

# DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO: AUTISMO/I

*Corso per docenti coordinatori d'Istituto per l'Autismo*

*Modulo 1*

*Formatore*

*Dr.ssa Chiara Pezzana*



# QUADRO CLINICO

# I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (ASD)

I Disturbi dello Spettro Autistico sono Disturbi del Neurosviluppo caratterizzati da particolari modalità a livello di elaborazione cerebrale la cui causa non sono ancora oggi del tutto note.

- Le persone con Disturbi dello Spettro Autistico hanno **difficoltà**:

- Nell'interazione sociale e nella comunicazione

- Nella regolazione emotiva e sensoriale

- In genere le persone con ASD **mostrano**:

- Interessi ripetitivi e ristretti

- Necessità di mantenere una routine quotidiana prevedibile

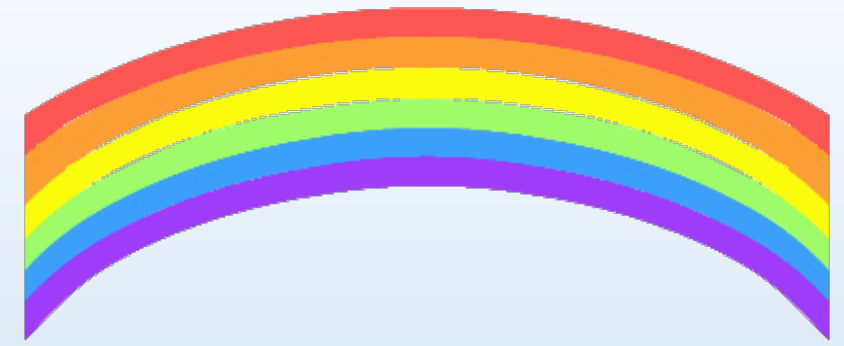
- Reazioni particolari a determinate situazioni o stimoli che possono portare a comportamenti problematici

## COMPORTAMENTI CARATTERISTICI

Sono presenti alcuni comportamenti caratteristici come:

- **Le stereotipie:** sono movimenti ripetitivi che le persone con autismo producono allo scopo di autostimolarsi o di scaricare energia (ad esempio quando sono molto eccitati e contenti o quando sono arrabbiati). Il più tipico è il Flapping una sorta di sfarfallamento con le mani, ma spesso è presente dondolamento, rotazione su se stessi, corrette o saltelli. A volte le stereotipie vengono prodotte attraverso un oggetto che viene fatto dondolare ad esempio.
- **Ecolalia:** tendenza a ripetere frasi o parole immediatamente quando vengono dette o a distanza di tempo (frasi di film o di cartoni animati). A volte l'ecolalia è utilizzata in modo comunicativo.

# LO SPETTRO



Il concetto di Spettro sottolinea la molteplicità di espressione delle diverse caratteristiche e difficoltà che possono presentarsi e che possono andare da forme caratterizzate da molte e gravi compromissioni che richiedono molto supporto fino a forme molto più lievi che possono richiedere pochissimo supporto.

Ad esempio

- una persona può avere gravi difficoltà cognitive, non essere verbale, avere gravi disturbi del comportamento e molti movimenti ripetitivi
- Un'altra può essere addirittura cognitivamente brillante, avere un linguaggio ricco e forbito, avere molti interessi ristretti e conoscenze enciclopediche, avere gravi disturbi sensoriali

ENTRAMBI HANNO UN DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO

# Esempio: alla scuola dell'Infanzia

- H A un estremo dello Spettro: bambino non verbale, tende ad isolarsi, non conosce il gioco funzionale, ha stereotipie e comportamenti ripetitivi, spesso è iperattivo e difficile da coinvolgere
- H Nel mezzo dello spettro: bambino con poche parole, non le usa per richiedere, a volte è attratto da lettere e numeri, è interessato ai bimbi ma non riesce a interagire in modo tipico
- H All'altro estremo dello spettro: verbale, fluente, molto precoce, crisi di rabbia, problemi sensoriali intensi, iperattività, fatica a stare alle regole, fa un po' di gioco funzionale su copione o imitando i compagni, ha interessi ristretti e stereotipie

## THE RED FLAGS FOR AUTISM

(Filipek PA et al. 1999 J Autism Dev Disor)

### Preoccupazioni riguardo al Linguaggio:

H"Non risponde quando lo si chiama per nome

H"Non dice ciò che vuole"

H"Il linguaggio è ritardato"

H"Non dirige l'attenzione a qualcosa che gli viene indicato"

H"A volte sembra sordo"

H"Qualche volta sembra ascoltare altre volte no"

H"Non fa ciao-ciao"

H"Prima diceva alcune parole, ma ora non lo fa più"



## THE RED FLAGS FOR AUTISM

(Filipek PA et al. 1999 J Autism Dev Disor)

### Preoccupazioni riguardo allo Sviluppo Sociale:



- H "Non sorride quando gli si sorride o quando si gioca con lui"
- H "Preferisce giocare da solo"
- H "Tiene le cose per se stesso e non ama dividerle con gli altri"
- H "E' eccessivamente indipendente"
- H "Presenta scarso contatto oculare"
- H "Sembra vivere in un suo mondo"
- H "Sembra escludere gli avvenimenti esterni"
- H "Non è interessato agli altri bambini"



# THE RED FLAGS FOR AUTISM

(Filipek PA et al. 1999 J Autism Dev Disor)

## Preoccupazioni riguardo al Comportamento



H"Ha delle esplosioni di ira"

H"E' iperattivo, poco collaborante o francamente oppositivo"

H"Non sa usare i giocattoli in modo adeguato"

H"Resta attaccato ad una attività in maniera ripetitiva"

H"Cammina sulle punte"

H"Presenta un attaccamento esagerato ad un oggetto"

H"Mette in fila le cose"

H"È ipersensibile nei confronti di alcuni suoni altri stimoli"

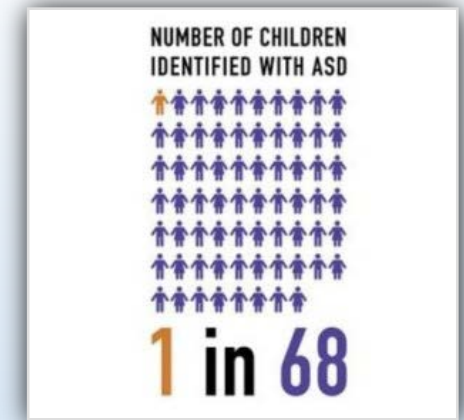
H"Presenta movimenti bizzarri"

## INDICAZIONI DI NECESSITA' DI APPROFONDIMENTO DIAGNOSTICO IMMEDIATO

- H - Nessuna lallazione entro i 12 mesi
- H - Nessuna gestualità (indicare, muovere la mano, salutare etc.) entro i 12 mesi
- H - Nessuna parola entro i 16 mesi
- H - Nessuna frase spontanea (non ecolalia) di due parole entro i 24 mesi di età
- H - QUALUNQUE perdita di QUALSIASI abilità linguistica o sociale ad OGNI età.
- H *Il test di screening MChatR è costruito su queste red flag e permette di individuare i bambini a rischio anche molto precocemente: l'intero test è riportato negli approfondimenti.*

# EPIDEMIOLOGIA

(fonte CDC Atlanta)



**H**Prevalenza USA (ultima rilevazione 2012) 1 caso su 68 ( dati CDC Atlanta) (circa 1,5%). Non esiste un dato di prevalenza italiana ma sarà presumibilmente simile, esiste un dato della Regione Piemonte che testimonia una prevalenza dello 0,5%.

**H**4,5 maschi ad 1 femmina

**H**I ASD sono presenti in ugual misura in ogni razza, paese e ceto sociale

**H**A volte può esordire con arresto di sviluppo o talora regressione

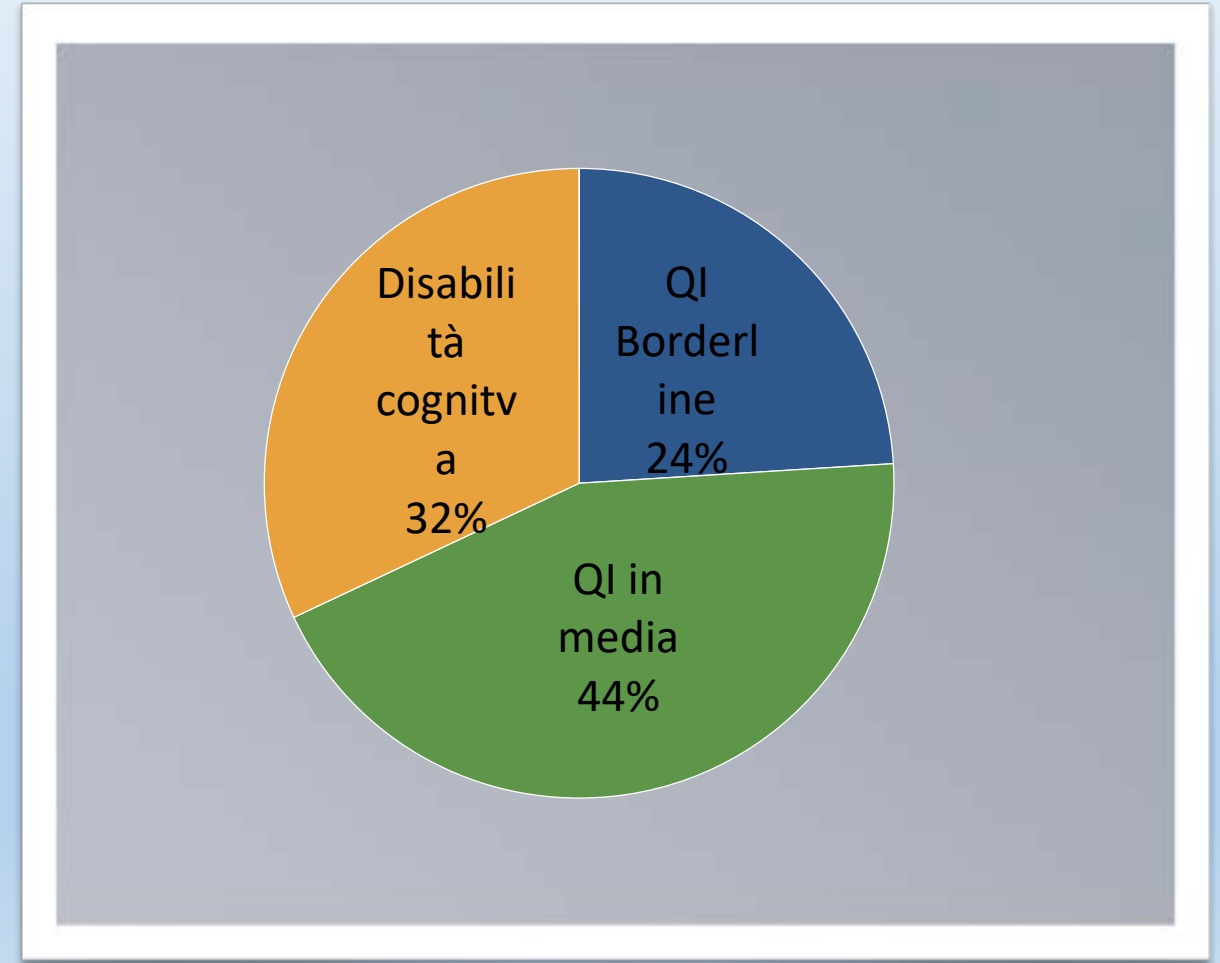
**H**Età della prima diagnosi tra i due ed i tre anni per le forme a basso funzionamento, intorno ai sei per forme ad alto funzionamento. La diagnosi formulata intorno ai due anni è di solito stabile nel tempo.

**H**Quando non è presente Ritardo o quoziente superiore a 65 si definisce Autismo ad Alto Funzionamento

## CAPACITA' COGNITIVE

HCirca nella metà dei casi non accompagnato da ritardo mentale(QI nella norma o borderline).

HQuando il quoziente è borderline o nelle norma si parla di Autismo ad Alto Funzionamento



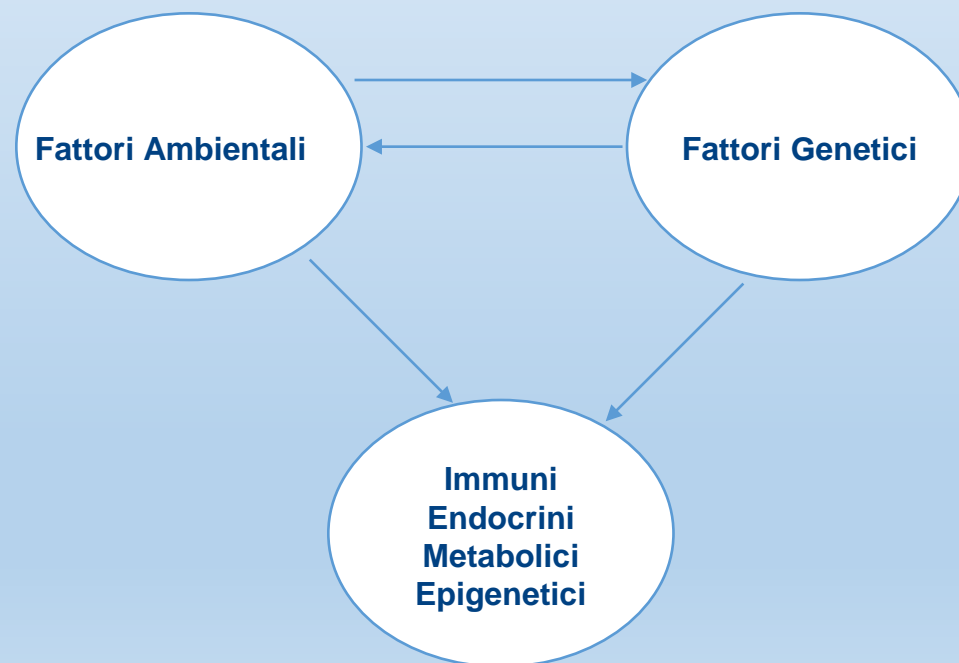
# Fattori di Rischio e Caratteristiche

- Il rischio di avere un secondo figlio affetto da ASD si assesta intorno al 15-18 % di probabilità
- Circa il 10% dei bambini con Autismo ha una patologia cromosomica o genetica come la Sindrome dell'X Fragile, La Sclerosi Tuberosa , la Sindrome di Down o altre patologie genetiche
- L'età parentale avanzata (sia materna che paterna) aumenta il rischio di avere un bambino con Disturbo dello Spettro Autistico
- La nascita pretermine o a basso peso aumenta il rischio di sviluppare un Disturbo dello Spettro autistico così come alcune tecniche di Fecondazione Assistita
- Spesso (83%) i Disturbi dello Spettro Autistico si presentano insieme al altre patologie dello neurosviluppo (patologie genetiche, disturbi di apprendimento, Disturbi di attenzione etc). Nel 10% dei casi si presenta anche un'altra diagnosi psichiatrica (Disturbo Ossessivo Compulsivo, Disturbo D'ansia generalizzato, Disturbi dell'alimentazione,etc)

# Patogenesi

## IIPOTESI PATOGENETICHE

**H**Combinazione di geni e fattori ambientali che induce un disordine molto precoce nello sviluppo : si ritiene che fattori ambientali possano indurre il disturbo quando intervengono su mutazioni comuni considerate benigne (2014, Mount Sinai and Karolinska Institutet)



## FATTORI AMBIENTALI

- Fattori sconosciuti nel periodo preconcezionale (patologie autoimmuni nella madre ad esempio)
- Fattori di rischio in gravidanza:
  - infezioni virali, batteriche, parassitarie (in particolare nel II trimestre)
  - farmaci (nota associazione con il Valproato)
  - sanguinamento
- Fattori legati al travaglio prolungato
- Distocie da parto



# IMMUNOLOGIA

- Molti geni espressi in soggetti con ASD codificano per le citochine
- si riscontra spesso neuroinfiammazione e attivazione della neuroglia
- alto tasso di asma, allergie, infezioni in soggetti ASD e delle loro famiglie
- molti studi rilevano la presenza di patologie autimmuni nelle madri (D. Tiroide, psoriasi, alopecia, diabete tipo I, e allergie e asma con episodi acuti nel secondo trimestre di gravidanza): è la patologia o la risposta immune (citochine come INF gamma, IL 4 e IL 5) ad essere causa o concausa dei ASD?

# GENETICA

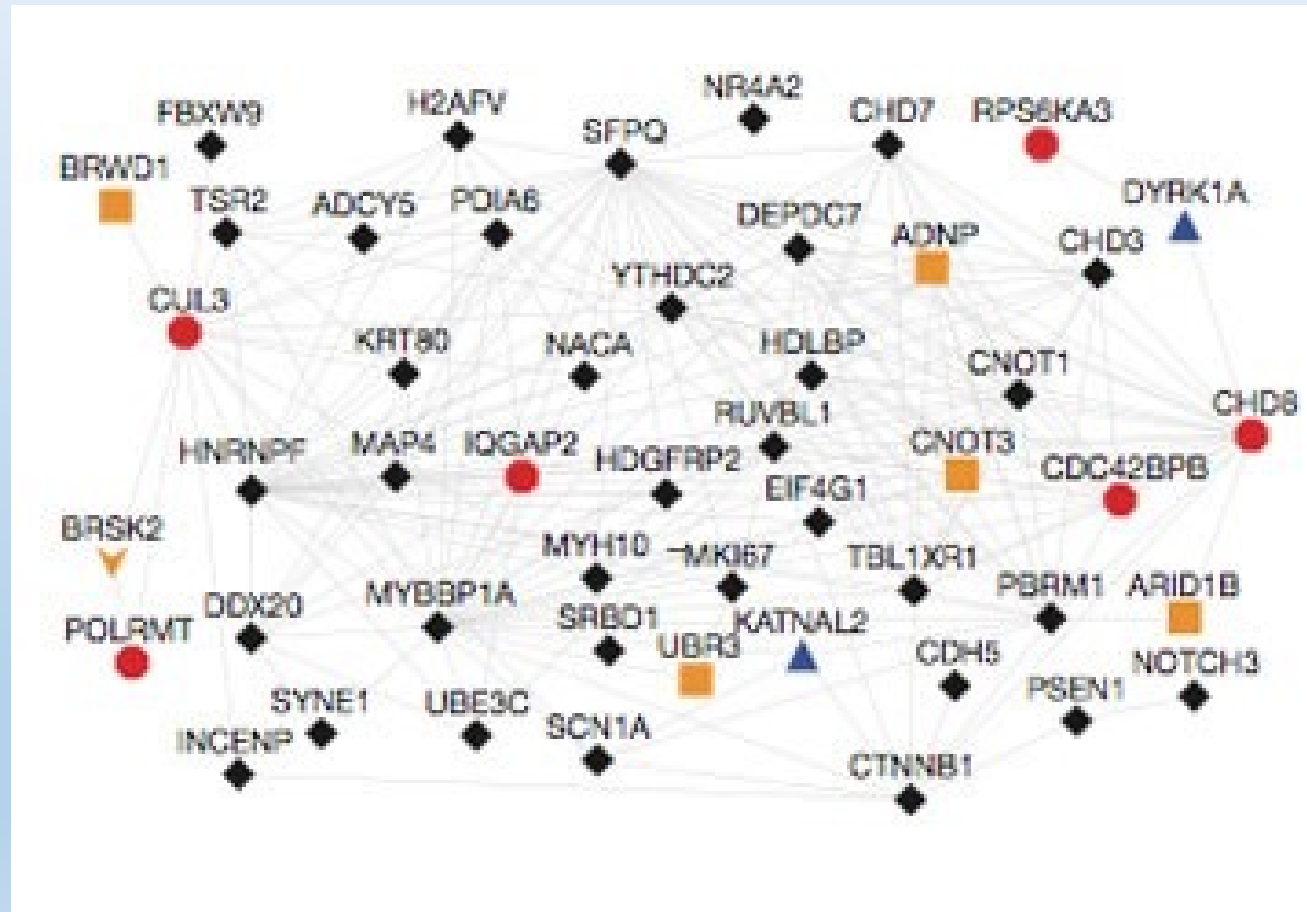
H Vediamo qualche dato:

H Ricorrenza tra fratelli 18,7% (Ozonoff 2011) più raggiunge anche l'80% in gemelli monozigoti

H Il 10 % delle persone con ASD ha ANCHE una sindrome genetica, le più frequenti sono :

- Duplicazione 15q
- Angelman
- 16p11
- Displasia Corticale
- FraX
- S. di Joubert
- 17p11
- Rett (gene MECP2)
- Sclerosi Tuberosa

# MOLTI GENI COINVOLTI



# ANOMALIE VISIBILI PRIMA DELLA NASCITA

Alcune delle alterazioni genetiche ed ambientali sembrano causare una anomala crescita encefalica a partire dal secondo trimestre di gravidanza fino al quarto anno di vita con un aumento dei neuroni ed una mancata apoptosi soprattutto nelle zone della corteccia frontale (abilità sociali) e della zona occipitale (informazioni visive ). La corteccia presenta alterazioni della migrazione neuronale (Courchesne 2011)