Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Autismo
# Quadro Clinico e Classificazioni

Dr.ssa Chiara Pezzana,
Neuropsichiatra Infantile
Direttore Sanitario Centro per L'Autismo di Novara

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

*"il requisito indispensabile per un professionista che lavora nell'autismo è molta immaginazione, e la capacità di mettersi nei panni della persona affetta da autismo, perché le persone affette da autismo hanno un pensiero diverso dal nostro, e un buon professionista deve essere in grado di calarsi nel loro modo di pensare.*

*Quanto più noi riusciamo a metterci nei panni della persona affetta da autismo, tanto più riusciamo a capire i motivi dello stress e dei problemi di comportamento, e quali sono gli ostacoli che li causano e come rimuovere questi ostacoli: solo facendo così, mettendoci il più possibile nei panni della persona affetta da autismo, possiamo fare un piano educativo veramente individualizzato e su misura".*

Theo Peters

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

*Il disturbo fondamentale, più evidente, patognomonico è l'incapacità dei bambini di rapportarsi in modo usuale alla gente ed alle situazioni sin dai primi momenti della vita. I loro genitori li definiscono "come se fossero sempre bastati a se stessi" o " come in una conchiglia" o "felici di essere lasciati soli".*

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Hans Asperger e i "piccoli professori"

* 1 difficoltà di empatia
* 2 scarsa capacità di formare amicizie,
* 3 conversazioni unilaterali,
* 4 assorbimento intenso in un particolare interesse,
* 5 movimenti goffi.

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Lorna Wing

* Disturbo dello Spettro Autistico

* Triade diagnostica

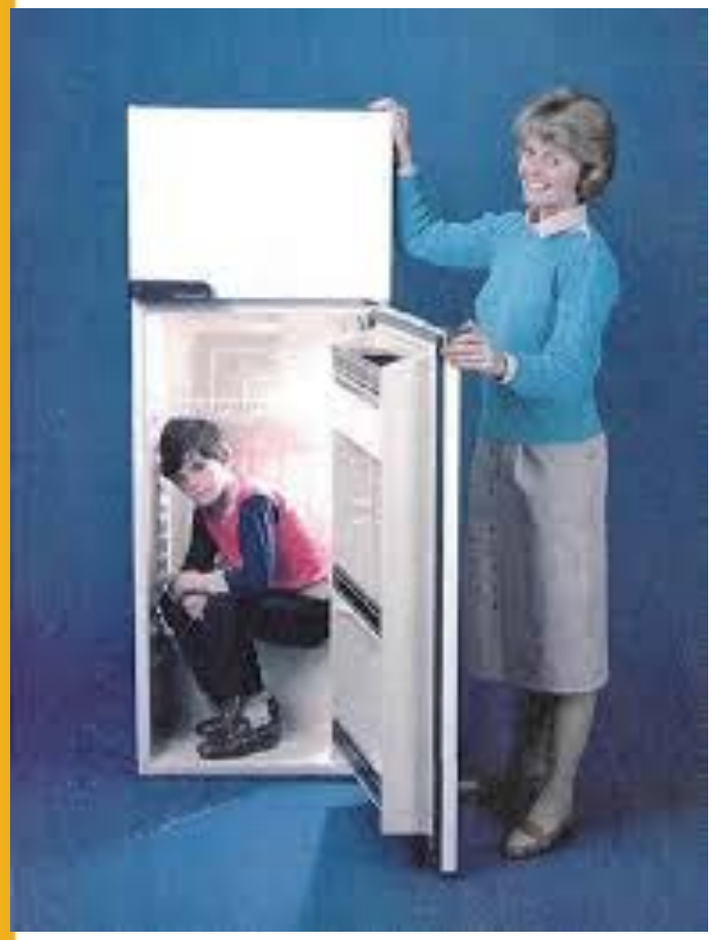
* Conia il termine "Sindrome di Asperger"

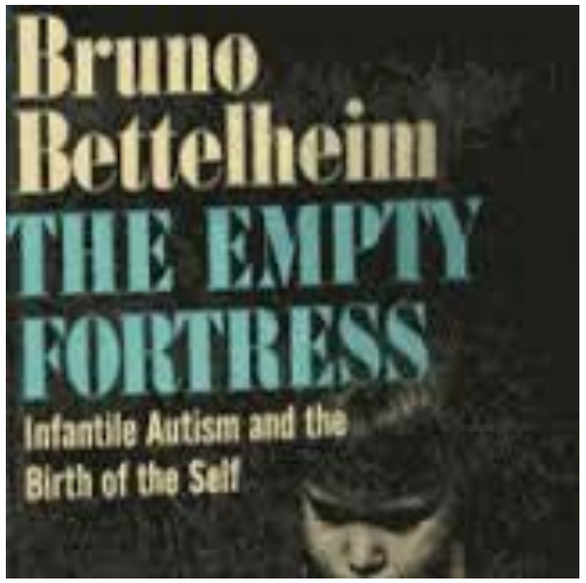
Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

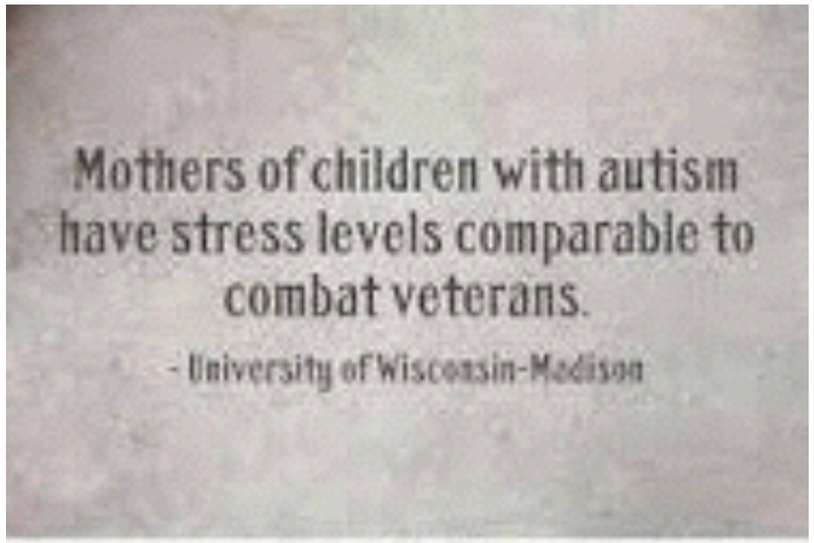
# Uta Frith

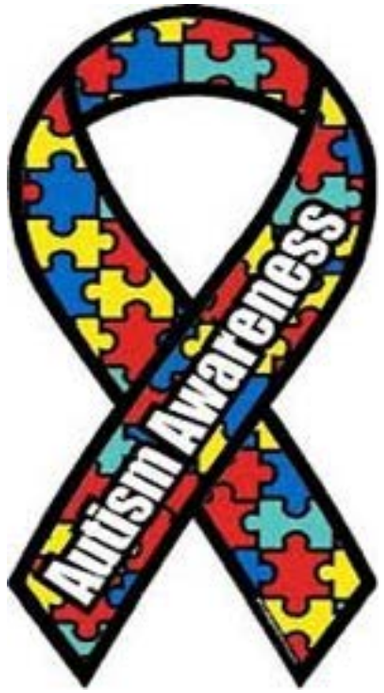
* Nel 1991 traduce il saggio di Asperger
* studi sul deficit della Teoria della Mente
* Teoria della coerenza centrale debole

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

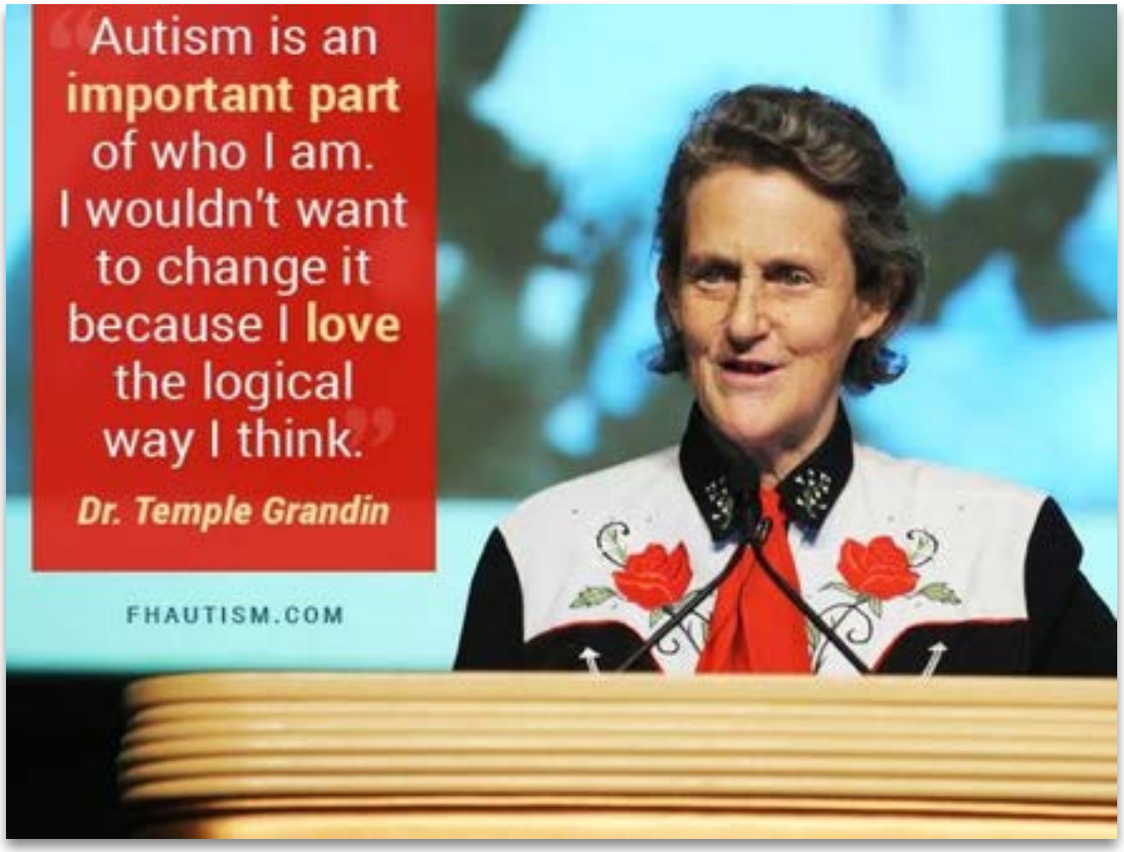




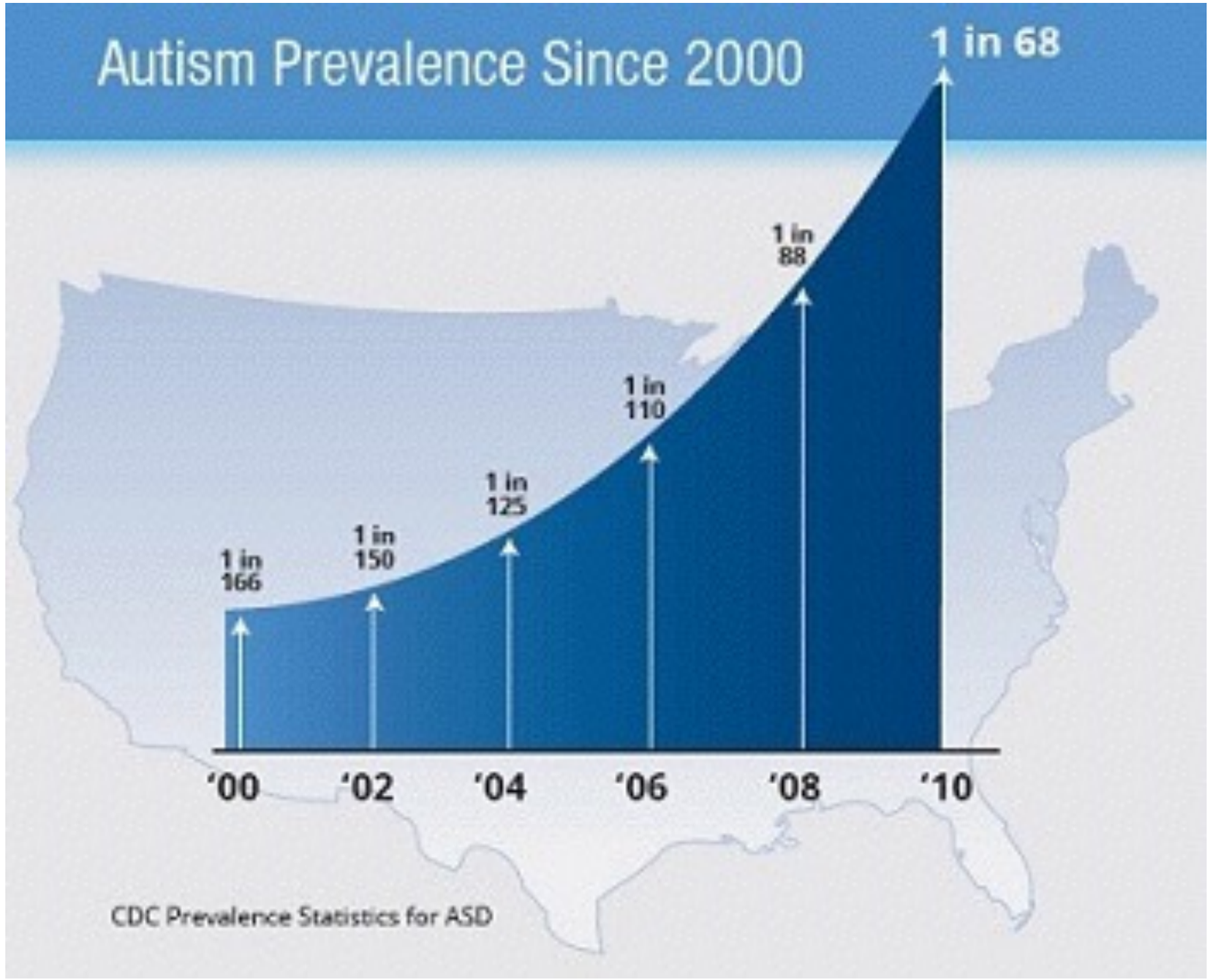



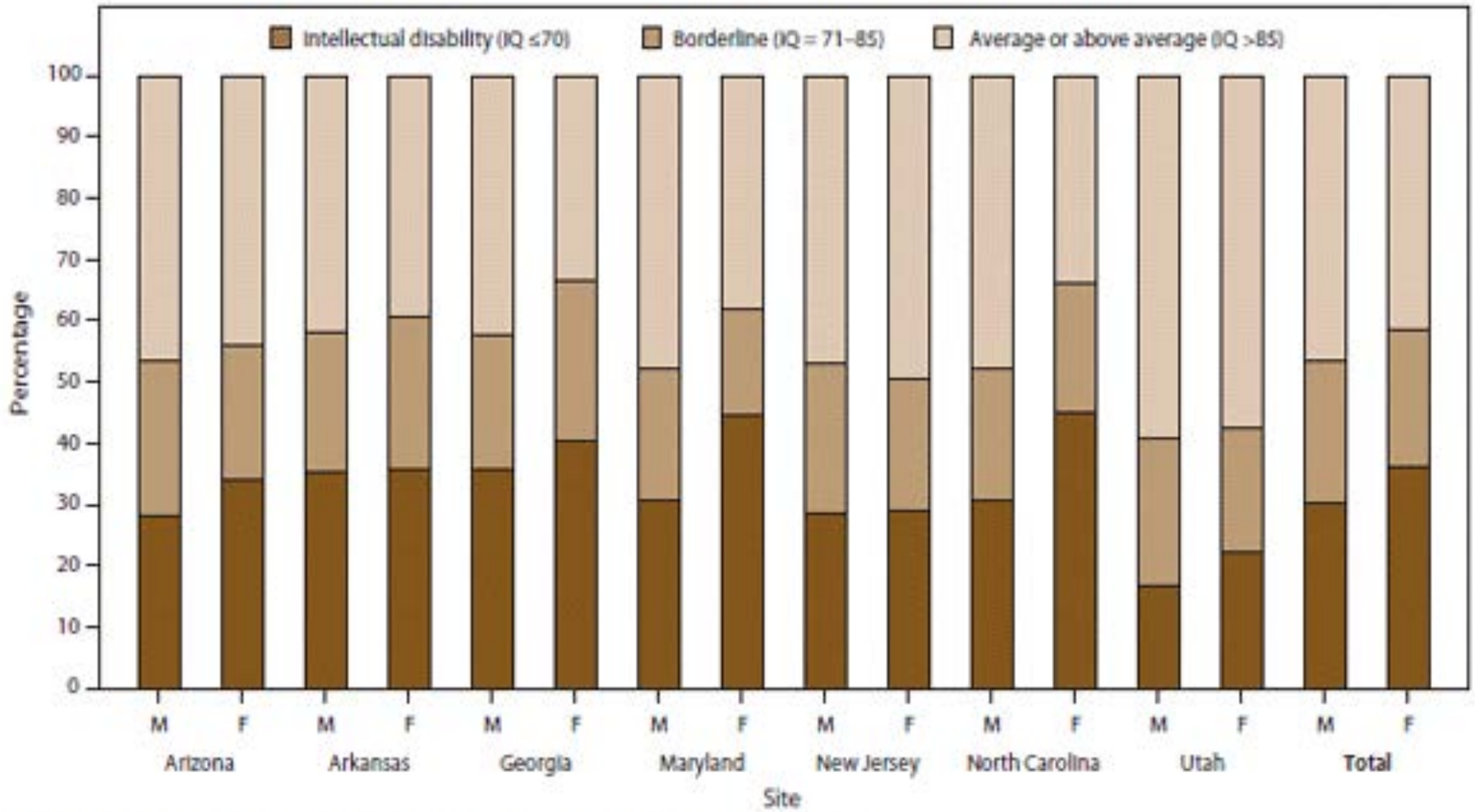
Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org



Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org



Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org




**Abbreviations:** ASD = autism spectrum disorder; F = female; IQ = intelligence quotient; M = male.
* Includes sites that had intellectual ability data available for ≥70% of children who met the ASD case definition.

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

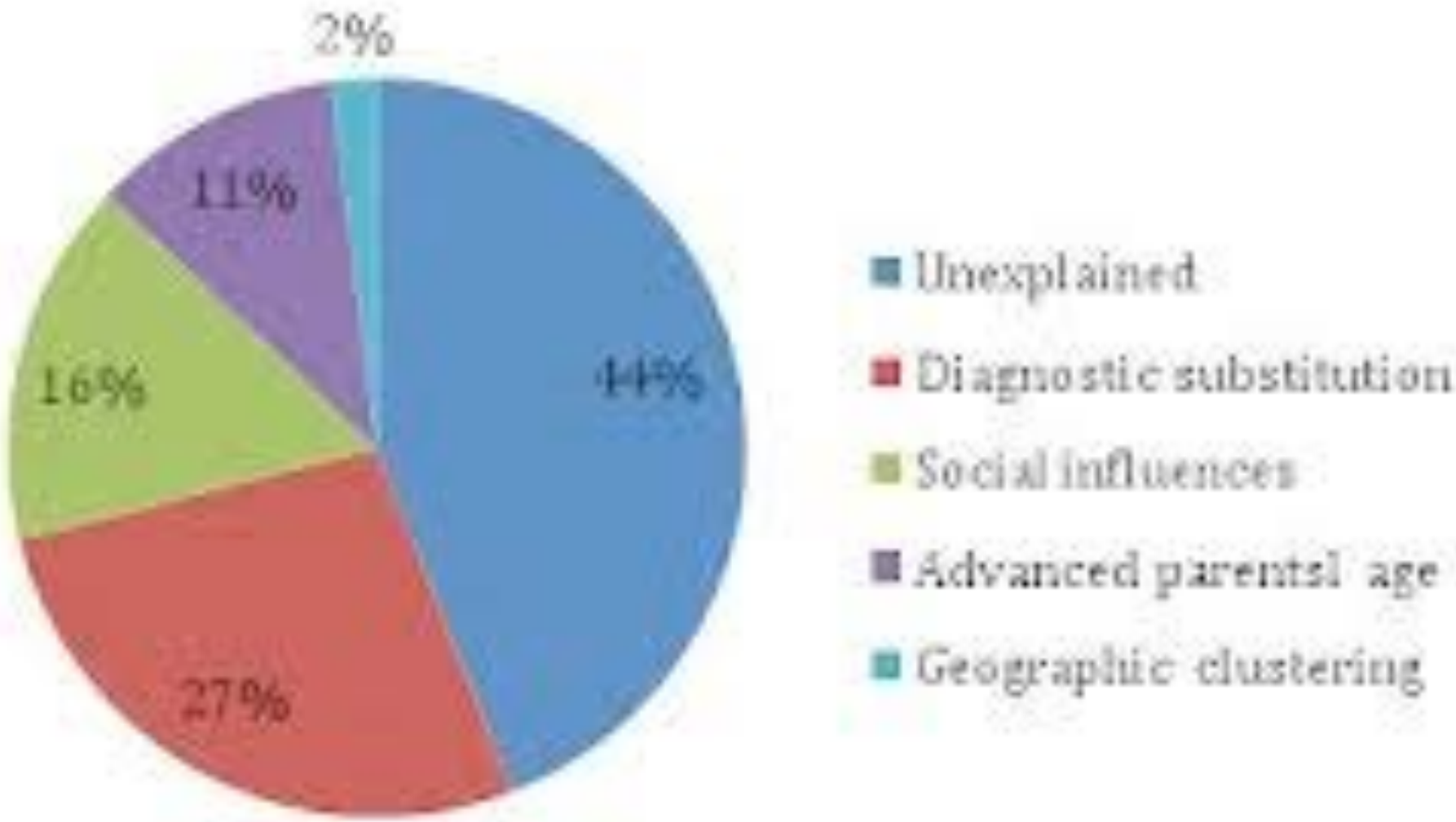
# EPIDEMIOLOGIA

* Prevalenza di circa 1 caso su 100 (1 su 64 dati CDC Atlanta)
* 5 maschi ad 1 femmina
* In media insorgenza intorno ai 18-24 mesi con arresto di sviluppo o talora regressione
* Circa nella metà  dei casi non accompagnato da ritardo mentale(QI nella norma o borderline).
* Quando non è presente Ritardo o quoziente superiore a 65 si definisce Autismo ad Alto Funzionamento

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Perché l'incidenza aumenta?

## Factors explaining increase in ASD prevalence



Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Autismo e Linguaggio

* Con le attuali metodologie di riabilitazione oggi il 50% circa dei bambini con autismo sviluppa un linguaggio verbale fluente, dei restanti circa il 75% riesce ad utilizzare alcune parole in maniera funzionale
* il linguaggio spontaneo dei soggetti autistici è caratterizzato da alterazioni della intonazione, della prosodia, da ecolalia, utilizzo idiosincratico e alterazioni della pragmatica

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

* *"... sembrava che io avessi più sensibilità nei denti che nel resto del corpo, dove avvertivo le sensazioni in modo vago. Il mio cervello percepiva solo informazioni confuse dal resto del corpo e io dovevo utilizzare la vista per capire bene cosa stesse accadendo. Tanto più una parte del corpo era lontana dal cervello, tanto più le sensazioni erano indistinte."*

*Gunilla Gerland*

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# I "tipi" autistici (Lorna Wing)

* Isolato (fugge)
* Passivo (accetta passivamente)
* Attivo ma bizzarro

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# il DSM V e Disturbi dello Spettro Autistico

- La triade diventa diade:
- 1) Disturbo della comunicazione e dell'interazione
- 2) Interessi ristretti e attività ripetitive

- Scompaiono i sottotipi: scompare anche la Sindrome di Asperger!!! (ma tornerà...?)

- Aggiunta la severità in termini di necessità di supporto

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Criteri diagnostici (DSM V) Disturbi dello Spettro Autistico

- Secondo il DSM-V, dove non vengono fatte più distinzioni tra i vari disturbi, la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico deve soddisfare i criteri A, B, C e D:

- A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti, non spiegabile attraverso un ritardo generalizzato dello sviluppo e manifestato da tutti e tre i seguenti punti:

- 1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva che va da un approccio sociale anormale e insuccesso nella normale conversazione (botta e risposta) attraverso una ridotta condivisione di interessi, emozioni, percezione mentale e reazione fino alla totale mancanza di iniziativa nell'interazione sociale.

- 2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali usati per l´interazione sociale, da una scarsa integrazione della comunicazione verbale e non verbale, attraverso anormalità nel contatto oculare e nel linguaggio del corpo, o deficit nella comprensione e nell'uso della comunicazione non verbale, fino alla totale mancanza di espressività facciale e gestualità.

- 3. Deficit nella creazione e mantenimento di relazioni appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e caregiver); che vanno da difficoltà nell'adattare il comportamento ai diversi contesti sociali attraverso difficoltà nella condivisione del gioco immaginativo e nel fare amicizie fino all'apparente assenza di interesse per le persone.

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

B. Pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi come manifestato da almeno due dei seguenti punti

1. Linguaggio, movimenti o uso di oggetti stereotipati o ripetitivi, come semplici stereotipie motorie, ecolalia, uso ripetitivo di oggetti, o frasi idiosincratiche.
2. Eccessiva fedeltà alla routine, comportamenti verbali o non verbali riutilizzati o eccessiva riluttanza ai cambiamenti: rituali motori, insistenza nel fare la stessa strada o mangiare lo stesso cibo, domande incessanti o estremo stress a seguito di piccoli cambiamenti.
3. Interessi altamente ristretti e fissati, anormali in intensità o argomenti: forte attaccamento o interesse per oggetti insoliti, interessi eccessivamente persistenti o circostanziati.
4. Iper o Ipo-reattività agli stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell´ambiente: apparente indifferenza al caldo/freddo/dolore, risposta avversa a suoni o consistenze specifiche, eccessivo annusare o toccare gli oggetti, attrazione per luci o oggetti roteanti.

C. I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia (ma possono non diventare completamente manifesti finché le esigenze sociali non oltrepassano il limite delle capacità).

D. L´insieme dei sintomi deve limitare e compromettere il funzionamento

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Classificazioni

# Tre livelli di gravità:

* Livello 3: Richiede supporto molto sostanziale

* - Comunicazione sociale: i gravi deficit nella comunicazione sociale, verbale e non verbale, causano una grave difficoltà nel funzionamento; iniziativa molto limitata nell´interazione sociale e minima risposta all´iniziativa altrui.

* - Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi: preoccupazioni, rituali fissi e/o comportamenti ripetitivi che interferiscono marcatamente con il funzionamento in tutte le sfere. Stress marcato quando i rituali o le routine sono interrotti; è molto difficile distogliere il soggetto dal suo focus di interesse, e se ciò avviene egli ritorna rapidamente ad esso.

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Livello 2: Richiede supporto sostanziale

* - Comunicazione sociale: Deficit marcati nella comunicazione sociale, verbale e non verbale, l´impedimento sociale appare evidente anche quando è presente supporto; iniziativa limitata nell´interazione sociale e ridotta o anormale risposta all´iniziativa degli altri.

* - Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi: preoccupazioni, rituali fissi e/o comportamenti ripetitivi appaiono abbastanza di frequente da essere evidenti per l´osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti. Stress o frustrazione appaiono quando sono interrotti ed è difficile ridirigere l´attenzione.

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Livello 1: Richiede supporto

- Comunicazione sociale: senza supporto i deficit nella comunicazione sociale causano impedimenti che possono essere notati. Il soggetto ha difficoltà a iniziare le interazioni sociali e mostra chiari esempi di atipicità o insuccesso nella risposta alle iniziative altrui. Può sembrare che abbia un ridotto interesse nell´interazione sociale.

- Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi: rituali e comportamenti ripetitivi causano un´interferenza significativa in uno o più contesti. Resiste ai tentativi da parte degli altri di interromperli.

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Esempio: alla scuola dell'Infanzia

* Livello 3: bambino non verbale, tende ad isolarsi, non conosce il gioco funzionale, ha stereotipie e comportamenti ripetitivi, spesso è iperattivo e difficile da coinvolgere

* Livello 2: 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

* Livello 1: 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

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Classificazioni

# The Red Flags for Autism

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

# Preoccupazioni riguardo al Linguaggio:

- "Non risponde quando lo si chiama per nome
- "Non dice ciò che vuole"
- "Il linguaggio è ritardato"
- "Non dirige l'attenzione a qualcosa che gli viene indicato"
- "A volte sembra sordo"
- "Qualche volta sembra ascoltare altre volte no"
- "Non fa ciao-ciao"
- "Prima diceva alcune parole, ma ora non lo fa più"

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Classificazioni

# The Red Flag For Autism
## Preoccupazioni riguardo allo Sviluppo Sociale

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

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# The Red Flag For Autism
# Preoccupazioni riguardo al comportamento

* "Ha delle esplosioni di ira"
* "E' iperattivo, poco collaborante o francamente oppositivo"
* "Non sa usare i giocattoli in modo adeguato“
* Resta attaccato ad una attività in maniera ripetitiva
* Cammina sulle punte
* Presenta un attaccamento esagerato ad un oggetto
* Mette in fila le cose
* È ipersensibile nei confronti di alcuni suoni  altri stimoli
* Presenta movimenti bizzarri

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Indicazioni di necessità approfondimento diagnostico immediato

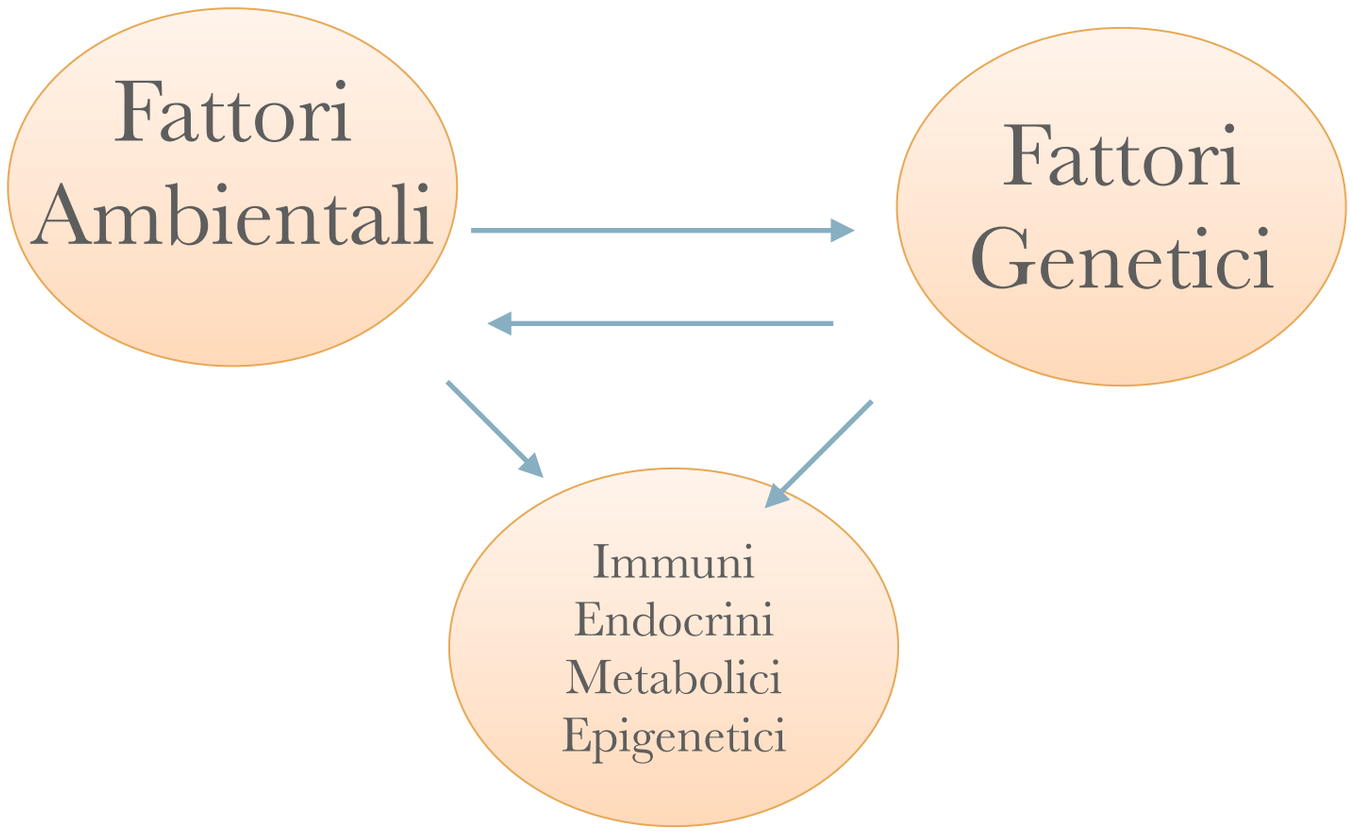
- - Nessuna lallazione entro i 12 mesi
- - Nessuna gestualità (indicare, muovere la mano, salutare etc.) entro i 12 mesi
- - Nessuna parola entro i 16 mesi
- - Nessuna frase spontanea (non ecolalia) di due parole entro i 24 mesi di età
- - QUALUNQUE perdita di QUALSIASI abilità linguistica o sociale ad OGNI età.

- http://autismspeaks.player.abacast.com/asdvideoglossary-0.1/player/autismspeaks

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Patogenesi

Disturbo del Neurosviluppo su base genetica: alcune comuni alterazioni genetiche considerate fino ad ora benigne posso predisporre ad un alto rischio di sviluppare ASD (2014 Kalorinska Istituite e Mount Sinai NYC)
Possibile combinazione tra genetica e fattori ambientali non noti




Si ritiene che fattori ambientali possano indurre il disturbo quando intervengono su alcune mutazioni genetiche comuni e considerate benigne (2014 Mount Sinai e Karolinska Institutet)

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# 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

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Classificazioni

# Immunologia

* Le disfunzioni immuni sono la causa o la conseguenza?
* 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 semestre di gravidanza): è la patologia o la risposta immune (citochine come INF gamma, IL 4 e IL 5)?

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Classificazioni

# Genetica

* Vediamo qualche dato:
* Ricorrenza tra fratelli 18,7% (Ozonoff 2011) più raggiunge anche l'80% in gemelli monozigoti
* il 10 % delle persone con ASD ha ANCHE una sindrome genetica, le più frequenti sono :
    - Duplicazione 15q
    - Angellman
    - 16p11
    - Displasia Corticale
    - FraX
    - S. di Joubert
    - 17p11
    - Rett (gene MECP2)
    - Sclerosi Tuberosa

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Approcci di ricerca genetica

* Problema: ASD contiene fenotipi molto diversi, ha una etiologia probabilmente multifattoriale ed una alta eterogeneità genetica

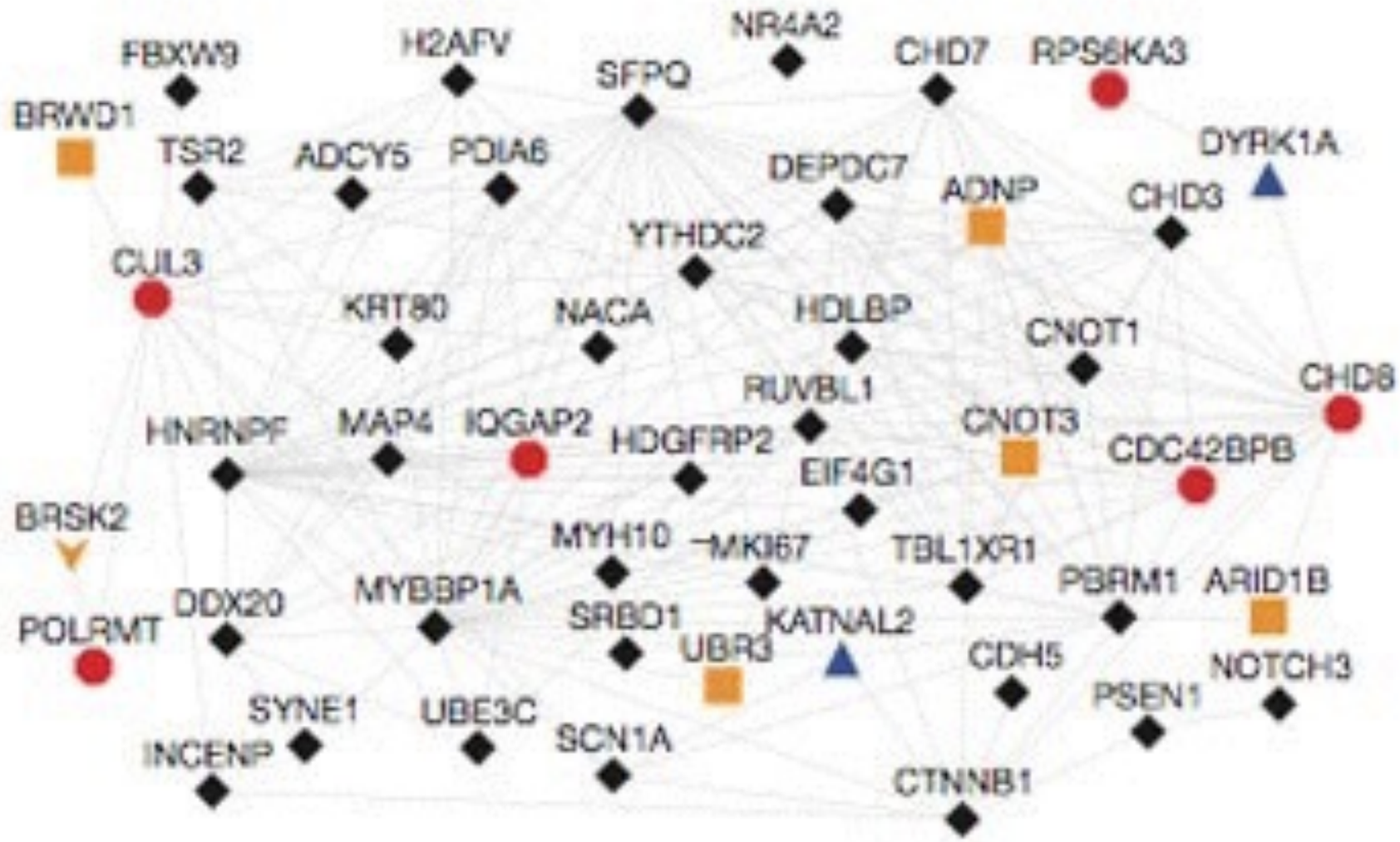
* Approcci:- cercare in base ad una ipotesi (piattaforme)

  - guardare tutto il genoma

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

| | | |
|---|---|---|
| 3p25.3 | D3S3691 | 2.22 (15) |
| 3q22.1 | D3S3045-D3S1763 | 3.10 (53) |
| 3q26.32 | D3S3715, D3S3037 | 4.81 (50) |
| 4q23 | D4S1647 | 2.87 (52) |
| 4q27 | D4S3250 | 2.73 (52) |
| 4q32.3 | D4S2368 | 2.82 (51) |
| 5p13.1 | D5S2494 | 2.55 (54) |
| 5p13.1 | D5S2494 | 2.54 (11) |
| 6q14.3 | D6S1270 | 2.61 (52) |
| 6q16.3 | D6S283 | 2.23 (55) |
| 7q21.2 | D7S1813 | 2.2 (56) |
| 7q21.2 | D7S1813 | 2.17 (57) |
| 7q22.1 | D7S477 | 3.55 (6) |
| 7q32.1-34 | D7S530-D7S684 | 3.55 (9) |
| 7q33 | D7S640 | 2.01 (58) |
| 7q34-36.2 | D7S1824-D7S3058 | 2.98 (59) |
| 7q36.1 | D7S483 | 3.7 (60) |
| 9p22.2 | D9S157 | 3.11 (6) |
| 9q34.3 | D9S1826 | 3.59 (6) |
| 11p11.2-13 | D11S1392-D11S1993 | 2.24 (11) |
| 13q12.3 | D13S217-D13S1229 | 2.3 (56) |
| 13q22.1 | D13S800 | 3.0 (56) |
| 13q22.1 | D13S800 | 2.54 (57) |
| 13q32.1-32.3 | D13S793-1271 | 2.86 (51) |
| 15q12 | GABRB3 | 4.71 (14) |
| 15q21.2 | CYP19 | 2.21 (6) |
| 16p13.13 | D16S3102 | 2.93 (6) |
| 16p13.2 | D16S407 | 2.22 (6) |
| 17p11.2 | D17S1298-D17S1299 | 2.22 (53) |
| 17q11.2 | D17S1800-D17S1294 | 8.0 (39) |
| 17q11.2 | D17S1294-D17S798 | 4.3 (16) |
| 17q11.2 | D17S1294 | 2.85 (15) |
| 17q11.2 | D17S1800 | 2.83 (11) |
| 17q11.2 | HTTINT2 | 2.34 (6) |
| 17q21.2 | D17S1299 | 2.26 (15) |

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org



Associazione Onlus "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org
Classificazioni

# Risultati delle ricerche genetiche

* Con CGH Array molti risultati molto eterogenei e spesso mutazioni identiche a quelle dei genitori sani

* Exome Sequencing:
  - mutazioni più frequenti in soggetti ASD rispetto ai fratelli sani
  - mutazioni simili o sovrapponibili a quelle trovate in epilessia
  - alcune mutazioni su geni che regolano la trascrizione di altri geni
  - molte mutazioni su geni che regolano le sinapsi (State ad Sestan 2012)
  - Più frequente trovare mutazioni in disturbi dello spettro più lievi

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Classificazioni

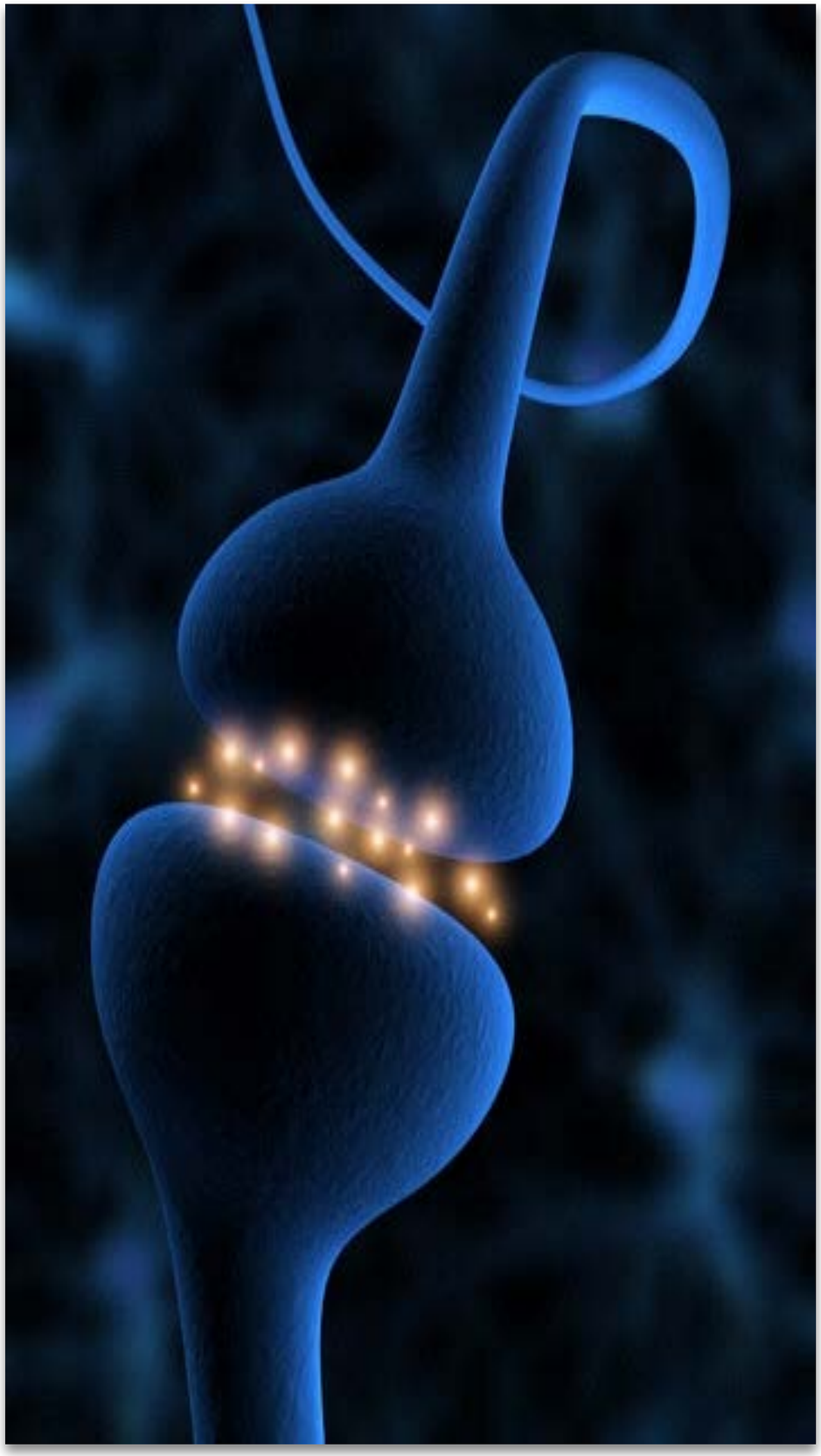
# Indicazioni Cliniche

* Anamnesi accurata di almeno tre generazioni con focus su patologie neurologiche, psichiatriche, autoimmuni, dello sviluppo, malformazioni, tumori
* Ricerca di Sindromi: in base a dismorfismi e metabolismo
* ARRAY CGH
* FRAX: in maschi e se indicatori in femmine (FRAX aumenta l'espressione del glutammato ma se corretto con farmaci Gaba agonisti sembra reversibile)
* MECP2 in femmine (MECP2 controlla l'espressione di molti altri geni, rende anomali i neuroni ma questa anomalia inn ricerche sui topi adulti sembra reversibile quando il gene viene attivato!)

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

* Alcune delle alterazioni genetiche ed ambientali sopra descritte causano 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)

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org



Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Caratteristiche cognitive

* Alterazioni nella Teoria della Mente
* Deficit di Coerenza Centrale
* Deficit Funzioni Esecutive
* Pensiero visivo (o uditivo o per pattern...)

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# La Teoria della Mente

* E' una caratteristica della nostra specie quella di comunicare con gli altri, considerare gli altri come interlocutori, fare supposizioni ed inferenze sugli stati mentali altrui … vedere le cose dal PUNTO DI VISTA dell'altro

I BAMBINI AUTISTICI POSSIEDONO UNA TEORIA DELLA MENTE??

Sulla base delle ricerche di Wimmer e Perner sugli scimpanzè il gruppo di Simon Baron Cohen, Leslie e Uta Frith adatta alcune prove sperimentali che vengono somministrate a tre gruppi di bambini di pari età mentale (ASD, Down e Sviluppo tipico).

Il compito più noto è quello di Sally ed Ann

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Figure 5.1 The Sally–Ann task (by kind permission of the artist, Axel Scheffler). Reprinted from Frith 1989a.

# Sally-Ann Task

- Sally puts her ball in the basket
- Sally goes away
- Ann moves the ball
- "Where will Sally look for her ball?"

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# The Smarties task

- What's in the Smarties box?
- Oh look, it's ribbons
- What did you think was in the Smarties box?
- What will Aaron think is in the Smarties box?

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org



# Compiti più complessi per la valutazione della TM

" Mary and John sono seduti in cucina e stanno parlando. John sta mangiando i biscotti. John si alza e lascia la stanza. Mary chiude la scatola dei biscotti e la ritira nella credenza. Mentre è fuori dalla stanza John guarda dal buco della serratura e vede Mary spostare i biscotti. Mary torna indietro e si siede. Poi John apre la porta." L'esaminatore chiede al soggetto

(1)Dove pensa Mary che John pensi che siano i biscotti? (belief question);

(2) Dove sono i biscotti? (reality question);

(3) Dov'erano i biscotti all'inizio. (memory question);

(4) Dove pensa che siano i biscotti John?

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

"double bluff" test3: "Durante la guerra, l'armata rossa cattura un membro dell'armata blu. Vogliono che gli dica dove sono nascosti i carri armati del suo esercito; Loro sanno che sono o al mare o in montagna.Sanno che il prigioniero non vuole dirlo, vorrà salvare il suo esercito, e quindo certamente gli mentirà.Il prigioniero è molto coraggioso e molto intelligente;non gli lascerà trovare i suoi carri armati. I carri armati sono in montagna.Ora quando gli avversari chiedono dove sono i carri armati dice "sono in montagna". Domande: (1)E' vero quello che ha detto il prigioniero. (2) Dove cercheranno il carro armato?; (3) Perchè il prigioniero ha detto quello che ha detto?

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# I Precursori della T . della Mente

Pointing
Protodichiarativo

Attenzione
condivisa

Gioco di turno

Associazione Onlus "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Le persone affette da autismo sono meno capaci rispetto alla media della popolazione di risolvere compiti che hanno a che fare con la teoria della mente e le false credenze (S. Baron - Cohen)

Molti precursori della teoria della mente sono gravemente alterati già in fase di diagnosi e sono criteri diagnostici importanti nei test diagnostici come ADOS e ADI:

tra questi Attenzione condivisa spontanea, risposta all'attenzione condivisa, uso del pointing dimostrativo etc

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Davvero Autismo è una forma di cecità mentale?

* Simon Baron Cohen ha proseguito a lungo questo filone di ricerca e certamente si presenta una difficoltà specifica a leggere gli stati mentali ed emotivi nei soggetti ASD rispetto alle persone neurotipiche.
* Ricerche fatte su persone con S. di Asperger per le quali questa difficoltà risulta un vero e proprio criterio diagnostico utilizzato in tutte le check list in uso oggi
* Ma è un deficit specifico o è correlato ad un'altra teoria?

Associazione "Classificazioni"
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# LA TEORIA DELLA COERENZA CENTRALE DEBOLE (Frith 1989)

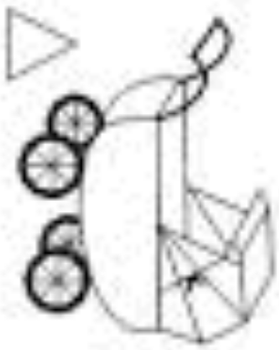
* Il pensiero Neurotipico ha la tendenza a mettere insieme le informazioni ed a processarle nel contesto, guardando il quadro di insieme ed estraendo il significato , spesso a svantaggio dei dettagli.

* Il pensiero neurodiverso invece si focalizza sui dettagli a svantaggio del significato e del quadro globale.

* questo esita in una incostanza della percezione ed in una difficoltà a riempire la percezione di significato

# Classificazioni

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

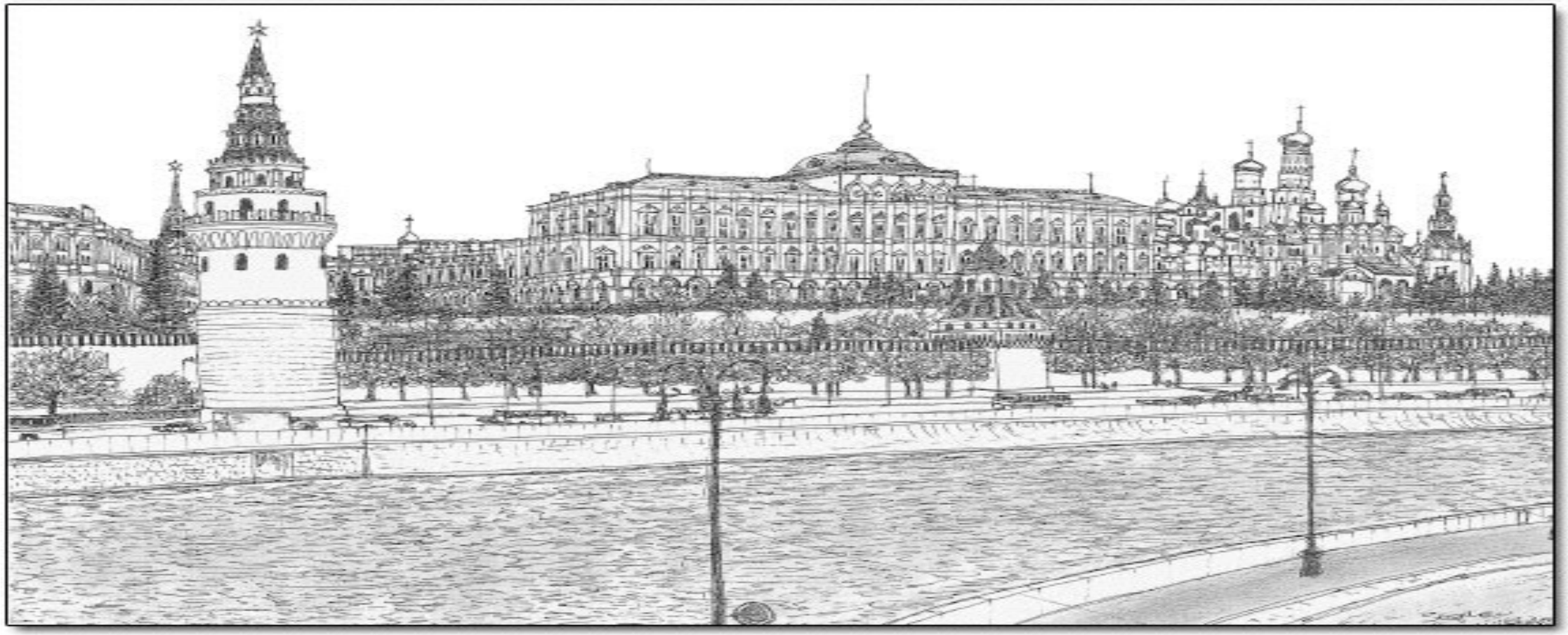


Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

Classificazioni

# Concept Of Cat (Donna Williams)

**Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus**
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
**Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org**



Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

* *Se per esempio mi trovo davanti un martello in prima istanza io non vedo affatto un martello ma solo dei pezzi senza alcun nesso tra loro: un cubo di ferro e lì vicino un bastone di legno, che si trova ad essere lì per caso. Poi mi colpisce che la presenza casuale degli oggetti di ferro e di legno mi porti a percepire un tutto unificato che ha l'aspetto di un martello.Il termine martello non mi viene in mente subito, ma affiora quando la percezione dell'oggetto è sufficientemente stabilizzata. Alla fine, la funzione dello strumento mi diventa chiara quando penso che questo tutto che percepisco, noto come martello è usato dal falegname.Ogni fase di queste tappe successive di integrazione mi richiede un grande sforzo, uno sforzo la migliore definizione del quale può essere "pensare sullo sfondo".Percepire qualcosa significa per me costruire un oggetto facendo ragionamenti espliciti*

* *Van Dalen*

Associazione "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Deficit delle funzioni esecutive

Derivato da un possibile danno sottostante delle zone prefrontali provoca

* Rigidità del pensiero->difficoltà a pianificare strategie
* Comportamento Stereotipato
* Scarso controllo delle emozioni
* Mancata regolazione dell'attenzione
* Alterazioni del linguaggio ( pianificazione, scelta delle parole, reiterazione)

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# The Extreme Male Brain Theory of Autism

"The autistic personality is an extreme variant of male intelligence." -- Hans Asperger, 1944
"The male brain is defined… as those individuals in whom systemising is significantly better than empathising, and the female brain is defined as the opposite cognitive profile." -- Simon Baron-Cohen, 2002

Williams Syndrome??? — Females — Males — Asperger's (high functioning autism) — Autistics

Better at understanding people than things ⟷ Better at understanding things than people

Williams Syndrome
- genetic disorder
- 1/20,000 births
- mirror image of autism?
- mild retardation
- pixie-like faces
- very sociable, endearing personalities
- expressive language skills, poor spatial skills
- equal in males and females

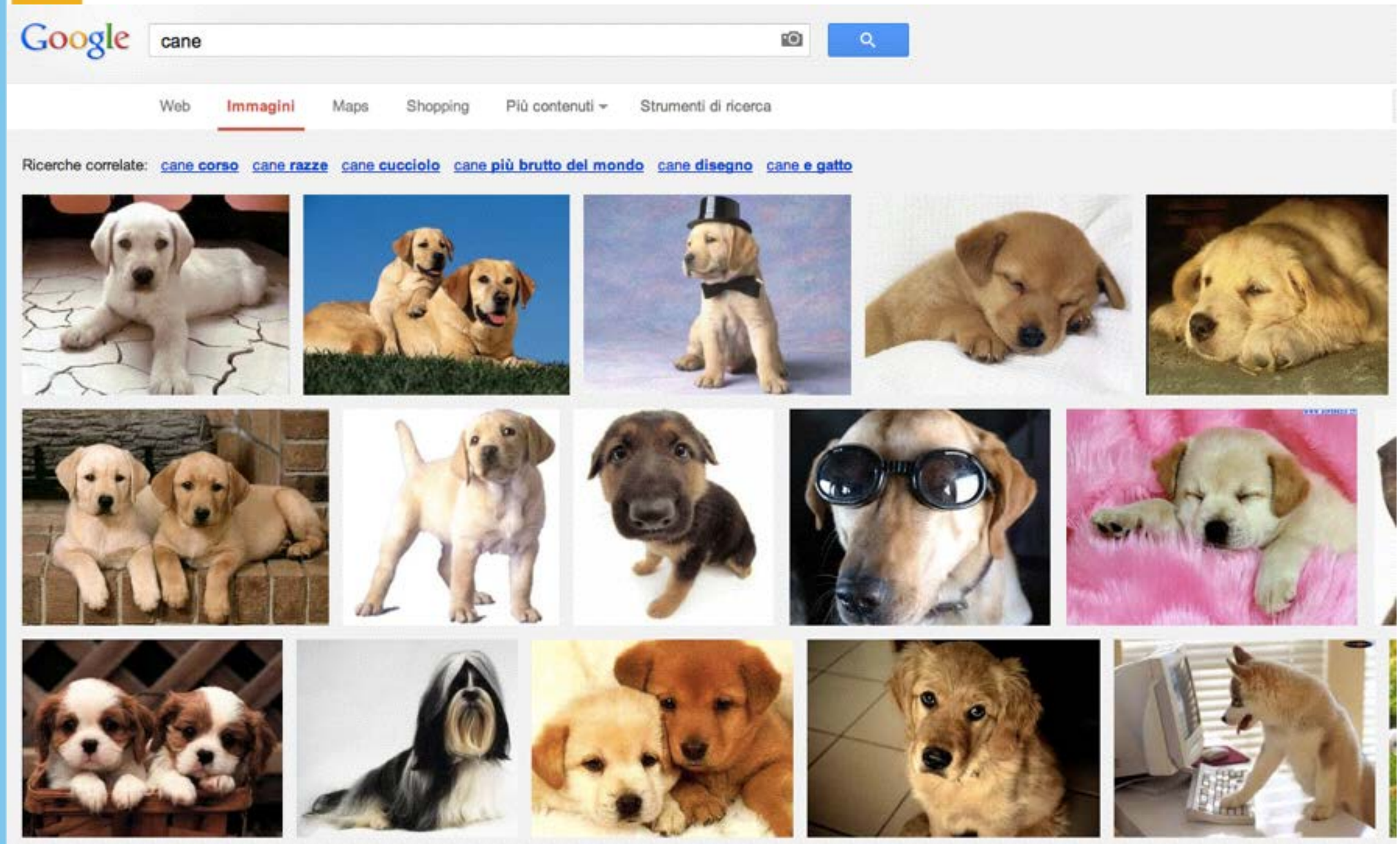
Autism
- strongly heritable condition
- 1/200 children in "autism spectrum"
- more common in males than females (10:1)
- some brain abnormalities (esp. amygdala)

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Il pensiero visivo

* Io penso in immagini. Le parole sono come una seconda lingua per me. Io traduco le parole in filmati a colori, completi di suono, che scorrono come una videocassetta nella mia mente. Per esempio il mio concetto di cane è inscindibilmente connesso ad ogni cane che ho incontrato. E' come se avessi un catalogo a schede dei cani che ho visto, completo di fotografie, che cresce continuamente via via che aggiungo nuovi esempi alla mia biblioteca video.

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org



**Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus**
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
**Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org**

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Interventi
# Linee Guida ISS 2011 aggiornate nel 2015

- Sono consigliati nelle linee guida i seguenti interventi:
- INTERVENTO COMPORTAMENTALE ultima generazione
- INTERVENTI A SUPPORTO DELLA COMUNICAZIONE (CAA)
- Programma TEACCH
- Intervento farmacologico

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

| Tipi di trattamento | Approcci | Modello | Efficaci | Presumibilmente efficaci | Di dubbia efficacia | Inefficaci |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | | | (validati) | (non valutabili ma basati su elementi validati) | (solo rapporti aneddottici di | (nessuna evidenza di efficacia) |
| Comportamentali (ABA) | DTT | LOVAAS | X | | | |
| | Naturalistici | PRT | X | | | |
| | Evolutivi | DIR | | X | | |
| | | TEACCH | | X | | |
| | | DENVER | X | | | |
| | | TED | | X | | |
| Psicoterapie psicodinamiche | | | | | | X |
| Terapie sensoriali | AIT (Auditory Integration | | | | X | |
| | SIT (Sensory Integration | | | | X | |
| Farmaci e terapie nutrizionali | Secretina | | | | X | |
| | Vitamine | | | | X | |
| | Diete | | | | X | |
| | Farmaci | | | | X | |
| Altri | Comunicazione | | | | | X |
| | Option Therapy | | | | | X |
| | Pet Therapy | | | | | X |

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

- *Efficacia è basata su*
- *1-intensità (quante ore e di che qualità)*
- *2- coordinazione*
- *3- curricola (programma specifico di contenuto e sequenza di istruzioni)*
- *4- Di natura cognitivo comportamentale*
- *5- che tratti il nucleo della patologia (la triade) e i sintomi associati (compulsioni, problemi di comportamento, disturbi del sonno e dell'alimentazione)*

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

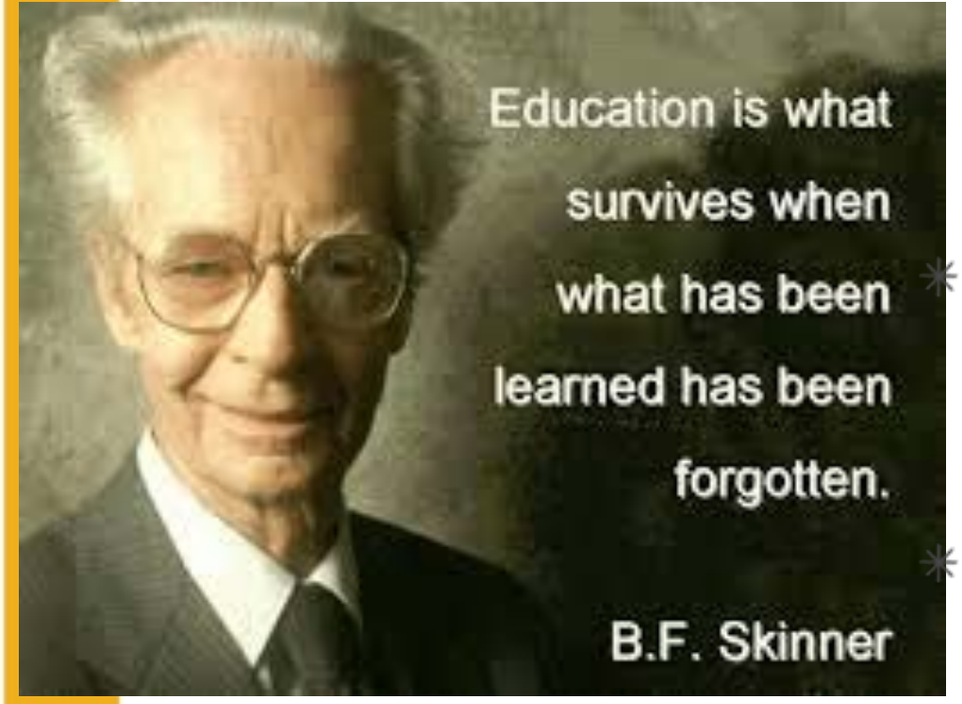
I modelli educativi sono tutti piuttosto simili tra loro per il tipo di intervento che prevedono ma molto diversi per filosofia e pratica (Susan Levy 2009) .

Un buon modello di trattamento prevede:

- Apprendimento in rapporto 1:1 attraverso tecniche specifiche e facilitanti (es. discrete trial)
- Apprendimento incidentale in momenti naturali della vita quotidiana
- Apprendimento strutturato a tavolino

**Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus**
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
**Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org**

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org




- ABA: Analisi del comportamento applicata a…
- Prima applicazione in autismo Lovaas: apprendimento strutturato in DTT per 40 ore a settimana
- Da allora il trattamento ha perso in strutturazione e si è sempre più orientato in apprendimenti nell'ambiente naturale (Natural Environment Training)
- Ultima generazione Pivotal Response Training

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Early Start Denver Model (Rogers Dawson)

- Pensato per i bambini nella prima infanzia (dai 6 mesi)
- Combina principi e procedure del comportamentismo con elementi evolutivi (in particolare l'approccio al linguaggio)
- Sottolinea la necessità di una equipe multidisciplinare
- Molta enfasi sul lavoro con i genitori ai quali insegnare anche procedure specifiche ed in particolare il training sulla comunicazione il lavoro sulla relazione e le procedure per la riduzione dei comportamenti problematici
- Usa routine accattivanti (rinforzo interno all'attività) basate sul gioco con l'adulto e con i pari
- Intervento ad alta intensità (20-25 ore a settimana)

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Program TEACCH
# (E. Schopler)

- Approccio che nasce dall'osservazione e dalla conoscenza delle caratteristiche del pensiero autistico e vi adatta le modalità di insegnamento attraverso l'INSEGNAMENTO STRUTTURATO che prevede
- piano educativo individualizzato
- Strutturazione del tempo e dello spazio
- Utilizzo di supporti visivi per la comprensione della routine quotidiana e del compito
- Utilizzo di task analisys per la scomposizione del compito

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# DIR FLOORTIME
(Greenspan, Wilder)

- Approccio con basi interazioniste, basato sulla profonda conoscenza dello sviluppo infantile di Stanley Greenspan
- DIR: D sta per Developmental (6 livelli evolutivi)
- I sta per Individual Differences)
- R per Relationship based

- E' centrale il ruolo delle emozioni del bambino come base per l'apprendimento e la cognizione ed il suo interesse specifico da cui si parte per motivare il bambino all'apprendimento
- Anche questa metodologia richiede alta intensità

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Intervento farmacologico

- Non tratta il nucleo del disturbo ma è di fondamentale importanza per trattare i sintomi ed i disturbi associati!
- Neurolettici considerati efficaci : Risperidone, Aripiprazolo

- Ove siano presenti gravi problemi di comportamento e alterazioni del tono dell'umore posso essere utilizzati anche modulatori del tono dell'umore (Acido Valproico, Carbamazepina)

- Utile trattare anche ADHD associata con farmaci adatti (Metolfenidato)

- Importante il trattamento dei disturbi del sonno (con Melatonina come prima scelta)

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Sistemi di comunicazione alternativi

* allo scopo di favorire lo sviluppo del linguaggio nei bambini non o poco verbali è necessario impostare quanto prima un sistema di comunicazione alternativo basato :
* - Sulle immagini (PECS, sistemi per selezione)
* Sui segni
* o su una combinazione di entrambe le modalità

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

# Trattamenti indicati in HFA

FIG 2 The acceptance and commitment therapy model.

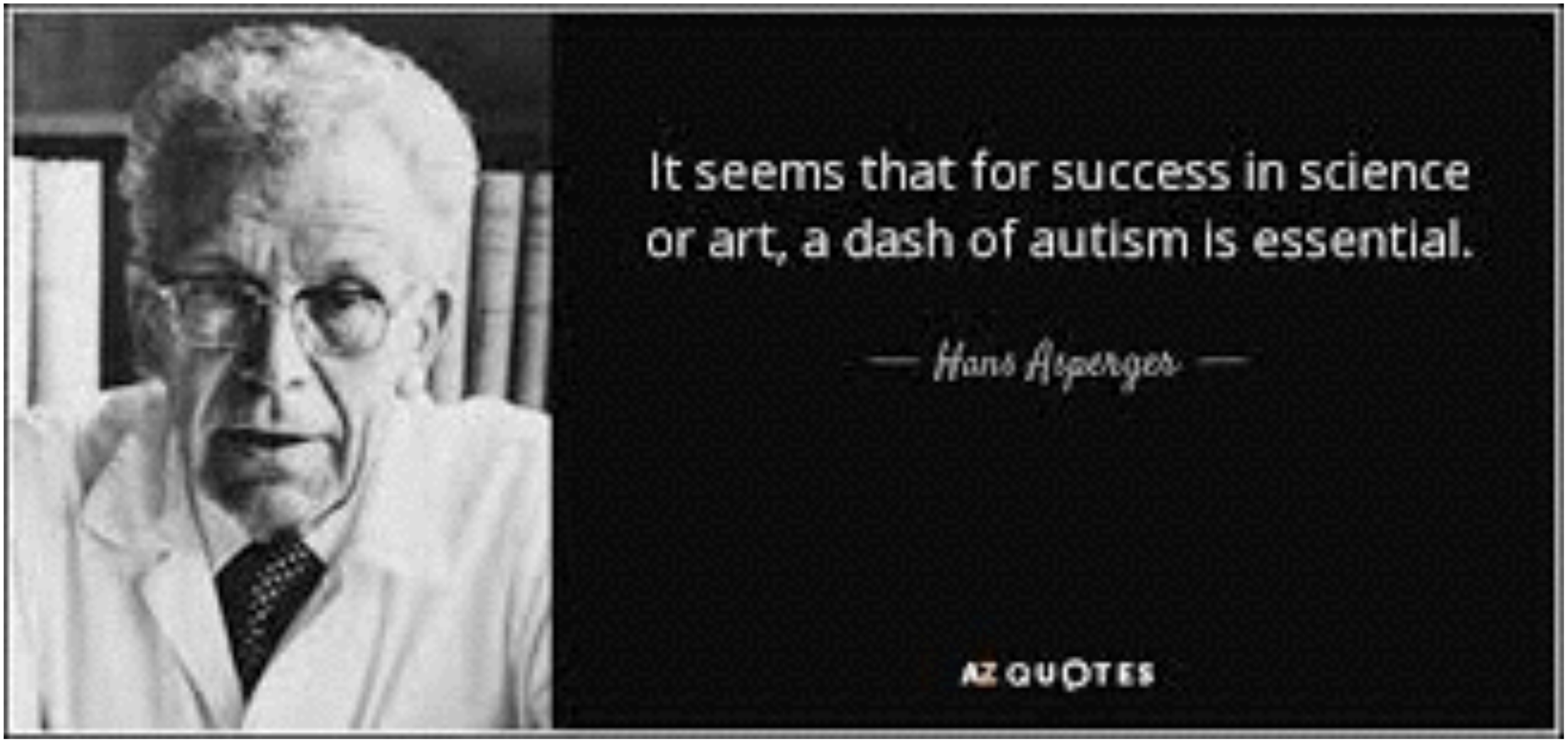
- CBT di seconda generazione (lavoro sull'intelligenza emotiva, training sulla TOM)
- CBT di terza generazione che ha origine dalla Relational Frame Theory ultima generazione dell'ABA ed in particolare ACT (Acceptance ande Commitment Terapy) combinata con la Mindfulness

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org

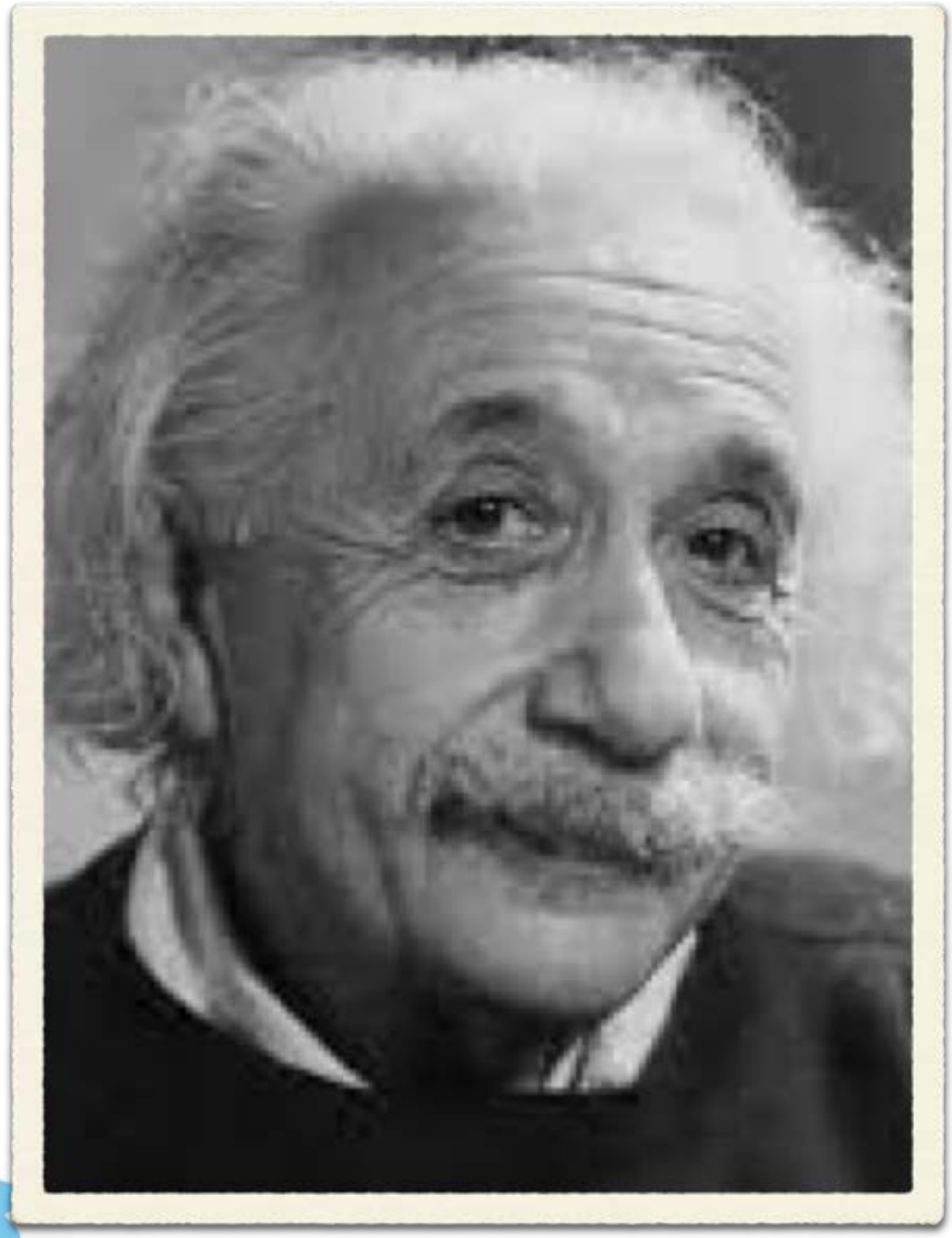
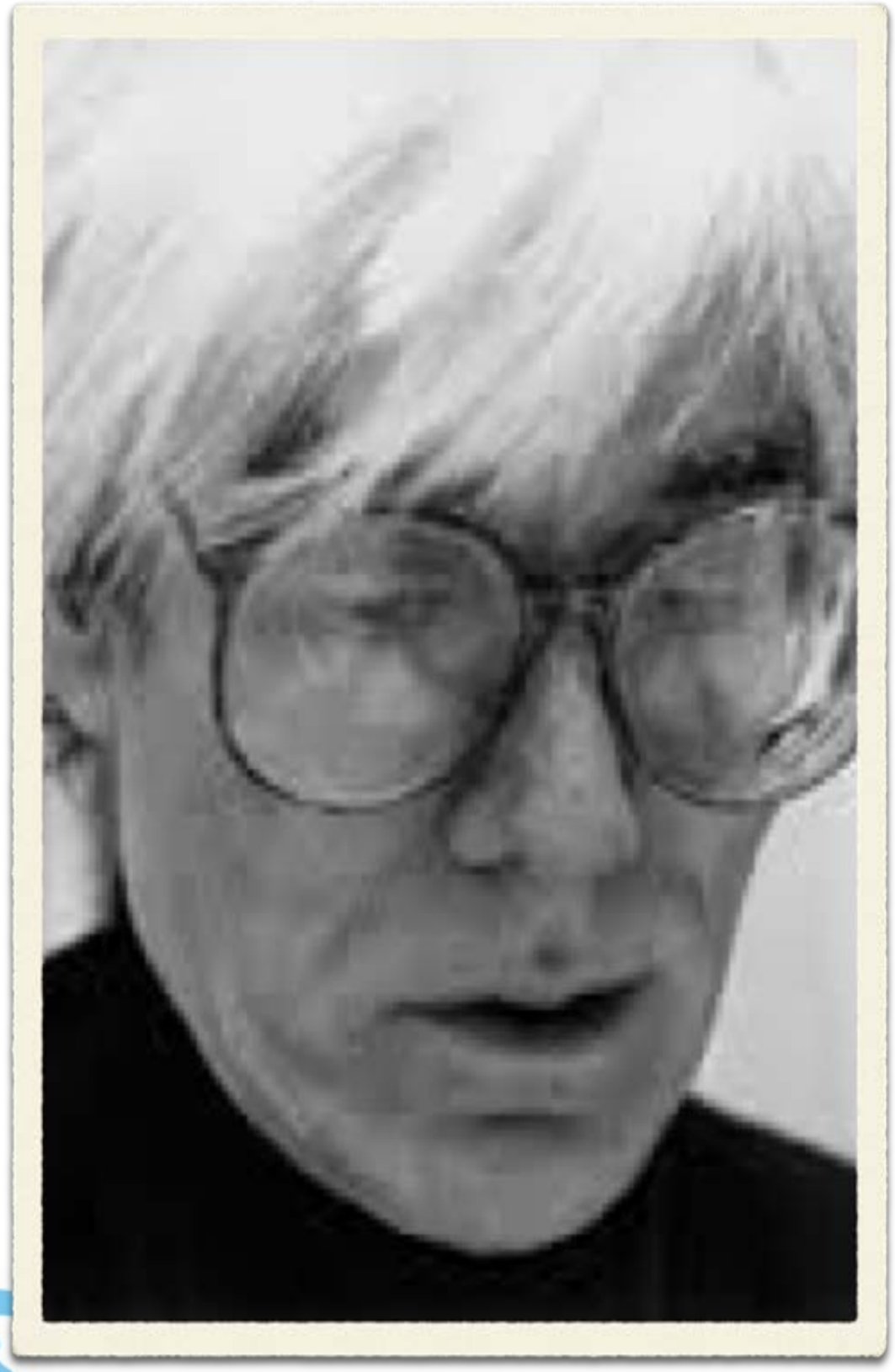
# Interventi non consigliati

- Intervento biomedico
- Chelazione
- Terapia con ossigeno iperbarico
- Comunicazione facilitata
- Psicoterapia psicodinamica in bambini con A. a basso funzionamento

Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org



**Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus**
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
**Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org**



**Associazione per l'Autismo "Enrico Micheli" Onlus**
C.so Risorgimento 237 - 28100 Novara
**Tel. 0321.472266 - email: info@centroautismo.org**