

Aggiornamento sull'autismo

Patrizio Batistini (A.S.A.)

p.batistini@libero.it

Breve storia

- Bleuler: autismo = un sintomo della schizofrenia
- Kanner: 1943 Autismo patologia a se stante (isolamento sociale e ricerca delle stesse cose)
- Asperger: 1944 Psicopatia autistica (poi Sindrome di Asperger)

Le basi organiche dell'autismo

- Nel 1971 in un convegno diretto da Michael Rutter vengono diffusi alcuni nuovi dati sulla presenza di EPILESSIA NEGLI ADOLESCENTI CON AUTISMO che sembrano evidenziare una base organica del disturbo. L'AUTISMO E' UN DISTURBO NEUROEVOLUTIVO LE CUI CAUSE SONO BIOLOGICHE

Genetica

- Studi sulla genetica: la percentuale di gemelli monozigoti colpiti anch'essi da disturbi dello spettro autistico è del 91-93% (nei gemelli eterozigoti è del 2-6%) (Rutter, 2006).
- Patrimonio genetico ruolo primario nella trasmissione della suscettibilità a sviluppare la sindrome (ipotesi da 4 o 5 fino a 20 geni implicati). **GENI NON ANCORA LOCALIZZATI** (aree “sospette”)

Studi sui genitori

- Anni '70 vengono condotti i primi studi controllati per verificare se sia il comportamento della madre a causare l'autismo nel figlio e i dati non mostrano alcuna differenza tra i genitori di bambini con autismo e genitori di bambini con altre disabilità nelle modalità relazionali, nelle caratteristiche di personalità e nello stile di accudimento.
- Negli anni '70 Marian Sigman (a Los Angeles) alcune ricerche documentano che i bambini con autismo dimostrano un normale comportamento di ATTACCAMENTO verso i genitori (ansia se la madre si allontana e ricerca del contatto quando la madre ritorna. Sigman e Ungerer, 1984).

Altri dati sull'organicità

- Varietà di anomalie in diverse strutture del cervello (ma non universali) (Bauman e Kemper 2003)
- EPILESSIA presente nel 25-47% (Canitano, 2007)
- SCLEROSI TUBEROSA presente nello 0,4-2,8% (Gillberg e Coleman, 2000)
- X-FRAGILE presente nell'1-2,5% (Bailey et al. 1993)
- MACROCEFALIA in un significativo sottogruppo di soggetti con autismo (si è in seguito visto che all'allargamento del cranio corrispondevano anomale dimensioni del cervello (Moldin e Rubenstein 2006)

Epidemiologia

- Considerando i DSA nel loro insieme essi colpiscono circa 1 bambino ogni 150 e solo l'autismo classico: prevalenza 1:500 (Fombonne, 2009). Un'incidenza maggiore quattrotte volte rispetto a quelle stimate negli anni '70; quasi il doppio di quanto si pensava negli anni '80 e '90. L'AUTISMO NON E' UNA CONDIZIONE RARA
- IPOTESI: più bambini diagnosticati perché diagnosi più accurate?
- IN REALTA' SEMBRA CHE CI SIA UN REALE AUMENTO DELL'AUTISMO E NON SAPPIAMO ANCORA PERCHE' (Hertz-Picciotto e Delwiche, 2009)

Caratteristiche cliniche

Anomalie nel comportamento sociale

Nello sviluppo tipico emergono precocemente tutta una serie di comportamenti sociali che permettono una buona interazione con l'ambiente. Molti di questi comportamenti sono ridotti o assenti nelle persone con autismo. Alcuni di questi comportamenti sono:

- Il bambino con autismo sembra rispondere meno alla voce dei genitori che chiamano il suo **nome**; sembra essere meno interessato al **volto** e allo sguardo dei familiari e dei coetanei (questo non orientamento verso i volti sembra avere delle ricadute importanti per il successivo sviluppo e apprendimento di abilità sociali e adattive).
- Altro comportamento sociale spesso compromesso è l'abilità di **attenzione condivisa** (abilità che inizia normalmente a 3 mesi): condivisione di un evento od oggetto con un'altra persona. I bambini con autismo spesso non indicano per condividere l'interesse, non mostrano gli oggetti che hanno in mano e non rispondono prontamente quando qualcuno indica o mostra loro qualcosa

- Inoltre, molti bambini con autismo falliscono nel riconoscere, comprendere e rispondere adeguatamente **all'espressioni emotive** degli altri e, in generale sembrano avere un deficit nel riconoscimento dei volti umani
- Inoltre, anche **l'imitazione** (altra abilità precoce di cruciale importanza per l'apprendimento e sviluppo sociale e cognitivo) sembra compromessa nei bambini con autismo.

Anomalie nel comportamento comunicativo

- Molti bambini con autismo (circa la metà) non sviluppano il linguaggio.
- I bambini che non parlano tendono a non compensare il linguaggio con altri mezzi: raramente usano gesti come annuire, scuotere la testa per dire no, fare ciao ciao e spesso non indicano per richiedere oggetti e condividere l'interesse.
- Inoltre, spesso è presente una difficoltà a integrare diversi comportamenti per esprimere un comportamento comunicativo (mentre i bambini normotipici, ancora prima di parlare, guardano l'interlocutore negli occhi, e contemporaneamente indicano un oggetto e vocalizzano, i bambini con autismo possono vocalizzare senza guardare l'interlocutore e senza indicare, risultando così meno efficaci nella comunicazione

- I bambini con autismo che parlano presentano un linguaggio con caratteristiche peculiari, alcune di queste sono: **l'inversione pronominale** (“vuole bere”, “vuoi bere”); **l'ecolalia immediata e differita**; **anomalie nell'intonazione** e avere problemi nello sviluppo delle **competenze semantiche** (la relazione tra le parole e il loro significato) e **pragmatiche** (il modo di utilizzare il linguaggio tenendo conto del contesto. Al contempo le **abilità sintattiche e l'ampiezza del vocabolario** possono essere ben sviluppate. Inoltre, anche in presenza di un buon QI c'è una tendenza all'interpretazione iper-letterale e un fallimento nell'interpretazione di espressioni ironiche e sarcastiche. Il linguaggio delle persone con autismo contiene raramente parole riferite a **stati mentali** come “credere”, “desiderare”, “pensare”, “ritenere”, “volere” ecc.

Comportamenti ripetitivi e stereotipati

- Interesse limitato a **dettagli particolari** di oggetti (ruote di una macchinina, odore o sapore degli oggetti) oppure il bambino preferisce l'osservazione dei riflessi, dell'ombra o della propria saliva in controluce ai giochi. In bambini molto piccoli che poi svilupperanno l'autismo si può osservare lo **“spinning”** (roteazione di tutti gli oggetti che gli vengono proposti).
- **Stereotipie motorie**

Altre manifestazioni

- Si possono alternare momenti di **iperattività** a momenti di **ipoattività**.
- **Insolita risposta agli stimoli sensoriali** (la maggior parte dei bambini con autismo ha disturbi sensoriali, che variano però da soggetto a soggetto (uno stesso stimolo può essere percepito come assordante per un sogg., in modo normale per un altro, e non essere percepito affatto da un terzo soggetto). I disturbi sensoriali più descritti riguardano l'udito, ma anche il tatto (percezione del contatto con le superfici ed i tessuti), l'olfatto, la percezione del caldo e del freddo e quella del dolore.
- **Sfera alimentare**
- **Abilità particolari** (musica, disegno, calcolo)

Esordio

L'autismo nei primi mesi di vita

- . Attraverso le interviste ai genitori e l'analisi dei filmati familiari dei primi anni ha permesso di indentificare due quadri di esordio:
 1. i sintomi iniziano a manifestarsi nel **primo anno** di vita, deviando la traiettoria evolutiva del bambino fin dai primi stadi di sviluppo
 2. il bambino sembra avere uno sviluppo normale fino ai 18-24 mesi e poi presenta una **regressione** associata alla perdita di abilità comunicative e sociali già acquisite

- Recentemente, attraverso la **ricerca longitudinale prospettica dei bambini a rischio** (la probabilità per un bambino che ha un fratello con autismo di sviluppare l'autismo è tra il 4 e il 6%. Studiando fin dalla nascita 100 bambini è possibile vedere il modo in cui si sviluppa l'autismo nei 4 o 5 bambini che svilupperanno la patologia). Da questo tipo di ricerca emerge che non sono stati identificati sintomi nei **primi 6 mesi** dei bambini in seguito diagnosticati con autismo.

L'emergenza dei sintomi viene osservata in un continuum, ai cui estremi ci sono alcuni bambini che presentano alcuni sintomi entro il primo anno vita e bambini che li presentano più tardi (tra i 18 ed i 24 mesi; pochissimi bambini li sviluppano tra i 24 e i 36 mesi). Questi dati mostrano che nella maggior parte dei casi i bambini autistici non presentano sintomi fin dalla nascita (bambini che a 6 mesi sono responsivi ai segnali sociali, in seguito sviluppano la mancata attenzione e selettività per gli stimoli sociali tipica dell'autismo).

Sulla base di questi dati si deduce che la regressione sembra più la regola che l'eccezione (**stagnazione o deterioramento di abilità acquisite**) I primi segni a comparire riguardano diverse aree: il bambino non guarda negli occhi, non risponde quando viene chiamato, ha difficoltà a spostare l'attenzione da uno stimolo all'altro, non usa né il linguaggio né i gesti per comunicare, non comprende la comunicazione degli altri, fa ruotare gli oggetti e ha difficoltà nella motricità fine

Successivamente, si nota la mancanza dell'indicare, l'assenza di attenzione condivisa negli scambi interattivi e il mancato orientamento verso gli stimoli sociali

- **A due anni** la diagnosi ha una sua stabilità (si stima che ci sia un 5% di bambini che perdono poi la diagnosi di autismo, ma ci sono ancora pochi dati)

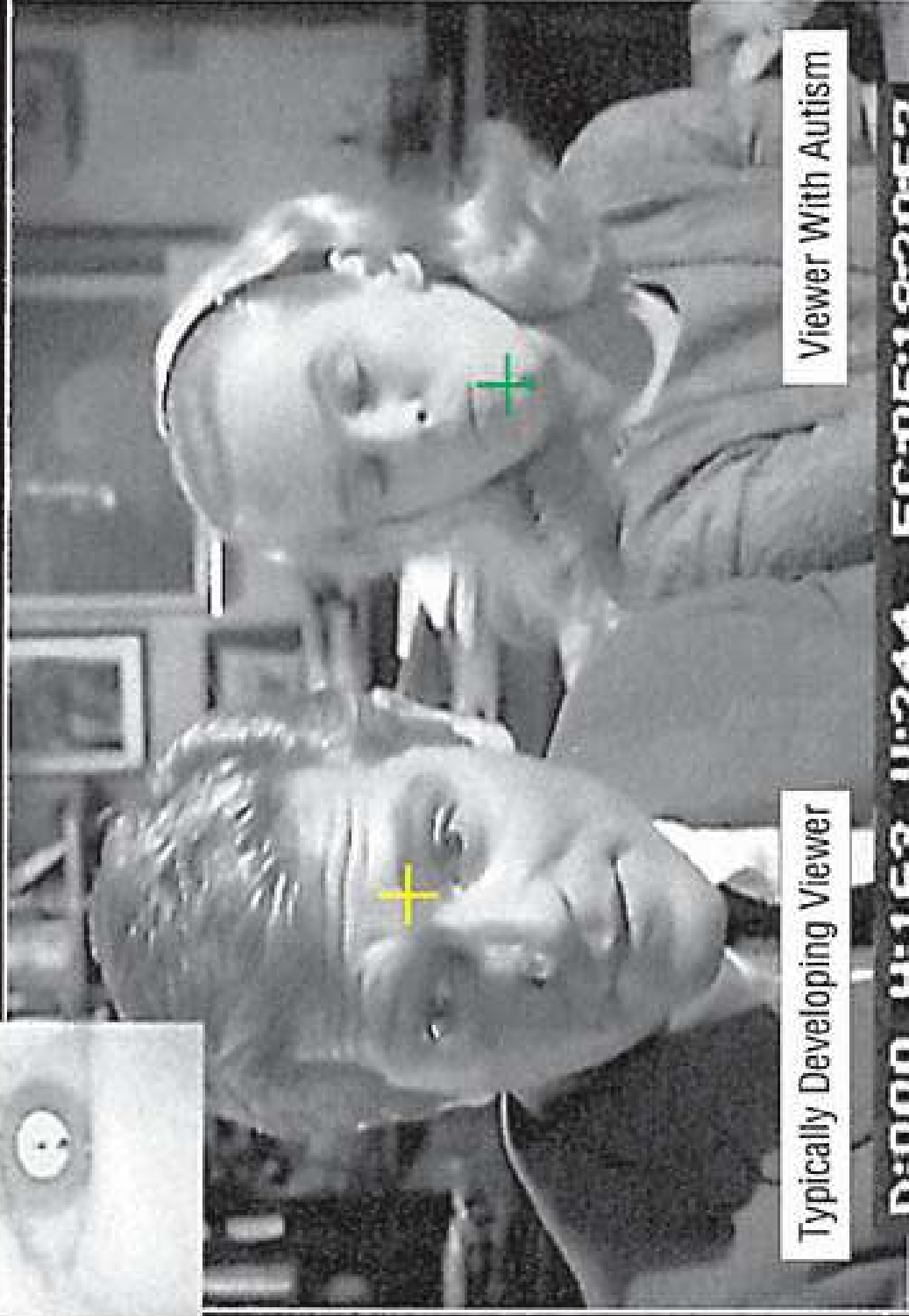
In sintesi

Oggi sappiamo che l'autismo è un disturbo causato da anomalie nel modo in cui si sviluppa il cervello (ma per capire ciò occorre capire come il cervello si sviluppa normalmente: non sappiamo esattamente come le informazioni contenute nel DNA e altri fattori esterni, presenti nell'ambiente, indirizzano e strutturano i circuiti e le aree cerebrali, né abbiamo capito chiaramente in che modo l'organizzazione cerebrale interpreta le informazioni nel mondo esterno.

Autismo e intersoggettività

- Interazione sociale, normalmente presente fin dalla prima infanzia.
- Le interazioni sociali si differenziano dalle interazioni con gli oggetti perché si basano su un processo bidirezionale (ogni membro adatta il proprio comportamento attimo per attimo su quello dell'altro).
- Richiedono le seguenti abilità: 1) differenziare gli stimoli sociali da quelli non sociali, 2) interpretare correttamente i messaggi comunicativi, 3) avviare adeguate iniziative e rispondere agli stimoli sociali in modo dinamico e flessibile

- Nell'autismo succede qualcosa che impedisce a queste abilità di svilupparsi normalmente, ma ancora non sappiamo esattamente cosa.
- Nell'autismo deficit nell'osservazione del volto.
- ricerca di "contingenze perfette"
- Metodologia "eye-tracking" (registra i movimenti oculari e determina i punti di fissazione di un soggetto durante l'osservazione di uno stimolo visivo). Questi studi mostrano che i soggetti con autismo, in presenza di filmati con scene sociali, tendono meno a guardare gli occhi delle persone



Typically Developing Viewer

Viewer With Autism

D:000 H:163 V:214 FC:05:18:20:57

Perché nei bambini con autismo la capacità di guardare negli occhi non si sviluppa come avviene nei bambini senza autismo?

Ipotesi di un diverso funzionamento del cosiddetto “cervello sociale” (strutture che si attivano, ad esempio, quando guardiamo una persona, ragioniamo sulle sue intenzioni, leggiamo le sue emozioni o ne imitiamo il comportamento. Una componente importante è il **giro fusiforme** che nell'autismo si comporta in modo strano. Il giro fusiforme, normalmente, si attiva quando guardiamo i volti; negli individui con autismo tale elaborazione è associata invece all'attivazione delle strutture del **giro temporale inferiore**.

Normalmente il **giro temporale inferiore**, si attiva quando guardiamo degli oggetti. Questi risultati mostrano che gli individui con autismo non utilizzano il normale strato neurale nella percezione dei volti umani.

E' stato suggerito che il giro fusiforme non sia necessariamente un'area specializzata nel riconoscimento dei volti ma sia invece un'area associata all'esperienza visiva: se una persona diventa "esperta" in una determinata classe di oggetti, il Giro fusiforme si attiva durante l'osservazione. Nell'autismo non si attiva perché non sono "esperti" di volti umani.

Emozioni e attaccamento

Normalmente dai 12 mesi si osserva lo sviluppo dell'attaccamento: di fronte ad un oggetto, persona o evento sconosciuto, il bambino guarda la madre e reagisce di conseguenza alla sua reazione emotiva. In generale i soggetti con autismo rispondono meno alle diverse espressioni emotive, rispetto ai coetanei con sviluppo tipico e con ritardo mentale e tendono meno a empatizzare.

Uno studio recente ha misurato attraverso l'elettroencefalogramma il modo in cui il cervello di b.a. di 3 o 4 anni reagisce di fronte alla visione di un'espressione emotiva impaurita. Rispetto ai loro coetanei i b.a. rispondono più lentamente (più tempo per elaborare), sembra che ciò sia dovuto ad un malfunzionamento dell'amigdala.

Cause del deficit sociale

- **Mancanza di teoria della mente** (Baron-Cohen): le persone con autismo hanno un deficit specifico nella capacità di attribuire stati mentali alle altre persone. I primi deficit che si osservano possono essere precursori di un deficit nella teoria della mente (deficit di attenzione condivisa e nel gioco simbolico)
- Contro (i bambini piccoli a 3 anni, normalmente falliscono, ma non hanno comportamenti autistici)

- **Autismo=espressione estrema del cervello maschile** (Baron-cohen, 2008) autismo deriva da sbilanciamento tra due distinti processi mentali: sistematizzare e empatizzare (eccesso di testosterone nel feto durante la gravidanza?).
- **Intersoggettività e neuroni specchio**