'accessibilità cognitiva a tutte le persone che per fattori diversi: autismo, disabilità intellettuale, mancanza di linguaggio, anziani, ecc., riscontrano problemi in queste aree.

Agenda visiva

FILIPPO	LUNEDÌ	MARTEDÌ	MERCOLEDÌ	GIOVEDÌ	VENERDÌ	SABATO
						
mattino 	scuola 	scuola 	scuola 	scuola 	scuola 	scuola 
pomeriggio 	calcio 	catechismo 	tempo libero 	calcio 	tempo libero 	amici 
sera 	casa 	casa 	casa 	casa 	casa 	casa 



Let me talk

LETME TALK è una app gratuita di CAA (comunicazione aumentativa alternativa) che trasforma il dispositivo mobile in un comunicatore simbolico, a supporto della comunicazione per le esigenze della vita quotidiana.

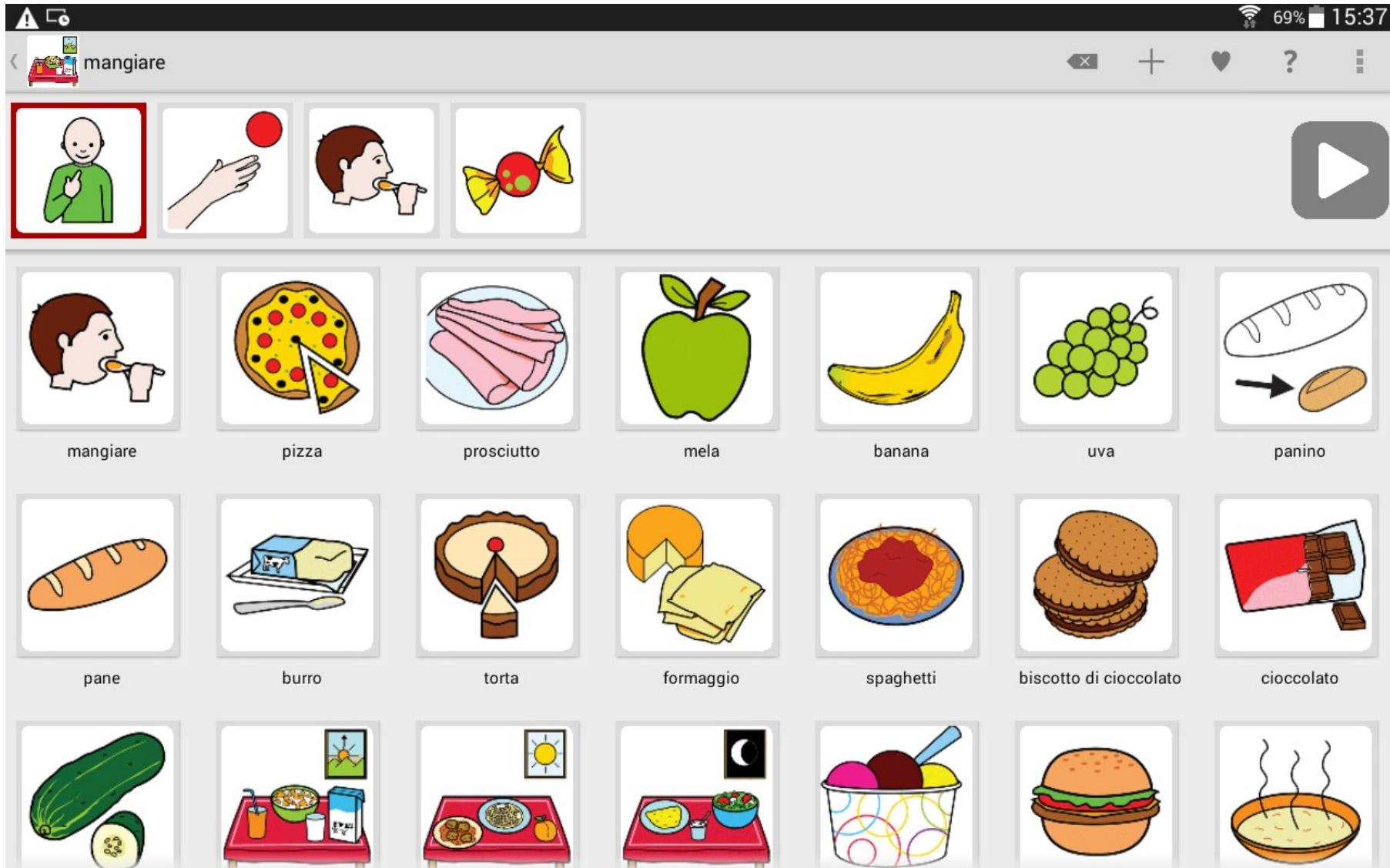
LETME TALK offre la possibilità di giustapporre le immagini in sequenza, per formare frase di senso compiuto. Il database contiene oltre 9.000 simboli diversi, ai quali si possono aggiungere ulteriori immagini, personalizzate, o fotografie scattate con la propria fotocamera.

E' presente il supporto vocale in tedesco, inglese, spagnolo, francese e italiano. Ulteriori traduzioni presenti, senza il supporto vocale, sono: cinese, portoghese, portoghese brasiliano, arabo, russo, polacco, bulgaro, rumeno, gallega, catalano basco.

E' preconfigurato per bambini con autismo (ASD) ma il sito dedicato indica un ampio campo di possibile impiego dell'app ad esempio in casi di afasia, disabilità motorie, o soggetti con esiti di paralisi cerebrale infantile o con sindrome di down.



Let me talk



I bambini delle fate



4mila aziende partner

105 progetti sostenuti

4800 famiglie assistite

6 case «dopo di noi»



<https://www.youtube.com/watch?v=trFRgXO6INY>

Caso clinico

Nome paziente: xxx

Data di nascita: xxx

Età: 2 anni e 9 mesi

Sintesi Anamnestica.

Nucleo Familiare: affidato alle cure dei nonni, tutori legali.

Anamnesi Personale:

- Gravidanza: decorsa con abuso di sostanze fino alla fine della gravidanza
- Parto: TC a termine
- Condizioni neonatali: indice Apgar 8-9, peso alla nascita 3,310 Kg, ricoverato in Patologia Neonatale e assistito isolato in incubatrice in area ambiente con monitoraggio dei P.V.
- Sviluppo Psicomotorio: controllo del capo 3 mesi, deambulazione 11-12 mesi, prime parole entro 1'anno ma poi sviluppo lento, controllo sfinterico non raggiunto
- Ritmo sonno-veglia: irregolare, difficoltà ad addormentarsi
- Alimentazione: in formula; attualmente l'alimentazione è limitata e selettiva
- Patologia internistica: ricoverato in TIN per un mese per sindrome di astinenza

Caso clinico

Anamnesi Patologica remota e prossima: S nasce da madre tossicodipendente in trattamento con metadone ed affetta da epatite C. Il piccolo viene ricoverato in TIN alla nascita per sindrome da astinenza per cui ha effettuato terapia con METADONE, pratica I dose di vaccino anti epatite B. In data xxx S effettua Ecocardiogramma “Situs solitus. Levocardia. Normale anatomia sequenziale. Normali dimensioni cavitarie in rapporto a BSA. Ventricoli normo-contrattili. EF = 65%. Aorta tricuspide. Normali gli aparati valvolari. FOP in chiusura. Sezione dS nei limiti. Assenza di versamento pericardico”. Effettua presso la nostra struttura una visita ambulatoriale il 13/02/2020 in cui si documentava un RSPM, in particolar modo risultano inficiati gli aspetti relazionali e del linguaggio. Si segnalano inoltre un importante disturbo del sonno. S ad oggi effettua terapia comportamentale ABA

Valutazione Effettuata.

S. giunge ad osservazione per una valutazione diagnostica. Nel corso dell'indagine viene effettuata la valutazione comportamentale e vengono somministrati i seguenti test psicologici:

- ADI-R
- ADOS
- GRIFFITHS III
- CBCL

Caso clinico

Protocollo ADOS 2. S. è stato sottoposto all'osservazione di una seduta di gioco strutturata secondo le procedure ADOS-2 Modulo 1. Il punteggio di comparazione dell'ADOS-2 è pari a **8** pertanto il *livello dei sintomi relativi allo spettro autistico è Alto*. In particolare il piccolo ha riportato i seguenti punteggi nelle singole aree:

- Affetto Sociale (AS) = 18;
- Comportamento ristretto e ripetitivo (CRR) = 4;
- Totale complessivo (AS +CRR) = 22, *raggiungendo così il cutoff per lo spettro autistico.*

Esaminando più nel dettaglio le prestazioni è stato osservato:

Linguaggio e Comunicazione: durante il corso dell'osservazione S ha emesso vocalizzazioni, principalmente senza scopo comunicativo, e poche parole (meno di cinque). Per richiedere l'oggetto desiderato il piccolo ha utilizzato la parola ed il contatto oculare senza però coordinarli tra di loro. Non è emerso l'uso del gesto di indicazione. Il piccolo ha preso la mano dell'altra persona e l'ha guidata da un posto ad un altro senza sguardo coordinato, ma non ha posizionato la mano sugli oggetti. Non è emerso l'uso spontaneo di gesti. Il numero delle richieste è stato basso.

Caso clinico

Interazione sociale e reciproca: il piccolo ha utilizzato un contatto oculare scarsamente modulato per iniziare, mantenere o terminare una relazione sociale. La risposta al nome con contatto oculare non è emersa né con l'esaminatore né con la nonna; la risposta all'attenzione congiunta è avvenuta quando l'esaminatore ha utilizzato lo spostamento dello sguardo unito all'indicazione, mentre non è emersa nessuna approssimazione dell'inizio spontaneo dell'attenzione congiunta. Il piccolo ha mostrato scarso divertimento nell'interazione con l'esaminatore, ma ha mostrato piacere per le proprie azioni. Non ha mostrato oggetti all'esaminatore né alla nonna; non ha risposto al sorriso sociale dell'esaminatore né a quello del caregiver. Le espressioni facciali sono state poche, coerenti con l'emozione provata ed eterodirette. In generale le aperture mostrate hanno avuto scarsa qualità sociale, tanto che l'interazione è sembrata a senso unico ed ha creato nell'esaminatore una sensazione costante di leggero disagio.

Gioco: il piccolo ha mostrato poco interesse per i giochi proposti ed alcuni li ha utilizzati in maniera funzionale (martello e macchinina). È emersa l'imitazione funzionale con la rana e la macchina, mentre non è emersa l'imitazione simbolica.

Caso clinico

Comportamenti Stereotipati, Interessi Ristretti e altri comportamenti Anormali: Si registra un interesse insolito e ripetitivo nel levare e mettere i giochi dalla scatola, inoltre mostra bassa tolleranza alle frustrazioni ed un'andatura insolita (camminata sulle punte).

GRIFFITHS III. Le Griffiths III sono uno strumento di misura dello sviluppo globale dei bambini attraverso l'analisi di cinque aree: 1) Basi dell'apprendimento (A) con la quale si valutano quegli aspetti che durante la prima infanzia rappresentano i prerequisiti delle capacità di apprendimento e che favoriscono un positivo percorso scolastico, 2) Linguaggio e comunicazione (B) con la quale si misura lo sviluppo linguistico globale del bambino sia espressivo che ricettivo e, seppur in maniera minore, l'utilizzo del linguaggio per comunicare socialmente con gli altri, 3) Coordinazione oculo-manuale (C) che indaga le abilità fino-motorie, la destrezza manuale e le abilità visuo-percettive, 4) Personale-sociale-emotivo (D) che valuta i comportamenti che costituiscono lo sviluppo iniziale delle abilità personali, sociali ed emotive come il concetto di sé, lo sviluppo dell'autonomia e delle abilità di gioco, l'empatia, 5) Grosso-motoria (E) che valuta il controllo posturale, l'equilibrio, la coordinazione corporea generale e quella visuo-spaziale, la forza e la resistenza, il ritmo e la sequenzialità motoria .

Caso clinico

Tab. Griffiths III-33 mesi

	P. Grezzi	Età equivalente in mesi	Ponderati	Quoziente di sviluppo	Percentili
Scala A	29	23	7	85	14
Scala B	15	11	0	40	<1
Scala C	30	22	4	69	2
Scala D	3	8	0	<20	<1
Scala E	32	22	4	72	3
Punteggio generale sviluppo	22	14	0	34	<1

Durante la somministrazione di questa prova il piccolo non è stato sempre collaborativo. Si registra un punteggio sotto la media alla scala A, un punteggio al limite alla scala E ed un punteggio estremamente basso alle altre scale; in generale il piccolo ottiene un punteggio generale di sviluppo estremamente basso, paragonato ai bambini della sua stessa età.

Caso clinico

Funzionamento Adattivo. Le Vineland Adaptive Behavior Scales II sono delle scale di sviluppo adattivo del soggetto che valutano l'autonomia personale e la responsabilità sociale degli individui dalla nascita fino all'età adulta.

Tabella VABS

Scale	P. Grezzi	P. Età Equival.	QI di Dev.	Esito QI
Comunicazione			44	Basso
- Ricezione	3	5 mesi		Basso
- Espressione	20	1 anno e 2 mesi		Basso
A. Quotidiane			55	Basso
- Personale	3	7 mesi		Basso
- Domestico	0	4 anni e 7 mesi		Moder. Basso
- Comunità	0	2 anni		Moder. Basso
Socializzazione			64	Basso
- Rel. Interpersonali	20	1 anno		Basso
- Gioco e tempo libero	8	1 anno e 1 mese		Basso
- Regole Sociali	0	1 anno e 10 mesi		Moder. Basso
A. Motorie			93	Adeguato
- Grossolane	54	2 anni e 4 mesi		Adeguato
- Fini	28	2 anni e 8 mesi		Adeguato
QA			80	Moder. Basso

Caso clinico

Conclusioni e Indicazioni di Trattamento.

Dalla valutazione effettuata si conclude per diagnosi di **Disturbo dello Spettro Autistico (F 84.0)** **livello di gravità 3.**

Si consiglia:

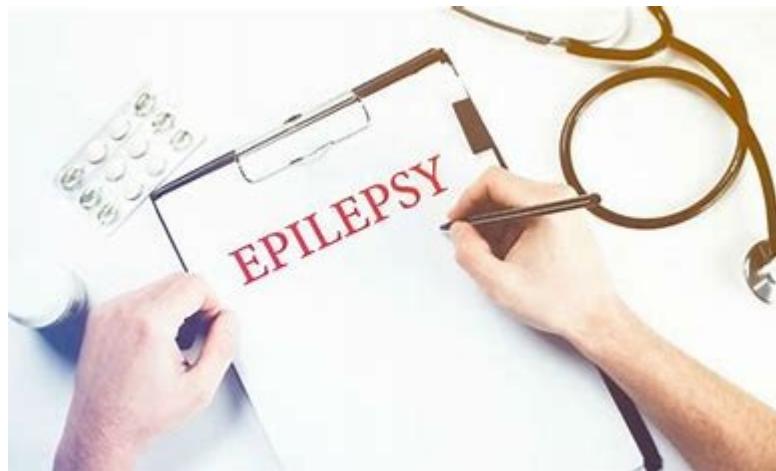
- di continuare il piano di trattamento abilitativo specifico per disturbo al fine di migliorare le abilità socio comunicative ed adattive previste per l'età del paziente
- di intraprendere un percorso di parent-training per la nonna

Epilessia

L'epilessia è un disturbo neurologico caratterizzato dalla predisposizione all'insorgenza di crisi epilettiche (o comiziali).

È una delle malattie neurologiche più frequenti, con prevalenza di circa l'1% (500.000 pazienti) in Italia.

La crisi epilettica è un evento clinico provocato da una scarica elettrica anomala a livello della corteccia cerebrale, localizzata o diffusa, che può essere asintomatica o provocare disturbi anche significativi.



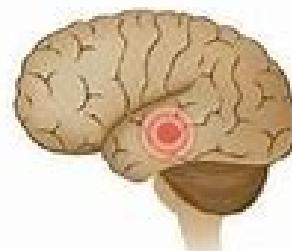
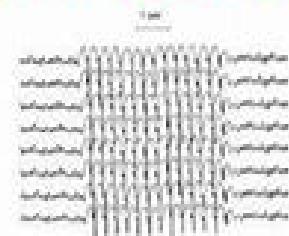
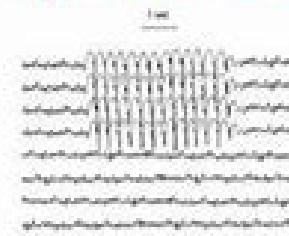
Epilessia

La crisi epilettica è un evento clinico provocato da una scarica elettrica anomala a livello della corteccia cerebrale, localizzata o diffusa, che può essere asintomatica o provocare disturbi anche significativi.

Le crisi epilettiche si dividono essenzialmente in crisi parziali (dette anche focali) e crisi generalizzate.

Fra le crisi generalizzate, i tipi più comuni sono le assenze (piccolo male) e le crisi tonico-cloniche (grande male)

Epilessia e tipi di tracciato EEG



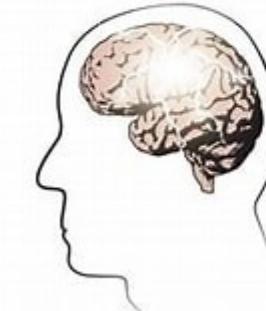
Crisi parziale



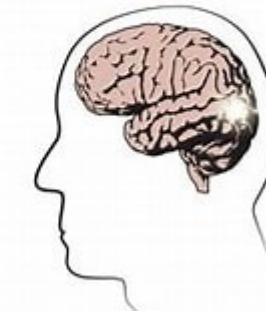
Crisi generalizza

Types of Epilepsy

Generalized



Focal

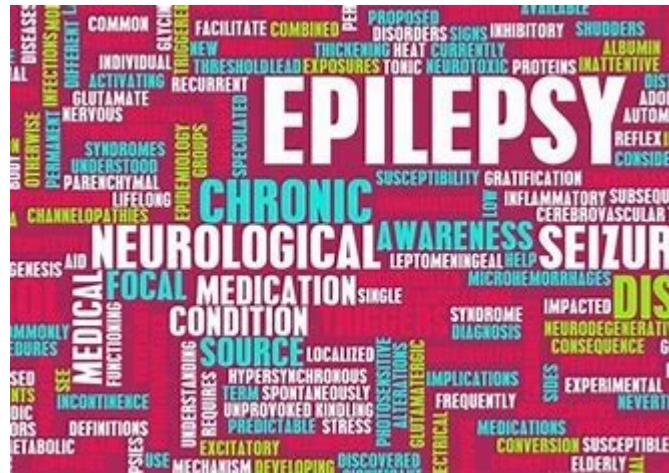


Epilessia

Crisi epilettiche sintomatiche acute o provocate, quando insorgono in stretto rapporto temporale con condizioni patologiche cerebrali strutturali o tossico/metaboliche.

Crisi epilettiche sintomatiche remote o non provocate, che si manifestano in assenza di fattori precipitanti e che possono occorrere anche in presenza di un danno non recente del SNC.

Crisi riflesse Sono crisi che possono essere provocate da normali attività quotidiane quali la lettura, la scrittura, l'ascolto di musica, il gioco delle carte e degli scacchi, la masticazione, la vestizione o le reazioni di sorpresa.

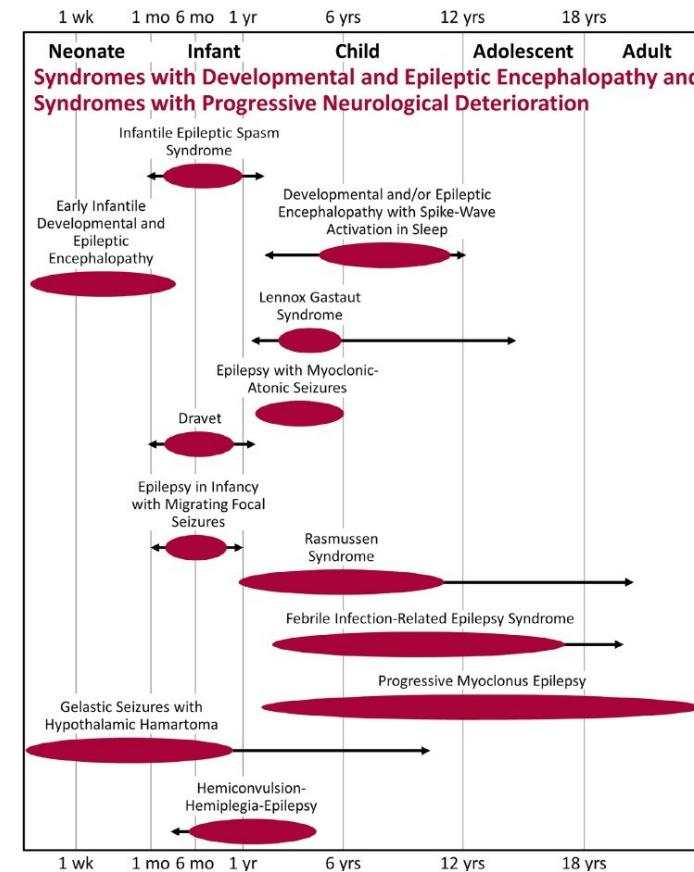


Encefalopatia epilettica

«Encefalopatia Epilettica»

condizione in cui l'attività epilettica di per sé contribuisce a deficit cognitivi e comportamentali severi ed in misura superiore a quanto ci si potrebbe attendere dalla sola patologia di base

Berg et al., 2010



Cosa fare in caso di emergenza

Trattamento d'urgenza

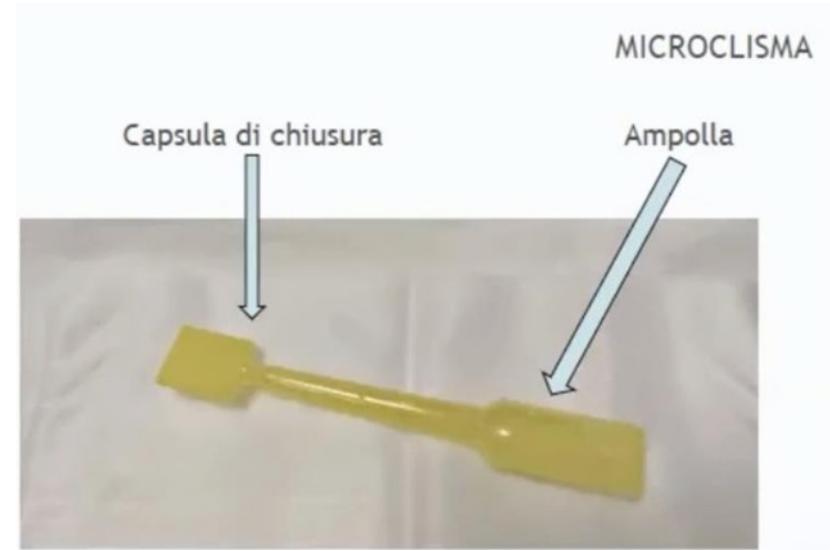


Cosa non fare in crisi acute

Indicazioni farmaceutiche d'emergenza

Benzodiazepine (Diazepam e Midazolam)

Vie di Somministrazione: Via rettale (con microclistere)



Via oromucosale (spazio tra guancia e gengiva)

