

## Progetto *"Strumenti per l'inclusione di alunni con BES"*

CORSO DI FORMAZIONE PER DOCENTI REFERENTI DEL GLI

I.I.S. "G.M. Devilla" - Sassari 17/02/2017

Liceo Classico "Siotto Pintor" - Cagliari 23/02/2017

# *Autismo lieve*

# *Autismo ad alto funzionamento*

*Inquadramento generale*

***Dott.ssa Roberta Zanni***

CTR Onlus - Cagliari

# Disturbo dello Spettro dell'Autismo *Lieve* Autismo ad “alto funzionamento”

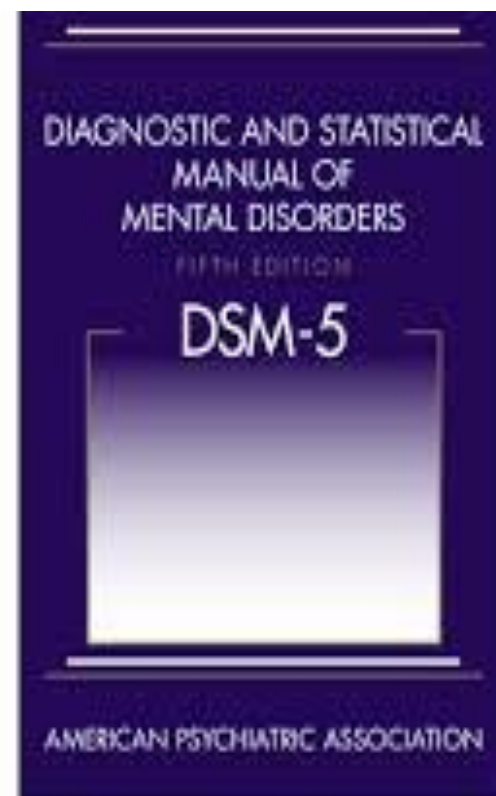
*Clinica e diagnosi*



# Disturbi del neurosviluppo (DSM-5)

- Disabilità intellettiva
  - Disturbi della comunicazione
  - Disturbi dello spettro autistico
  - ADHD
  - Disturbi specifici dell'apprendimento
  - Disturbi del movimento
- Si manifestano nelle prime fasi dello sviluppo
- Spesso associati tra loro

# Categorie diagnostiche e manuali



# I Disturbi dello Spettro dell'autismo

## DSM-IV

- D. Autistico
- S. di Rett
- D. Disintegr. dell'infanzia
- S. di Asperger
- PDDNOS

## ICD-10

- Autismo infantile
- S.di Rett
- Altri D. disintegrativi
- S.Asperger
- Autismo atipico
- D. Iperattivo con ritardo mentale e mov.stereotipati
- Altri, non specificati

# DSM IV-DSM 5

Cambiamento di denominazione da **Disturbo Pervasivo dello Sviluppo** a *Disturbo dello Spettro dell'Autismo (DSA)*

Creazione di **una sola** categoria diagnostica, (DSA), piuttosto che una categoria che contiene cinque diverse diagnosi (Disturbo Autistico, Disturbo di Asperger, Disturbo Disintegrativo, dell'Infanzia, PDD non altrimenti Specificato (PDD-NOS) sono inclusi in un'unica “etichetta” *Disturbo dello Spettro dell'Autismo*

**Disturbo di Rett è eliminato**, ora che la sua molecolare base è nota (il DSM si concentra sui disturbi senza test molecolare o biologica, che deve invece essere definito comportamentale)

# **Disturbo Autistico**

## **(criteri diagnostici DSM-IV)**

### **A. Sintomi nucleari:**

1. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale:
2. Compromissione qualitativa nella comunicazione:
3. Pattern di interessi ristretti, ripetitivi e stereotipati

### **B. Prima dei 3 anni di età' : ritardo o anomalie di**

1. Linguaggio
2. Interazione sociale
3. Gioco simbolico o immaginativo

### **C. Escludere S. di Rett o D. disintegr. dell'infanzia**

# Disturbo Autistico (criteri diagnostici DSM-IV)

- A. Almeno sei items dei gruppi 1, 2 e 3, con almeno due items del gruppo 1 ed almeno uno dei gruppi 2 e 3.

## 1. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale:

- 1.a Marcata compromissione di comportamenti non verbali multipli (*contatto oculare, espressione facciale, posture, gesti sociali*).
- 1.b Mancato sviluppo di relazioni con coetanei adeguate al livello di sviluppo
- 1.c Assenza di ricerca spontanea di condivisione di interesse, soddisfazione, contentezza compromissione di comportamenti non verbali multipli (*es. mostrare, portare, indicare oggetti di interesse*).
- 1.d Assenza di reciprocità sociale o emotiva

## 2. Compromissione qualitativa nella comunicazione:

## 3. Pattern di interessi ristretti, ripetitivi e stereotipati



# Disturbo Autistico (criteri diagnostici DSM-IV)

A. Almeno sei items dei gruppi 1, 2 e 3, con almeno due items del gruppo 1 ed almeno uno dei gruppi 2 e 3.

1. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale:

**2. Compromissione qualitativa nella comunicazione:**

2.a Ritardo o assenza di sviluppo del linguaggio parlato

*(in assenza di tentativi di compenso non verbale: gesti, mimica).*

2.b Se verbali: compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione

2.c Uso ripetitivo o stereotipato del linguaggio o linguaggio idiosincrasico

2.d Mancanza di gioco di immaginativo (*far finta*) o sociale, spontaneo e vario

3. Pattern di interessi ristretti, ripetitivi e stereotipati

# Disturbo Autistico (criteri diagnostici DSM-IV)

Almeno sei items dei gruppi 1, 2 e 3, con almeno due items del gruppo 1 ed almeno uno dei gruppi 2 e 3.

1. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale:

2. Compromissione qualitativa nella comunicazione:

3. **Pattern di interessi ristretti, ripetitivi e stereotipati**

3.a Preoccupazione persistente su uno o più pattern di interessi ristretti e stereotipati, anomali per intensità o focus

3.b Aderenza apparentemente inflessibile a specifiche *routines* o rituali non funzionali.

3.c Manierismi motori stereotipati e ripetitivi

(*hand or finger flapping*, movimenti posturali complessi, etc.)

3.d Preoccupazione persistente con parti di oggetti

# **Disturbo Autistico (altri sintomi)**

- **Alterata risposti agli stimoli sensoriali**
  - Ipersensibilità acustica, tattile, etc.
  - Aumentata soglia o risposta abnorme al dolore
  - Stimolazione vestibolare
- **Instabilità dell'umore**
- **Iper- o ipo-cinesia, inattenzione**
- **Aggressività, scopi d'ira, auto-aggressività**
- **Ritardo Mentale (40% QI sotto 50)**

# **Disturbo di Asperger (criteri diagnostici DSM-IV)**

- A.** Compromissione qualitativa dell'interazione sociale:
- B.** Pattern di interessi ristretti, ripetitivi e stereotipati
- C.** Il disturbo causa compromissione significativa del funzionamento sociale od occupazionale
- D. Nessun significativo ritardo del linguaggio**
- E. Normale sviluppo cognitivo e del comportamento adattivo (escluse capacità sociali)**
- F.** Esclusione di schizofrenia o di altri PDD.

# Asperger/Autismo ad alto funzionamento

Abilità	Autismo alto funzionamento	Sindrome di Asperger
Livello cognitivo	Nella media o nei limiti (>70)	Nella media o superiore
Sviluppo del linguaggio	Esordio tardivo, possono esserci difficoltà	Nella norma
Comunicazione (espressiva e ricettiva)	Possono esserci deficit	Nei limiti, alterata prosodia, comprensione letterale
Risposta sociale: interazione, autoregolazione emotiva	Limitata motivazione sociale, isolamento, indifferenza	Buona propensione, goffaggine, deficit nella qualità della risposta
Motricità	Globalmente nella norma, isole di abilità	Generalmente goffi, disprassia frequente

## (Modificazione dei criteri DSM-5)

- Tre domini dei sintomi (sociali, di comunicazione e comportamenti ripetitivi) diventano due (sociale-comunicazione e comportamenti ripetitivi)
- Il Numero di Criteri (sintomi) diminuito da 12 a 7 per fusione criteriche sono stati sovrapposti o descritti comportamenti simili (ad esempio, limitata reciprocità socio-emotiva, limitata condivisione di interessi e ridotto scambio di conversazione sono combinati in un sintomo di reciprocità) ed eliminando sintomi che non sono specifici di ASD (ad esempio, ritardo nello sviluppo del linguaggio).
- Inclusione di sintomi prima non diagnostici (ipersensibilità sensoriale, ecc..)

## (Modificazione dei criteri DSM-5)

- **Definizione di criteri di gravità:** cogliere meglio la natura di spettro del disturbo e le varianti interindividuali che differiscono di meno in qualità che in quantità (ad esempio, l'intensità e la durata dei sintomi, grado di deterioramento, e il disagio che provocano)
- Sviluppo di una nuova categoria di **Disturbo della comunicazione sociale** (al di fuori dello spettro autistico) per fornire copertura diagnostica per bambini che presentano solo problemi sociocomunicativi e non comportamenti ripetitivi e stereotipati

# Disturbo dello Spettro dell'Autismo (criteri diagnostici DSM-5)

- A. Deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale in molteplici contesti
- B. Pattern di comportamento, interessi ristretti, ripetitivi
- C. Sintomi presenti nel periodo precoce dello sviluppo (ma possono non manifestarsi pienamente ...)
- D. I sintomi causano compromissione significativa del funzionamento sociale od occupazionale
- E. Alterazioni non meglio spiegate da RM

Specificare se

*Con o senza disabilità cognitiva, compromissione del linguaggio, altro disturbo associato*



# Disturbo dello Spettro dell'Autismo (criteri diagnostici DSM-5)

## **A. Deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale in molteplici contesti**

- 1) *Deficit della reciprocità socio emotiva* (approccio sociale anomalo, ridotta condivisione interessi ed emozioni..)
- 1) *Deficit della comunicazione non verbale* (scarsa integrazione, contatto visivo, mimica e gesti..)
- 1) *Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni* (gioco condiviso, amicizia, interesse per i coetanei)

# Disturbo dello Spettro dell'Autismo (criteri diagnostici DSM-5)

## **B. Pattern di comportamento, interessi ristretti, ripetitivi** (almeno 2)

- 1) *Movimenti, uso degli oggetti o eloquio stereotipati o ripetitivi*  
(stereotipie motorie, allineare, ecolalia, frasi idiosincrasiche..)
- 1) *Insistenza nella sameness, aderenza alle routine o rituali di comportamento* (rigidità davanti a cambiamenti, pensiero “rigido”, iperselettività alimentare..)
- 1) *Interessi molto limitati, fissi, anomali per intensità e tipologia*  
(attaccamento per oggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti o perseverativi..)
- 1) *Iper o iporeattività a stimoli sensoriali o interessi sensoriali insoliti*  
(soglia del dolore, ipersensibilità uditiva, autostimolazione visiva..)

# **Disturbo dello Spettro dell'Autismo (criteri diagnostici DSM-5)**

- C. I sintomi devono essere presenti nel periodo precoce dello sviluppo (ma possono essere “mascherati” )**
  
- D. I sintomi causano compromissione significativa del funzionamento**
  
- E. Alterazioni non spiegate da disabilità intellettiva o da ritardo globale dello sviluppo**

# Disturbo dello Spettro dell'Autismo (criteri diagnostici DSM-5)

**Specificare se :**

- ◆ Con o senza **disabilità intellettiva** (ritardo mentale 70%)
- ◆ Con o senza **compromissione de linguaggio**
- ◆ Se associata a **condizione medica o genetica** conosciuta o significativo fattore ambientale (codice in asse III)
- ◆ Se associata ad **altro disturbo del neuro-sviluppo**, mentale o comportamentale (codice in asse I-III)
- ◆ Se associata a **Catatonìa**

# Livelli di gravità del DSA

- Livello 1, è necessario un supporto
- Livello 2, è necessario un supporto significativo
- Livello 3, è necessario un supporto molto significativo

# Livelli di gravità del DSA

- **Livello I, è necessario un supporto**

**Comunicazione sociale:** difficoltà nell'avviare le interazioni, risposte atipiche o infruttuose. Possono mostrare interesse all'interazione ma sono carenti negli "strumenti"

**Comportamenti ristretti, ripetitivi:** poca flessibilità; i problemi nell'organizzazione e nella pianificazione ostacolano l'indipendenza

# Modelli neurobiologici

- Meta-rappresentazione (**Teoria della Mente**)
- **Coerenza Centrale**
- **Funzioni esecutive**
- Teoria della simulazione mentale (alterazione del funzionamento dei **neuroni a specchio** che permettono di comprendere e imitare le azioni degli altri)

# Modelli neurobiologici: Teoria della mente

- Abilita' di spiegarsi e predire il comportamento degli altri, basandosi sulla capacita di intuirne (**presumerne**) pensieri e sentimenti.
- Uno **start-up kit** presente alla nascita, modulato dall'ambiente (percezione di facce, voci, movimento ed interazioni tra persone) permette lo sviluppo delle **capacità di mentalizzare** .



# Modelli neurobiologici: Teoria della mente

## Primi segni di teoria della mente:

- Attenzione condivisa,
- Sguardo referenziale
- Gesto protodeclarativo (indicare)
- Capacità di imitazione

**18 mesi:** giochi di far finta.

**2-3 anni:** impara i verbi indicanti uno stato mentale (volere, conoscere, far finta) prima dei nomi dei colori.

**5-7 anni:** Falsa credenza, bugia, sotterfugio, doppio bluff.

# Modelli neurobiologici: Coerenza centrale

La difficoltà nelle operazioni di sintesi e integrazione dell'informazione e delle sue componenti cognitive e affettive

- focalizzazione sui dettagli
- scarsa considerazione degli aspetti contestuali
- percezione frammentata del mondo esterno  
Es. *block test* (WISC-III), *Embedded Figure test*

*Maggiore abilità nei dettagli senza deficit?*

*Abilità a definire il contesto se richiesto*

*Stile cognitivo? Processing bias?*

# Modelli neurobiologici: (dis)funzioni esecutive

- Corteccia prefrontale: regolazione attenzione, shift deficit?
- Strategie di *problem-solving*, perseverative e inflessibili

Occorre considerare che i deficit di EF:

1. Sono presenti anche in altri disturbi: in particolare ADHD
2. Non sono sempre presenti in PDD
3. Bambini con lesioni prefrontali non sempre appaiono autistici
4. Debole correlazione tra deficit di EF e compromissione della socializzazione

# Presentazione clinica alle diverse età: scuola dell'infanzia

- Possono passare inosservati → Competenze sociali richieste “basse”
- Diagnosi differenziale con **Disturbi del linguaggio**
- Gioco ripetitivo, interessi ristretti e aderenza a routine frequenti anche nei bambini a sviluppo *tipico*
- Intolleranza a situazioni nel grande gruppo
- Selettività alimentare
- Bassa soglia alle frustrazioni

# Presentazione clinica alle diverse età: scuola primaria

- Aumentano le richieste sociali
- Crescenti difficoltà nella relazione con i coetanei
- Maggiormente evidenti gli interessi ristretti (soprattutto nei maschi)
- Difficoltà nella comprensione e rispetto delle regole
- Testa fra le nuvole → distratto da stimoli *interni*
- Difficoltà di apprendimento (soprattutto nella scrittura)

## **Presentazione clinica alle diverse età: scuola secondaria di I grado**

- Non sono sulla stessa “lunghezza d’onda” dei coetanei
- Difficoltà nel leggere le situazioni sociali (pericolo bullismo, o facile manipolazione)
- Eccessiva aderenza alle regole (si rendono antipatici)
- Più infantili dei coetanei
- Maggiore gestione degli interessi ristretti

# **Presentazione clinica alle diverse età: scuola secondaria di II grado**

- Difficoltà di ambientamento al nuovo contesto
- Maggiore isolamento sociale per disinvestimento nelle relazioni (per gli insuccessi pregressi)
- Difficoltà nel riconoscere situazioni di rischio
- Insuccessi accademici
- Esordio di patologie in comorbidità

# Disturbi dello Spettro Autistico: epidemiologia

- Studi degli anni 70: **2-5 / 10,000**
- Studi anni '80-'90: **6-9 / 10,000** (Dist. Autistico)  
**12.5 / 10,000** (PDD-NOS)
- Chakraborti & Fombonne 1999: **16.8 / 10,000** (Dist. Autistico)  
**45.8 / 10,000** (PDD-NOS)
- Yeargin-Allsopp et al. 2003: **34 / 10,000** (Dist. Autistico)

Prevalenza per età: 3aa: 19/10,000

8 aa: 47/10,000



# Disturbi dello Spettro Autistico: patogenesi

- Neurochimica/ Neuroanatomia
- Geni & Ambiente
- Cognizione / cognizione sociale
- Sintomi (*Diade*)
  - Compromissione sociale/ comunicazione (*Core*)
  - Comportamenti ristretti e ripetitivi (*S. associati*)

Per definire terapie efficaci  
la diagnosi andrebbe formulata a tutti e quattro i livelli

# Disturbi dello Spettro Autistico: patogenesi

## Ereditarietà del disturbo

- Gemelli monozigoti 60%
- Gemelli dizigoti (fratelli) 4.5%
- Popolazione generale 0.2%
- Numerosi geni candidati comuni anche ad altre patologie
- Non esiste IL Gene dell'autismo...

# Diagnosi di autismo: *Categoriale o Dimensionale ?*

I Disturbi dello Spettro dell'autismo (*ma anche l'ADHD*)

- ... non sono come il diabete, l'epilessia o la malaria (*categoriale*)
- ... sono piuttosto come l'ipertensione o l'essere in sovrappeso (*dimensionale*)

Si può esserne affetti in misura maggiore o minore;  
i confini possono essere indistinti; ma la sua  
classificazione  
(ICD-10 o DSM-5) è di tipo categoriale

# Diagnosi di autismo: *Categoriale o Dimensionale ?*

- I sintomi rappresentano dimensioni in un **continuum** normalità-patologia
- E' necessario individuare una **soglia** di rilevanza clinica, che si associa ad una compromissione funzionale
- La **compromissione funzionale**, e quindi la soglia clinica, sono legate ad un contesto socio-culturale specifico.

# Disturbi dello Spettro Autistico: diagnosi

- Determinare il **livello cognitivo** (*Scale Weschler, Leiter-R, scale di Sviluppo*)
- Determinare il livello di **sviluppo del linguaggio**
- Valutare se il **comportamento** e' adeguato per
  - *Eta' cronologica, mentale, di sviluppo del linguaggio*
  
- Se inappropriato: considerare:
- Pattern di: **interazione sociale, linguaggio, gioco**
- Altri comportamenti
- Identificare ogni rilevante **condizione "organica"**
- Considerare eventuali rilevanti **fattori psicosociali**

# Disturbi dello Spettro Autistico: strumenti diagnostici

- **Autism- Diagnostic Interview (ADI-R, 92 domande -120 mini, LeCouteur 2003)**
- Vineland Adaptive Behaviour Scale (Sparrow 1984)
- Social Responsiveness scale (SRS, Constantino 2004)
- Child Social Behaviour Questionnaire (CSBQ, Hartman, 2006)
- Social Communication Questionnaire (SCQ, Berument 1999)
- Childhood Autism Rating Scale (CARS, DiLalla et al. 1994)
- Aberrant Behaviour Checklist (ABC, Aman 1985)
- Child Psychiatry Rating Scale (CPRS-14, Overall & Campbell 1988)
- **Autistic Diagnostic Observation Schedule (ADOS; 40-60 min., Lord 2001)**

# Disturbi dello Spettro Autistico: diagnosi differenziale

- Disturbi espressivi o recettivi del linguaggio
- **Disturbo della comunicazione sociale**
- Grave deprivazione psicosociale
- Mutismo selettivo
- Sordita' congenita o grave compromissione dell'udito
- Afasia acquisita con convulsioni (S. Landau Kleffner)
- Ritardo mentale grave
- Schizofrenia ad esordio molto precoce, Depressione

# Disturbo della comunicazione sociale: diagnosi differenziale

- A. Persistenti difficoltà nell'uso sociale della comunicazione verbale e non verbale.
  - 1) Deficit comunicazione a scopi sociali (saluto, scambio di informazioni)
  - 2) Comunicazione non adeguata al contesto (parlare a un bambino piuttosto che a un adulto, linguaggio formale)
  - 3) Difficoltà nel seguire le regole della conversazione (rispetto di turni, riformulazione)
  - 4) Difficoltà nel capire ciò che non viene dichiarato esplicitamente (battute, metafore, fare inferenze)
- B. I deficit causano limitazione funzionale di comunicazione e del funzionamento adattivo
- C. Esordio precoce
- D. Sintomi non attribuibili ad altra condizione medica (DSA, RM, ecc)



# Disturbi dello Spettro Autistico: predittori di decorso

- Intelligenza non verbale ( es. IQ < 50)
- Linguaggio ( 5 anni di età).
- Attenzione condivisa
- Imitazione verbale
- Comunicazione & abilità sociale
- Presenza di patologie in comorbidità (OCD, DBD, Ansia, Umore)
  
- Fattori Esterni:
  - Tempestivo intervento
  - Appropriato sostegno scolastico
  - Programmi di transizione tra le diverse età
  - Supporto lavorativo

# Disturbi dello Spettro Autistico: comorbidità

- 70% degli individui con ASD ha almeno un disturbo in comorbidità (*Simonoff et al. 2008*)
- 41% due disturbi associati
- 29% disturbo d'ansia (incluso OCD)
- 28% ADHD/ODD
- 33% Disturbo depressivo (*Witthouse et al., 2009*)
- Frequente associazione con Disturbi dell'apprendimento (in particolare disgrafia)

# Disturbi pervasivi dello sviluppo: Terapia

## Obiettivi:

- promuovere le abilità di comunicazione
- promuovere le abilità di interazione sociale
- ridurre i comportamenti disadattativi

## Terapia farmacologica

**Antipsicotici atipici:** Risperidone (*Mc Dougle et al., 2005; Rupp, 2005*) Olanzapina (*Hollander et al., 2006*)  
Aripiprazolo (*Owen et al., 2009*), (Clozapina; *Zuddas et al., 1996*).

**Anticonvulsivanti:** Valproato (*Hollander et al., 2010*)

**SSRI:** Fluoxetina (*De Long et al., 2002*), Fluvoxamina (*Mc Dougle et al., 1996*),  
Sertalina (*Hollander 2011*)

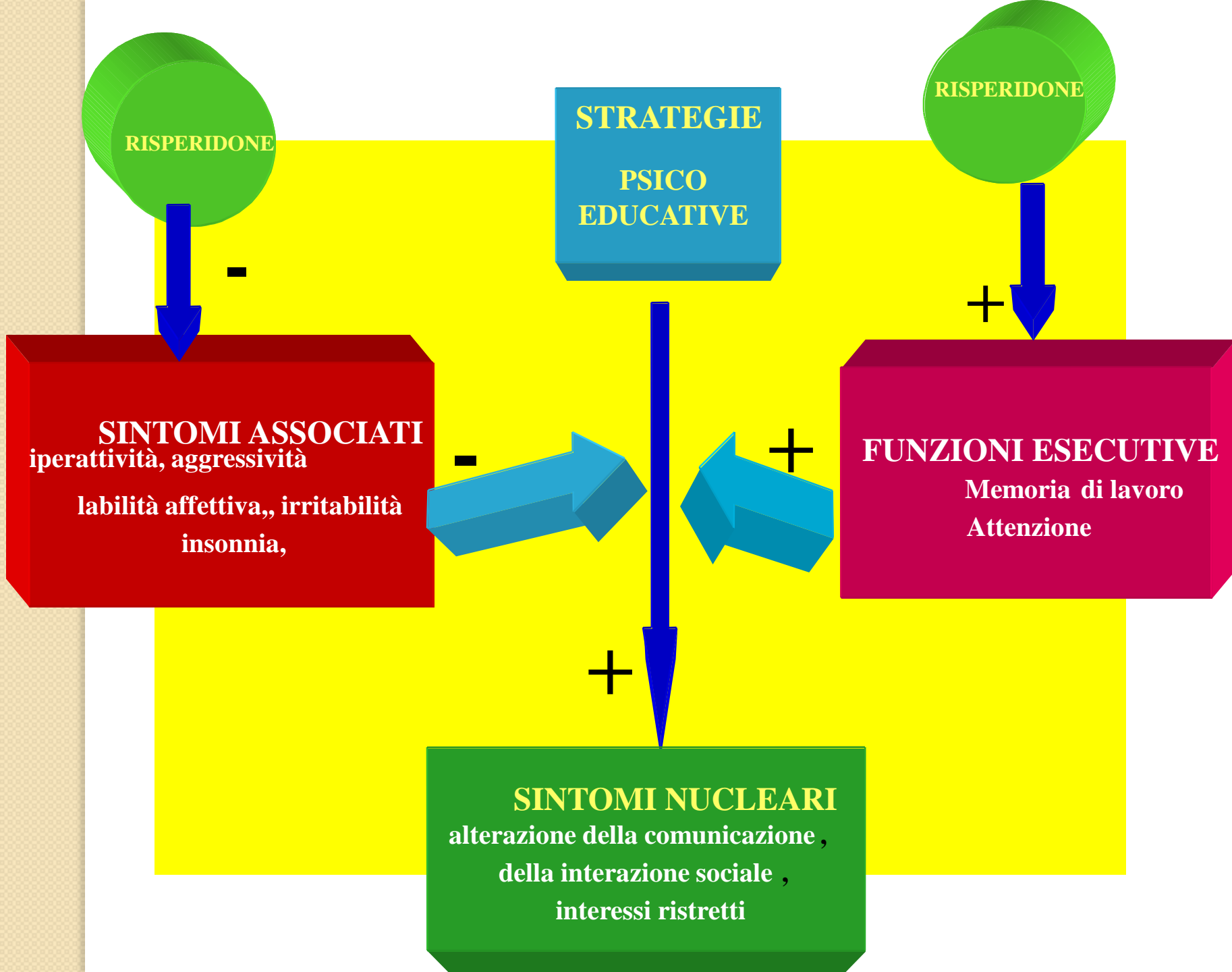
**Psicostimolanti:** Metilfenidato (*Rupp, 2009*)

**Benzodiazepine-Litio:** *Assenza di studi controllati*

## Approccio integrato:



- ☐ Terapia Comportamentale
- ☐ Sostegno ai genitori
- ☐ Terapia Farmacologica



***Grazie per l'attenzione***

