

# VALUTAZIONE DELLO SPETTRO AUTISTICO

[www.fisiokinesiterapia.biz](http://www.fisiokinesiterapia.biz)

# Autismo infantile

- Caratterizzato da gravi alterazioni della:
  - 1. relazione sociale
  - 2. comunicazione
  - 3. ripetitività&povertà di fantasia
  - 4. inizio nei primi due anni e mezzo

# nucleo dell'Autismo

- Grave carenza nelle predisposizioni innate alle attività sociali e comunicative
- spesso accompagnata da un'interesse spiccato per stimoli fisici, soprattutto visivi

# Autismo Infantile

- Si definisce anche con l'aiuto di scale come:
- ICD 10, DSM IV, ABC, CARS, ecc.
- Importante valutare le capacità di relazione, quelle esecutive, l'attenzione congiunta, il gioco simbolico: nettamente al di sotto del livello generale di abilità

# Ha un'estensione molto vasta

- Per intelligenza: da ritardo grave a intelligenza normale
- Per capacità linguistiche: da agnosia verbale a linguaggio vicino alla norma
- Per la gravità dei parametri autistici

# Classificazione DSM IV

- basata su dati statistici su sintomi + o -
- sulla premessa che l'Autismo sia 'un' tipo di disturbo
- che i tre gruppi di sintomi siano definitivi nel definirlo

# Disturbi Pervasivi dello Sviluppo(DSM IV R)

- Autismo
- Autismo Atipico(o Disturbi pervasivi dello Sviluppo non altrimenti specificati)
- Disturbo Disintegrativo
- sindrome di Rett e sue Varianti
- Sindrome di Asperger

# Autismo(per DSM IV)

- A. 6 o + voci, con almeno 2(1) e 1 da 2&3
- (1) a) riduz. di: espressione, mimica, gesti
- b) relazionarsi con coetanei/e
- c) ricerca condividere gioia, interessi
- d) reciprocità sociale&emotiva

# AUTISMO(per DSM IV)

- 2. a) mancanza linguaggio parl. senza gesti
- b) di iniziare&sostenere conversazione
- c) linguaggio stereotipato, ripetitivo
- d) manca giochi finzione e imitazione
- 3. a) dedizione a pochi interessi ristretti
- b) rituali rigidi; c) stereotipie
- d) interesse eccessivo per parti oggetti

# Test aggiuntivi

- Basati anch'essi su statistiche:
- Autistic Behaviour Checklist(ABC)
- CARS
- ADI
- ADOS
- ECA, ecc

# DSM IV: un progresso

- ha consentito un linguaggio comune, semplice, chiaro
- ha eliminato psicopatologie errate
- ha messo in evidenza un gruppo di disturbi con quadro clinico simile e ricorrenze genetiche di vario tipo

# Accoppiato con test

- aggiuntivi( 1 o +) consente una diagnosi di disturbo dello spettro Autistico

# Decorsi clinici iniziali

- Sintomi A sin dai primi mesi(60-70%)
- Regressione(30-40%)

# Sintomatologia iniziale

- Evitante visivo, uditivo, corporeo
- non parla o parla in 2,3a persona, ecolalico
- non ha attenzione congiunta
- non fa giochi simbolici
- poca reciprocità
- a volte ripetitivo, altre caotico e iperattivo

# Sintomatologia iniziale

- possibile che:
- sia iperacusico
- ipertattile
- con ipernausea
- con scarsa sensibilità al dolore
- non pianga con le lacrime

# Sintomatologia iniziale

- Iperselettivo(s'incanta davanti a lavatrice)
- Ripetitivo(es. fa girare gli oggetti)
- Con macrocefalia

# Prevalenza(DSM IV)

- Autismo 1:1000
- Autismo Atipico(PDD) 1.5:1000
- Disturbo Disintegrativo 100 casi
- Sindrome di Rett 1:10.000
- Sindrome di Asperger 4:1.000

# Prevalenza in aumento

- negli anni settanta era di 4:10.000
- Cause aumento: 1. più conosciuto
- 2. meglio diagnosticato
- 3. società che evidenzia incapacità sociale
- 4. tutti i disturbi mentali sono in aumento(specie in età evolutiva)
- 5. effetto 'periodo'?

# Componente genetica elevata

- 80-90% concordanza nei gemelli monozigoti
- 0-10 concordanza nei dizigoti

# Diverse malattie genetiche

- Numerosi geni candidati(10)
- Famiglie con mutazioni di:
- ARX
- Neurologina 3
- Neurologina 4
- Alterazione cromosoma 15

# Rischio genetico

- Rischio del 2-6 % di aver altro A.o in fratria
- Inoltre, rischio di 1:10 di avere un altro figlio con difficoltà sociali o di comunicazione
- Il rischio di avere figli con ritardo mentale non è maggiore del resto della popolazione

# Rapporto maschi:femmine

- 4:1

## Alta frequenza(6-15%) di A in:

- Malattie neurocutanee: **sclerosi tuberosa**, Ipomelanosi di Ito, neurofibromatosi
- Sindromi cromosomiche: **X Fragile**, S.Down, tetrasomia 15, altre
- Sindromi metaboliche: PKU
- Rosolia intrauterina, citomegalovirus, herp.
- S.Williams, S.Sotos, altre S.

# Limiti del DSM IV

- nel non tener presente che:
- quanto descrive è un gruppo di sintomi
- questi possono essere diversamente raggruppati in diverse malattie

# Limiti del DSM IV

- Nel non vedere:
- i sintomi neurologici(tics, disprassie, disturbi coordinazione motoria, della sensibilità, disfasie)
- le diverse evoluzioni
- possibilità di sindromi tra D.Autistici e altri D.dello Sviluppo(S.Tourette, ADHD)

# Limiti del DMS IV

- Apre la porta a concludere che l'Autismo è 'una' condizione morbosa, inguaribile - anche se lavorando intensamente e precocemente si potrebbe guarire.

# L'Autismo una sola condizione?

- Vecchia teoria che risale ai tempi di Kanner.
- Come conseguenza la sindrome di Rett è stata ignorata per 20 anni e le pt. tenute nell'indifferenziato buglione dell'A
- . Idem con la Variante a Linguaggio conservato del complesso Rett(PSV)

# L'Autismo una sola condizione?

- Idea che impedisce di vedere sottogruppi a evoluzione migliore e sindromi nelle quali il comportamento autistico è confinato a tempi limitati e ha poi una diversa evoluzione sintomatologico.

# Una sola condizione morbosa?

- L'alta incidenza di disturbi 'minori' nelle fratrie: lo stesso succede in varie malattie genetiche dove segni minori sono spesso presenti in familiari

# Una sola malattia?

- Il rapporto maschi-femmine(4:1) si spiega con varie malattie genetiche: ,  
A privi di anomalie fisiche e alla RMN hanno un rapporto M-F di 23:1(Miles e Hillman, 2002);
- PSV: tutte femmine

# L'Autismo una sola malattia?

- Fa credere che:  
‘un’ metodo sia il migliore per tutti i  
soggetti(sia pure individualizzato),
- un lavoro intensivo possa di per sé portare  
progressi importanti(senza considerare la  
m.tia di base)
- Favorisce così il big business dell’A

# Classificazione alternativa

- mettendo a confronto i dati del DSM IV
- con quelli dei sintomi e dell'evoluzione clinica
- e sul modo di rispondere del bambino\ a a modi di base nelle relazioni e nella comunicazione (affiliative & esplorative)

# Disturbi dello spettro Autistico

- Autismo, autismo atipico
- Sottogruppi Autismo
- **Sindrome dismaturativa**
- Disturbo disintegrativo(?)
- **Sindrome di Rett e sue varianti(\*)**
- Sindrome di Asperger
  
- (\*) unica vera malattia

# Sindrome Dismaturativa

- quasi tutti maschi(28:1)
- inizio normale
- regressione autistica nel secondo anno
- contemporanea comparsa di tic
- con modi affiliativi migliora in visita

# Sindrome Dismaturativa

- Non dismorfie, esami lab neg.
- rapido recupero con AERC
- spesso inizialmente disuguale
- scomparsa di sintomi A e Q.I. nella norma per 6 anni
- spesso residua quadro ADHD + TS
- E' una TS comorbida con DA reversibile

# sottogruppi

- dell'Autismo: con regressione nel 2° anno e miglioramenti da 5 a 10 anni
- del complesso Rett: nella variante parlante con simili caratteristiche

# La sindrome dismaturativa

- con regressione nel secondo anno e successivo miglioramento, favorito da alcuni interventi relazionali, fino a scomparsa dell'autismo, recupero intellettuale completo ed esito spesso in S.Tourette+ADHD

# Sindrome di Asperger

- 1. compromissione sociale(egocentrismo)
- 2. interessi ristretti
- 3. routine ripetitive
- 4. peculiarità del linguaggio
- 5. comunicazione non verbale
- 6. goffaggine motoria

# Sindrome di Asperger

- evoluzione discreta (qualche amico, più interessi, mantiene il lavoro): 25%
- fuori dalla sindrome: 12%
- entro la quarta decade

# Valutazione clinica

- Iniziare con complimenti al bambino\a
- proporgli giochi adeguati
- ogni tanto chiamarlo, avvicinarsi a lui
- proporre scambi affettuoso-amichevoli
- taglio garbato con i familiari
- saper condurre la visita come in un gioco

# Valutazione clinica

- Circonferenza cranica(1:4 hanno macrocefalia): possibili Sotos, Cole&Hughes, Ito, Cowden, Fra X
- Alcuni sono microcefalici
- Esame della cute
- Esame somatico generale

# Valutazione clinica

- Valutare prassie orali e manuali
- Goffaggine motoria(Bergés-Lézine)
- Tono muscolare
- Tic motori e vocali, semplici e complessi
- Stereotipie
- ADHD
- Epilessia

# Valutazione clinica

- Valutare comprensione del linguaggio per:  
agnosia verbale,  
sindrome da deficit programmaz.  
fonologica, sindrome da deficit  
programmaz. sintattica
- Valutare la reciprocità, come il b.o cambia  
con modalità di avvicinamento (affettuose,  
esplorative, ecc.)

# Valutazione clinica

- Notare:
- le capacità esecutive
- il grado di attenzione ed emotività congiunta
- gioco con le costruzioni, disegno
- gioco simbolico
- imitazione

# Valutazione clinica

- Fare una o due scale: ICD10(o DSM IV) + ABC o CARS, ECA ADI, ADOS, ecc

# S. Dismaturativa

- Quasi tutti maschi(M:F 29:1)
- TC nel 70% genitori
- ADHD 45% dei genitori
- Gemelli: MZ 1, DZ 2
- Sviluppo iniziale normale
- Regressione A nel secondo anno
- accompagnata da tic motori e vocali(TS)

# Valutazione clinica

- Vedere se uno o entrambi genitori hanno DD(specie le madri) e in tal caso intervenire
- Idem per altri D psichici(stress) specie se correlati alla malattia del figlio\a
- notare struttura familiare, rapporti sociali

# Anamnesi familiare

- chiedere sulle tre generazioni se:
- casi di persone solitarie
- DOC e D d'Ansia
- BPD
- ritardi mentali

# Visita affettuosa, familiare

- 1. Per: fare bambino e familiari contenti
- 2. valutare in condizioni favorevoli le sue abilità
- 3. avere una visita somatica e neurologica adeguata
- 4. Creare una relazione positiva con la famiglia cui spesso si chiedono compiti

# Usare i neuroni a specchio

- La famiglia ti giudica da:
  - 1. Come ti muovi(col viso, sguardo, corpo)
  - 2. Cosa fai
  - 3. Cosa dici

# Diagnosi: primo passo verso terapia

- La diagnosi non dev'essere un'etichetta
- È uno strumento per avviare un'educazione e una cura del bambino\
- Richiede attenzione anche verso la famiglia

# Sofferenza psichica

- Tenerla presente, farsene carico, entrare in sintonia se diviene manifesta
- Dare una valutazione di realtà e insieme dare speranza
- Valutare la situazione sociale, discuterla, provare alternative
- Evidenziare possibili disturbi psichiatrici

# Esami di laboratorio

- EEG(veglia e sonno)
- aminoacidemia
- cariotipo, X fragile
- successivamente(a seconda dei casi): RMN,  
TAC

# Forme reversibili

- Da istituzionalizzazione precoce gravemente deprivante
- Sindrome Dismaturativa
- Landau e Kleffner

# Istituzionalizzazione deprivante

- Istituti molto deprivanti(oggi nell'est, un tempo anche nell'ovest)
- Recupero maggiore quanto meno furono in istituto, quanto prima in famiglia adeguata
- In alcuni casi recupero completo: in tal caso rapido recupero
- utile logopedia

# S. di Landau e Kleffner

- Rapida perdita del linguaggio e convulsioni
- EEG gravemente alterato(PO in bitemporale e diffuse, prolungate, specie nel sonno)
- A volte convulsioni assenti
- Spesso in piccoli con associato quadro A
- si cura con VPT+steroidi
- alcuni casi guariscono

# Sindromi epilettiche precoci

- Sindrome di West ‘forme tardive’
- Crisi parziali complesse precoci con regressione A-simile(Deonna, 2004)

## A revers. + residuo DLD o RM

- Alcuni casi perdono le caratteristiche A e restano con residuo D del Linguaggio e/o RM

# La valutazione dei DsA

- dipende dallo sguardo e dall'agire del professionista
- dai suoi criteri di valutazione
- dalla sua capacità & volontà di essere di aiuto a un bambino\a e alla famiglia

# Alcuni A non parlano

- Provare Comunicazione Aumentativa e Alternativa(con immagini)
- non sempre interessa il b.o
- arricchita da comunicazione mimico-gestuale
- ausili

# Integrazione scolastica

- Percorso individualizzato:
- adattare i materiali scolastici alle abilità:
- per es. storia concreta con CD, audiovisivi
- scartare materie inutili e far confluire il ragazzo per alcune attività con altre classi(es. computer)

# Metodi particolari

- Valutarne i costi umani ed economici
- mettere in luce con i familiari che, se si tratta di un DA, non consentono la guarigione
- presentare e discutere i dati della letteratura

# Terapie riabilitative

- Possono essere d'aiuto in certi casi
- es. quando c'è compromissione della comprensione-espressione linguistica(logopedia)
- quando c'è disprassia oro-manuale
- equilibrarle con la vita del soggetto e della sua famiglia

# Terapie educative

- Curare la qualità della vita sia del soggetto con DA che della sua famiglia a tutte le età.
- Spesso utili vari sport (pattinaggio, nuoto, cavallo, podismo, ecc.)
- in un giovane adulto lo sport può diventare il centro delle sue attività

# Terapie educative

- Il soggetto A è parte di un sistema di relazioni: in famiglia, a scuola, nel tempo libero
- Una struttura familiare equilibrata è di aiuto per lui e per chi vive con lui
- Il centro della terapia può essere famiglia e scuola quando è piccolo, la scuola dopo, una casa famiglia o un buon istituto da adulto

# Le terapie non devono essere esclusive

- L'autismo è un disturbo eterogeneo
- Per es. in alcuni casi è utile usare il Teacch
- In altri(molti) bisogna prendersi carico di diverse difficoltà con differenti strategie e strumenti

# Terapie mediche ed educative

- Come la scelta del farmaco è specifica per i Disturbi di cui soffre un soggetto A
- così l'intervento educativo è mirato agli strumenti più efficaci che abbiamo per aiutarlo