


Seminario nazionale di formazione per gli operatori dei CTS
“**Lo Sportello Autismo: una risorsa per le scuole**”
Cortona (AR) 8 – 10 settembre 2015



Disturbi dello
Spettro
Autistico:
*pattern
neuro-evolutivi e
comportamentali*

Fabio **APICELLA** – Psicologo, PhD



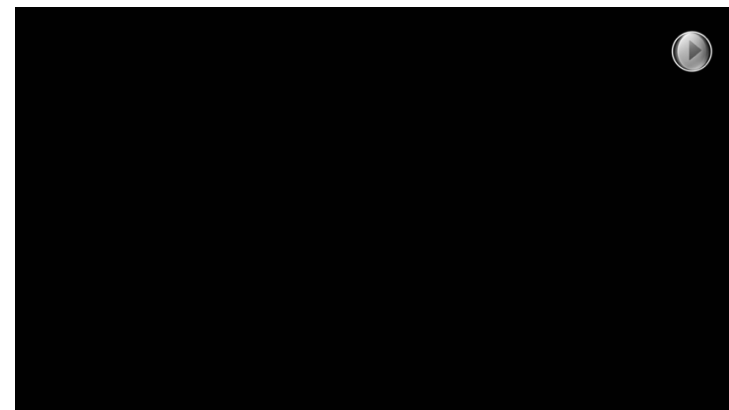
IRCCS FONDAZIONE
STELLA MARIS

La competenza nasce dalla conoscenza





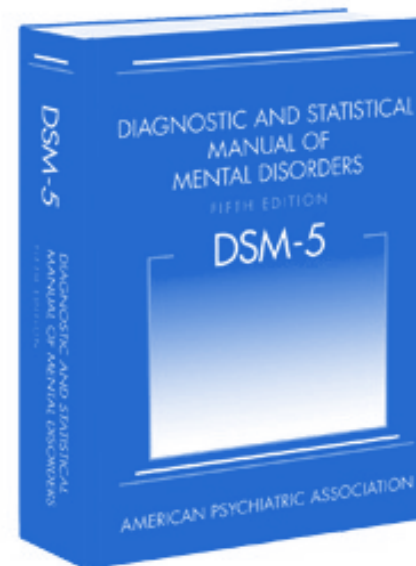
Vivere con l'Autismo: Temple Grandin





La diagnosi di Autismo

Da Kanner al DSM-5



La prima descrizione di autismo



“Possiamo quindi supporre che questi bambini siano venuti al mondo con un’innata incapacità a formare il consueto ***contatto affettivo, biologicamente fornito***, con le persone”

Kanner 1943



La diagnosi di Autismo nel DSM



1980

DSM-III

Diagnosi di **Autismo Infantile**

- ✓ Triade Sintomatica
- ✓ Manifestazione nella prima infanzia
- ✓ Diagnosi di Autismo Residuo

1987

DSM-III-R

Diagnosi di **Disturbo Autistico.**

- ✓ Approccio evolutivo
- ✓ Approccio politetico
- ✓ Enfasi sullo stato attuale

1994

DSM-IV

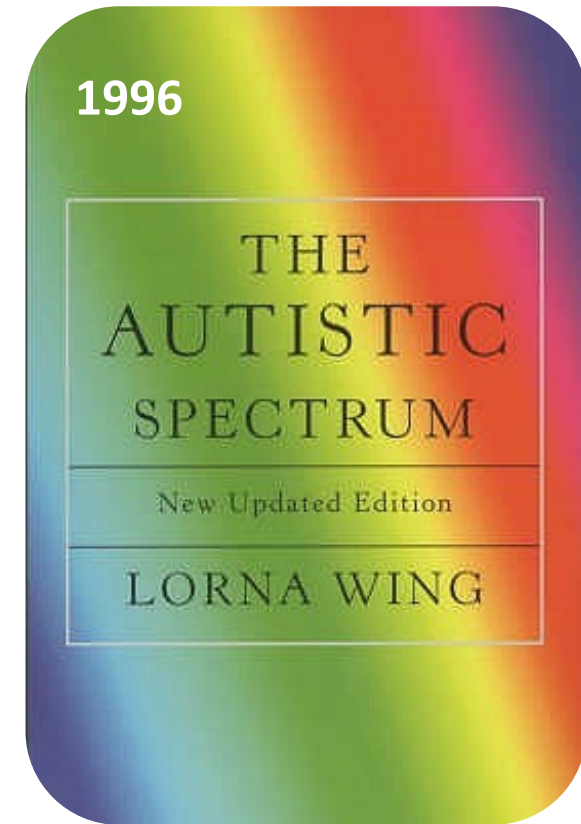
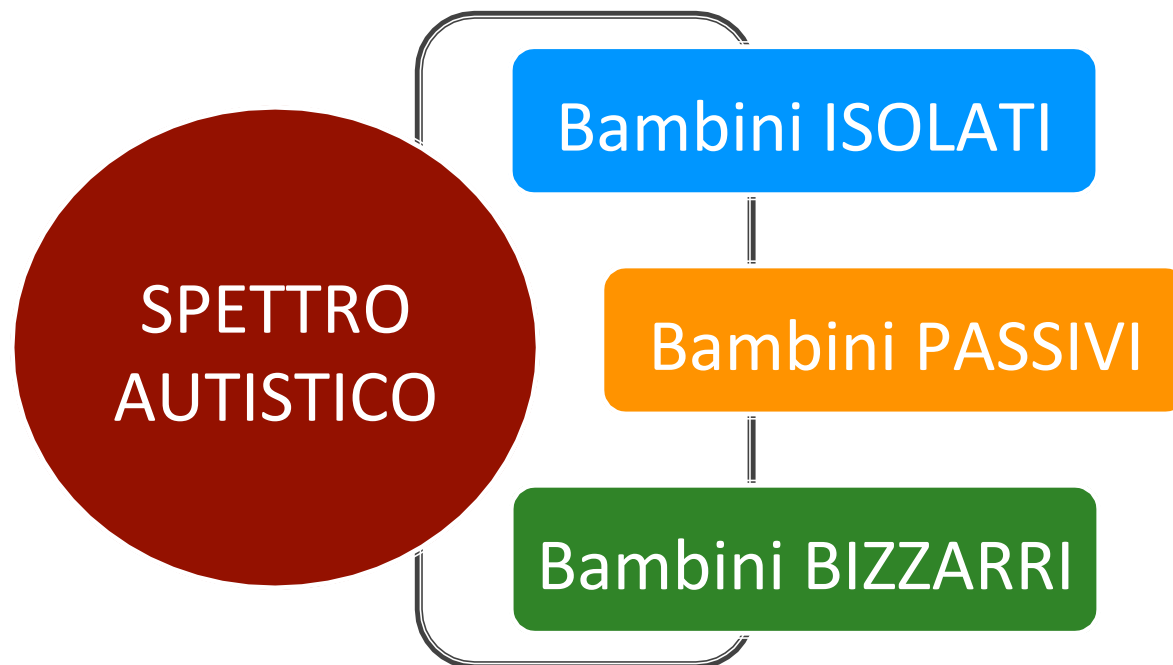
Diagnosi di **Disturbo Autistico.**

- ✓ Inclusione della Sindrome di Asperger
 - ✓ Categoria NAS (casi sottosoglia?)
- ✓ Disturbi generalizzati *non autistici*

Il concetto di **spettro** nella diagnosi di Autismo



Wing and Gould introducono il concetto di **SPETTRO AUTISTICO** inteso come un **continuum di anomalie sociali**, con diversi gradi di compromissione del funzionamento sociale.



Dal DSM-IV-TR al DSM-5



DSM-5

DSM-IV-TR

1. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale

2. Compromissione qualitativa della Comunicazione

Criterio A

3. Interessi ristretti e stereotipati

Criterio B
Insorgenza entro i 3 anni

Criterio C
Esclusione di altri DPS

Dal DSM-IV-TR al DSM-5



DSM-IV-TR

DSM-5

1. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale

2. Compromissione qualitativa della Comunicazione

Criterio A
Deficit della comunicazione e dell'interazione sociale

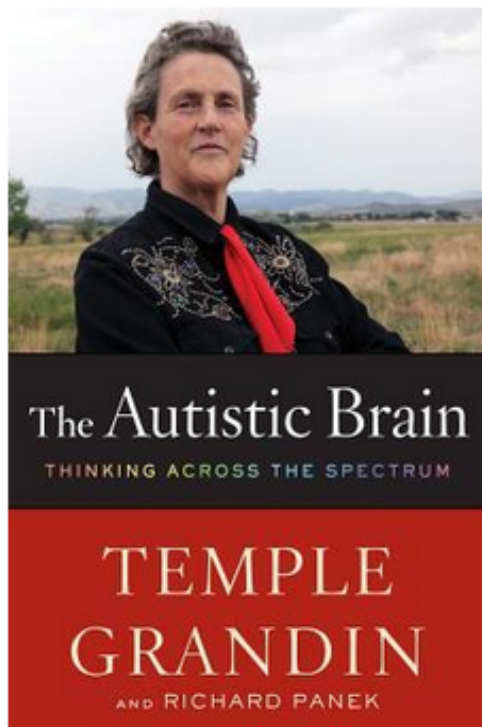
Criterio B
Modelli di comportamento, interessi/attività ristretti e ripetitivi

Criterio C
Insorgenza nella prima infanzia

Criterio D
Limitazioni del funzionamento

Criterio C
Esclusione di altri DPS





*L'estrema variabilità clinica dei soggetti affetti viene oggi riassunta dalla dicitura **“Disturbi dello Spettro Autistico”** e la più stringente caratteristica di continuità è rappresentato dalla **compromissione delle funzioni sociali.***





Dall'autismo di Kanner al DSM-5

“Congenitamente incapaci di interagire normalmente”

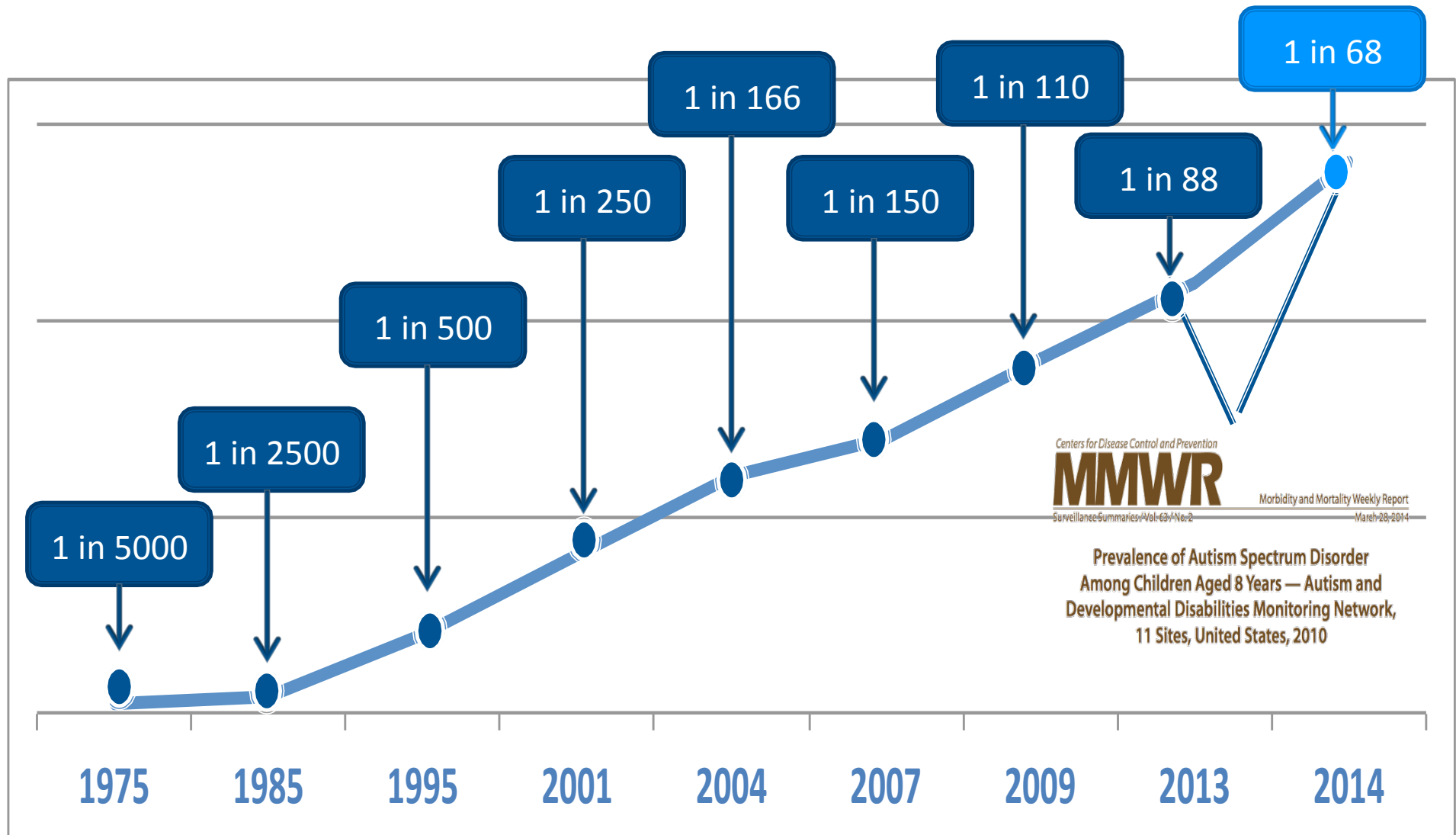
Deficit di reciprocità sociale

“Hanno abilità verbali ma non le usano per comunicare”

Compromissione delle abilità comunicative

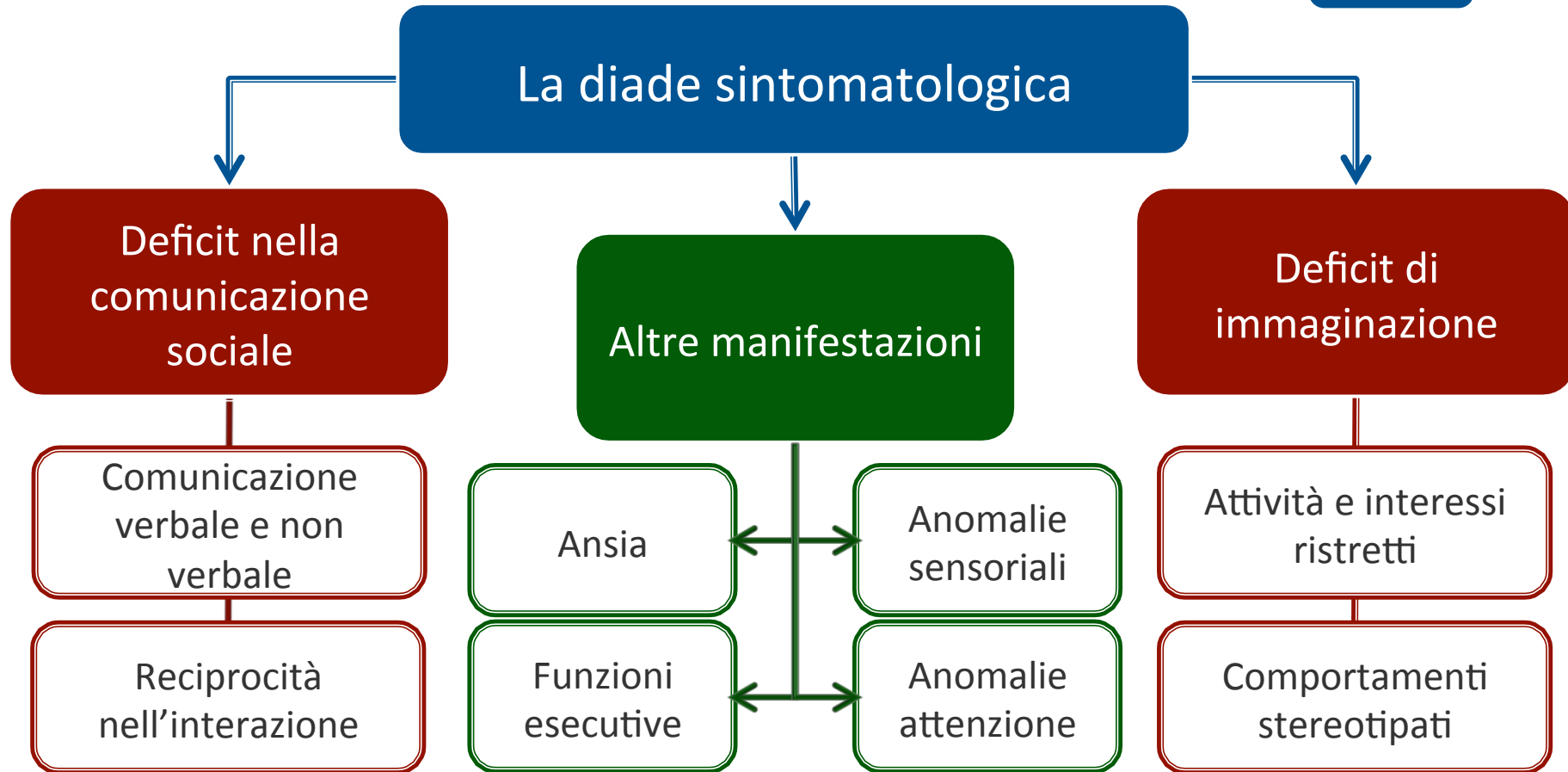
“Sembrano ossessionati dal dover fare le stesse cose”

Comportamenti e interessi ripetitivi e stereotipati



Negli ultimi 40 anni l'incidenza dell'autismo è in rapido aumento

Come si manifesta l'autismo



I sintomi dell'autismo tendono ad essere permanenti e tuttavia variabili

Deficit della comunicazione sociale

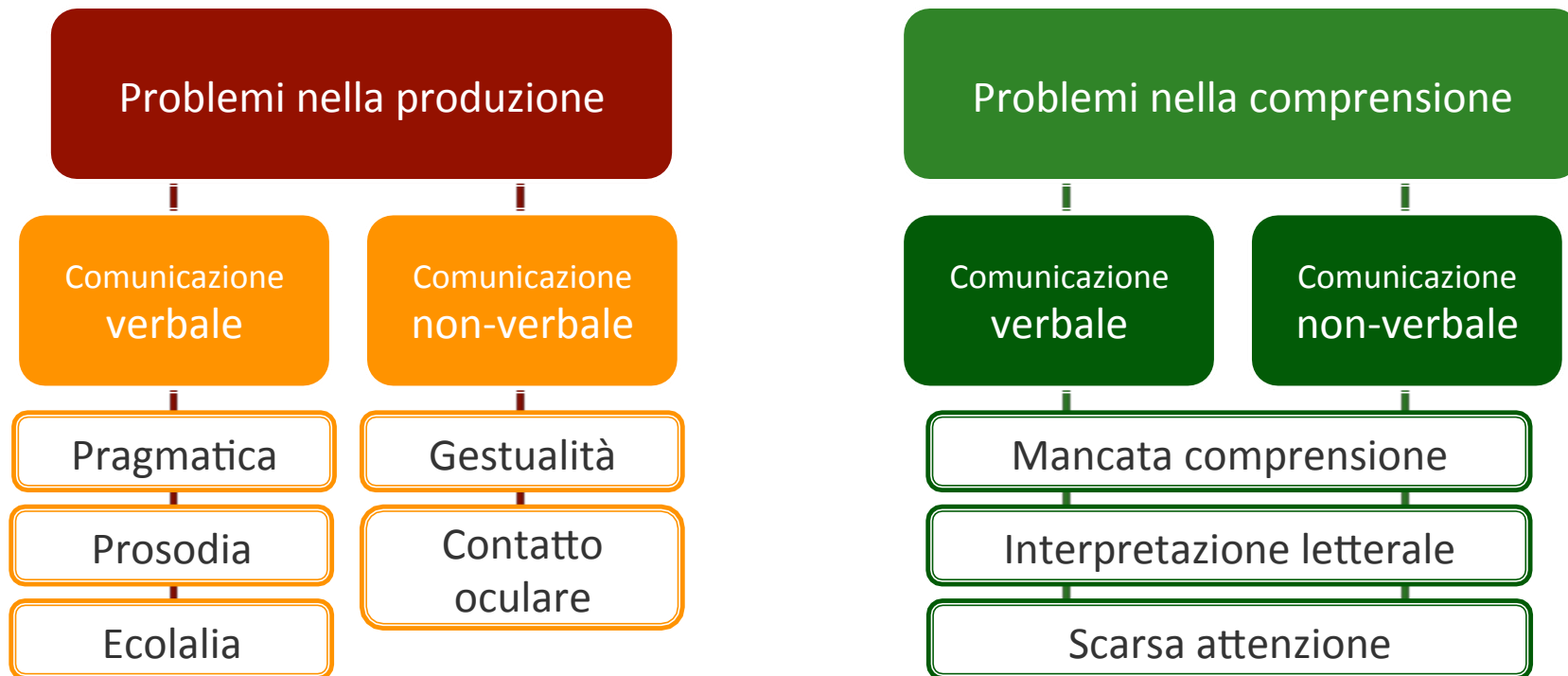


Estrema eterogeneità

- ✓ Bambini che “non parlano”
- ✓ Bambini che “parlano troppo poco”
- ✓ Bambini che “parlano troppo”

30%

Bambini che non sviluppano alcuna forma di linguaggio



Deficit dell'interazione sociale



Anomalie nell'orientamento
e nell'attenzione verso gli
altri

Anomalie nella capacità di
leggere il comportamento
degli altri

Comportamento
visivo anomalo

Mancanza di
comportamenti
"pro-sociali"

Problemi nel fare
attenzione agli altri

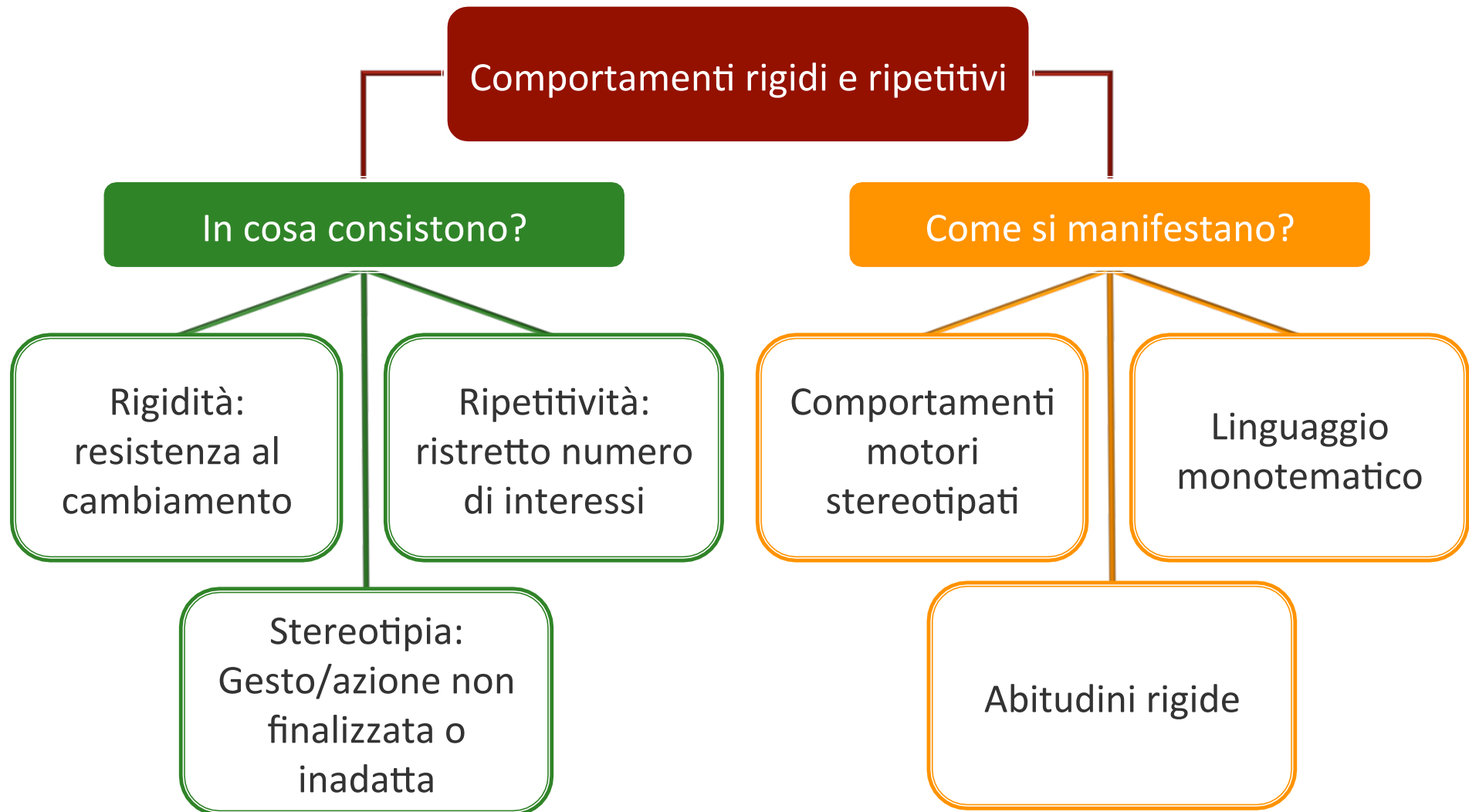
Difficoltà nel capire
cosa fanno gli altri

Soggetti
inaccessibili

Soggetti passivi

Soggetti
bizzarri

Deficit di immaginazione



Altre manifestazioni



Ansia e regolazione emotiva

Anomale manifestazioni delle emozioni

Difficoltà nel riconoscere le emozioni

Difficoltà ad adattare il comportamento

Anomalie sensoriali

Ipo/ipersensibilità agli stimoli

Comportamenti di difesa dagli stimoli

Comportamenti di ricerca di stimoli

Deficit funzioni esecutive

Difficoltà di pianificazione

Difficoltà di organizzazione

Rigidità nel problem solving

Difficoltà di inibizione

Anomalie dell'attenzione

Tempi brevi

Difficoltà di shift attentivo

Preferenza per i dettagli

Carenza nell'uso sociale dell'attenzione

La sfida diagnostica

L'Autismo non può essere definito esclusivamente in base alla presenza di una compromissione socio-comunicativa

altri sintomi o condizioni vengono riportati e studiati (es.: AEP)

le caratteristiche del deficit linguistico sono più complesse di quanto descritto

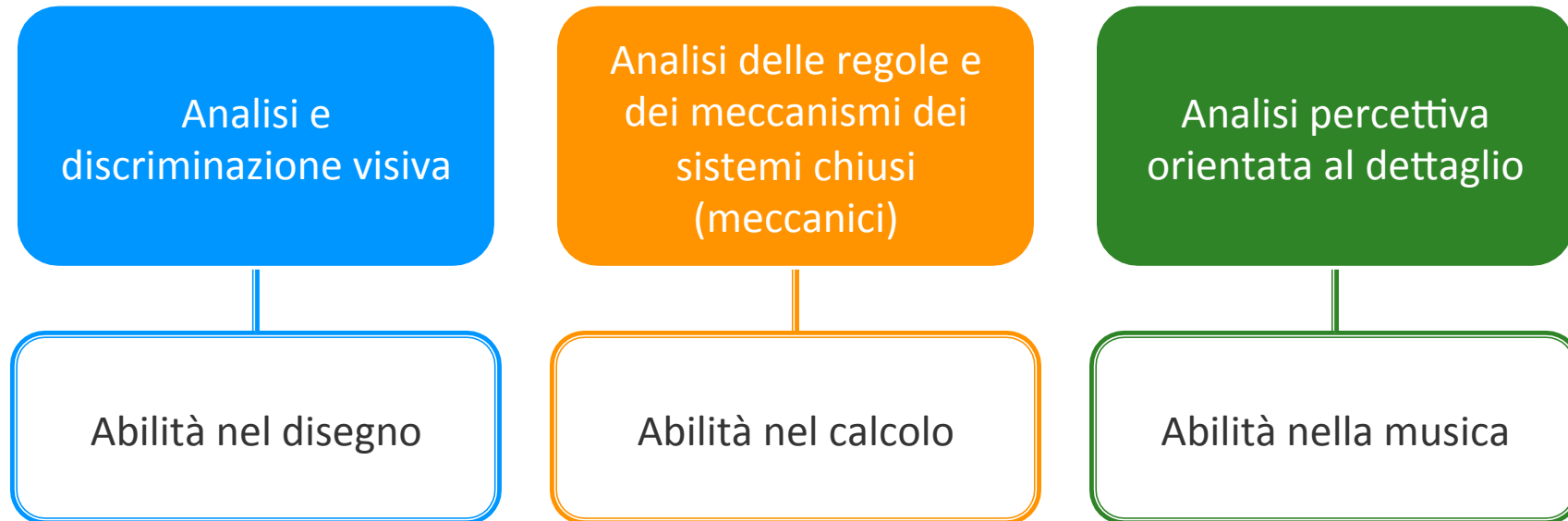
Sono descritte alterazioni della motricità e delle aree cerebrali connesse a questa funzione.

Un'attenzione crescente viene dedicata alla creazione di **"endofenotipi"** attraverso l'identificazione di markers fenotipici e biologici presenti in un sottogruppo di soggetti.

Identificare sottotipi

1. Predire l'outcome
2. Individualizzare trattamento
3. Stimare il rischio di ricorrenza

I punti di forza dell'autismo



- ✓ Senza dubbio il cervello dell'individuo con Autismo “funziona” diversamente.
- ✓ Il processamento delle informazioni visive, ad esempio, avviene con maggior prevalenza nelle aree visive di quanto non avvenga in individui neurotipici che attivano anche le aree verbali per il riconoscimento “semantico” dell'immagine.
- ✓ Questa redistribuzione delle funzioni cerebrali è spesso associata a livelli migliori di performance in compiti visuo-percettivi e visuo-prassici.



- ✓ Processamento simultaneo di un ampio numero di informazioni percettive
- ✓ Memorizzazione e richiamo di informazioni visuo-percettive
- ✓ Riconoscimento di pattern significativi in distribuzioni disordinate di dati percettivi.
- ✓ Ragionamento induttivo (dal particolare all'universale) piuttosto che deduttivo (dall'universale al particolare).



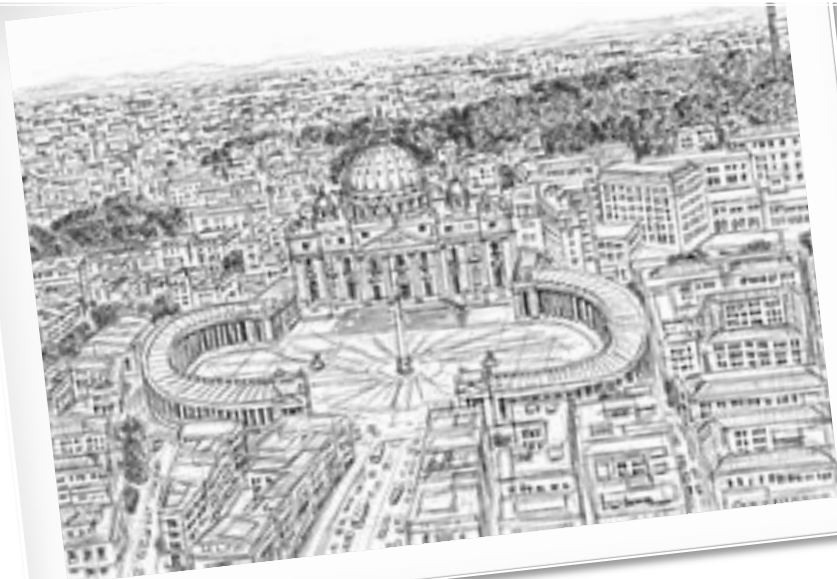
Stephen Wiltshire

Artista inglese, affetto da autismo, ha conosciuto la notorietà per aver disegnato paesaggi urbani delle capitali di mezzo mondo ricordandoseli a memoria dopo averli guardati una sola volta e senza avere davanti alcuna fotografia.

Peculiarità sul piano percettivo e sensoriale potrebbero essere alla base dello straordinario talento artistico di cui alcuni individui con Autismo sono dotati.



Immagini di grattacieli, metropolitane e strade impresse per sempre nella mente.





Autismo e Neurosviluppo

Una “nuova” diagnosi



I Disturbi del Neurosviluppo



comportamento



cervello

Disturbi che sono considerati “neuroevolutivi” per la loro origine o che hanno conseguenze sul neurosviluppo quando emergono nel corso dell’infanzia

I segni ed i sintomi sono espressioni “tardive” di un disturbo precoce del cervello.

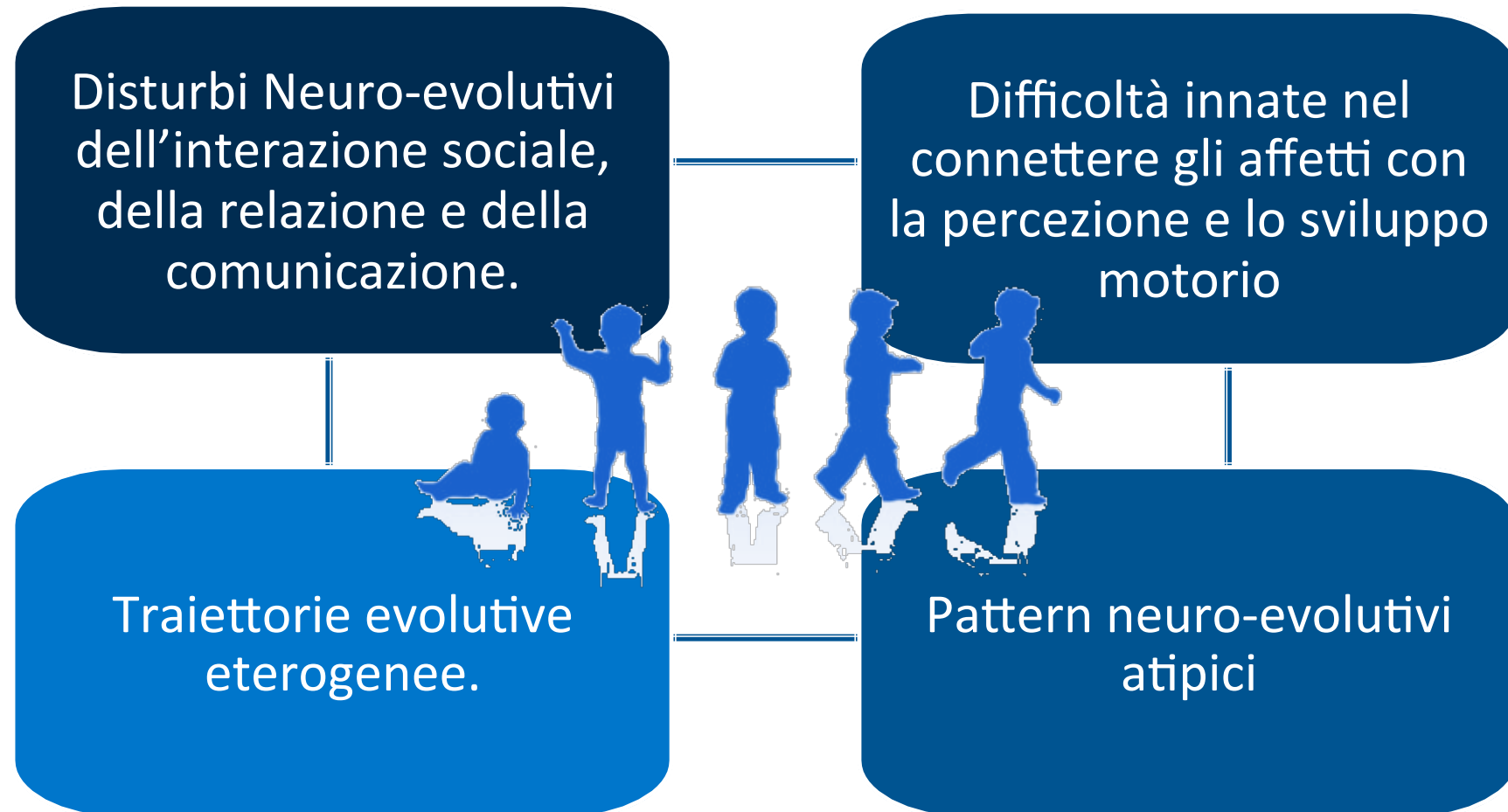
Si riferisce a questi disturbi delle funzioni del cervello che influenzano le emozioni, le abilità di apprendimento, il controllo e la memoria.

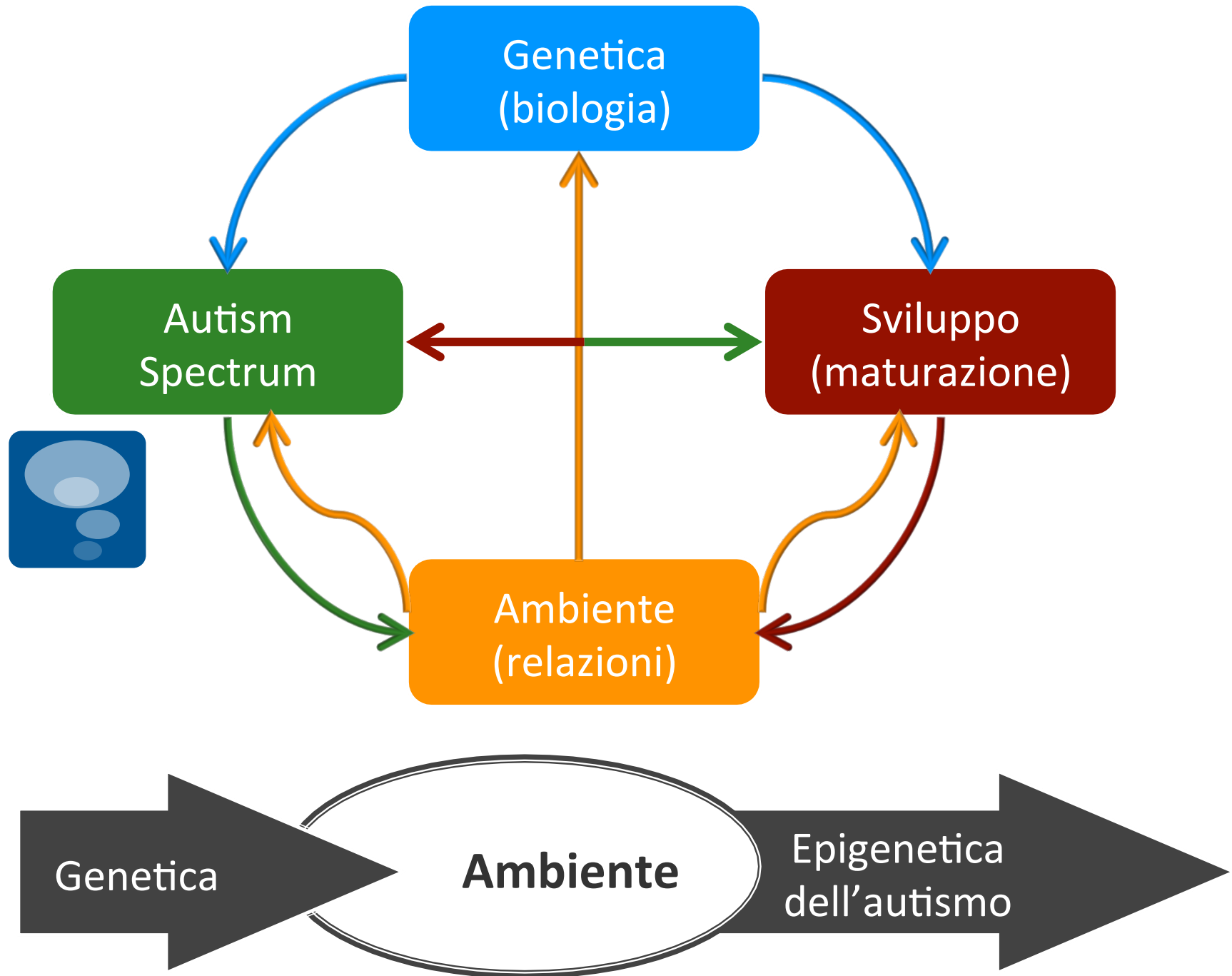
Disturbi del Neurosviluppo



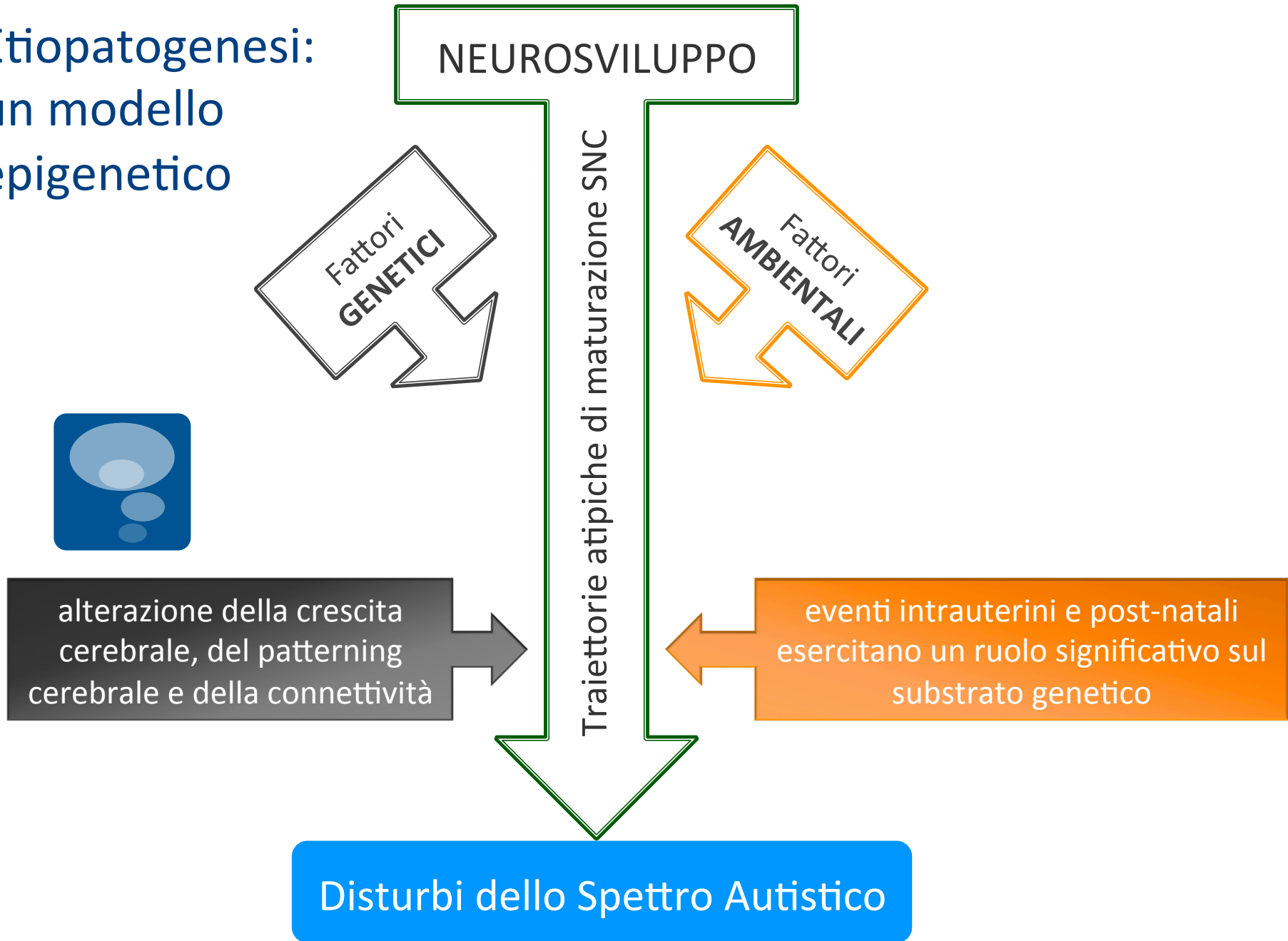
- ✓ Un gruppo di disturbi con **esordio nel periodo della maturazione neurobiologica**
- ✓ I **sintomi si manifestano presto** nel corso della vita, spesso prima dell'ingresso nella scuola
- ✓ Sono caratterizzati da **anomalie dello sviluppo e del funzionamento** personale, sociale e scolastico.
- ✓ Tendono a presentarsi **insieme** ad altri disturbi del NS
- ✓ La presentazione clinica varia da sintomi da **“eccesso di”, a deficit e ritardi.**
- ✓ Ancora in attesa di una migliore comprensione delle **traiettorie** di questi disturbi.

Disturbi dello Spettro Autistico come Disturbi del Neurosviluppo





Etiopatogenesi: un modello epigenetico



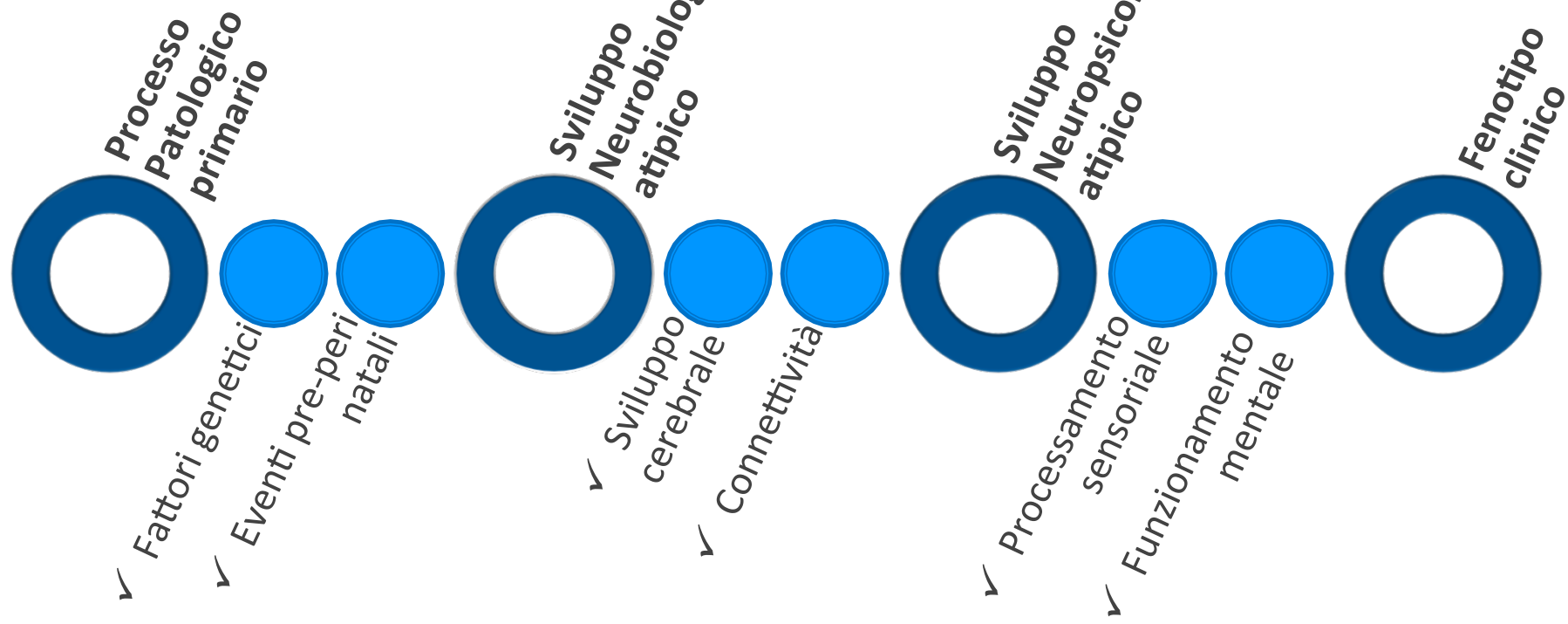


Autismo: un grosso abbaglio

- Il disturbo autistico ha una natura psicologica.
- Le cause dell'autismo sono da cercare all'interno della struttura delle relazioni familiari a cui **il bambino cerca di sopravvivere attraverso il ritiro in sé.**
- Le famiglie di questi bambini sono paragonate a **lager nazisti**, mentre le madri sono definite **frigorifero**



Ambiente ed
Esperienza



Una visione neuro-evolutiva dell'Autismo



1

I comportamenti osservati sono il risultato di interazioni dinamiche ed evolutive tra ambiente, genetica, eventi pre-perinatali e maturazione del SNC.

Capacità funzionali, sintomi e meccanismi adattivi emergono dall'interazione tra le esperienze interattive e anomalie neurobiologiche.

2

3

Le anomalie neuroevolutive includono complessi e precoci disordini del processamento sensoriale che incidono sull'organizzazione anomala del comportamento.

I sintomi e le anomalie del processamento non sono stabili. Il bambino può sviluppare **PERCORSI ALTERNATIVI DI APPRENDIMENTO SOCIALE.**

4



... riepilogando



Che cosa è il Disturbo dello Spettro Autistico?

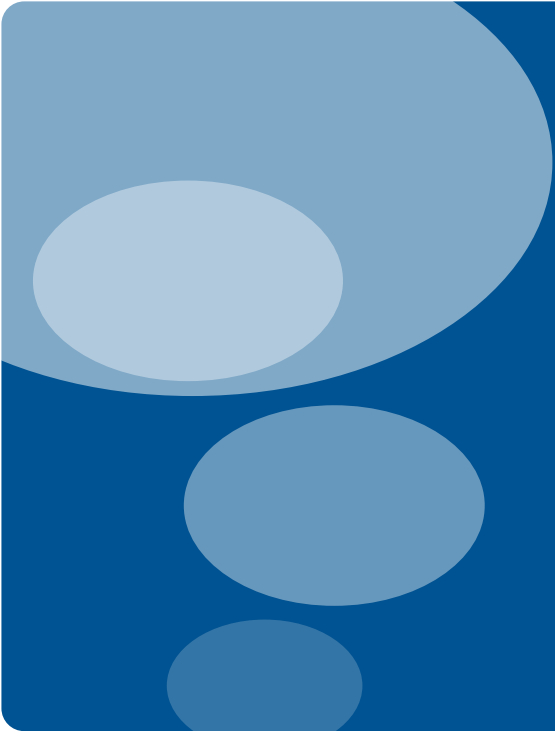
È un disturbo **organico** ...

... causato da una **predisposizione genetica** ...

... che in concomitanza di **fattori di rischio ambientali** ...

... determina un'alterazione dello **sviluppo del cervello** ...

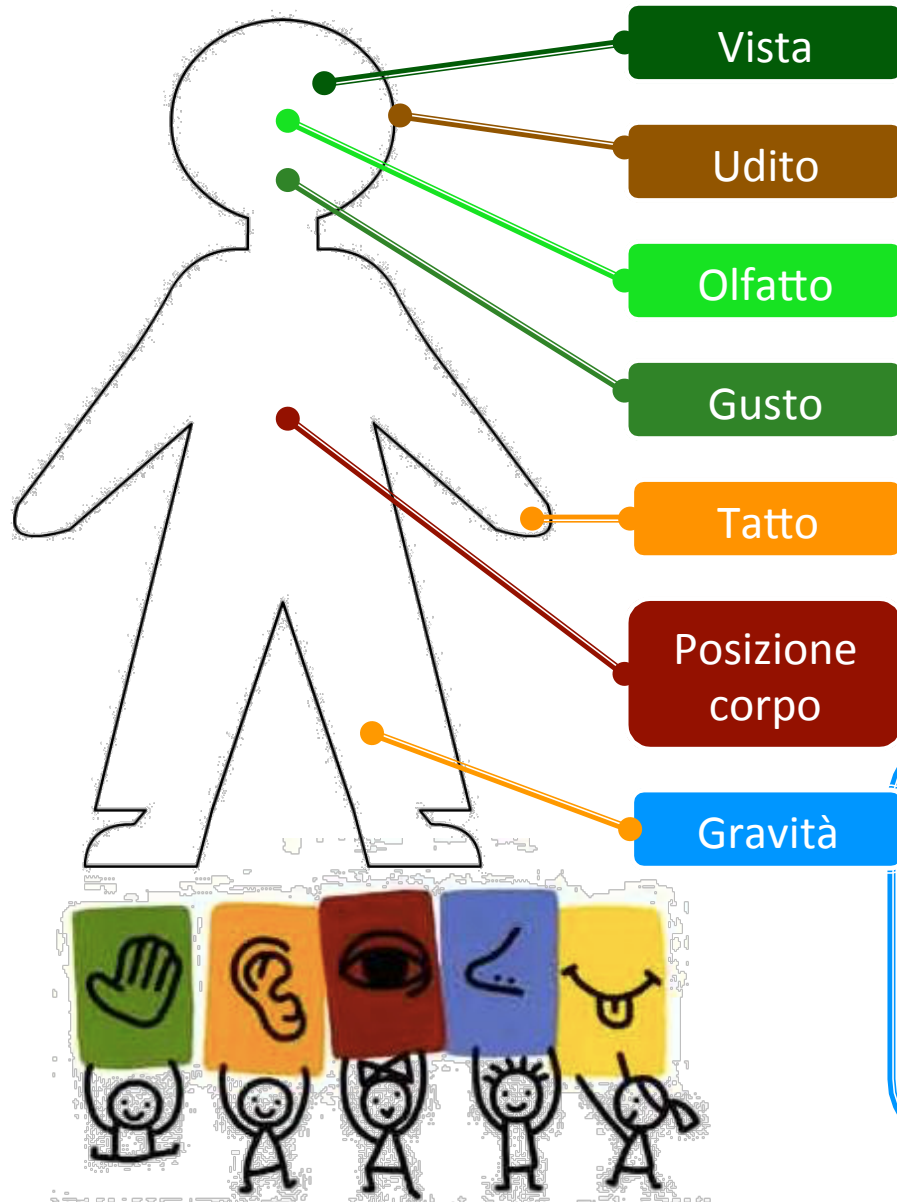
... che si esprime in un'**anomala organizzazione del comportamento**



Integrazione sensoriale

Lavorare sul processamento delle informazioni sensoriali

Il concetto di integrazione sensoriale



E' un processo neurobiologico innato e riguarda l'integrazione e l'interpretazione da parte del cervello degli stimoli sensoriali provenienti dall'ambiente.

Permette al bambino di adattarsi all'ambiente e connettersi con l'ambiente, a modificarsi e a modificare le sue risposte nella relazione con l'ambiente.

Fornisce al bambino il significato di ciò di cui sta facendo esperienza, attraverso la selezione e l'organizzazione integrata delle informazioni

Ognuno di noi ha un profilo sensoriale, ma...



In alcuni bambini e in **molti bambini con autismo** vi sono **problemi di modulazione sensoriale** che possono peggiorare il quadro clinico

Il bambino ha risposte **MALADATTIVE** agli stimoli ambientali e si disregola facilmente

E' più difficile entrare in relazione con il bambino e le sue stereotipie aumentano perché è alla ricerca di stimolazioni piacevoli

Non riesce ad apprendere dall'ambiente perché non comprende il significato degli stimoli ambientali in quanto sovrastato da essi

Le risposte emotive di questi bambini sono molto forti e chiare e sono legate alla difficoltà di regolazione nei confronti dello stimolo

Se l'adulto non le comprende spesso generano frustrazione e ulteriori comportamenti problematici.

ISOLAMENTO

IPERCINESIA

PASSIVITA'

AGGRESSIVITA'



Autismo e sensorialità



Come capire e cosa fare



Bambino IPER-REATTIVO

- Si infastidisce con suoni troppo forti o acuti
 - Ha insicurezza gravitazionale quando si muove
 - Reazioni eccessive quando tocca o assaggia qualcosa di nuovo, oppure calda oppure fredda
 - È attratto da luci o stimoli visivi attraenti
 - Non sopporta di essere toccato e urla al solletico
- Usare l'affetto calmante
 - Ridurre il linguaggio e preferire i gesti e la mimica facciale
 - Essere prevedibili nelle attività
 - Ridurre il tono della voce ed evitare luoghi rumorosi
 - Ridurre i movimenti ambientali nella stanza

Come capire e cosa fare



Bambino IPO-REATTIVO

- Non si orienta o sembra non sentire il messaggio verbale
 - Se cade o sbatte facendosi del male non se ne rende conto
 - Rimane passivo e non attratto dall'ambiente circostante oppure non fa altro che correre per cercare di avere stimolazioni dall'ambiente
 - Spesso cerca stimolazioni orali (mastica oggetti duri o gommosi)
- Bisogna essere molto fisici e affettuosi
 - Usare gesti ampi, movimenti del corpo frequenti e modulare il suono della voce per attirare la sua attenzione
 - Essere imprevedibili e proporre nuovi giochi
 - Variare molto i comportamenti
 - Usare l'integrazione multisensoriale

Come capire e cosa fare



Bambino con PROFILO MISTO

- Stimolazioni di tipologia diversa possono scatenare reazioni molto diverse (iper per l'udito, ipo per il tatto, etc...)
- Hanno reazioni improvvise che appaiono incomprensibili
- Possono apparire impauriti
- Di solito hanno maggiori difficoltà ad apprendere e ciò genera facilmente risposte emotive esagerate con aggressività

- Modificare le proprie azioni momento per momento perché le loro azioni non sono prevedibili
- Provare nuove attività con intervalli frequenti
- Provare una varietà di stimoli con intensità diversa
- Passare velocemente da modalità che possono calmarlo a modalità interattive che lo possono attrarre

Come capire e cosa fare



Bambino RICERCATORE DI SENSAZIONI

- Spesso sono iperattivi e l'iperattività aumenta negli spazi ampi
 - Si guardano continuamente attorno in ricerca di stimoli visivi (lancette dell'orologio, pareti colorate, foglie degli alberi etc.).
 - Difficilmente è possibile distrarli dalle auto-stimolazioni e dalle stereotipie
 - Sembrano non averne mai abbastanza
- Creare spazi più piccoli e contenitivi
 - Usare gli stimoli per loro più attraenti e imitarli cercando di entrare in relazione
 - Cambiare spesso attività per evitare che la loro attenzione venga attratta da stimoli ambientali non significativi
 - Provare con modalità calmanti di contenimento fisico



I bisogni educativi

Come pianificare un intervento didattico efficace

Il punto di partenza



Livello di funzionalità

Le **abilità cognitive** ed il **livello di linguaggio** sono i fattori che maggiormente influenzano il funzionamento

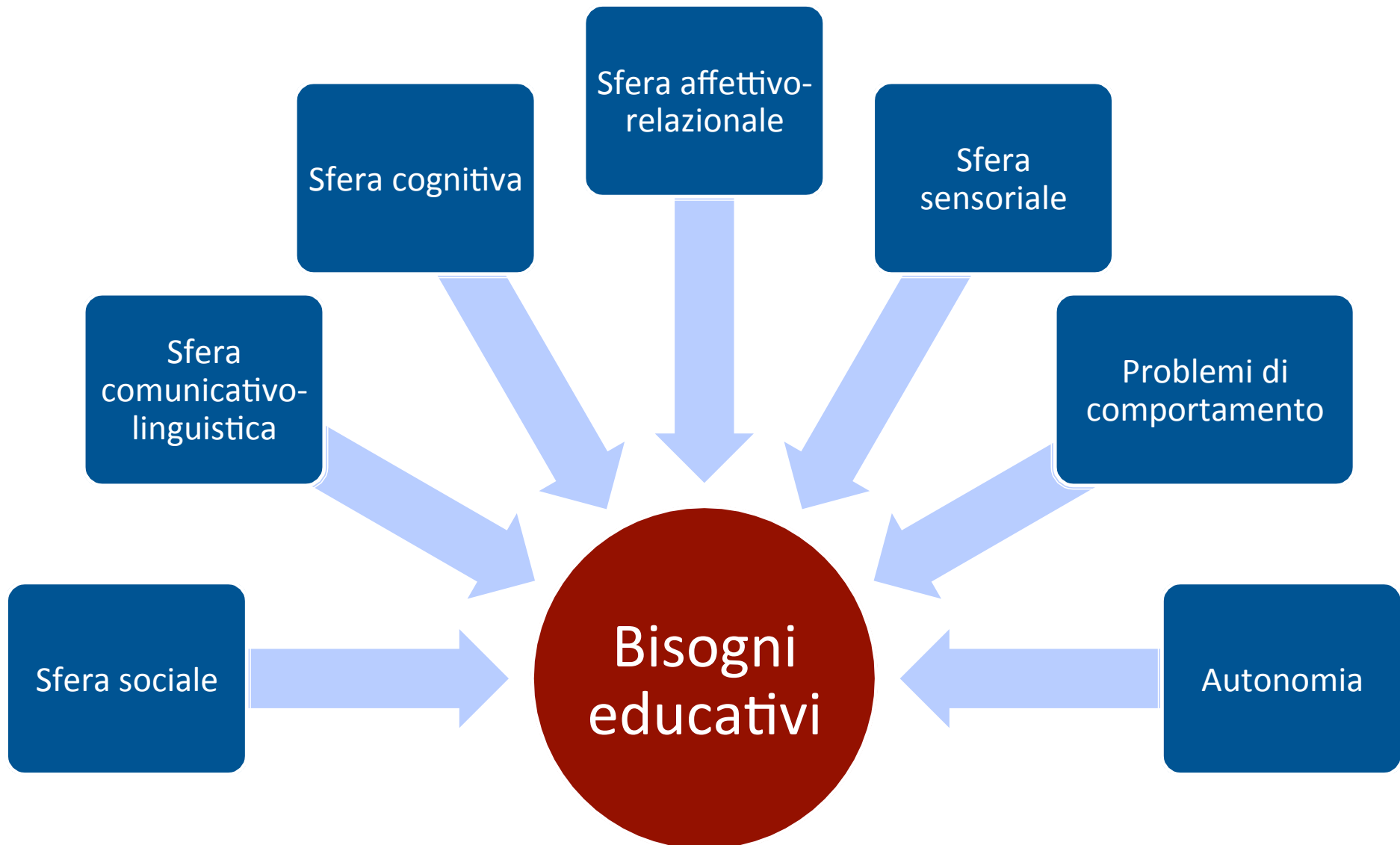
Cambiamenti evolutivi legati alla crescita

Il comportamento è influenzato dai **cambiamenti naturali** che intercorrono durante la **maturazione** (*infanzia, età scolare, pre-adolescenza ...*)

Caratteristiche individuali

Ogni bambino ha caratteristiche tipiche della propria **personalità** e del proprio **temperamento**. Uniche ed in parte “ereditate” dai genitori.

Quali sono i bisogni educativi?



Cosa insegnare?



Regole elementari per la partecipazione

Comportamento degli altri

Tempistiche e convenzioni sociali

Abilità di problem solving sociale

Esigenze educative individuali

Contesti pragmatici

Comunicazione non-verbale

Comprensione della comunicazione

Pragmatica della comunicazione

Comunicazioni "di emergenza"

Sfera
Comunicativo-
linguistica

Cosa insegnare?



Sfera cognitiva

Finalizzazione delle azioni

Proprietà fisiche, funzionali, concettuali

Flessibilità, multitasking, problem solving

Strategie di auto-regolazione emotiva

Comprendere/comunicare le emozioni

Manifestare sentimenti/stati affettivi

Comprendere le emozioni degli altri

Sfera Affettivo- relazionale

Sfera sensoriale

Evitare le stimolazioni sensoriali fastidiose

Tollerare le stimolazioni sensoriali sovrastanti

Ottenere stimolazioni sensoriali piacevoli

Problemi di comportamento



Quando occuparcene?

Quando interferiscono con l'**apprendimento** e ostacolano la **partecipazione** ad attività condivise

Come occuparcene?

Comprendendone lo **scopo** e favorendo l'apprendimento di **comportamenti alternativi**

Scopo del comportamento problematico

Evitare qualcosa (attività, luogo, contesto)

Ottenere una determinata sensazione

Attirare l'attenzione

Ricevere un rinforzo tangibile



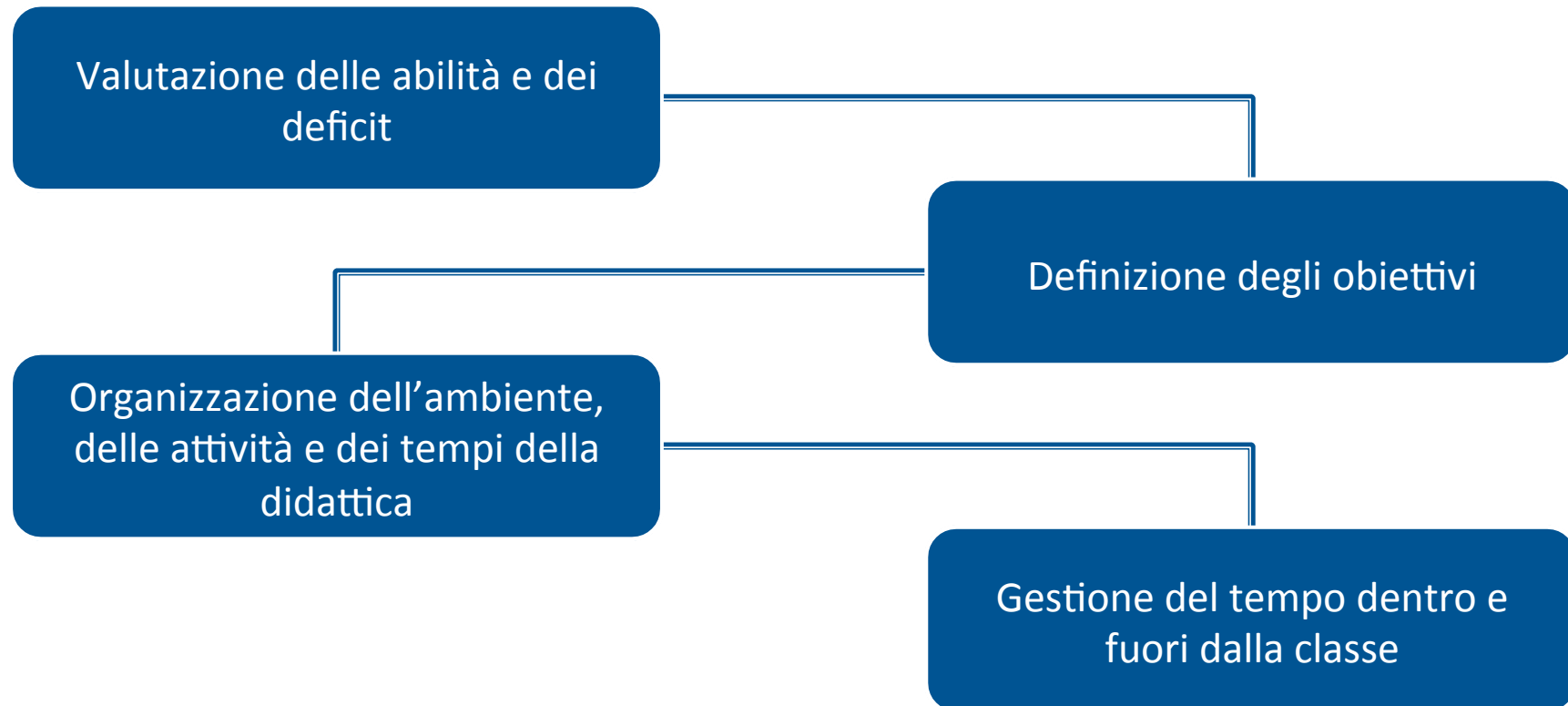
Competenze e metodologie

Le condizioni dell'intervento e l'approccio didattico

La metodologia nasce dalla conoscenza



Le condizioni dell'intervento



Il processo di valutazione



Il punto di vista
dell'insegnante

- ✓ Contesto "classe"
- ✓ Relazioni tra pari
- ✓ Regole e opportunità
- ✓ Autonomia

Strumenti di valutazione

Prove strutturate di
livello

Protocolli osservativi
e check-list

Analisi funzionale del
comportamento

Modello
ABC

***A**ntecedent*

***B**ehavior*

***C**onsequent*

Gli obiettivi significativi



Principi generali

Utilizzare strategie individualizzate di apprendimento

Integrare il progetto individuale con il progetto inclusivo della scuola

Elaborare obiettivi realistici, appropriati e che coinvolgano la classe

Pre-requisiti

Area motorio-prassica

Area sociale

Area cognitiva

Area affettivo-emozionale

Area comunicazione e linguaggio

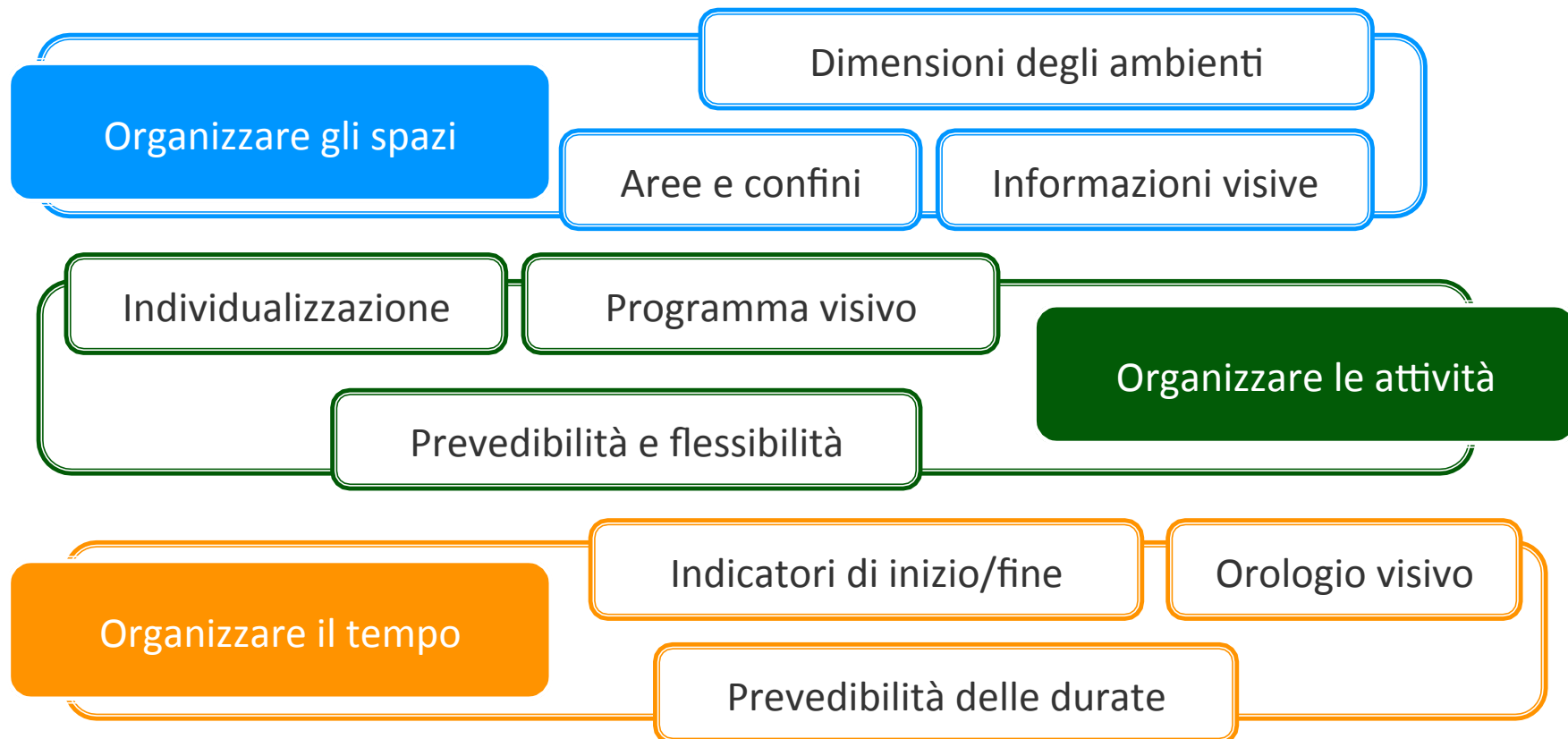
Area autonomia

Organizzazione dell'ambiente



Aiutare il bambino a comprendere il senso di ciò che lo circonda

Rendere evidenti le aspettative e le opportunità dell'ambiente



Dentro e fuori dalla classe



3 diverse situazioni/opportunità di apprendimento

1

L'alunno con autismo fa le stesse cose dei compagni

Attività integrata

In classe

2

L'alunno con autismo lavora con obiettivi semplificati ma con contenuti simili ai compagni

Attività personalizzata

In classe

3

L'alunno con autismo è impegnato in attività personali

Attività personalizzata

Fuori dalla classe

Scegliere la situazione in base all'obiettivo dell'attività

In sintesi: la prospettiva dell'integrazione



La prospettiva **dell'integrazione** richiede un **atteggiamento flessibile** e l'abbandono di ogni **visione preconcetta**

Contesti di apprendimento

Individuale

Piccolo Gruppo

Gruppo
Classe

Luoghi di apprendimento

Classe

Auletta
sostegno

Casa

Strategie di apprendimento

Sequenziali

Naturalistiche

Generalizzabili



L'approccio didattico

Linee guida metodologiche per l'elaborazione di strategie, la gestione del comportamento e della motivazione.

Linee guida generali



Nel predisporre l'intervento didattico l'insegnante ha bisogno di conoscere le strategie ed i contenuti da proporre nel lavoro quotidiano agli allievi con autismo

Individuazione dei programmi di intervento efficaci

Procedure di gestione dei problemi comportamentali

Analisi delle motivazioni del bambino

In linea generale, l'approccio didattico deve fondarsi su

- ✓ proposte metodologiche di dimostrata efficacia,
- ✓ Indicazioni "specialistiche"
- ✓ Personalizzazione degli obiettivi
- ✓ Accorgimenti organizzativi necessari per una reale integrazione

Strategie didattiche



Insegnamento per prove discrete

Percorso di istruzione in cui i compiti di apprendimento vengono suddivisi in piccole unità disposte in sequenza e proposte in modo ricorrente

E' previsto l'utilizzo di RINFORZO

Insegnamento del comportamento nel contesto in cui si manifesta naturalmente

Potenziamento della capacità personali di ADATTAMENTO

Equilibrio

Modifica dell'AMBIENTE in base alle caratteristiche del bambino

Procedure di Comunicazione Aumentativa e Alternativa

Il bambino impara a rivolgersi all'adulto consegnandogli l'immagine dell'oggetto/attività desiderato

Video modeling

Presentazione di filmati che illustrano la modalità adeguata di comportamento.

La gestione del comportamento



COMPRESIONE

1

Definizione operativa dei comportamenti problema

2

Osservazione sistematica (frequenza, durata, intensità)

3

Connessioni temporali del comportamento

4

Analisi funzionale delle determinanti ambientali

Gestione della crisi
(*Blocco verbale/fisico, allontanamento, protezioni*)

Contenimento dei problemi comportamentali
(*Estinzione, Token economy, time out*)

Insegnamento di abilità sociali positive
(*Modeling, rinforzo differenziale, Role Playing*)

I
N
T
E
R
V
E
N
T
O



Intersoggettività, Mentalizzazione e Autismo

COGNIZIONE SOCIALE E AUTISMO

Autism in search of a home in the brain

I. Rapin, 1999



✓ Nonostante gli enormi passi avanti fatti dalle Neuroscienze negli ultimi 20 anni, **il processo patologico primario resta un enigma.**

✓ Non esiste una teoria unica in grado di spiegare l'ampio range di condizioni caratteristiche dell'Autismo.

✓ L'Autismo resta in cerca di una "casa" nel cervello.



Le anomalie del “Cervello Sociale”

Il cervello sociale comprende un network di strutture e circuiti responsabili di diversi livelli di analisi dell'informazione sociale.

Esse si attivano quando guardiamo una persona, ragioniamo sulle sue intenzioni, leggiamo le sue emozioni o ne emuliamo il comportamento.

Diverse sono le strutture riconosciute nel network del cervello sociale:

- ✓ Solco Temporale Superiore
- ✓ Giro Fusiforme
- ✓ Amigdala
- ✓ Corteccia Prefrontale
- ✓ Mirror Neurons System





Reciprocità sociale e stati mentali

Alla nascita
L'essere umano è una creatura sociale

Prima infanzia
Risorse cognitive per l'interazione sociale

Le aree del cervello deputate all'elaborazione delle informazioni sociali sono filogeneticamente antiche, comuni ad altri mammiferi

L'uomo ha in più capacità che appartengono alla cosiddetta Teoria della Mente, o mentalizzazione.

L'attribuzione di stati mentali è un processo automatico, una condizione di default nella comprensione sociale.

Scegliere un partner, cacciare in gruppo, nutrire i piccoli, riconoscere individui della stessa specie, le emozioni di base...

Negoziare, ingannare, comunicare in maniera implicita, attribuire stati mentali, spiegare e prevedere il comportamento altrui

Disturbi dello Spettro Autistico
Il deficit primario della reciprocità sociale può essere visto come un difetto di mentalizzazione nel comportamento sociale

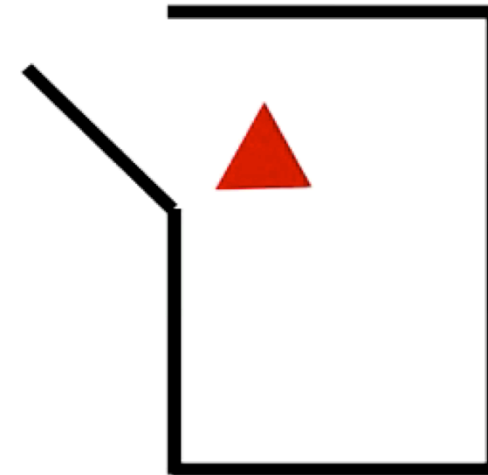
Test di Heider e Simmel

1
Ai partecipanti viene chiesto di descrivere ciò che hanno visto.

2
Le persone con sviluppo tipico tendono a descrivere i movimenti delle forme geometriche in termini di comportamenti ed intenzioni

3
L'attribuzione di significato sociale ai movimenti delle forme è dovuta all'impressione che questi si influenzino reciprocamente (Condizione A)

4
L'effetto H&S svanisce se ad ogni forma viene applicato un movimento meccanico indipendente da quello delle altre forme (Condizione B)



5
I soggetti con ASD si comportano diversamente dai soggetti tipici sono nella Condizione A (quando le forme simulano un'interazione)

Per il nostro sistema cognitivo quello che è più rilevante, quando osserviamo o partecipiamo ad un'interazione, non è il comportamento di un agente, ma le sue intenzioni.

È un meccanismo molto efficiente perché i comportamenti delle persone, intesi in termini di movimenti e pattern cinetici, sono sempre diversi



La MENTALIZZAZIONE permette di ricondurre un'infinita gamma di pattern motori a un set definito di stati mentali.
E le persone con Autismo?

Sistema mirror: implicazioni per l'autismo



Ci sono parti del nostro cervello che non distinguono se sono io o un'altra persona a soffrire, a sorridere, a compiere un movimento, a mettere in atto un'intenzione. L'attività di queste aree è correlata alla capacità di una persona di essere empatica.

[Uta Frith]



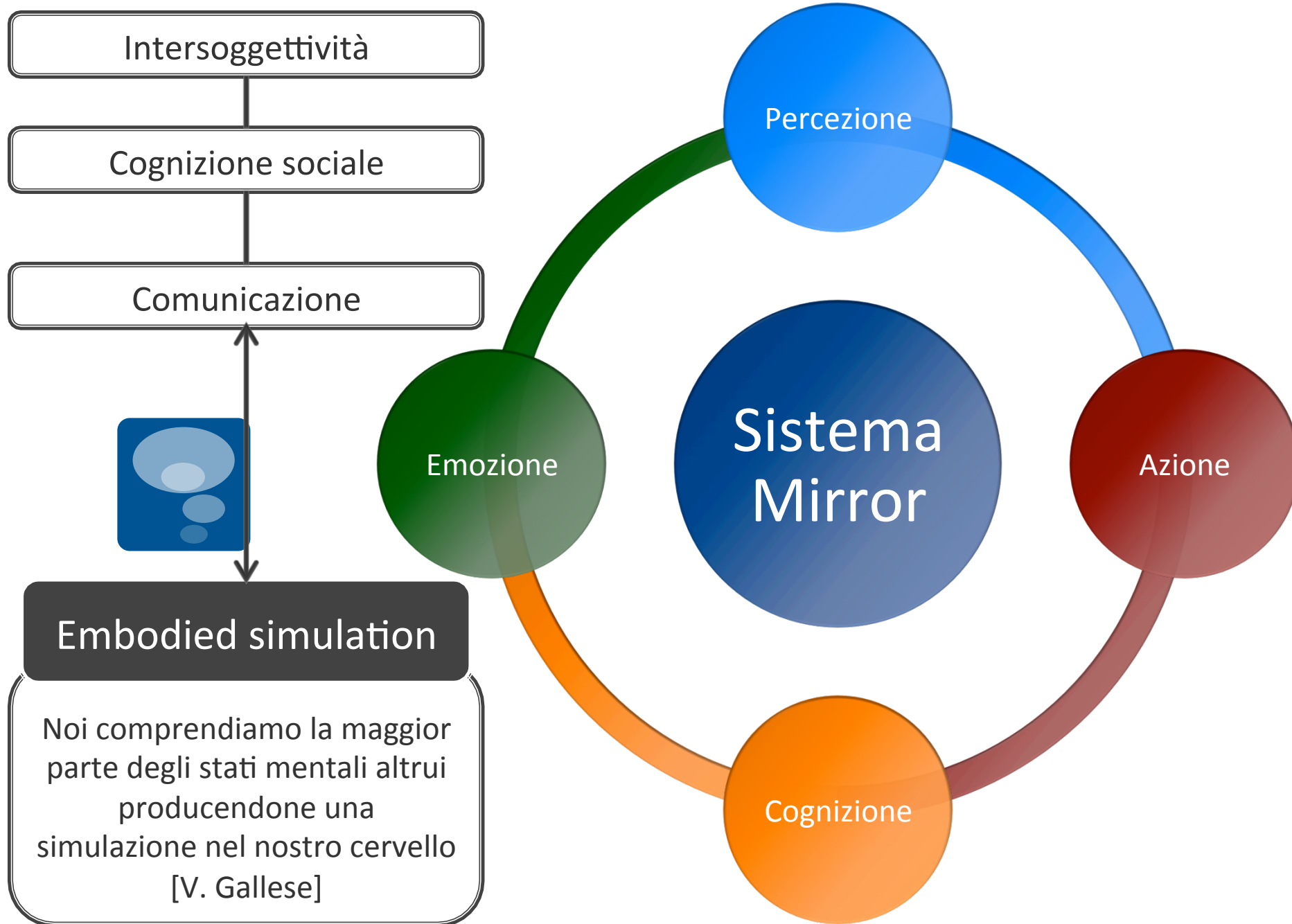
Le anomalie del “Cervello Sociale”

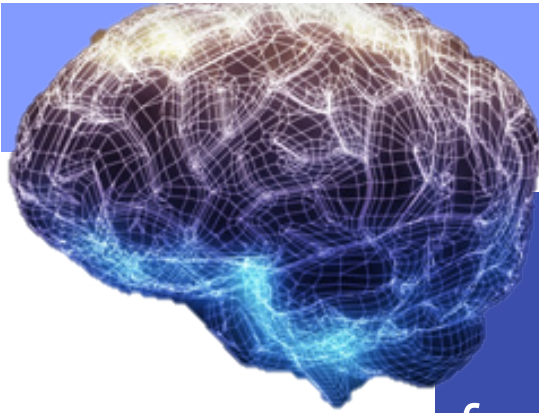
Il Sistema dei Neuroni Specchio

La capacità di attivarsi durante compiti motori e nelle condizioni in cui il compito motorio è osservato definisce una **continuità tra azione e percezione** e quindi, in senso lato, crea il contesto per **l'esperienza intersoggettiva**.

È stato ipotizzato che questo sistema sia coinvolto **nell'imitazione** e che un suo danneggiamento possa comportare \ una selettiva compromissione di tale capacità.





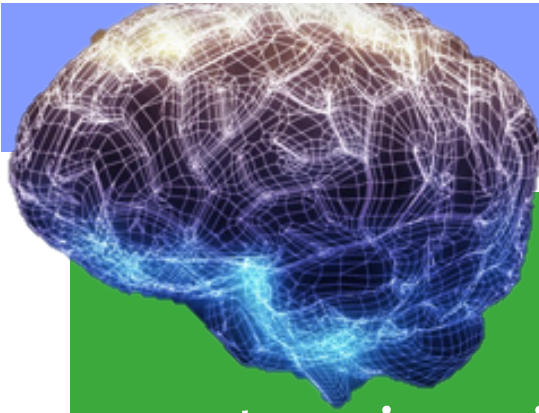


Il Sistema di Connettività

Oltre alle atipie a carico delle aree cerebrali deputate al controllo della funzione sociale, il fenotipo neurale dei DSA presenta un'alterazione del *Sistema di Connettività* tra queste regioni e le altre aree cerebrali.



Le teorie sulla connettività atipica si basano sia sul riscontro della presenza di alterate traiettorie di crescita cerebrale che sulle numerose acquisizioni scientifiche concernenti la riduzione della connettività a lunga distanza a favore di un incremento di connettività a breve-raggio.



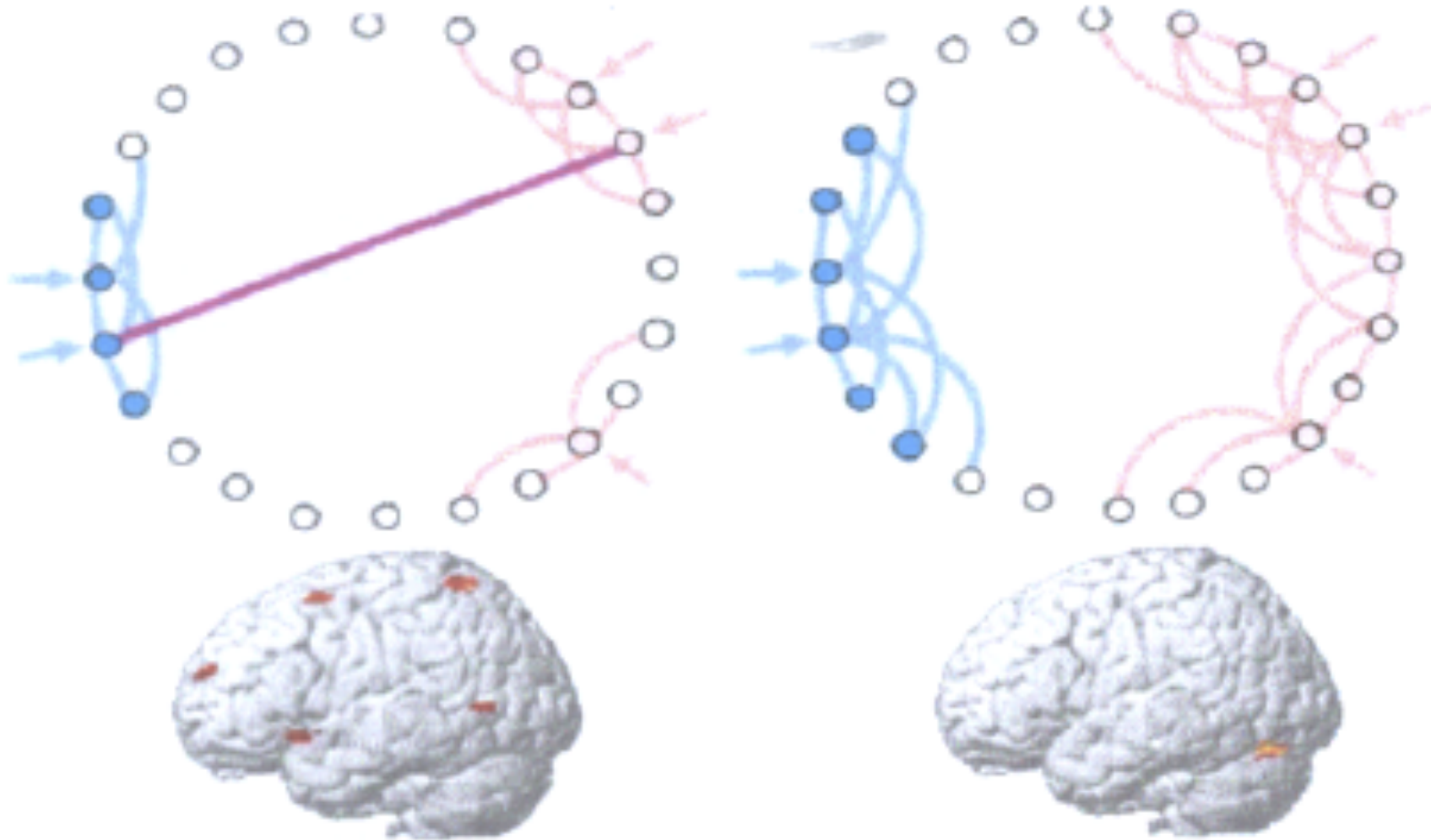
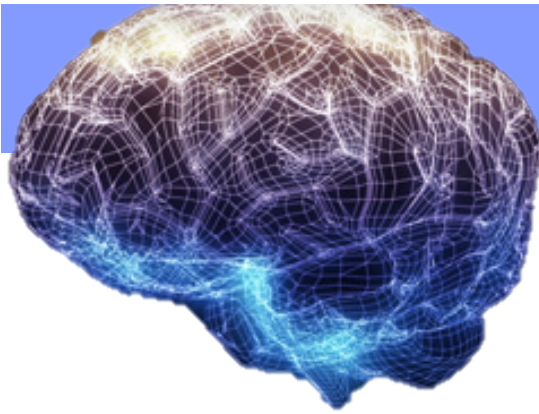
Il Sistema di Connettività

L'interpretazione di tale condizione risulterebbe secondo alcuni in uno svantaggio nei meccanismi di processamento multisensoriale e in un'iperspecializzazione di regioni che promuovono il processamento dei dettagli.

Dati recenti confermerebbero il severo danneggiamento dei tratti associativi con importanti implicazioni nel **linguaggio** e nel **processamento degli stimoli sociali**.

L'ampia distribuzione di queste atipie sulle connessioni a lungo raggio potrebbe contribuire a spiegare i sintomi cardinali e associati, ma anche la ben nota eterogeneità clinica.

Il Sistema di Connettività





Teoria della Mente e Autismo

Deficit della Teoria della Mente

(Baron-Cohen, Leslie, Frith 1985 – 1986)



- ✧ La TdM si riferisce alla capacità di inferire gli stati mentali altrui (credenze, desideri, opinioni, percezioni, etc.)
- ✧ Comprende la capacità di utilizzare queste informazioni per capire quello che gli altri dicono, dare significato al loro comportamento e prevedere ciò che faranno in seguito.



Teoria della Mente e Autismo



- ✓ Per il nostro sistema cognitivo ciò che conta non è il comportamento ma le intenzioni.
- ✓ Utilizzando la teoria della mente possiamo ricondurre una vasta gamma di pattern motori ad un set definito di stati mentali.
- ✓ Alla codifica “sociale” delle azioni, i soggetti con autismo spesso sostituiscono la codifica “percettiva”.



Teoria della Mente e Autismo



- ✓ *Baron-Cohen, Leslie e Frith* hanno dimostrato che i bambini con DSA hanno capacità simili ai loro coetanei nel riconoscere nessi di causalità fisica, ma sarebbero incapaci di rappresentare lo stato mentale di sé stessi e degli altri.
- ✓ Nell'Autismo è carente l'abilità di differenziare lo stato effettivo delle cose dalla rappresentazione mentale.



Teoria della Mente e Autismo

Test di Sally e Anne (Test della TdM di primo ordine)

1

Questa è Sally

Questa è Anne

Sally ha un cestino

Anne ha una scatola

2

Sally ha una biglia e la mette nel cestino

3

Sally esce a fare una passeggiata

4

Anne prende la biglia e la mette nella scatola

Ora Sally ritorna

Vuole giocare con la biglia

Dove cercherà la biglia Sally?

5



Teoria della Mente e Autismo

- ✓ *Baron-Cohen* per definire l'incapacità di vedere le menti altrui usa il termine “**cecità mentale**”
- ✓ La “cecità mentale” non è un fenomeno tutto o nulla





Teoria della Mente e Autismo



- ✓ Per una mente che non possiede la capacità di processare i segnali trasmessi dagli altri e di creare rappresentazioni mentali, la realtà costituita dalla mente dell'altro non esiste.
- ✓ Senza rappresentazioni mentali all'interno dei suoi circuiti neurali naturali, nella mente non esistono le esperienze soggettive dell'altro

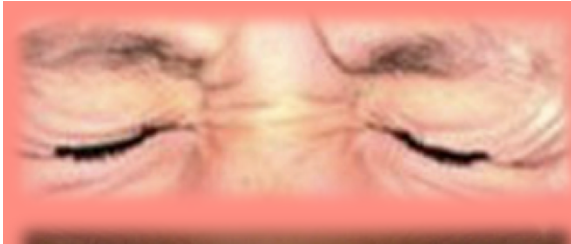


Teoria della Mente e Autismo

Deficit della TdM: markers comportamentali

- ✓ Deficit della capacità di Espressione Mimica
- ✓ Deficit di Attenzione Condivisa
- ✓ Deficit di Imitazione
- ✓ Deficit di Gioco Simbolico
- ✓ Deficit di Comunicazione Intenzionale





Contatto oculare e partecipazione intersoggettiva



L'abilità a guardare negli occhi ha un ruolo cruciale nell'apprendimento e nello sviluppo:

- ✓ Le espressioni del volto influenzano la percezione dell'interazione e la scelta dei comportamenti.
- ✓ Guardare negli occhi ci informa sullo stato emotivo, sulle intenzioni e sui desideri.
- ✓ Guardare negli occhi aiuta a capire il significato delle azioni e delle parole.
- ✓ Guardare il volto consente di anticipare quello che farà una persona.



Contatto oculare e partecipazione intersoggettiva

I bambini con DSA tendono a partecipare molto meno a sequenze interattive basate sugli sguardi: la riduzione di contatto oculare è uno dei segni più caratteristici dell'autismo.

Non sembra che i bambini con autismo *evitino attivamente* di guardare negli occhi: sembra invece che *omettano* di farlo e che non *traggano* il naturale appagamento che hanno i bambini con sviluppo tipico quando lo fanno.

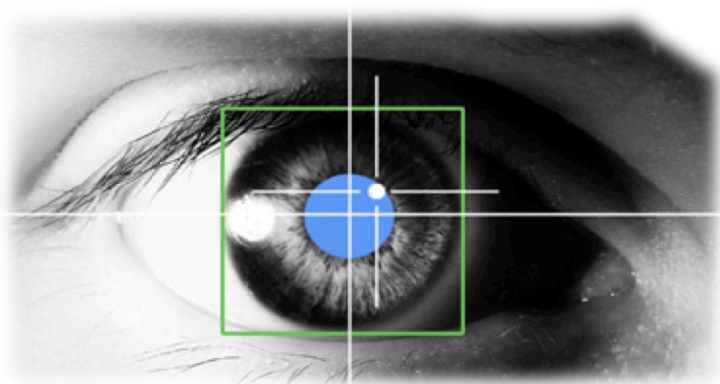




Contatto oculare e partecipazione intersoggettiva

La maggior parte degli studi condotti con la tecnologia dell'eye-tracking ha evidenziato che le persone con autismo tendono meno a guardare gli occhi delle persone durante l'esposizione a filmati che mostrano interazioni complesse.

Sono meno attenti ai volti delle persone anche quando guardano filmati che non mostrano interazioni.



La mancata attenzione alla direzione dello sguardo compromette la comprensione dell'azione.

Attenzione Condivisa

Secondo l'ipotesi dell'autismo come disordine di connettività, il deficit di AC riflette la compromissione o l'inefficienza di processi fondamentali per lo sviluppo del linguaggio e delle attività simboliche.



Attenzione Condivisa e Linguaggio

Ridotta opportunità di apprendimento sociale:

Il ritardo dell'acquisizione del linguaggio è dovuto ad una riduzione di episodi di apprendimento sociale.



Il minor numero di informazioni sociali in entrata dovuto alla mancata partecipazione a sequenze di attenzione condivisa si riflette in una minore specializzazione “sociale” di aree cerebrali e in una minore eliminazione di sinapsi.

Ciò risulta in un eccesso di connessioni brevi o nella ridotta strutturazione di circuiti deputati al linguaggio



La diagnosi precoce

Perche? Come? Quando?



La diagnosi precoce ...



...perché?

Una diagnosi precoce consente di limitare l'insorgenza di deficit sociali, comunicativi e cognitivi.

...quando?

Una diagnosi definitiva è possibile a partire dai 18 mesi di vita.

Il percorso che porta alla diagnosi è spesso lungo e complesso. Il 45% delle famiglie attende tra 1 e 3 anni per ottenere la diagnosi, il 13,5% addirittura più di 3 anni (CENSIS, 2012)

Nell'80% dei casi i primi sospetti sono formulati dalle madri. Nel 40% dei casi nel corso del secondo anno di vita.

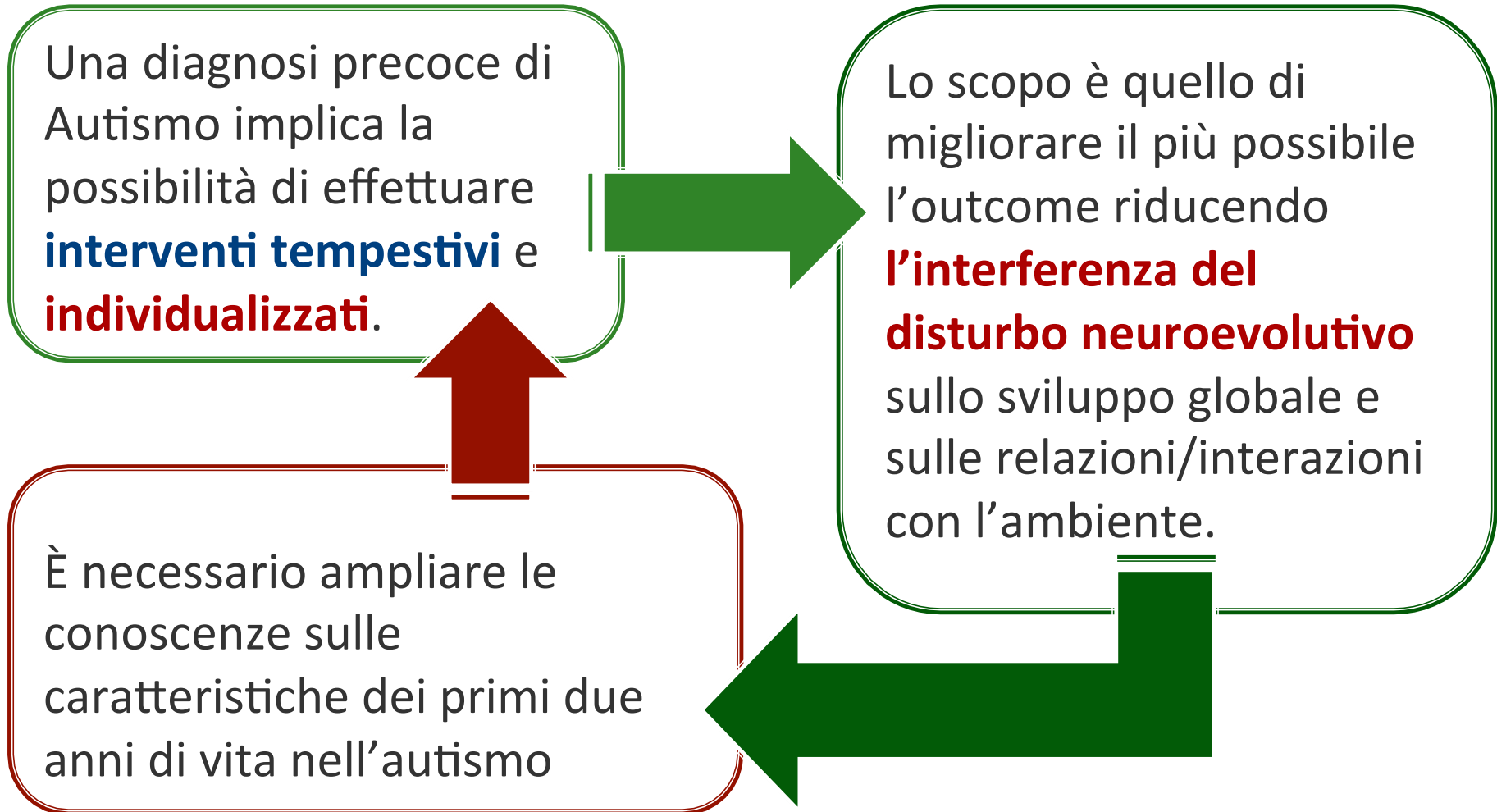


... creare un circolo virtuoso

Una diagnosi precoce di Autismo implica la possibilità di effettuare **interventi tempestivi e individualizzati**.

Lo scopo è quello di migliorare il più possibile l'outcome riducendo **l'interferenza del disturbo neuroevolutivo** sullo sviluppo globale e sulle relazioni/interazioni con l'ambiente.

È necessario ampliare le conoscenze sulle caratteristiche dei primi due anni di vita nell'autismo





15-17%

Bambini che negli USA hanno un disturbo del neurosviluppo (US Public Health Service, 2000)

2-3 %

Bambini sotto i tre anni con DNS e difficoltà socio-emozionali che ricevono un intervento precoce (Macy, Marks & Towle, 2014)

4-7 anni

L'età media per la diagnosi di DSA (Mandell et al., 2006 JADD)

Sensibilità strumenti screening

Pratiche di screening inadeguate

Tempo di risposta alle preoccupazioni genitoriali

Diagnosi errate

Le difficoltà della diagnosi precoce



1

- Mancano **markers biologici** specifici e sensibili

2

- Molti segni precoci sono comuni ad **altri disturbi neuro-evolutivi**

3

- C'è una **ampia variabilità** sia nello sviluppo tipico che nello sviluppo atipico

5

- Manca una **relazione lineare** tra le modalità di insorgenza ed il successivo fenotipo clinico

6

- Alcune competenze **sviluppano normalmente** ma fallisce l'integrazione con successive funzioni sociali.



Identificazione dei primi problemi di sviluppo



I primi problemi vengono riconosciuti retrospettivamente dai genitori tra i 14 ed i 19 mesi:

il 75% riporta problemi al di sotto dei 18 mesi

Il 25% li riporta al di sotto dei 12 mesi

I genitori riportano come primi segnali:

- ✓ la mancanza di sorriso sociale,
- ✓ la scarsa risposta al nome,
- ✓ la mancanza di responsività ed iniziativa
- ✓ le difficoltà nello sviluppo motorio.

A partire dai 2 anni, le famiglie chiedono una consultazione medica per:

- ✓ Ritardo linguaggio
- ✓ Scarsa reciprocità,
- ✓ Disturbi regolazione
- ✓ Stereotipie

La maggior parte dei bambini viene visto da 3 o più professionisti (pediatra, foniatra, neurologo etc.) prima della diagnosi definitiva (in media circa 2 anni dopo).

Il "Network" della Diagnosi Precoce



Studi Retrospettivi

- Filmati familiari
- Report dei genitori

Programmi Screening

- Check-list per i pediatri
- Questionari ai genitori

Studi Prospettivi

- Popolazioni a rischio
- Popolazione generale*

Diagnosi precoce

- Accessi prioritari
- Servizi dedicati
- Strumenti diagnostici *ad-hoc*

Diagnosi precoce: come?



1

Valutare la relazione precoce



2

Strumenti di screening



3

Programmi di monitoraggio del neurosviluppo



4

Strumenti diagnostici



Primo anno di vita: le *red flags*



Attenzione **visiva** per
gli stimoli sociali

Disengagement/shifting
dell'attenzione

Sorriso sociale/
espressione **emozioni**

Ricerca di **contatto**

Reattività agli stimoli
sensoriali

Ipotonia muscolare/
ipo-attività motoria

Risposta al nome ed
ai richiami verbali

Traiettoria evolutiva
della **lallazione**



Monitoraggio del Neurosviluppo

BAMBINI AD ALTO RISCHIO: VERSO UNA DIAGNOSI PREVENTIVA



I vantaggi degli studi prospettici



Opportunità di studiare l'autismo in *status nascendi*

Identificazione dei meccanismi etiopatogenetici

Markers prognostici precoci di rischio

Diagnosi precoce sulla popolazione generale

Primi segni e sintomi, traiettorie delle competenze

Implicazioni per la personalizzazione del trattamento

Caratteristiche centrali e protettive

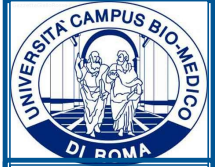
Identificazione dei fattori di riduzione del rischio



IRCCS E. Medea
(BOSISIO PARINI - MI)



IRCCS Stella Maris
(PISA)



Campus Bio-Medico
(ROMA)



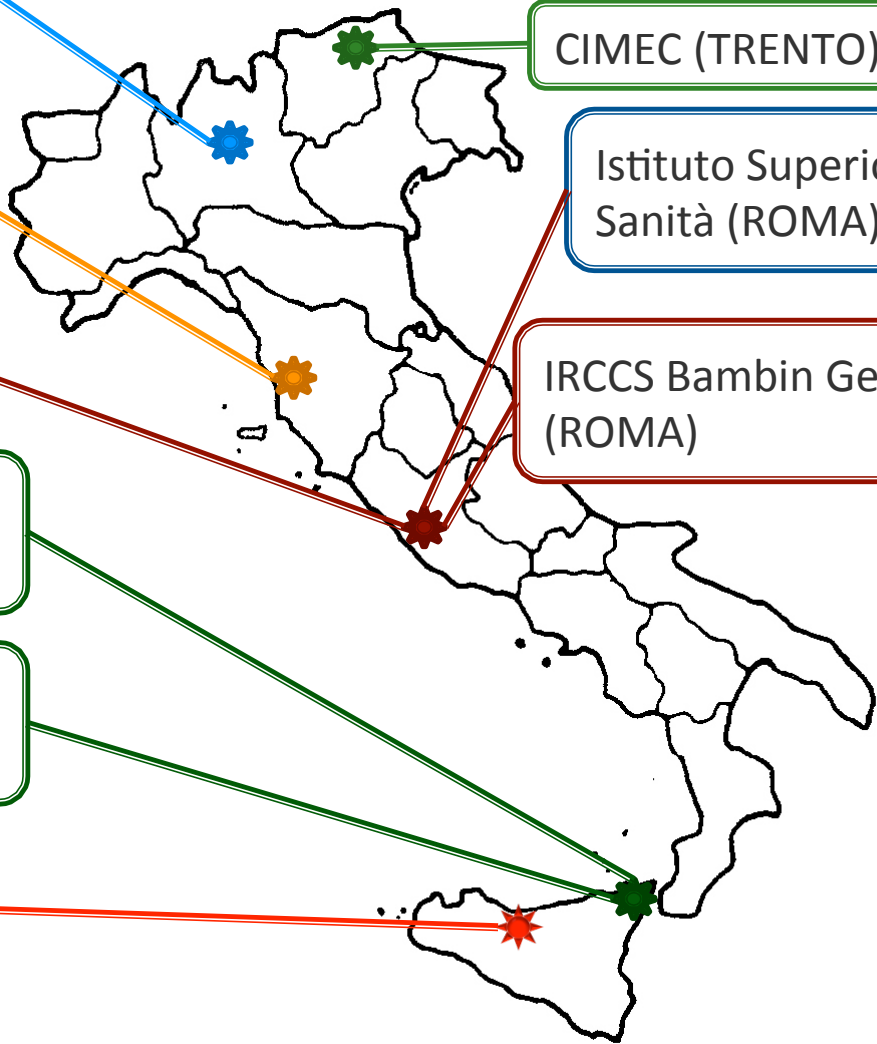
Istituto Fisiologia Clinica
- CNR Pisa (MESSINA)



Policlinico Universitario
(MESSINA)



Azienda Sanitaria
Pr. (PALERMO)



CIMEC (TRENTO)

Istituto Superiore
Sanità (ROMA)

IRCCS Bambin Gesù
(ROMA)





NIDA si propone di somministrare un **protocollo di sorveglianza e di valutazione del neurosviluppo** a bambini ad alto rischio nei primi 18 mesi di vita al fine di individuare bambini a rischio di DSA prima dei due anni ed effettuare il tempestivo inserimento in un programma di intervento terapeutico personalizzato.



1 Monitoraggio degli indici di benessere del bambino (0-6 m.)

2 Raccolta parametri auxometrici (0-18 m.)

3 Analisi dello sviluppo socio-comunicativo (0-18 m.)

4 Valutazione del neurosviluppo (6, 12 e 18 m.)

5 Screening Genetico



Grazie per
l'attenzione