

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Unità Sanitaria Locale di Reggio Emilia

DIPARTIMENTO SALUTE MENTALE
PROGRAMMA AUTISMO HUB E SPOKE
DIRETTORE Dott.ssa Maria Linda Gallo
Viale Umberto I, 50- 42100 Reggio Emilia
Tel. 0522/339038 - 339048

L'AUTISMO - Ia parte

22 Aprile 2015

Dott. Maria Linda Gallo

ORIGINE DEL TERMINE "AUTISMO":

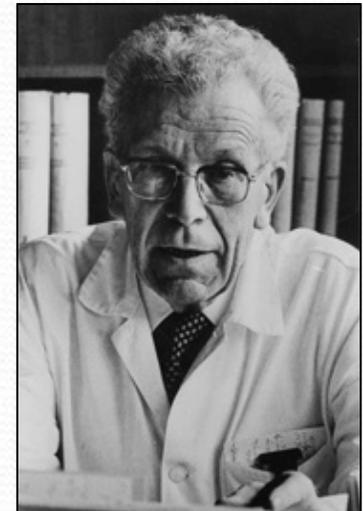
Il termine *Autismo* fu coniato, per la prima volta, da Eugene Bleuler (1911), per indicare uno dei sintomi fondamentali della schizofrenia nell'adulto.

Derivante da una parola di origine greca ("*autòs*"), il cui primo significato è quello di "se stesso", in quanto opposto ad "altro-i", venne usato dallo psichiatra svizzero per descrivere il ripiegarsi su se stesso, la difficoltà e l'impossibilità di aprirsi e di comunicare con gli altri, la perdita di contatto con il mondo reale, per vivere in un mondo interiore immaginario.

AUTISMO INFANTILE



Kanner in America (1943) e Asperger in Europa (1944), indipendentemente l'uno dall'altro, furono i primi a pubblicare studi su di una nuova entità nosografica: entrambi scelsero il termine "**Autismo**" per riferirsi a tale disturbo.



BETTELHEIM E LA FORTEZZA VUOTA



Una delle più note teorie psicologiche sull'autismo fu formulata dallo psichiatra e psicanalista **Bruno Bettelheim** (1959).

Bettelheim ipotizzò che il soggetto autistico avesse vissuto nell'infanzia un'esperienza di **rifiuto** da parte dei genitori, cioè avesse sperimentato come le sue azioni

non potessero in alcun modo scalfire la sostanziale indifferenza e insensibilità dei genitori nei suoi confronti.

Il bambino autistico sarebbe arrivato così a concludere che, malgrado i suoi sforzi, non avrebbe mai potuto influenzare realmente il mondo circostante, insensibile e indifferente, e si sarebbe chiuso in una sorta di "**fortezza vuota**" per difendersi dalla sofferenza.

FALLIMENTO DELLE IPOTESI AFFETTIVE

A partire dagli anni 60, si è riconosciuto che il comportamento dei genitori non ha alcun ruolo nella patogenesi dell'autismo, tanto più che gli stessi allevavano altri figli perfettamente normali (**Cox** e coll., 1975).

Piuttosto è da considerare importante il ruolo dei **fattori genetici** nella predisposizione all'autismo. E' stato inoltre dimostrato che l'autismo colpisce famiglie di tutte le razze e di ogni estrazione sociale.

In ogni modo, la popolarità di cui hanno goduto le **ipotesi psicogenetiche** ha avuto conseguenze molto gravi soprattutto sulle famiglie che si sono trovate investite per anni, in modo più o meno diretto e più o meno chiaro, di colpe e responsabilità non corrispondenti alla realtà dei fatti.

L'AUTISMO E' UN DISTURBO EVOLUTIVO

Il Disturbo Autistico è definito oggi come un **disordine neuroevolutivo, a sintomatologia cognitiva e comportamentale, geneticamente determinato, con una modesta componente ambientale.**

L'autismo si configura come una disabilità **permanente** che accompagna il soggetto nel suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del deficit assumono un'espressività variabile nel corso del tempo.

L'Autismo è un **disturbo evolutivo**: tutto lo sviluppo ne è influenzato e i sintomi appaiono differenti nel tempo (Frith, 1989).

L'Autismo **non è solo infantile.**

Studi epidemiologici

Negli ultimi 30 anni la prevalenza dell'autismo e ASD è passata dal 4-5 /10.000 al 2-6/1.000.

Nessuna prevalenza geografica e/o etnica e socioculturale: l'autismo è stato descritto in tutte le popolazioni del mondo, di ogni razza e ambiente sociale.

Prevalenza del sesso: rapporto *maschi/femmine*:

Autismo 4:1

Autismo + Ritardo Mentale 2:1

Asperger 11:1



Studi epidemiologici (segue)

**Dati epidemiologici di alcuni anni fa
(Levi, 2007; Fombonne e coll., 2006) :**

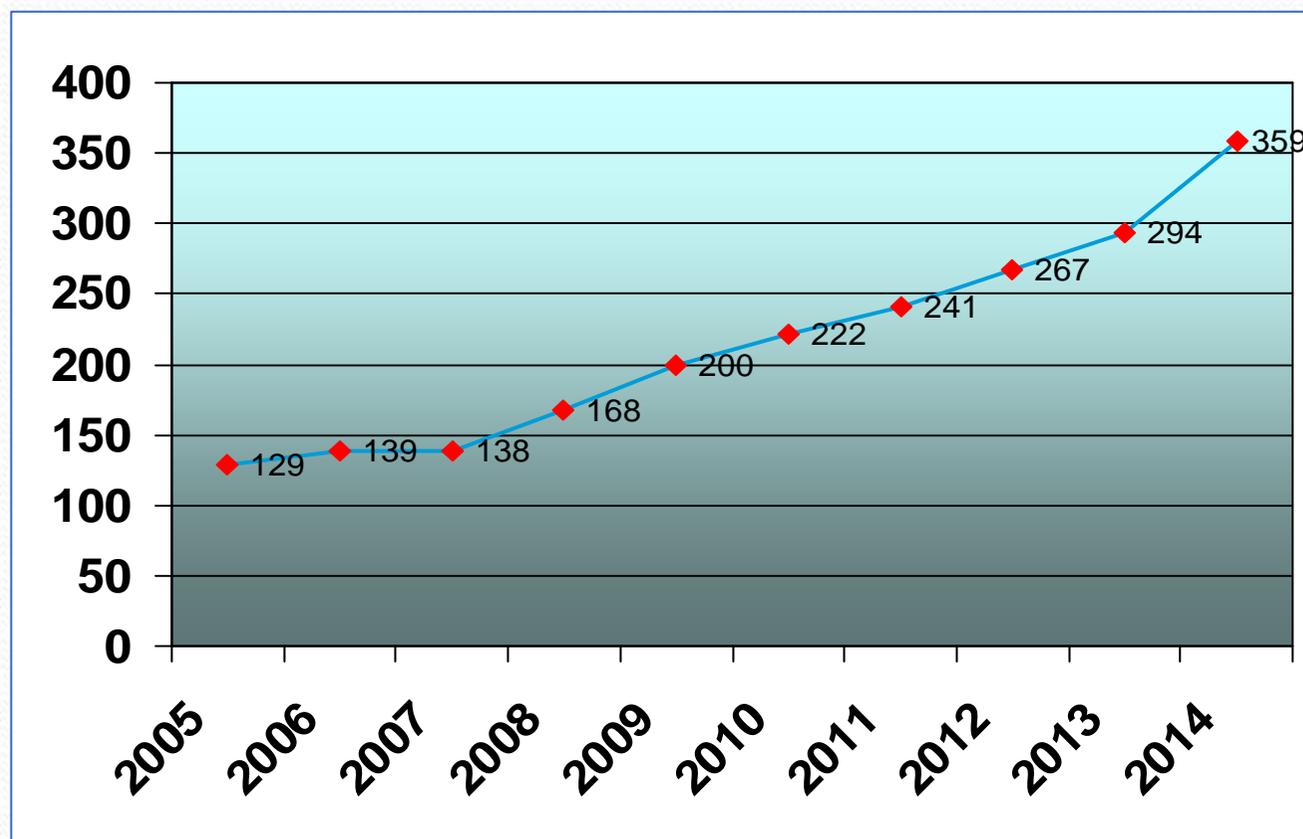
- La prevalenza dell'autismo variava dall' **1,6 e 2,2%°**
- La prevalenza dei DPS (ASD) complessivi variava dal **3,6%° al 6%°** a seconda degli studi epidemiologici

- **SNLG Istituto Superiore Sanità, Linea Guida 21 (2011):
10-13:10.000 AUTISMO; 40-50:10.000 DPS/ASD (cioè 4-5%°)**

- **LG NICE (inglesi) 2013: indicano una prevalenza di 1:100**

- **Attualmente in studi internazionali (USA) si parla di 1:88 (!)**

Spoke autismo Reggio E.: casistica in carico residenti 0-18 anni con diagnosi ASD



E' un'epidemia?

Considerare:

- Diffusione di procedure diagnostiche standardizzate
- Maggiore definizione dei criteri diagnostici, con inclusione di forme più lievi (Disturbi dello spettro autistico)
- Maggiore sensibilizzazione e competenza degli operatori
- Maggiore precocità della diagnosi (2 anni) e invio diretto dei Pediatri
- Contemporanea diminuzione di altre diagnosi più aspecifiche (es. Ritardo Psicomotorio, Disturbo relazionale, etc.) e di RM
- Modificazione di terminologia (es. Disarmonia Evolutiva, Pre-psicosi, ecc.)

Ipotesi eziopatogenetica attuale

Complessa interazione - in epoca prenatale precoce - di fattori genetici e ambientali: perciò i Disturbi dello spettro autistico o ASD sono disturbi **multifattoriali ad elevata ereditabilità (92%** di concordanza nei gemelli omozigoti).

Eziopatogenesi ASD: elementi di riflessione

E' presente una associazione tra ASD e:

- **Anomalie cromosomiche e genetiche** (es. X-Fragile, Sclerosi tuberosa, Angelman, Sotos, Prader Willy, Cornelia de Lange, ecc.)
- **Malattie dismetaboliche** (aminoacidi, mucopolisaccaridi, ecc.)
- **Infezioni congenite** (es. rosolia, Citomegalovirus, ecc.)
- **Cause fisiche di sofferenza pre-natale** o postnatale precoce

STUDI GENETICI

Il rischio di ricorrenza di autismo nei fratelli raggiunge l'8%.

La rivalutazione per un fenotipo autistico più ampio ha **aumentato la concordanza in modo marcato dal 60% al 92%** nei gemelli monozigoti e dallo 0% al 10% nei gemelli dizigoti.

L'identità ed il numero di geni coinvolti su vari cromosomi sono in corso di studio in gruppi multicentrici.

Vasto studio su coppie di gemelli monozigoti e dizigoti in Inghilterra e Galles per studiare l'incidenza dei fattori genetici in rapporto a quelli ambientali (Colvert et al. JAMA Psychiatry, marzo 2015). Nei monozigoti concordanza delle misure di ASD da 56% a 95%.



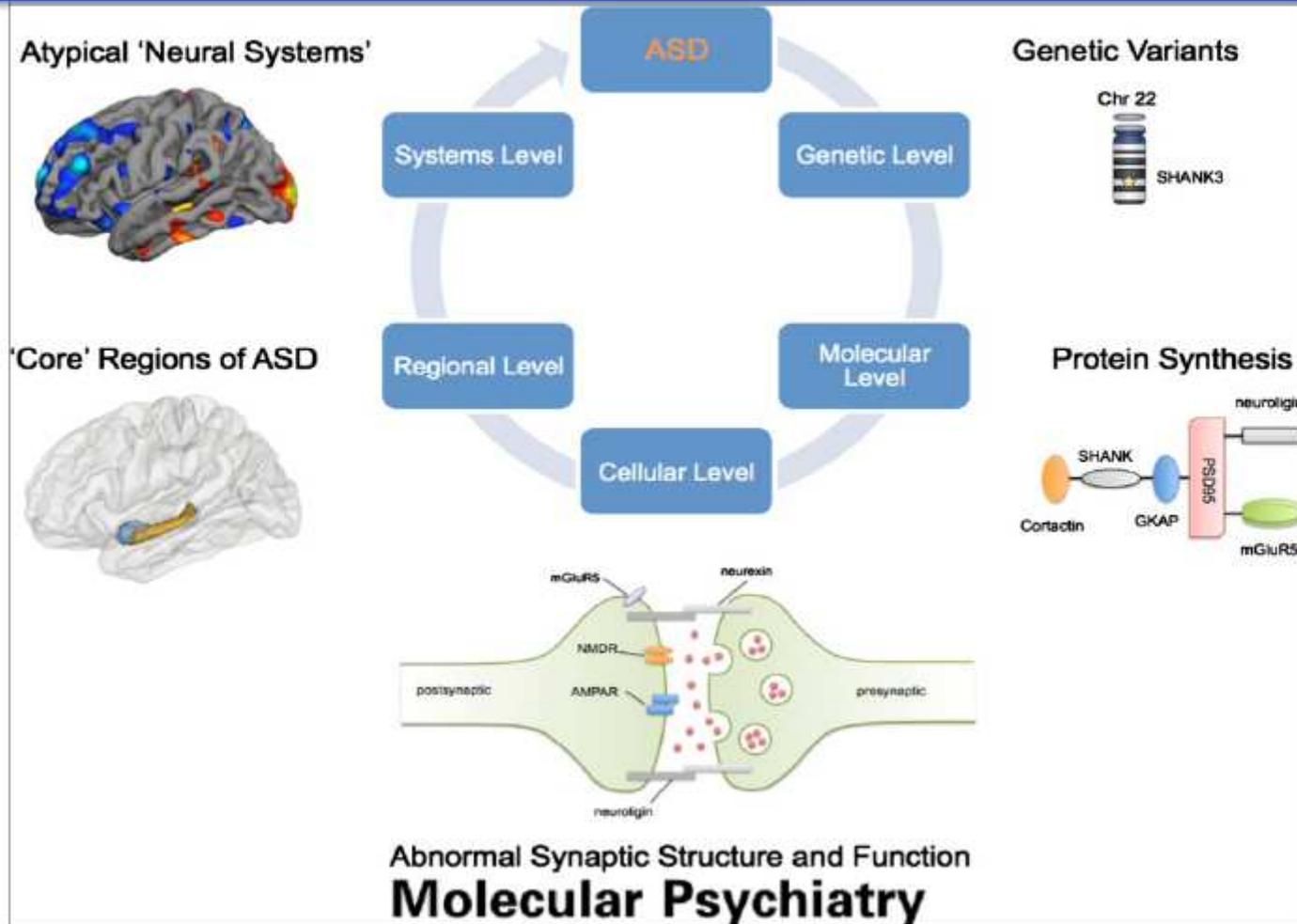
STUDI GENETICI

L'ampia **variabilità fenotipica dei disturbi dello spettro autistico** (ASD) probabilmente riflette l'interazione di geni multipli all'interno del genoma e giustifica diverse espressioni fenotipiche all'interno della stessa famiglia (genitori).

Fondamentale lo studio di piccole alterazioni del genoma tramite CGH-Array (ibridazione genomica comparativa, cariotipo molecolare) (ACMG Practice Guidelines, rev 2013)

- **STUDIO DELLE CORRELAZIONI GENOTIPO-FENOTIPO (CGH-Array, CNVs)**

Levels of impairment in developmental disorders



Ecker C. et al. *Molecular Psychiatry* (2013) 18, 435-442;

doi:10.1038/mp.2012.102

Ipotesi eziopatogenetiche: elementi di riflessione e studi in corso

- **Non dimostrato** il ruolo del **Thimerosal (vaccini)**. Ipotesi avanzata nel 1998 su Lancet dal gastroenterologo inglese Andrew Wakefield a partire da 8 bb. i cui primi sintomi comparvero 1 mese dopo la vaccinazione trivalente Morbillo-Parotite-Rosolia: sintomi gastrointestinali e iperplasia linfoide nodulare visibile endoscopicamente. Lavoro poi **ritrattato** dai coautori, autore radiato da albo prof.le a seguito di processo penale.
- **Oggi esclusa la correlazione generale vaccini-autismo.**

Anomalie della connettività cerebrale

- **Iperconnessioni locali e disconnessione a distanza** (Courchesne, Pierce, 2005)
- A livello dei **lobi frontali connessioni disorganizzate e non selettive** a scapito di connessioni a distanza con altri lobi cerebrali
Anomala ricezione e integrazione di informazioni in un sistema che sarebbe deputato alla guida e al controllo di sistemi di più basso livello.

ALCUNE DOMANDE APERTE

- **1. Plasticità cerebrale:**
 - a) ruolo terapeutico degli **stimoli ambientali** (terapie)
 - b) ruolo negativo della deprivazione di stimoli?
- **2.** Un gruppo di bambini con autismo manifesta una **regressione**, in genere tra i 12 e i 24 mesi: perché?
- **3. I trattamenti farmacologici e anche comportamentali finora disponibili non incidono direttamente sui sintomi "core":** molte ricerche in corso: es. inibizione enzima LSD1 corregge circuiti molecolari (Testa et al., Nature Genetics 2014).
- **4.** Studio delle **correlazioni genotipo-fenotipo**
- **5.....**



CRITERI DIAGNOSTICI

LA DIAGNOSI

L'Autismo è una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi 3 anni di vita.

Si configura come una **disabilità permanente** che accompagna il soggetto **nel suo ciclo vitale** anche se le caratteristiche del deficit assumono un'espressività variabile nel corso del tempo.

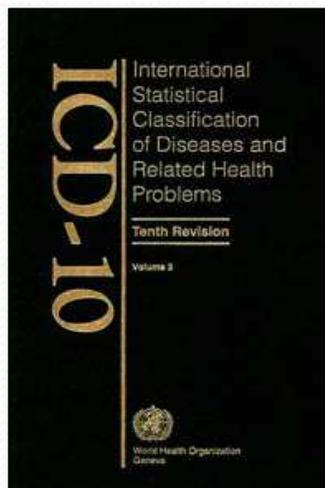
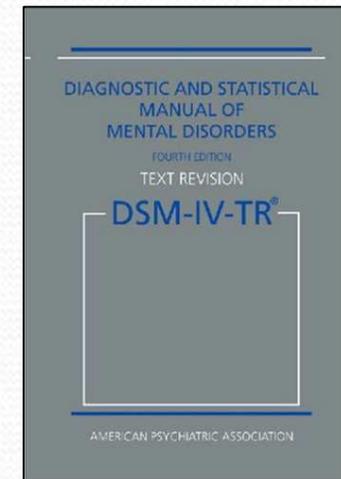
Presenta un pattern riconoscibile di sintomi in **tre aree**:

- le relazioni sociali e l'intersoggettività,
- il linguaggio e la comunicazione,
- gli interessi stereotipati, rigidi e ripetitivi.

LA DIAGNOSI

I criteri comportamentali per la diagnosi sono codificati nel **DSM-IV** (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*) (APA, 1994) e nell'**ICD-X** (*International Classification of Diseases*) (OMS, 1995).

I confini tra le categorie diagnostiche (autismo e PDD-NOS; autismo ad alto funzionamento e disturbo di Asperger) sono talora molto sfumati.



Queste osservazioni hanno portato alla definizione di **Disturbi dello spettro autistico (DSA o ASD,** Wing, 1988), che comprende tutte le possibili sfaccettature e ricombinazioni fenotipiche dei DPS.

ICD-10

DSM IV-TR

Sindromi da Alterazione Globale dello Sviluppo Psicologico

Disturbi Pervasivi dello Sviluppo

- **Autismo Infantile (F 84.0)**

- **Disturbo Autistico**

- Autismo atipico (F 84.1)

- **Sindrome di Rett (F 84.2)**

- **Disturbo di Rett**

- **Sindrome disintegrativa dell'infanzia (F 84.3)**

- **Disturbo Disintegrativo dell'infanzia**

- **Sindrome iperattiva associata a RM e movimenti stereotipati (F 84.4)**

- **Sindrome di Asperger (F84.5)**

- **Disturbo di Asperger**

- **Altre Sindromi da Alterazione Globale dello Sviluppo Psicologico (F84.8)**

- **Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico (F84.9)**

- **Disturbo Pervasivo dello Sviluppo non altrimenti specificato**

LA TRIADE SINTOMATOLOGICA:

Le aree interessate dal disturbo autistico (**triade sintomatologica**) sono:

- **A** interazione sociale reciproca
- **B** comunicazione
- **C** comportamenti e attività stereotipati, interessi ristretti

A- Compromissione qualitativa dell'interazione sociale

Almeno **due** dei seguenti sintomi:

- a. Marcata compromissione nell'uso di svariati **comportamenti non verbali**, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti, che regolano l'interazione sociale.
- b. Incapacità di sviluppare **relazioni con i coetanei** adeguate al livello di sviluppo.
- c. Mancanza di ricerca spontanea della **condivisione** di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (non mostrare, portare, richiamare l'attenzione).
- d. Mancanza di **reciprocità sociale o emotiva**.



B- Compromissione qualitativa della comunicazione

Almeno **uno** dei seguenti sintomi:

- a. Ritardo o totale mancanza dello **sviluppo del linguaggio parlato** (non accompagnato da un tentativo di compenso attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica).
- b. In soggetti con linguaggio adeguato, marcata **compromissione della capacità di iniziare o sostenere** una conversazione.



- c. Uso di **linguaggio stereotipato e ripetitivo o eccentrico**.
- d. Mancanza di **giochi di simulazione** vari e spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo.

C- Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati

Almeno **uno** dei seguenti sintomi:

- a. Dedizione assorbente ad **uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione.**
- b. Sottomissione del tutto rigida ad **inutili abitudini o rituali specifici.**
- c. **Manierismi motori stereotipati e ripetitivi** (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo).
- d. Persistente ed eccessivo **interesse per parti di oggetti.**

Il denominatore comune è l'intensità anomala dell'interesse e l'assorbimento eccessivo del soggetto



ALTRI SINTOMI

- **Anomala risposta agli stimoli sensoriali:** udito, vista, tatto, gusto, olfatto, dolore (ipo- o ipersensibilità e reazioni di panico immotivate ed esagerate).
- **Condotte autolesive:** alterazione sensibilità dolorifica? studi in corso sul ruolo degli oppiacei endogeni
- **Isole di abilità e profilo cognitivo atipico:** capacità di discriminazione percettiva (vista, musica), di memoria per numeri, date e cifre in genere, leggere e recitare a memoria brani, ecc.
- **Ritardo mentale:** circa il 70% dei pazienti con Autismo presenta un quadro di RM (QI < 70/75).
- **Epilessia:** circa il 30-40% dei pazienti con Autismo ne è affetto.

Reazioni anomale agli stimoli sensoriali

- Anomalie sensoriali visive
- Anomalie tattili e dolorifiche
- Anomalie olfattive
- Anomalie di sensibilità della mucosa orale
- Anomalie del gusto

Difficoltà alla filtrazione e alla modulazione sensoriale

LA SINDROME DI ASPERGER (F 84.5)

E' stata discussa in passato l'identità autonoma della S.A. rispetto all'Autismo ad Alto Funzionamento (HF)

I due quadri si distinguono in genere per **l'assenza nella storia clinica dell'Asperger di un ritardo significativo di linguaggio**, la diagnosi più tardiva e per il profilo cognitivo diverso da quello dell'autismo (inversione della differenza tra competenze verbali e di performance).

Diagnosi differenziale con Disturbi psicopatologici diversi

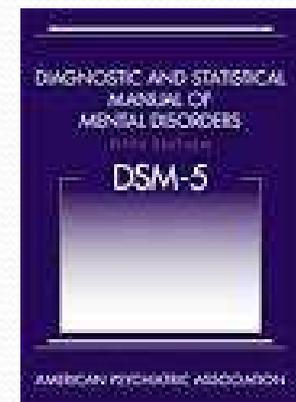
DSM-5: un'unica categoria diagnostica DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

American Psychiatric Association, (2011), Autism Spectrum Disorder, DSM-V Development

- La distinzione tra i diversi disturbi è stata trovata inconsistente nel tempo, variabile tra i diversi centri diagnostici e spesso associata a variazioni di severità, livello linguistico o QI, invece che alle caratteristiche specifiche dei diversi disturbi.

-L'autismo è meglio rappresentato da **una singola categoria diagnostica** che si possa adattare alle presentazioni cliniche individuali (es. severità, abilità verbale e altre) e alle condizioni associate (es. disordini genetici conosciuti, epilessia, disabilità intellettiva e altre).

**-Comprende: Disturbo Autistico, Sindrome di Asperger,
Disturbo disintegrativo dell'infanzia e PDD-NOS.**



Nuovi criteri per la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico secondo il DSM-5:



Devono essere soddisfatti 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 3 i seguenti punti:

1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva: approccio sociale anormale e fallimento nella normale conversazione e/o ridotto interesse nella condivisione degli interessi e/o mancanza di iniziativa nell'interazione sociale.
2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali usati per l'interazione sociale
3. Deficit nello sviluppo e mantenimento di relazioni, appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e care-giver).

Nuovi criteri per la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico secondo il DSM-5:

B. Comportamenti e/o interessi e/o attività ristrette e ripetitive come manifestato da almeno 2 dei seguenti punti:

1. Linguaggio e/o movimenti e/o uso di oggetti, stereotipato e/o ripetitivo
2. Eccessiva adesione alla routine, comportamenti verbali o non verbali riutilizzati e/o eccessiva resistenza ai cambiamenti
3. Fissazione su interessi altamente ristretti con intensità o attenzione anomale
4. **Iper-reattività e/o Ipo-reattività agli stimoli sensoriali** o interessi inusuali rispetto a certi aspetti dell'ambiente.



Nuovi criteri per la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico secondo il DSM-5:

C. I sintomi devono essere già presenti **nella prima infanzia** (ma possono non diventare completamente manifesti finché la domanda sociale non eccede il limite delle capacità).

D. L'insieme dei sintomi deve **compromettere il funzionamento quotidiano.**

DSM-5 : che cosa cambia?

- La definizione di criteri di gravità coglie 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, il grado di deterioramento e il disagio che provocano).
- Per tale motivo si ritiene che una parte di casi di **Asperger** più lievi potrebbero uscirne.
- E' introdotta una valutazione della sensorialità.
- 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 socio-comunicativi e non comportamenti ripetitivi e stereotipati.

Disturbi Pervasivi dello Sviluppo



Disturbo dello Spettro Autistico



Lo Spettro Autistico:

Lo spettro autistico ha un'estensione molto vasta:

- per **livello di funzionamento intellettivo**: da RM grave a funzionamento intellettivo nella norma;
- per **capacità linguistiche**: da assenza di linguaggio a linguaggio nella norma;
- per la **gravità delle caratteristiche autistiche** (presenza di Comportamenti Problema (CP), di comportamenti stereotipati, di alterazioni sensoriali, etc.)

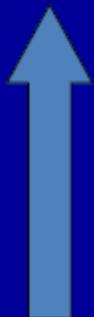
Autismo: un continuum o "Spettro"

Salute

Malattia

Comunicazione sociale ed interazione

Comportamenti ripetitivi, interessi ristretti



**Familiari di
primo grado**

**Pazienti
autistici**

Lo Spettro Autistico:

**Low functioning:
molti sintomi
comportamentali**



**High functioning:
Sintomatologia
più sfumata**



BAMBINI CON ASD: IL RAPPORTO CON I COETANEI

- Alcuni bambini possono mostrare **mancaanza di interesse** per i coetanei o sembrare indifferenti alla loro presenza
- Altri **non hanno amici di età appropriata** e spesso i più grandi sono presi in giro o sono oggetto di atti di bullismo
- Un bambino può desiderare di avere amici ma **non capire il concetto di amicizia**, di reciprocità e di condivisione degli interessi
- A volte possono avere un amico, ma con una **relazione limitata a un argomento settoriale**
- Spesso i bambini gravitano attorno ad **adulti o a bambini più grandi**, con un ruolo passivo, o a **bambini troppo piccoli**, dei quali diventano leader

Tre tipi di disturbo sociale (L.Wing)

Autistic Continuum (Wing e Gould, 1979; Wing 1988): Studio epidemiologico su soggetti autistici ed autistic-like, indipendentemente dal livello intellettuale: 3 sottotipi:

- **“L’isolato”**
- **“Il passivo”**
- **“Lo strano”**

+ un quarto gruppo:

- **“L’artificioso e iperformale”**

sottogruppi sociali nell'autismo (Wing e Gould, 1979)

"Isolati",

"passivi",

"attivi ma strani (stravaganti)".



Lo stravagante



Il passivo

L'isolato



Tre tipi di disturbo
nel comportamento sociale

Tre tipi di disturbo sociale (L.Wing)

- **L'isolato** (*aloof*):

Richiama l'immagine di bambino in una gabbia di vetro. Ritirato a scuola, a casa. Non parla, rifiuta le coccole, non cerca conforto, non gioca con altri bambini, resta ore concentrato su un gioco al computer. Non risponde agli approcci sociali, al linguaggio. Avvicina le persone per mangiare, bere o avere il CD. Non usa il contatto oculare.

Più tipico dei maschi.



Tre tipi di disturbo sociale (L.Wing)

- **Il passivo** (*passive*):

Accetta in modo indifferente gli approcci sociali da parte degli altri. Può mettersi nei guai per la sua accondiscendenza. Parla e risponde alle domande in modo sincero. Ha contatti sociali con gli altri bambini che però non ricerca. E' spesso vittima di bullismo. E' un bonaccione.

Un cambiamento nella routine scatena risposte emotive amplificate e crisi di rabbia.



Tre tipi di disturbo sociale (L.Wing)

- **Lo strano, attivo ma bizzarro (*odd*):**

E' un bambino a cui piace stare con gli altri e farsi coccolare dagli estranei. Va incontro agli altri che approccia però in modo inappropriato. Mette in atto comportamenti inopportuni che mettono in imbarazzo i genitori. Non si cura della risposta ambientale. Tende all'aggressività fisica. I genitori sanno che non possono lasciarlo solo. E' ciarliero.

Spesso sono diagnosticati come Asperger.



Tre tipi di disturbo sociale (L.Wing)

Quarto gruppo:

- **L'artificioso e iperformale**

Introdotta per forme ad alto funzionamento di adolescenti e adulti.



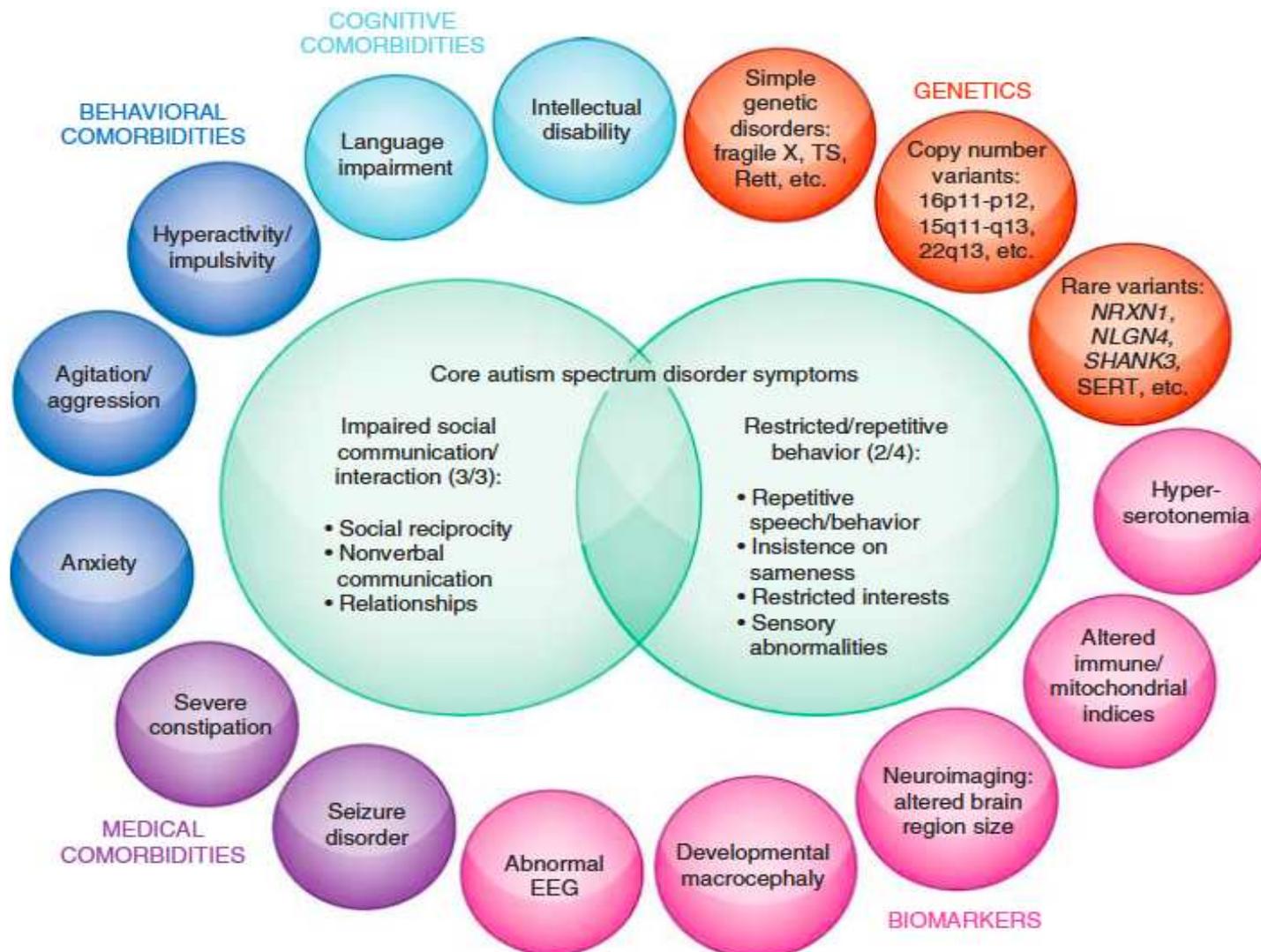
ETEROGENEITA' DEI QUADRI CLINICI

Ogni persona con ASD è diversa:

"Dietro il bambino bisogna vedere l'autismo, ma una volta che si è compreso l'autismo, bisogna vedere il bambino dietro l'autismo". (Hilde De Clercq)



DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (Zuddas 2013)



TEORIE COGNITIVE E MODELLI ESPLICATIVI

- **DEFICIT di TEORIA DELLA MENTE** (Baron Cohen, Leslie, Frith, 1985):
- specifico **deficit nella comprensione dei significati e nell'attribuzione di stati mentali alle altre persone e a se stessi**, con difficoltà a distinguere stati mentali. Il soggetto autistico sarebbe incapace di leggere, comprendere e prevedere il comportamento degli altri e anche i propri stati mentali.
- Sarebbe la causa delle **difficoltà a livello dello sguardo referenziale, dell'imitazione, dell'attenzione condivisa, del gioco di finzione, nella lettura delle emozioni, dei pensieri, delle credenze e dei desideri altrui.**

TEORIE COGNITIVE E MODELLI ESPLICATIVI

- **DEFICIT di COERENZA CENTRALE** (Frith, 1989):
- danno specifico nella capacità di **integrare informazioni** diverse a differenti livelli, di organizzare in maniera coerente gli stimoli, **polarizzazione sui dettagli** e conseguente incapacità di dare priorità alla comprensione del significato.
- Incapacità di sintetizzare in una Gestalt coerente le informazioni che investono i nostri sensi (integrazione sensoriale) causa di: incapacità di cogliere il "tutto", elaborazione segmentata, difficoltà ad accedere dal particolare al generale.

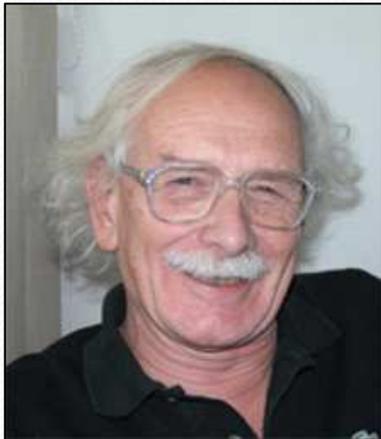
TEORIE COGNITIVE E MODELLI ESPLICATIVI

- **DISTURBO DELLE FUNZIONI ESECUTIVE** (Ozonoff, Pennington e Rogers 1991):

Deficit delle capacità di:

- **pianificare obiettivi,**
- **controllo degli impulsi,**
- **problem solving,**
- **dare risposte elastiche, non impulsive,**
- **flessibilità di pensiero e azione.**

TEORIA NEUROFISIOLOGICA: DEFICIT dei NEURONI MIRROR



I **neuroni specchio** sono una classe di neuroni che si attivano sia quando si compie un'azione sia quando la si osserva mentre essa è compiuta da altri. I neuroni dell'osservatore "rispecchiano" quindi il comportamento dell'osservato, come se stesse compiendo l'azione egli stesso.

Questi neuroni sono stati individuati inizialmente nei primati, in alcuni uccelli e nell'uomo (con tecniche diverse).

Nell'uomo, oltre ad essere localizzati **in aree motorie e pre-motorie**, si trovano anche **nell'area di Broca e nella corteccia parietale inferiore**. (Rizzolatti e coll. 1996; Gallese e coll. 2003, 2005)

Possibile base neurale per l'imitazione, la comprensione delle intenzioni, la comprensione delle emozioni, la capacità di sviluppare empatia.

NEURONI MIRROR NELL'AUTISMO

Recentemente è stata avanzata l'ipotesi di un coinvolgimento importante del **sistema mirror** nella **eziopatogenesi dell'Autismo** (Iacoboni e Dapretto, 2006).

Dai risultati di vari studi, soprattutto di tipo comportamentale o sulla base della tecnica della fMRI, è stato evidenziato come un eventuale **deficit a carico di questo sistema** possa fornire spiegazioni interessanti alle **difficoltà principali e più caratteristiche** delle persone con ASD (es. **imitazione**, riconoscimento delle emozioni altrui, riconoscimento dello scopo delle azioni altrui...).



PREOCCUPAZIONI CHE DEVONO SUGGERIRE L'INVIO

ALLO SPECIALISTA

- Mancanza di sorrisi o altre espressioni eccitate o gioiose a 6 mesi o successivamente**
- Nessuna partecipazione interattiva di suoni, sorrisi, o altre espressioni facciali a 9 mesi o successivamente**
- Nessuna lallazione e nessuna gestualità interattiva (indicare, muovere la mano, salutare, etc.) entro i 12 mesi**
- Nessuna parola entro i 16 mesi**
- Nessuna frase spontanea (non ecolalica) di due parole entro i 24 mesi di età**
- QUALUNQUE perdita di QUALSIASI abilità linguistica o sociale ad OGNI età**

CHAT

CHECKLIST FOR AUTISM IN TODDLERS (Baron-Cohen, Allen e Gillberg, 1992)

- ❑ Combina le risposte dei genitori ad una breve intervista (Sezione A - 9 item) a quelle del Pediatra conseguenti ad una osservazione diretta (Sezione B - 5 item): verificare se i genitori sovrastimano o sottostimano le prestazioni dei bambini;
- ❑ Gli item indagano: gioco motorio, gioco condiviso, gioco sociale, gioco funzionale, sviluppo motorio, attenzione condivisa;
- ❑ Tempo di somministrazione: 10-15 minuti.



CHAT

SEZIONE A: DOMANDE AI GENITORI

| | | |
|--|----|----|
| Al vostro bambino piace essere cullato o fatto saltellare sulle ginocchia? | SI | NO |
| Vostro figlio si interessa agli altri bambini? | SI | NO |
| Gli piace arrampicarsi sui mobili o sulle scale? | SI | NO |
| Si diverte a fare giochi tipo "nascondino"? | SI | NO |
| Ogni tanto gioca a "far finta" di...(es. preparare da mangiare)? | SI | NO |
| Ogni tanto usa il dito indice per chiedere qualcosa? | SI | NO |
| Ogni tanto usa il dito indice per indicare interesse per qualcosa, richiamando la vostra attenzione? | SI | NO |
| È in grado di giocare in modo appropriato con giocattoli (es. macchinine o mattoncini) oltre che metterli in bocca o manipolarli o farli cadere? | SI | NO |
| Il vostro bambino vi porge ogni tanto oggetti per mostrarveli? | SI | NO |

CHAT

SEZIONE B: OSSERVAZIONE DIRETTA

| | | |
|--|----|----|
| Durante la visita il bambino vi guarda mai negli occhi? | SI | NO |
| È possibile ottenere l'attenzione del bambino, indicare poi un oggetto interessante, segnarlo col dito o nominarlo con un "oh, guarda, c'è..." e osservare che il bambino effettivamente si giri a guardare ciò che gli state indicando? | SI | NO |
| È possibile interessare il bambino a un gioco di finzione, ad esempio preparare qualcosa da bere o da mangiare? | SI | NO |
| Chiedendogli "dov'è la luce" o "mostrami la luce", ripetendo eventualmente la domanda con altri oggetti conosciuti (es. l'orsacchiotto), il bambino riesce ad INDICARE con il dito e contemporaneamente a guardarvi in faccia? | SI | NO |
| Riesce a fare una torre? Con quanti cubi? (n° di cubi.....) | SI | NO |