



DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

Elena Vanadia, NPI - IdO

Diagnosi differenziali
Modelli di intervento

PREMESSE

Per **diagnosi differenziale** si intende il procedimento che tende a escludere fra varie manifestazioni simili in un dato soggetto quelle che **non** comprendono l'insieme di sintomi e segni che si sono riscontrati durante gli esami, fino a comprendere quale sia quella corretta.

Per **cura** si intende il complesso dei mezzi terapeutici e delle prescrizioni mediche che hanno il fine di *guarire* una malattia. E per malattia, lo stato di sofferenza di un organismo in toto o di sue parti, prodotto da una causa che lo danneggia, e il complesso dei fenomeni reattivi che ne derivano. *E' anche l'insieme dei metodi usati per la guarigione di malattie o ferite, per prevenirne l'insorgenza, o per alleviarne i sintomi.*

Per **comorbidità** si intende il fenomeno della compresenza di patologie diverse in uno stesso individuo o, più precisamente, il fenomeno per cui un paziente, che è in cura per una patologia (generalmente cronica), presenta anche un'altra o più malattie, *non direttamente causate dalla prima*, che condizionano la terapia, gli esiti della patologia principale, la qualità di vita del paziente.

L'ASSESSMENT DIAGNOSTICO NEI D. AUTISTICI

- Osservazione clinica (EO, EN, EP)
- Valutazione di comportamenti, competenze, sv. emotivo, profilo funzionale
- Test standardizzati e questionari per i genitori
- Eventuali indagini strumentali; valutazione fisica
- Anamnesi
- Storia di sviluppo (rallentamenti, atipie, mancate acquisizioni, regressioni)
- Diagnosi differenziali e comorbidità
- Monitoraggio
- Definizione del «migliore» progetto terapeutico centrato sul bambino e sulla famiglia

D. AUTISTICI: LE 'ULTIME' DALLE NEUROSCIENZE

Cambiamento di definizione da “autismo” a “autismi”, per sottolineare la distribuzione eterogenea e peculiare dei tratti autistici nei diversi soggetti.

Il concetto di **spettro o “dimensione autistica”** rende la diagnosi (e di conseguenza la terapia) non più dicotomica ma definibile lungo un *continuum* che considera i fattori di gravità, la combinazione di sintomi core, la comorbidità con disturbi psichiatrici e lo stadio di sviluppo. E il concetto di **funzionamento autistico**.

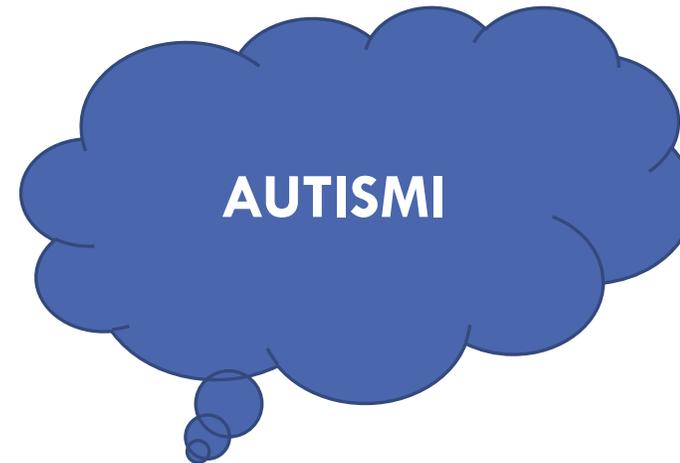
La possibilità di «**guarigione**» e l'**instabilità diagnostica**.

Esiste un'**impalcatura neurobiologica** dei meccanismi inerenti l'*empatia*, la *comprensione delle intenzioni altrui* e la capacità di *percepire l'altro come dotato di un proprio sé* (iperconnettività locale, deficit connessioni a lungo raggio, ACC, ecc.).

Il privilegio, infine o finalmente, per la **dimensione corporea come base della relazione e dell'apprendimento**.

UNA (?) DEFINIZIONE DI...

- Autismo
- Psicosi autistica
- Sindrome autistica
- Spettro dell'autismo
- Sintomatologia autistica
- Comportamenti autistici
- Funzionamento autistico



TEORIE PATOGENETICHE

- **Neurobiologica/genetica/epigenetica**
- **Relazionale/empatica**
- **Metacognitiva/neuropsicologica**
- **Sensoriale**
- **Motoria/neuroni specchio**
- **Tossicologica**

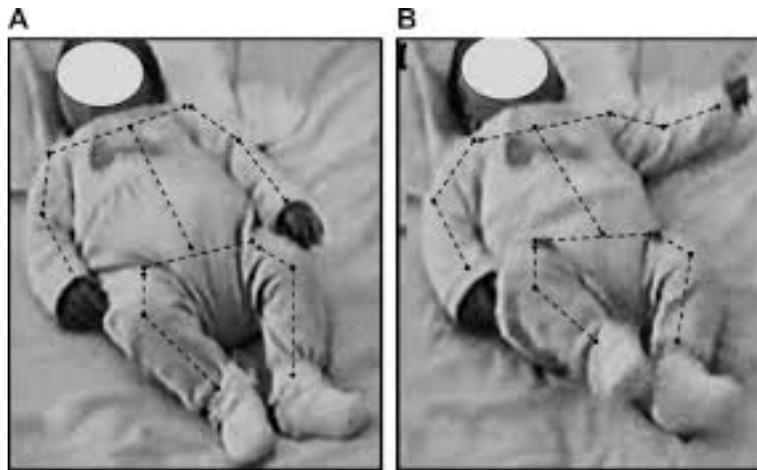
LE DIVERSE TEORIE PATOGENETICHE POTREBBERO SOSTENERE MATRICI DIFFERENTI DI COMPORTAMENTI/FUNZIONAMENTI SIMILI?

DEFICIT (MOTORIO) PRIMARIO

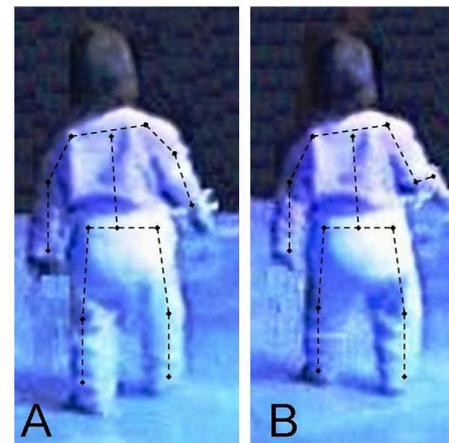
Reciprocità sociale e motricità sembrano essere le due aree più precocemente compromesse.

Coordinazione intersoggettiva e rispecchiamento empatico sarebbero alla base delle difficoltà socio-relazionali ed emotivo-comportamentali.

Brain Dev. 2009 **An exploration of symmetry in early autism spectrum disorders: analysis of lying.**
Esposito G¹, Venuti P, Maestro S, Muratori F.



Brain Dev. 2011
Analysis of unsupported gait in toddlers with autism.
Esposito G¹, Venuti P, Apicella F, Muratori F.



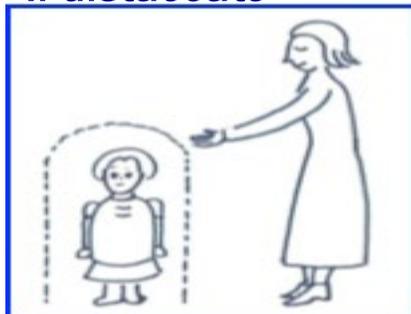
AUTISTIC CONTINUUM E TRAIETTORIE EVOLUTIVE

Esistono condizioni cliniche “di passaggio o di sovrapposizione”.

Le traiettorie evolutive possono variare in base a:

- profilo di funzionamento,
- specificità/efficacia dell'intervento,
- collaborazione con la famiglia e la scuola

Il distaccato



Il passivo

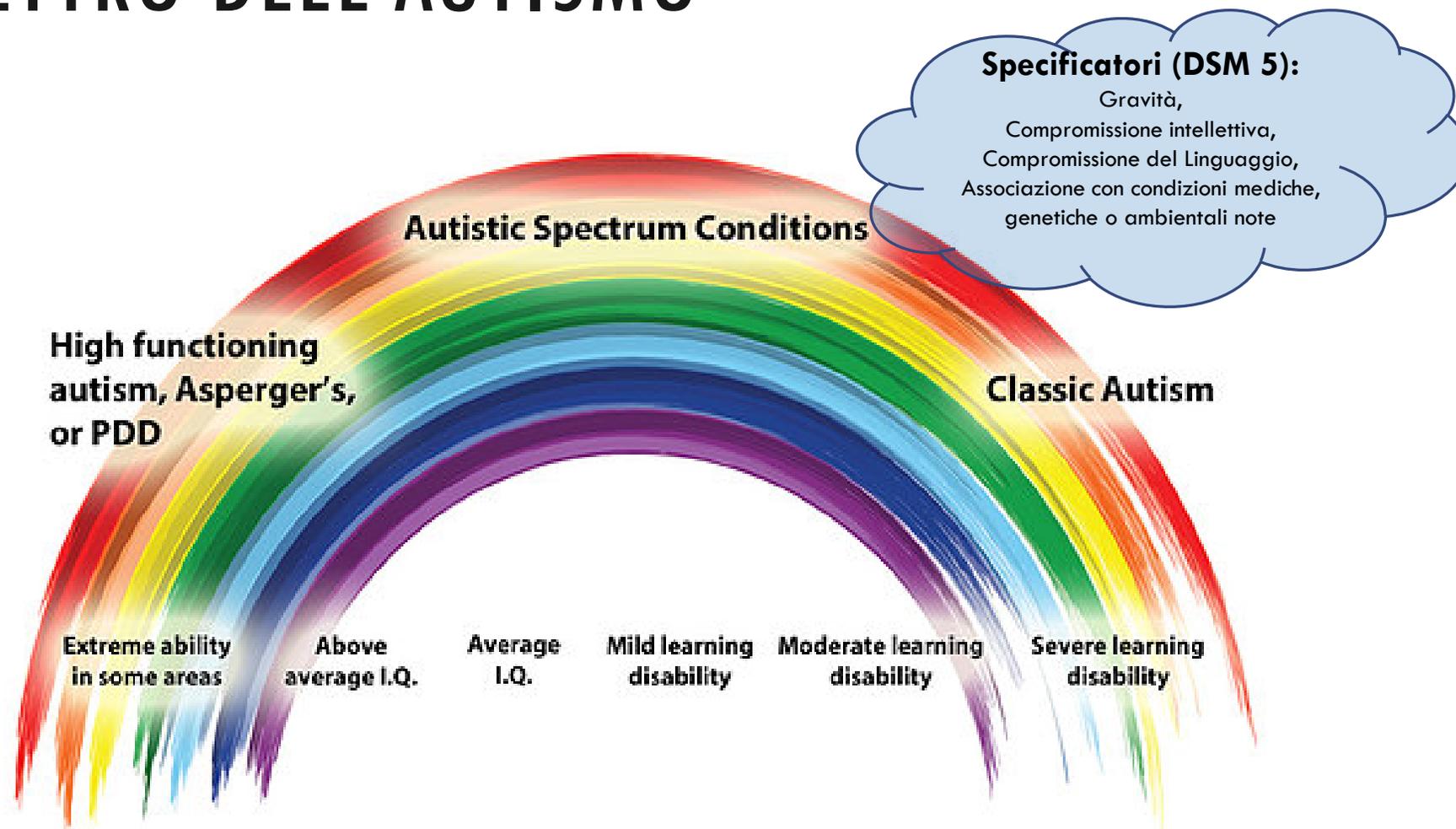


L'attivo ma bizzarro



(Wing e Gould, 1979, Wing 1988)

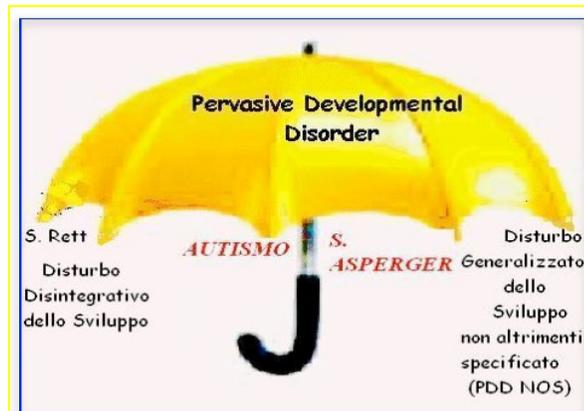
LO SPETTRO DELL'AUTISMO



Bisogni multidimensionali (assistenziali, sanitari, ambientali), multilivello e continuativi

DISTURBI DELLO SPETTRO DELL'AUTISMO – DSM5

Da un approccio **categoriale** (DSM-IV TR) a un approccio **dimensionale** (DSM-V)



- Assenza di suddivisione in sottocategorie cliniche
- Esclusione di S. di Rett per accertata etiologia
- Esclusione per S. di Asperger, DPS-NAS, D. Disintegrativo

-
- ✓ Autismo grave
 - ✓ Autismo medio
 - ✓ Autismo lieve
 - ✓ Autismo sottosoglia
 - ✓ Autismo variante fisiologica della norma

RI-DEFINIZIONE AREE SINTOMATOLOGICHE

Da tre a due domini (criteri):

1. compromissione qualitativa dell'interazione sociale
2. compromissione qualitativa della comunicazione verbale e non verbale
3. modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati



Dominio 1: deficit socio-comunicativo (componente sociale dei DSA)

Dominio 2: interessi ristretti e comportamenti ripetitivi (componente non sociale dei DSA + reazioni sensoriali)

CRITERI DIAGNOSTICI

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:

A1. ***Deficit nella reciprocità socio-emotiva***: un approccio sociale anormale e fallimento nella normale conversazione (in avanti ed indietro) e/o un ridotto interesse nella condivisione degli interessi, emozioni, affetto e risposta e/o una mancanza di iniziativa nell'interazione sociale.



A2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali usati per l'interazione sociale: che vanno da una povera integrazione della comunicazione verbale e non verbale, attraverso anomalie 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.



A3. Deficit nello sviluppo e mantenimento di relazioni, appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e caregiver): difficoltà nel regolare il comportamento rispetto ai diversi contesti sociali e/o difficoltà nella condivisione del gioco immaginativo e nel fare amicizie e/o apparente mancanza di interesse nelle persone.

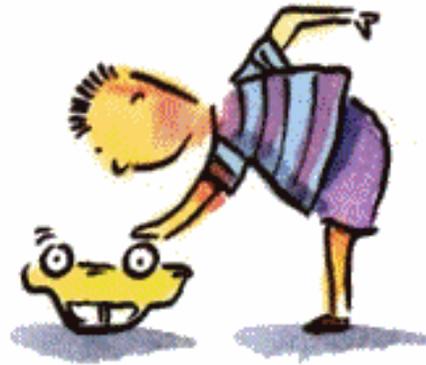


CRITERI DIAGNOSTICI

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

B1. Linguaggio e/o movimenti motori e/o uso di oggetti, stereotipato e/o ripetitivo: come semplici stereotipie motorie, ecolalia, uso ripetitivo di oggetti, frasi idiosincratiche.

Utilizzo inappropriato
dei giocattoli



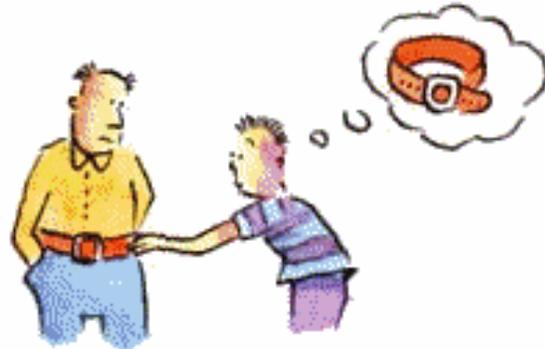
B2. Eccessiva aderenza alla routine, comportamenti verbali o non verbali riutilizzati e/o eccessiva resistenza ai cambiamenti: rituali motori, insistenza nel fare la stessa strada o mangiare lo stesso cibo, domande o discussioni incessanti o estremo stress a seguito di piccoli cambiamenti.

Difficoltà ad abituarsi a
cambiamenti nelle routine



B3. ***Fissazione in interessi altamente ristretti con intensità o attenzione anormale:*** forte attaccamento o preoccupazione per oggetti inusuali, interessi eccessivamente perseveranti o circostanziati.

Strani attaccamenti
agli oggetti



B4. Iper-reattività e/o Ipo-reattività agli stimoli sensoriali o interessi inusuali rispetto a certi aspetti dell'ambiente:
apparente indifferenza al caldo/freddo/dolore, risposta avversa a suoni o tessuti specifici, eccessivo odorare o toccare gli oggetti, fascinazione verso luci o oggetti roteanti.

Ipersensibilità o scarsa
reazione ai rumori



CRITERI DIAGNOSTICI

- C. I sintomi devono essere 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.**

VARIABILITA' FENOTIPICA

Iperattività o atteggiamento passivo



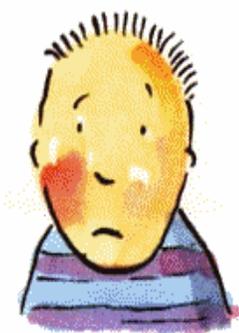
Scarsa coscienza dei pericoli



Risate o pianti inappropriati



Carenza o assenza di linguaggio verbale



Ipersensibilità o indifferenza al tocco



Carenza nello sguardo e nel contatto visivo



SPECIFICATORI

- **Gravità** (livello 1, 2 e 3, per descrivere in modo conciso la sintomatologia attuale)
- Con o senza **compromissione intellettiva** associata
- Con o senza **compromissione del linguaggio** associata
- Associato a una **condizione medica o genetica nota o a un fattore ambientale**

Severity Level for ASD	Social Communication	Restricted interests & repetitive behaviors
<p>Level 3</p> <p>'Requiring very substantial support'</p>	<p>Severe deficits in verbal and nonverbal social communication skills cause severe impairments in functioning; very limited initiation of social interactions and minimal response to social overtures from others.</p>	<p>Preoccupations, fixated rituals and/or repetitive behaviors markedly interfere with functioning in all spheres. Marked distress when rituals or routines are interrupted; very difficult to redirect from fixated interest or returns to it quickly.</p>
<p>Level 2</p> <p>'Requiring substantial support'</p>	<p>Marked deficits in verbal and nonverbal social communication skills; social impairments apparent even with supports in place; limited initiation of social interactions and reduced or abnormal response to social overtures from others.</p>	<p>RRBs and/or preoccupations or fixated interests appear frequently enough to be obvious to the casual observer and interfere with functioning in a variety of contexts. Distress or frustration is apparent when RRB's are interrupted; difficult to redirect from fixated interest.</p>
<p>Level 1</p> <p>'Requiring support'</p>	<p>Without supports in place, deficits in social communication cause noticeable impairments. Has difficulty initiating social interactions and demonstrates clear examples of atypical or unsuccessful responses to social overtures of others. May appear to have decreased interest in social interactions.</p>	<p>Rituals and repetitive behaviors (RRB's) cause significant interference with functioning in one or more contexts. Resists attempts by others to interrupt RRB's or to be redirected from fixated interest.</p>

SCREENING E SORVEGLIANZA

❖ Variabilità

❖ Vulnerabilità

❖ Disarmonia/dissociazione

❖ Ritardo

❖ Atipia

❖ Reazione

❖ Segnali d'allarme specifici

IdO Istituto di Ortofonia
DIPARTIMENTO DI DIAGNOSI E TERAPIA DEI DISTURBI DELLA RELAZIONE, DELLA COMUNICAZIONE, DEL LINGUAGGIO, DELL'UDITO, DELL'APPRENDIMENTO E RITARDO PSICOMOTORIO
Aut.: G.R.L. - ACCREDITATO CON IL S.S.M. - ASSOCIATO FODAI
DIREZIONE: Via Salaria, 30 (P.zza Flaminia) - 00186 Roma - Tel. 06/846338 - 06/846334 - Fax 06/8412338 (P.I. 0389672096 - C.F. 0779402096)

SCHEDA DI SCREENING E MONITORAGGIO NEUROEVOLUTIVO

Data di compilazione Nome operatore

Iniziali bambino: Nato/a il Sesso Età attuale

• DA 0 A 3 MESI

1) Se preso in braccio:	
- Si adatta alla presa?	SI (0) Q.v. (1) No (2)
- Si irrigidisce?	SI (2) Q.v. (1) No (0)
- Si divincola?	SI (2) Q.v. (1) No (0)
- È ipotónico (diventa molle)?	SI (2) Q.v. (1) No (0)
2) Si lascia facilmente vestire o spogliare?	SI (0) Q.v. (1) No (2)
3) Mostra attenzione ai suoni dell'ambiente?	SI (0) Q.v. (1) No (2)
4) È attratto dagli oggetti colorati?	SI (0) Q.v. (1) No (2)
5) Durante il pasto partecipa attivamente con lo sguardo?	SI (0) Q.v. (1) No (2)
6) Rifiuta l'alimentazione?	SI (2) Q.v. (1) No (0)
7) Ha frequenti rigurgiti?	SI (2) Q.v. (1) No (0)
8) È facilmente consolabile quando piange?	SI (0) Q.v. (1) No (2)
9) Si lascia coccolare?	SI (0) Q.v. (1) No (2)
10) Ha difficoltà ad addormentarsi?	SI (2) Q.v. (1) No (0)
11) Il suo sonno è regolare (dorme circa..... ore al giorno)?	SI (0) Q.v. (1) No (2)
12) Inizia movimenti della bocca?	SI (0) Q.v. (1) No (2)
13) Ha avuto difficoltà ad attaccarsi al seno nei primi 3 mesi?	SI (0) Q.v. (1) No (2)

PUNTEGGIO: 0-10: NULLA DA SIGNALARE; 11-20: RIVEDERE TRA TRE MESI; OLTRE 20: RIVEDERE TRA UN MESE

1 | AUTORE: FEDERICO BIANCHI DI CASTELBIANCO, MAGDA DI RENZO, DAVIDE TRAPOLINO, EMANUELE TRAPOLINO, ELIZIA VANZINA

SCREENING E SORVEGLIANZA

- ❖ Variabilità
- ❖ Vulnerabilità
- ❖ Disarmonia/dissociazione
- ❖ Ritardo
- ❖ Atipia
- ❖ Reazione
- ❖ **Segnali d'allarme specifici**

MCHAT

È un breve compito di screening sperimentale su come il tuo figlio tratta il linguaggio.
Cerca per favore di rispondere a ogni domanda.
Se il comportamento di tuo figlio risponde in un modo o in un altro, per favore
risposta come se il bambino non lo facesse.

1. Vostro figlio si diverte ad essere imitato o a saltare sulle cosce quando si sta seduti? Sì No

2. Vostro figlio si attarda agli altri bambini? Sì No

3. A volte il figlio può non rispondere alle cose, come per esempio sotto i tavoli? Sì No

4. Vostro figlio si diverte a giocare al gioco del CU-CU o le manovelle? Sì No

5. Vostro figlio gioca con le dita? Per esempio fa finta di parlare al telefono o fa le labbra come "bububu" o altre? Sì No

6. Vostro figlio non usa l'indice per chiedere qualcosa? Sì No

7. Vostro figlio usa mai l'indice per indicare un oggetto o persona in questione? Sì No

8. Vostro figlio riesce a giocare in modo appropriato con i giochi, giocattoli (ad esempio macchinine o altri) senza nessuna interferenza in loro, o giocattoli, o in il vedere? Sì No

9. Vostro figlio si gioca con degli oggetti? Sì No

10. Vostro figlio si guarda negli occhi per più di 2 secondi? Sì No

11. Vostro figlio scuote la sua spazzola o il suo giocattolo? Sì No

12. Vostro figlio ricorda le risposte alla voce? Sì No

13. Vostro figlio si muove (ad esempio si muove) quando si chiama? Sì No

14. Vostro figlio risponde al suo nome quando si chiama? Sì No

15. Se indicate con il dito indice un oggetto, vostro figlio lo guarda? Sì No

16. Vostro figlio cammina? Sì No

17. Vostro figlio guarda le cose che non sta toccando? Sì No

18. Vostro figlio fa movimenti simili con le mani? Sì No

19. Vostro figlio cerca di imitare la vostra voce? Sì No

20. Vostro figlio sembra di non vedere il vostro dito? Sì No

21. Vostro figlio si gira e non dice niente se lo si chiama? Sì No

22. Vostro figlio qualche volta fissa lo sguardo? Sì No

23. Quando vostro figlio è di fronte a qualcuno, per controllare e guardarlo, si muove? Sì No

es Your Child . . .

ook at you and
nt when he/she
nts to show you
nothing?



• da 7 a 12 mesi

34) Guarda gli oggetti intorno a lui?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
35) È presente lallazione? (dice ma-ma, da-da, ba-ba...)	Sì 0 Q.v. 1 No 2
36) È autonomo negli spostamenti (striscia, rotola, gattona, cammina)?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
37) Porta gli oggetti alla bocca? (es. ciuccio, sonagli, biscotti...)	Sì 0 Q.v. 1 No 2
38) Ha reazioni eccessive verso o evita certi materiali o tessuti? (es. sabbia, lana ecc.)	Sì 2 Q.v. 1 No 0
39) Mette in atto movimenti anticipatori? (es. protende le braccia verso l'adulto per essere preso)	Sì 0 Q.v. 1 No 2
40) Si gira se chiamato per nome?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
41) Quando si fa molto male, piange poco?	Sì 2 Q.v. 1 No 0
42) Di fronte a una difficoltà, tenta, prima di rinunciare, di superarla?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
43) Dorme troppo rispetto agli altri bambini (più di 14 ore totali durante la giornata)?	Sì 2 Q.v. 1 No 0
44) Accetta il cuscino?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
45) Partecipa al gioco del cucù?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
46) È stato in grado di stare seduto da solo entro l'8° mese	Sì 0 Q.v. 1 No 2
47) Ripete i suoni? (es. versi degli animali...)	Sì 0 Q.v. 1 No 2
48) Da seduto si gira per prendere un oggetto senza cadere?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
49) Imita i gesti dell'altro (es. ciao con la mano)?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
50) Il suo sonno è irregolare? (difficoltà ad addormentarsi, sonno agitato, risvegli frequenti)	Sì 2 Q.v. 1 No 0
51) Riconosce volti familiari e inizia a distinguere gli estranei?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
52) Si diverte a giocare con gli altri, soprattutto i genitori?	Sì 0 Q.v. 1 No 2
53) Riesce a stare in piedi con appoggio a partire dal 10° mese?	Sì 0 Q.v. 1 No 2

ASD DIAGNOSI DIFFERENZIALE

- ❖ **Sordità**
- ❖ **Disturbi reattivi d'attaccamento** (compromissione delle competenze sociali per relazioni patologiche)
- ❖ **Disturbi multisistemici dello sviluppo** (disturbi della relazione e della comunicazione secondari < 2 anni)
- ❖ **Disturbi della processazione e dell'integrazione sensoriale** (disturbi della relazione e della comunicazione secondari < 3 anni)
- ❖ **Ritardo psicomotorio** (disturbi della relazione e della comunicazione secondari o comorbidità)
- ❖ **Disturbo socio-pragmatico della comunicazione** (disturbo della comunicazione) e altri disturbi di linguaggio; sdr di Landau-Kleffner
- ❖ **Ansia/Fobia sociale. Disturbi di personalità**
- ❖ **Developmental trauma disorders? Altre psicosi?**

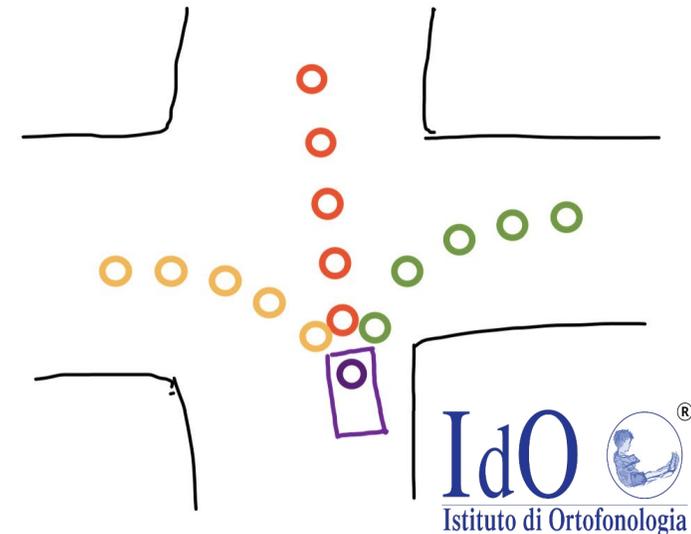
DISTURBI DELLA REGOLAZIONE

❖ **Della processazione sensoriale:** ipersensibile – iposensibile – impulsivo/disorganizzato con pattern comportamentali e sottotipi (*pauroso e cauto, negativo e provocatore, iporeattivo, distratto e difficile da coinvolgere, alla ricerca di stimoli sensoriali*)

❖ **Emotiva**

❖ **Attentiva**

❖ **Comportamentale**



ASSE I DC: 0-3 R (2005): 400. DISTURBO DELLA REGOLAZIONE DELLA PROCESSAZIONE SENSORIALE

Questi disturbi sono caratterizzati da difficoltà del bambino di regolare il proprio comportamento, i propri processi fisiologici, sensoriali, attentivi, motori o affettivi e da difficoltà ad organizzare uno stato di calma, di vigilanza o uno stato affettivo positivo.

Per la Diagnosi occorre la presenza di 3 caratteristiche:

1. Difficoltà di processamento sensoriale
2. Difficoltà motorie
3. Specifico Pattern comportamentale

DC 0-5 (2018): DISTURBO DA IPER-RESPONSIVITÀ SENSORIALE — ALGORITMO DIAGNOSTICO

Tutti i seguenti criteri devono essere presenti:

- A. Il bambino presenta un pattern pervasivo e persistente di iper-reattività sensoriale che comporta reazioni intense e negative a uno o più tipi di stimoli sensoriali in più di un contesto e con diversi caregiver. L'intensità o la durata della risposta sono sproporzionate rispetto all'intensità dello stimolo. Entrambi i criteri, 1 e 2, devono essere presenti:
 - 1. Il bambino mostra intense risposte comportamentali o emotive quando è esposto a stimoli che evocano in lui delle sensazioni. L'intensità e la durata della risposta sono sproporzionate rispetto all'intensità degli stimoli.
 - 2. Il bambino cerca di evitare preventivamente il contatto con gli stimoli sensoriali avversi.
- B. Il bambino non soddisfa i criteri diagnostici per l'ASD. I sintomi non sono meglio spiegati da un Disturbo da Deficit dell'attenzione/iperattività.
- C. I sintomi del disturbo o dell'adattamento dei caregiver ai sintomi, compromettono significativamente il funzionamento del bambino o della famiglia in uno o più dei seguenti modi:
 - 1. Causano disagio al bambino;
 - 2. Interferiscono nelle relazioni del bambino;
 - 3. Limitano la partecipazione del bambino alle attività e alla routine adeguate al suo sviluppo;
 - 4. Limitano la partecipazione della famiglia alla routine o alle attività quotidiane;
 - 5. Limitano le capacità del bambino di imparare e di sviluppare nuove abilità con i progressi dello sviluppo.

DC 0-5 (2018): DISTURBO DA IPO-RESPONSIVITÀ SENSORIALE – ALGORITMO DIAGNOSTICO

Tutti i seguenti criteri devono essere presenti:

- A. Il bambino manifesta un pattern pervasivo e persistente di iporesponsività sensoriale che include reazioni mutaciche o neutre a uno o più tipi di stimoli sensoriali intensi, in più di un contesto e con diversi caregiver. L'intensità minima della reattività o la latenza nella risposta risultano sproporzionate rispetto all'intensità dello stimolo. Entrambi i criteri, 1 e 2, devono essere presenti:
 - 1. Il bambino mostra risposte emotive o comportamentali ridotte quando esposto a stimoli intensi che dovrebbero evocare una forte, o almeno moderata, risposta sensoriale. L'intensità minima di reazione, la lunga latenza di risposta e la breve durata della risposta non sono proporzionate all'intensità dello stimolo;
 - 2. Il bambino è prevedibilmente non responsivo a stimoli sensoriali quotidiani che dovrebbero evocare una forte risposta positiva o negativa.
- B. I sintomi del disturbo, o l'adattamento dei caregiver ai sintomi, compromettono significativamente il funzionamento del bambino e della sua famiglia in uno o più dei seguenti modi:
 - 1. Causano disagio al bambino;
 - 2. Interferiscono nelle relazioni del bambino;
 - 3. Limitano la partecipazione del bambino alle attività e alle routine adeguate al suo sviluppo;
 - 4. Limitano la partecipazione della famiglia alla routine o alle attività quotidiane;
 - 5. Limitano le capacità del bambino di imparare e di sviluppare nuove abilità o interferiscono con i progressi dello sviluppo.

DC 0-5 (2018): ALTRO DISTURBO DELLA PROCESSAZIONE SENSORIALE — ALGORITMO DIAGNOSTICO

Tutti i seguenti criteri devono essere presenti.

- A. Il bambino mostra un pattern pervasivo e persistente di risposta sensoriale atipica che non soddisfa i criteri diagnostici per il Disturbo da Iper-responsività Sensoriale o per il Disturbo da Ipo-Responsività sensoriale.
- B. I sintomi del bambino sono associati specificamente alla stimolazione sensoriale e non soddisfano i criteri diagnostici per il Disturbo dello Spettro dell'Autismo; inoltre, i sintomi non sono meglio spiegati dal Disturbo da Deficit dell'Attenzione/Iperattività.
- C. I sintomi del disturbo, o l'adattamento dei caregiver ai sintomi, compromettono significativamente il funzionamento del bambino e della sua famiglia in uno o più dei seguenti modi:
 - 1. Causano disagio al bambino;
 - 2. Interferiscono nelle relazioni del bambino;
 - 3. Limitano la partecipazione del bambino alle attività e alle routine adeguate al suo sviluppo;
 - 4. Limitano alla partecipazione della famiglia alle routine o alle attività quotidiane;
 - 5. Limitano la capacità del bambino di imparare e di sviluppare nuove abilità o interferiscono con i progressi dello sviluppo.

DISTURBI DELLA REGOLAZIONE *E* RELAZIONE

Se il difetto nella regolazione si stabilizza **come una caratteristica della relazione**, essa può diventare parte del modello relazionale interno o può alterare la regolazione psichica delle esigenze fisiologiche.

La Fraiberg (1982) ha descritto alcuni comportamenti altamente potenti nel regolare gli stati interni del bambino:

- l'*Evitamento* (già dal 3° o 4° mese di vita) per sottrarsi ad uno stimolo doloroso o fastidioso
- il *Freezing* (fin dal 5° mese di vita, l'immobilizzazione completa o congelamento della postura) come difesa da un pericolo estremo
- il *Fighting* (l'attacco caratterizzato da crisi di rabbia e opposizione) che ha lo scopo di difesa, per il bambino, dal sentimento di impotenza di fronte ad un pericolo estremo ecc.

DISTURBO MULTISISTEMICO DI SVILUPPO

Nel MSDD la **difficoltà di relazione non è considerata un deficit permanente** e relativamente fisso, ma viene riconosciuta la sua apertura al cambiamento e alla crescita. Viene ipotizzato che le difficoltà relazionali, anche se gravi, possano essere **secondarie** a deficit nell'elaborazione dell'informazione sensoriale e di quella motoria.

Di conseguenza, tale ipotesi lascia aperta la possibilità che, se identificati precocemente, nel corso dei 2 anni di vita, e presi in carico in modo adeguato, l'associazione tra capacità relazionali e problemi di processamento può essere più flessibile ed essere aperta al progresso delle capacità di stabilire relazione affettuose, della capacità di problem solving e di pensiero logico e di comunicazione interattiva.

DISTURBO MULTISISTEMICO DI SVILUPPO

La diagnosi di MSDD dovrebbe essere presa in considerazione nei casi di bambini che, entro i 2 anni di vita, presentano un disturbo significativo nella comunicazione e nel processamento sensoriale, ma che manifestano alcune capacità di entrare in stretta relazione e in intimità con altri e quindi:

- danneggiamento significativo, ma non assenza completa, della capacità di ingaggiare relazioni **emotive e sociali** con i genitori
- danneggiamento significativo nella capacità di formare, mantenere e/o sviluppare una **comunicazione preverbale gestuale e non verbale simbolica**
- disfunzione significativa dei **meccanismi regolatori** nell'elaborazione delle informazioni uditive, di altri apparati sensoriali
- disfunzione significativa di **pianificazione motoria** (movimenti in sequenza).

DISTURBO SOCIO-PRAGMATICO DELLA COMUNICAZIONE

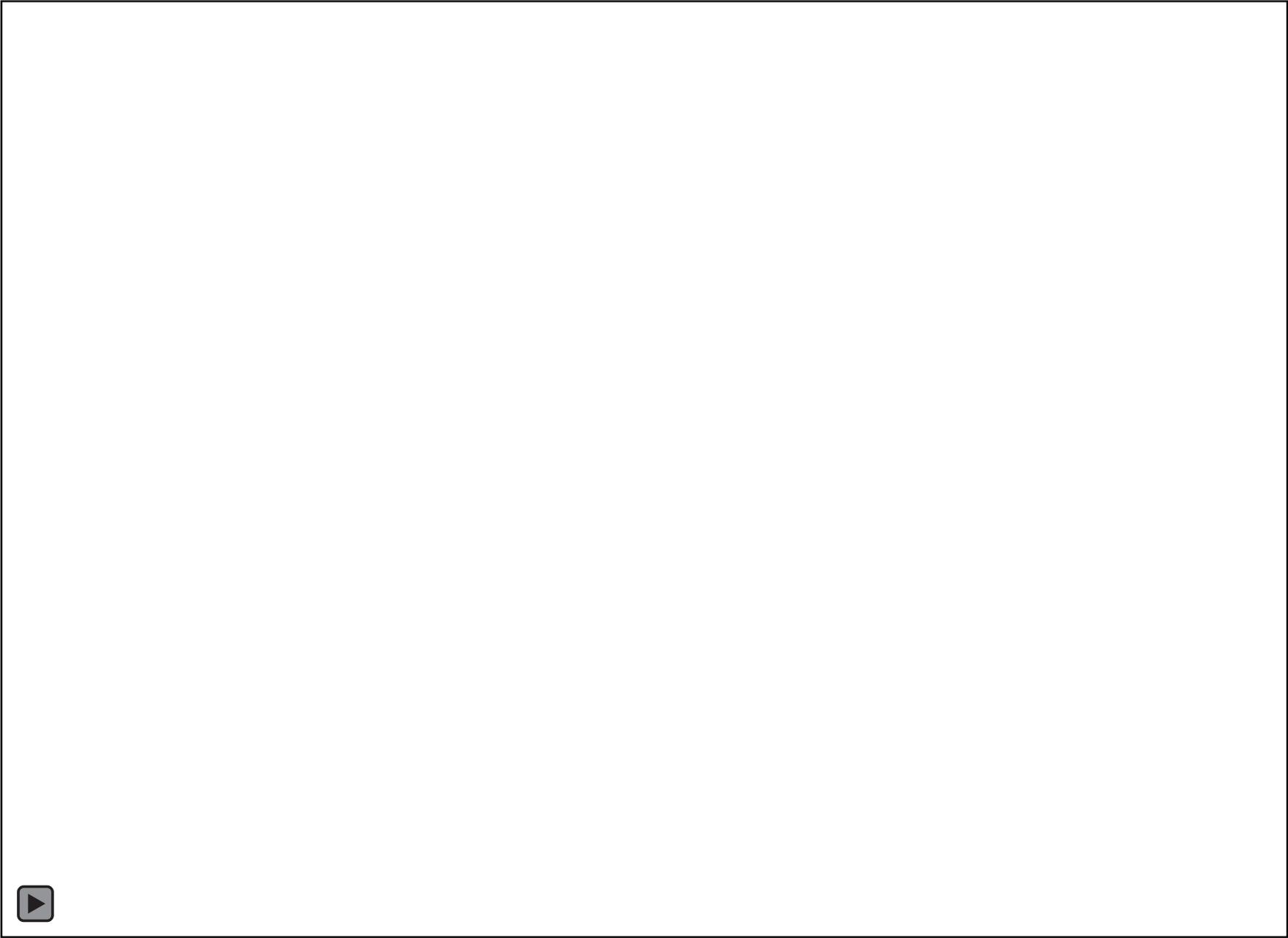
A. Presenti difficoltà nell'**uso sociale della comunicazione verbale e non verbale** come manifestato da tutti i seguenti elementi:

1. Deficit nell'uso della comunicazione per scopi sociali, come salutarsi e scambiarsi informazioni, con modalità appropriate al contesto sociale.
2. Compromissione della capacità di modificare la comunicazione al fine di renderla adeguata al contesto o alle esigenze di chi ascolta, come parlare diversamente a seconda che ci si trovi in un'aula scolastica o in un parco giochi, parlare con un bambino diversamente da come si parla con un adulto, ed evitare l'uso di un linguaggio troppo formale

DISTURBO SOCIO-PRAGMATICO DELLA COMUNICAZIONE

3. Difficoltà nel seguire le regole della conversazione e della narrazione, come rispettare i turni in una conversazione, riformulare una frase quando male interpretata e saper utilizzare i segnali verbali e non verbali per regolare l'interazione.
4. Difficoltà nel capire ciò che non viene dichiarato esplicitamente (per es., fare inferenze) e i significati non letterali o ambigui del linguaggio (per es., idiomi, frasi umoristiche, metafore, significati molteplici la cui interpretazione dipende dal contesto).











COMORBIDITA'

Comorbidità psichiatrica nell'autismo ad alto funzionamento: uno studio clinico

Comorbid psychiatric symptoms in high-functioning autism: a clinical study

A.I. De Micheli¹, R. Faggioli², M. Boso¹, D. Broglia¹, P. Orsi¹, G. De Vidovich¹, E. Emanuele¹, E. Caverzasi¹, P. Politi¹, C. Lenti³, F. Barale¹

L'autismo, interessando e alterando il normale sviluppo del soggetto, lo "sensibilizza" a svariate patologie sia in ambito psichiatrico che medico. D'altra parte, l'insorgenza di comorbidità influenza il quadro clinico del paziente con autismo e l'entità dell'abbassamento del livello di funzionamento. La prevalenza di comorbidità negli autistici con QI nella norma varia in modo sostanziale: a seconda degli studi dal 9 fino all'89%.

Per quanto riguarda il versante neurologico e genetico: epilessia, sclerosi tuberosa, neurofibromatosi di tipo I, sindrome dell'X Fragile, disturbo da tic e sindrome di Tourette.

Le comorbidità più prettamente internistiche comprendono, invece, disturbi gastrointestinali, disturbi del sonno, sordità congenita, difetti visivi congeniti.

Relativamente al versante psichiatrico, si annovera un'alta prevalenza di disturbi d'ansia (42%): fobie specifiche (28%), disturbo ossessivo-compulsivo, fobia sociale, disturbo da attacchi di panico e disturbo d'ansia generalizzato. Fra i disturbi dell'umore sono presenti depressione maggiore (37%) e disturbo bipolare. ADHD.

COMORBIDITA': 1 NEL 70%, 2 O PIÙ NEL 40%

- Disabilità intellettiva
- Disturbi del linguaggio
- Disturbi di regolazione e ADHD
- Disturbi di alimentazione e sonno
- Altro disturbo psichiatrico, soprattutto disturbi dell'umore e ansia
- DOC e Sdr di Tourette

COMORBIDITA': 1 NEL 70%, 2 O PIÙ NEL 40%

- Disabilità intellettiva
 - Disturbi del linguaggio
 - Disturbi di regolazione e ADHD
 - Disturbi di alimentazione e sonno
 - Altro disturbo psichiatrico, soprattutto disturbi dell'umore e ansia
 - DOC e Sdr di Tourette
- Epilessia, Sordità, Ipovisione
 - Psicosi Infantili, Depressione precoce, Sindromi da istituzionalizzazione precoce,
 - Quadri complessi di Disturbo Specifico del Linguaggio,
 - Malattie metaboliche
 - Sindromi genetiche (X-fragile, Rett, ecc)

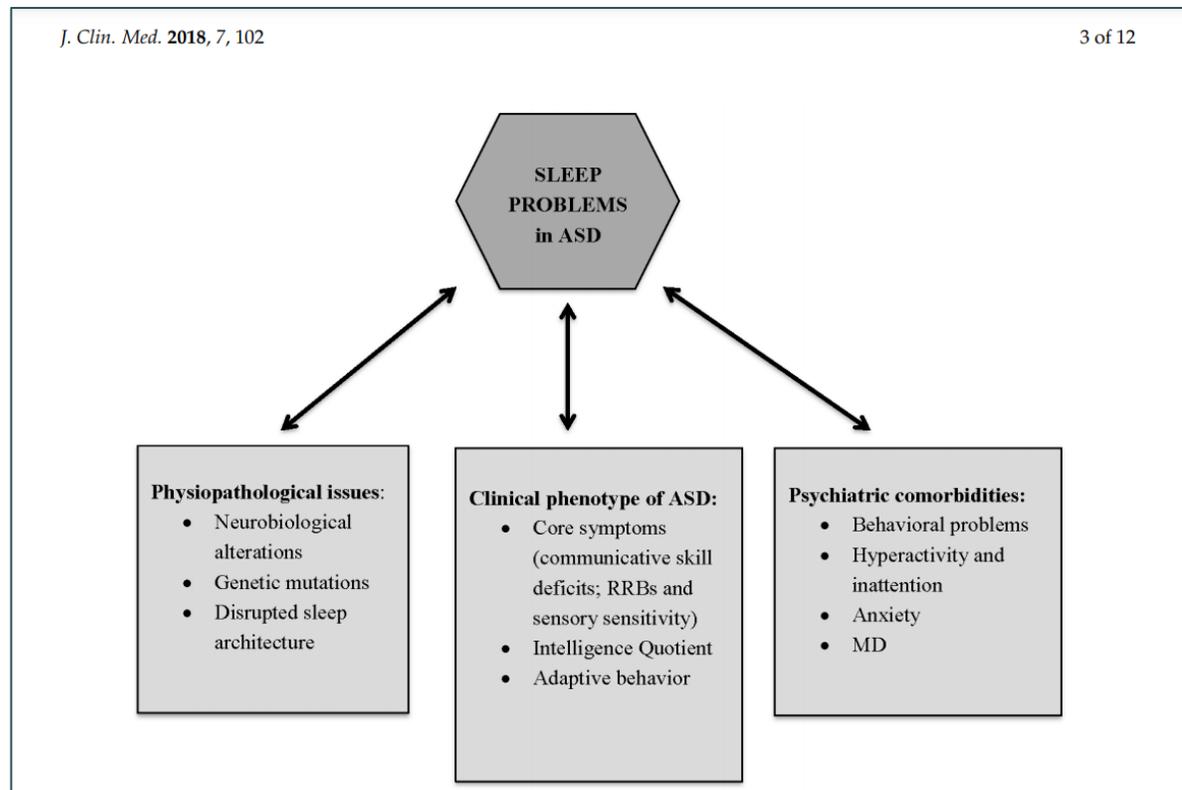
COMORBIDITA'

- Disabilità intellettiva
- Disturbi del linguaggio
- Disturbi di regolazione e ADHD
- Disturbi di alimentazione e sonno
- Altro disturbo psichiatrico, soprattutto disturbi dell'umore e ansia
- DOC e Sdr di Tourette

Review

The Relationship between Sleep Problems, Neurobiological Alterations, Core Symptoms of Autism Spectrum Disorder, and Psychiatric Comorbidities

Luigi Mazzone ^{1,*}, Valentina Postorino ², Martina Siracusano ^{3,4}, Assia Riccioni ¹
and Paolo Curatolo ¹

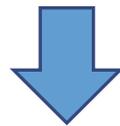


APPROCCI DI INTERVENTO (LLGG SINPIA 2005)

Approcci Comportamentali

1. Interventi comportamentali «tradizionali», basati su due presupposti:

- necessità di un insegnamento altamente strutturato;
 - incapacità del b.autistico di apprendere in contesto naturale
- > Problema della generalizzazione



2. Interventi neocomportamentali

Approcci Evolutivi

- Implicita l'importanza della dimensione emozionale in cui si realizza l'agire del bambino.
- L'ambiente assume esso stesso una valenza terapeutica e rappresenta la premessa per attivare espressività, iniziativa, partecipazione e apprendimento dalle esperienze.
- Inscindibilità tra cognitivo, emozionale, comunicativo e relazionale → Ruolo critico degli operatori per il loro modo di porsi e relazionarsi.

MODELLI DI INTERVENTO - 1



- ❖ Terapia cognitivo-comportamentale – TCC (Attwood, fine anni '90) ➔ **strategie di controllo cognitivo sulle emozioni e coping skills**
- ❖ Applied Behavioral Analysis – ABA (Lovaas, 1979) ➔ **rinforzo**, rivolto ai comportamenti socialmente significativi (*abilità scolastiche, sociali, comunicative, adattive*)
- ❖ Denver Model & ESDM (Rogers et al, 1981) ➔ **evolutivo comportamentale**; da *center based a community based*
- ❖ Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children – TEACCH (Schopler e coll., 1996) ➔ **educazione strutturata**
- ❖ Terapia Mediata dai Genitori – TMG-C (Valeri et al., 2019) ➔ **parent coaching**, per favorire competenze sociali nel bambino e senso di autoefficacia nei genitori

MODELLI DI INTERVENTO - 2



- ❖ Developmental Individual Difference - DIR (Greenspan e Wieder, 1999) ➡ **evolutivo interattivo centrato su gioco e interazione spontanea «a terra»**, per aiutare il bambino a superare le difficoltà sensoriali per ristabilire il contatto interpersonale
- ❖ Therapie d'Echange et de Developpement – TED (Lelord et al., 1978) ➡ **evolutivo centrato su tranquillità, disponibilità, reciprocità** dentro cui avviene lo scambio
- ❖ Intervento evolutivo relazionale a mediazione corporea – DERBBI, già Progetto Tartaruga (Di Renzo, 2005) ➡ **evolutivo relazionale centrato sulla dimensione affettivo-corporea** come base dello sviluppo relazionale e cognitivo.

MODELLI DI INTERVENTO - 3

SETTING

Terapia individuale

Terapia in piccolo gruppo

Terapia in gruppo

Terapia con i genitori

Training/coaching/counseling genitoriale

Intervento/counseling scolastico

Terapia assistita con gli animali

MODELLI DI TRATTAMENTO

Trattamenti focalizzati

Trattamenti globali

Trattamenti integrati

Trattamenti intensivi

Trattamenti semi-intensivi

Trattamenti a breve termine

Trattamenti a medio/lungo termine

POTENZIALI TARGET DELLA FARMACOTERAPIA

- Irritabilità, aggressività
- Crisi di agitazione
- Iperattività/impulsività, inattenzione
- Comportamenti ripetitivi
- Condotte autolesive
- Ansia, depressione

CONSIDERAZIONI CONCLUSIVE

- I disturbi dello spettro autistico sono estremamente **eterogenei** e, poiché esordiscono nella prima infanzia e coinvolgono diverse aree dello sviluppo, possono presentare **aree di sovrapposizione clinica/sintomatologica** con altri quadri e disturbi.
- In considerazione della **complessità** dello sviluppo e della condizione non può esistere un intervento «unico», pertanto andrà individuato il «miglior» progetto terapeutico per quel bambino in quel contesto e – ove possibile – **l'intervento potenzialmente più efficace ed «economico»** secondo indicatori precoci, predittivi, prognostici.
- Essendo presente un'ampia **variabilità** a livello individuale (...), è necessario che venga effettuata una valutazione clinica caso-specifica per **monitorare nel singolo bambino l'efficacia dell'intervento**, ossia se e quanto questo produca i risultati attesi." (*Linea Guida ISS*)

GRAZIE!

