

Ravenna 14 ottobre 2010

"Autismo e sviluppo delle conoscenze"

Franco Nardocci – responsabile Centro Autismo e DPS Ravenna
Vittorio Ugolini – psicologo – Centro Autismo e DPS Ravenna

La comunicazione è il primo grande strumento che normalmente possiedono tutti gli esseri umani. Anche il neonato comunica attraverso gli occhi (lo sguardo, il pianto) la bocca (il sorriso o il non-sorriso) cominciando a strutturare la capacità di entrare in relazione con la madre e con il mondo esterno.

Attraverso gli occhi passano tanti comandi ... per esempio il pianto serve a *richiamare* l'attenzione, il sorriso a *tenere* l'attenzione.

Un tempo, negli istituti, i piccoli venivano nutriti con biberon fissati alla culla, e solo per brevi momenti giornalieri si relazionavano con una figura femminile; si diceva che i neonati non vedevano e non comprendevano...

Oggi sappiamo bene che già nei primi giorni di vita il bambino esprime interesse nei confronti del volto umano e vede a una distanza di 40 cm. Nulla è più appagante per la madre del vedere il proprio neonato guardarla e sorriderle; i bambini imparano a sorridere perché c'è un volto umano. Un neonato felice è tutto un movimento: braccia, gambe, viso.

Breve storia.

Il termine AUTISMO è nato nella psichiatria come sinonimo della schizofrenia (chiusura, distacco dal mondo, rottura dei rapporti affettivi).

L'austriaco Leo Kanner all'inizio del 1900 per primo parlò di "autismo infantile precoce", ma nel 1944 circa, Hans Asperger ha utilizzato il termine in senso moderno. Entrambi avevano intuito che si trattava di una sindrome dovuta ad una condizione organica. In un secondo tempo Kanner ha ipotizzato che fosse provocato da cause psicodinamiche.

Sulla base di questo errore si era basata l'iniziale ipotesi che il bambino affetto da autismo fosse neurologicamente sano, e che la causa dell'autismo fosse individuabile solo in un ipotetico "rapporto inadeguato" con la madre. Anche in America lo psichiatra Bettelheim era un esponente di questa teoria. Di origine austriaca, Bettelheim aveva trascorso diversi mesi in un campo di concentramento all'epoca del Nazismo e questa esperienza segnò la sua vita e il suo pensiero. Il campo di concentramento portava le persone all'autodistruzione (non sentivano più nulla: fame freddo, dolore..) Bettelheim pensava che l'autismo fosse qualcosa di analogo.

La psicoanalisi classica è stata accusata di colpevolizzare le figure genitoriali in particolare quella femminile. Bettelheim giunse anche a proporre come "terapia riabilitativa" il distacco dal nucleo familiare. Per circa un ventennio questa ipotesi, oggi ritenuta scorretta, ha dominato la scena clinica internazionale.

I genitori sono ora visti dai medici e dagli psicologi come una risorsa di grande valore non solo nella fase diagnostica, ma anche in quella riabilitativa.

In Italia dal 1995 si riconosce la diagnosi di Autismo.

"L'amore non basta" (dal titolo di un libro di Bettelheim). Non basta il valore della nostra scuola dell'inclusione. Non è sufficiente. Non riusciamo ad avere ragazzi di 22/25 anni con possibilità di autonomie. Le madri hanno presto la percezione che il bambino è diverso, è importante l'accompagnamento dei genitori che sono sempre in una situazione di grave sofferenza.

Il lavoro sull'autismo di un bambino è per il futuro: si vedrà a 20 anni il lavoro svolto sui piccoli.

Definizione

L'Autismo è una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio prima dei tre anni di vita.

Le aree prevalentemente interessate sono quelle relative all'interazione sociale, all'abilità di comunicare idee e sentimenti e alla capacità di stabilire relazioni con gli altri.

(Linee Guida SINPIA, 2005)

n. 1

Quadri clinici caratterizzati da:

estrema variabilità inter- ed intra-individuale del quadro clinico (manifestazioni cliniche differenziate ma caratterizzate da disabilità sociali gravi e durature)

vari gradi di severità nella presentazione dei sintomi

i sintomi variano con l'età

buon livello di accordo condiviso rispetto alle patologie che occupano una posizione centrale nello spettro.

relativo accordo sulla S. di Asperger e sull'inserimento della S. di Rett (mutazione del gene MECP2) all'interno dei PDD

scarso accordo sui confini dello spettro (DPS-NAS)

n. 2

I quadri di confine sono i più difficili da trattare. C'è un aumento di casi, maggiore attenzione dei clinici, maggiore attenzione alle diagnosi.

Epidemiologia

Incidenza apparentemente aumentata negli ultimi 10 anni:

10:10000 - (Fombonne 2003; Volkmar et al., 2004)

Rapporto Maschi:femmine 3-4:1 (Fombonne 2003; Skuse 2000; Yeargin-Allsopp et al., 2003)

da 1:10000 a 1-2:1000 > 6:1000

Fenotipo più ampio, maggiore attenzione dei clinici, affinamento degli strumenti diagnostici

Nessuna associazione con etnia, distribuzione geografica, classe socio-economica

n. 3

A volte compaiono notizie strane, si parla di epidemia autistica, inquinamento, sostanze tossiche, il mercurio delle vaccinazioni .. Non c'è legame tra vaccinazione e autismo.

Autismo: la triade sintomatologica

Compromissione qualitativa dell'interazione sociale

Compromissione qualitativa della comunicazione

Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati

(dal DSM IV-TR)

n. 4

Compromissione qualitativa dell'interazione sociale

Marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, la postura corporea e i gesti che regolano l'interazione sociale.

Incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo.

Mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per es. non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse).

Mancanza di reciprocità sociale o emotiva.

n. 5

Eterogeneità nell'autismo. C'è una dimensione di relativismo ma ci sono elementi comuni: il canale di comunicazione privilegiato è quello visivo. Siamo talmente coinvolti dal canale verbale che tendiamo ad accentuarlo. Quando un bambino non comprende una nostra richiesta, noi accentuiamo la capacità verbale. I bambini, i compagni di classe, magari un po' più grandi, si spiegano con più concretezza. E va meglio.

Importante è utilizzare il canale visivo anche per insegnare ai bambini a riconoscere le emozioni. E' una tecnica, occorre comprendere il messaggio.

Una prova durissima per i bambini è il supermercato: vedere tante cose interessanti, perché aspettare? Tutti prendono, perché io no?

Compromissione qualitativa della comunicazione

Ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compensare attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica).

In soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione delle capacità di iniziare o sostenere una conversazione con altri.

Uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o linguaggio eccentrico.

Mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo.

n. 6

Repertorio di interessi e comportamenti

Dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi ristretti, ripetitivi e stereotipati, anomali o per intensità o per focalizzazione.

Sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici.

Manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo).

Persistente e eccessivo interesse per parti di oggetti.

n. 7

Altri sintomi possibili

Anomalie nella percezione sensoriale

Scarsa modulazione dell'attività motoria (iper o ipo-attività)

Alterata modulazione affettivo-emotiva

Etero ed auto-aggressività

Presenza di "isole di abilità"

Ritardo mentale (75-50%, Volkmar et al., 2004)

Epilessia (30-40%, Cohen et al., 2004)

n. 8

Modalità peculiari di processazione degli stimoli sensoriali

Ricerca di stimolazione sensoriale:

- visiva (guardare gli oggetti da diverse angolature)
- uditiva (battere gli oggetti sulla superficie)
- tattile (passare la mano su alcuni tipi di tessitura)
- gustativa (leccare oggetti)
- olfattiva (annusare oggetti)
- propriocettiva (ricerca di posture bizzarre)
- vestibolare (girare su se stessi, dondolamento)

Risposta anomala agli stimoli sensoriali:

- iper-reattività (reazioni eccessive come urla o coprirsi le orecchie in presenza di stimoli sonori di bassa intensità)
- ipo-reattività (non rispondere a stimoli molto intensi)
- reattività mista (il bambino può presentare entrambe le risposte sopra)

Difficoltà di integrazione sensoriale:

- funzionamento "mono"

n. 9

Caratteristiche cognitive nell'autismo

Attenzione

- difficoltà di orientamento dell'attenzione allo stimolo
- deficit di attenzione condivisa
- attenzione a stimoli non rilevanti (iper o ipo-selettività)
- scarsa regolazione dell'attenzione in funzione del contesto

Memoria

- più deficitaria la memoria verbale-uditiva rispetto a quella visiva
- in alcuni casi straordinarie abilità di memoria visiva
- difficoltà nell'uso dei processi semantici di memorizzazione (prevalenza di pensiero associativo)

Percezione

- difficoltà di integrazione percettiva
- buone capacità di discriminazione visiva
- difficoltà nel riconoscimento dei volti
- iper o ipo-reattività agli stimoli sensoriali

n. 10

Altre caratteristiche cognitive

Disomogeneità del profilo cognitivo

- possibilità di abilità più sviluppate (incastri, puzzle...) e di abilità meno sviluppate (cognitivo - verbali)
- particolarità nelle epoche di acquisizione di alcune abilità (precoci, es: discriminazione; o tardive, es: abilità cognitive legate alla simbolizzazione)
- possibilità che alcune "fasi" dello sviluppo cognitivo siano state saltate o non siano comparse anche se sono presenti abilità "successive"

Difficoltà di generalizzazione degli apprendimenti (apprendimento contesto-dipendente)

Scarsa flessibilità cognitiva

n. 11

Le caratteristiche meta-cognitive

Deficit di teoria della mente - difficoltà nell'inferire gli stati mentali degli altri, ossia i loro pensieri, opinioni, intenzioni e nell'utilizzare tali informazioni per dare significato al loro comportamento e prevedere ciò che faranno di seguito (Baron-Cohen et al., 2000).

Deficit della funzione esecutiva - difficoltà a spostare l'attenzione in modo flessibile, a bilanciare le priorità, a risolvere problemi in modo pianificato e strategico considerando le possibili alternative e le risorse disponibili e pensando alle possibili opzioni prima di agire (Pennington et al., 1996).

Deficit nella teoria della coerenza centrale - ridotta capacità di riunire insieme varie informazioni per costruire un significato globale, una visione di insieme, causata dall'eccessiva concentrazione sul dettaglio che non consente di cogliere l' "intero" (Frith et al., 1994; Happé et al., 1996)

n. 12

Eterogeneità clinica

Espressività clinica variabile

Variabilità in relazione all'età

Variabilità in relazione alla gravità

Frequente comorbidità

n. 13

Difficoltà nell'individuazione precoce

- Variabilità della presentazione sintomatologica
- I deficit di natura socio-comunicativa possono non essere identificati fino a quando non si dà al bambino l'opportunità di interagire con i pari (scuola dell'infanzia)
- La bassa incidenza determina un basso indice di sospetto
- Le tappe motorie non sono in genere compromesse
- La ricerca scientifica è maggiormente concentrata sugli strumenti diagnostici che su quelli di screening

n. 14

- Circa il 90% dei genitori si accorge che “qualcosa non va” entro il 24° mese
- Preoccupazioni più comuni: ritardo di linguaggio o udito e comportamento (bambino “troppo buono” o molto irritabile)
- Poco chiara la specificità di questi problemi rispetto all'autismo
- Maggior parte degli studi basati sui resoconti dei genitori – mancano dati prospettici (comunque interpretazione complicata per la velocità del cambiamento e la diversità del significato della presenza o assenza di un certo comportamento in un momento specifico)

n. 15

- L'assenza di gesti convenzionali come annuire con la testa e indicare può costituire un segno d'allarme dopo il 1° anno
- L'uso di gesti pre-intenzionali, come movimenti di raggiungere e afferrare inseguendo un oggetto, compare prima dei 9 mesi, ma di solito si sincronizza ben presto con il contatto oculare e indica l'emergere della comunicazione intenzionale.

n. 16

- Regressione: perdita graduale o più rapida di linguaggio e/o capacità sociali
- Presente nel 20-40% dei casi (autismo regressivo?)
- Epoca di occorrenza: 15-21 mesi
- In alcuni casi più che perdita si tratta di mancanza di ulteriori progressi
- In alcuni rari casi progressione adeguata all'età di capacità cognitive, autonomia e linguaggio per alcuni anni (di solito 3-4) per poi perdere gradualmente o bruscamente le competenze acquisite e cominciare a mostrare la sintomatologia dell'autismo (disturbo disintegrativo della fanciullezza) – esito peggiore rispetto all'autismo tipico
- Prognosi: dati contrastanti – esito peggiore per autismo regressivo? Più frequente associazione a dismorfismi – sottotipo specifico?

n. 17

Individuazione precoce: 1° anno di vita

- Possibile presenza di contatti oculari limitati e diminuita responsività sociale globale (più raro sorriso sociale, minore attenzione agli stimoli sociali), minori vocalizzi, minor tempo dedicato all'esplorazione di oggetti – assenti differenze in termini di ripetitività del comportamento (Maestro et al.)
- Possibile che presentino un'imitazione vocale e motoria meno interattiva, problemi nel livello di stimolazione e risposte sensoriali anomale (Dowson et al.)
- Mancanza di dati normativi o comparativi
- Fonti: resoconti di genitori – analisi retrospettiva di filmati casalinghi
- Un approccio più rigoroso comporta l'uso di gruppi di controllo con ritardo di sviluppo – Osterling et al. – differenze specifiche e significative nel voltarsi al suono del proprio nome, nell'uso dei gesti, nel guardare oggetti tenuti in mano da altri e nell'eseguire azioni ripetitive – le differenze in aree diverse da quella sociale sono meno evidenti (difficile interpretazione dei disturbi di regolazione forse per frequente assenza di materiale videoregistrato specifico)

n. 18

Individuazione precoce: 1 - 3 anni

- In bambini in età prescolare assenza di comportamenti sociali attesi normalmente entro l'anno, non assumevano posture anticipatorie, non si protendevano verso figure familiari, non mostravano interesse per i coetanei e non giocavano a semplici giochi di interazione sociale (Klin et al.).
- Epoca in cui è più probabile che i genitori chiedano una consultazione
- Possibile presenza, oltre mancata comparsa del linguaggio, di comportamenti inusuali (manierismi motori stereotipati o uso idiosincratico di materiali come far oscillare gli oggetti)
- A 30 mesi differenze con coetanei a sviluppo tipico chiare ed evidenti
- Rispetto ad altri ritardi di sviluppo differenze nei comportamenti interpersonali (posture anticipatorie, fare a turno, intensità del contatto oculare), comportamenti nei quali un oggetto è al centro dell'interesse congiunto (attenzione congiunta verso materiali, seguire l'indicazione a dito dell'altro o dare oggetti), limitata interazione affettiva e comportamenti sensoriali insoliti - Wimpory et al.

n. 19

Individuazione precoce: 1 - 3 anni

- Fonti: resoconti dei genitori + osservazione diretta
- Studio sulla CHAT (somministrazione a 20 mesi, follow-up a 42 mesi) – comportamenti discriminanti: varietà delle espressioni del viso, uso di gesti convenzionali, indicare un oggetto di interesse + desiderio di condividere esperienze piacevoli, gioco immaginativo, la risposta alla consolazione e l'annuire – nessun comportamento ripetitivo o stereotipato differenziava i gruppi
- Il dirigere l'attenzione e il prestare attenzione al linguaggio identificano correttamente l'82% dei bambini (Lord et al.)
- Tra il 2° e il 3° anno comparsa di livelli più alti di comportamenti autistici "tipici": manierismi – assenza del gesto indicativo – uso strumentale dell'altro
- Con più difficoltà i genitori notano il deficit di gioco, nelle abilità imitative e nell'attenzione congiunta
- Dati utilizzati per sviluppare DSM-IV e ICD-10 derivano dall'analisi di un cospicuo gruppo di bambini di 3-5 anni ma da un'esigua popolazione di b. < 3 anni: dati più limitati su sensibilità e specificità dei sistemi

n. 20

Individuazione precoce: le difficoltà

- Intercorre molto tempo tra la segnalazione delle prime preoccupazioni da parte dei genitori, la prima valutazione e l'età in cui si effettua una diagnosi definitiva
- In assenza di ritardo mentale i genitori "si preoccupano" tra i 14 e i 22 mesi di età e, in genere, tra i 20 e i 27 mesi il bambino viene visto da uno specialista
- Ritardo diagnosi → incremento stress dei genitori e "spreco di tempo" per l'intervento

n. 21

Individuazione precoce: i vantaggi

- L'intervento educativo precoce ottimizza la prognosi a lungo termine
- Previene la comparsa di comportamenti disadattivi
- Permette di pianificare ulteriori gravidanze nell'ambito della stessa famiglia

n. 22