



DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO: DALLA DIAGNOSI ALLA RICERCA



Prof. Edvige Veneselli

U.O. e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Istituto Giannina Gaslini
Dipartimento di Neuroscienze, Oftalmologia, Genetica e Scienze materno-infantili
Sezione di Neuroscienze dello Sviluppo, Università di Genova

I *Disturbi dello spettro autistico* (DSA) costituiscono oggi una realtà socio-sanitaria emergente: colpiscono il bambino già dai primi anni di vita e ne distorcono lo sviluppo psicologico e sociale in modo pervasivo; hanno avuto un incremento di frequenza; se trattati alla comparsa o all'identificazione di primi segni, hanno un impatto più contenuto nel bambino e nella sua famiglia. Occorre pertanto incrementare le azioni di riconoscimento precoce e di presa in carico pronta e basata sulle più efficaci metodologie attualmente note. Valuteremo quindi quanto si conosce nell'ambito diagnostico e l'apporto della ricerca in questo difficile contesto.

Il Dizionario Statistico Medico nell'ultima versione (DSM 5) definisce i DSA quali *deficit persistenti nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale* presenti in contesti multipli, con pattern di *comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi*, ad esordio in periodo precoce di sviluppo e causanti una compromissione significativa nel funzionamento sociale, occupazionale ed altre aree importanti nella vita del bambino, che non devono essere spiegati dalla disabilità intellettiva o dal ritardo globale di sviluppo.

I bambini con deficit persistenti in contesti multipli presentano: anomala reciprocità socio-emozionale, per cui evidenziano un anomalo approccio sociale ed una insufficiente reciprocità di conversazione e condivisione di interessi ed emozioni; comportamenti comunicativi non verbali, con deficit di contatto oculare, di espressività corporea e di comprensione ed uso dei gesti, sino all'assenza o alla marcata compromissione dell'espressività facciale; incapacità di sviluppare, mantenere e comprendere le relazioni, a cui conseguono difficoltà nei comportamenti adattivi, nella condivisione di gioie ed emozioni, nel fare amicizia, sino a realizzare una totale assenza di interessi nei casi più gravi.

Evidenziano inoltre pattern atipici e bizzarri, quali: stereotipie e ripetitività motorie e nei giochi, ecolalia; perseveranza e ritualità, con un'aderenza inflessibile alle routines quotidiane ed un estremo distress per piccoli cambiamenti; interessi altamente ristretti, fissi, anomali per intensità o focus, diretti ad oggetti e interessi inusuali; iper- iporeattività sensoriale ambientale, per cui rispondono in modo abnorme a specifici suoni o consistenze, odorano o toccano oggetti eccessivamente, si incantano dinanzi a particolari luci o movimenti, sono indifferenti al dolore o al caldo.

Queste caratteristiche sono ben schematizzate nella tabella "Come si manifesta l'autismo", dell'Associazione Nazionale Genitori di Soggetti Autistici (A.N.G.S.A.).



Le possibili manifestazioni differiscono: per grado di severità lieve, media e grave, a seconda che sia necessario un supporto modesto, discreto, importante; se coesiste o no una *compromissione intellettiva e/o del linguaggio*; se sono presenti o no *altre condizioni mediche o genetiche o ambientali*; se è presente anche *catatonìa*.

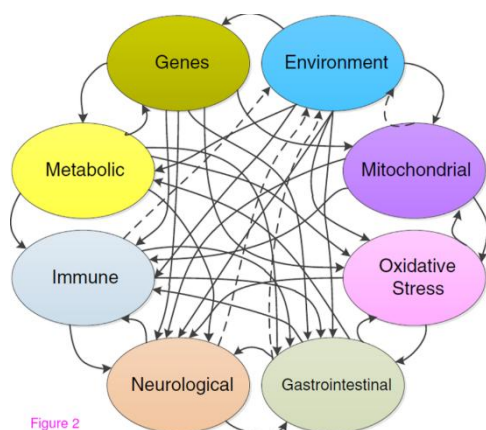
Accanto ai sintomi autistici "nucleari", questi bambini sovente presentano altre problematiche, che variano con l'età: nei piccoli si possono avere *disturbi del sonno e dell'alimentazione e crisi di collera*; nel periodo scolare *deficit di attenzione, iperattività ed impulsività* oppure *apatia e passività, aggressività o comportamenti autolesivi*; in fase preadolescenziale e adolescenziale, *disturbi dell'umore o dell'affettività*.

Rispetto all'*epidemiologia*, in Italia la prevalenza, basata sulle rilevazioni dei casi trattati dal Servizio sanitario nazionale, indicano valori pari a 23/10.000 nella popolazione fino a 18 anni ed a 28/10.000 per la popolazione tra i 6 e i 10 anni in Emilia-Romagna (anno 2011) e rispettivamente a 29/10.000 ed a 42/10.000 in Piemonte (anno 2010).

La frequenza dei DSA è peraltro un argomento assai dibattuto, con stime di 62/10.000 in Europa e di 65/10.000 in America, ove recentemente dai Centers for Disease Control And Prevention (CDC) viene segnalato un tasso di prevalenza pari a 147/10.000 (1 caso su 68) in bambini di 8 anni.

I DSA *non* sembrano presentare *prevalenze geografiche e/o etniche*, in quanto sono stati descritti in tutte le popolazioni del mondo, di ogni razza o ambiente sociale.

L'*eziologia* è ancora sostanzialmente sconosciuta. In un 10-15% dei casi *autismo* è *secondario* ad una *causa genetica*, come nella sindrome del cromosoma X fragile, nella sclerosi tuberosa e nella sindrome di Rett. Nella maggior parte dei casi ogni esame biologico risulta attualmente negativo e si parla quindi di *forme essenziali o criptogenetiche*. Sappiamo poi che è condizione *da 3 a 5 volte più frequente nei maschi* rispetto alle femmine. Per tutto ciò e sulla base degli studi svolti, si ritiene che i DSA rappresentino una *condizione polifattoriale* ad alta incidenza di *fattori genetici* (80-90%) accanto a *fattori ambientali*.



La *prognosi* è migliore quando il bambino mantiene buone capacità intellettive (con Q. I. sopra 70) e sviluppa il linguaggio entro 5 – 7 anni. Raggiunge solo nell'1 – 2 % una condizione di normalità e nel 10-15% l'autonomia nella famiglia. Nel 25-30 % ha sempre bisogno di sostegno e controllo e nella quota restante rimane gravemente handicappato o totalmente dipendente.

Molte sono le incertezze nell'ambito del *trattamento dei DSA*, ma le esperienze effettuate ad oggi attestano alcune evidenze scientifiche: è importante *l'intervento precoce*, che porta a risultati migliori; non esiste un tipo unico di trattamento che vada bene per tutti i bambini; una buona risposta si ottiene con *programmi specifici e altamente strutturati*; sovente occorre scegliere tra le terapie disponibili più efficaci ed integrare metodi e strumenti scientificamente validati.

Più che un singolo trattamento, è necessario sviluppare un *sistema integrato di interventi* coordinati che garantiscono la globalità della *presa in carico*, fondamentale per la gestione del programma abilitativo durante l'arco della vita del soggetto. Tra gli *interventi riabilitativi*, sono dimostrati particolarmente efficaci i metodi Denver, DIR, ABA, realizzati da neuropsicomotricisti, logopedisti e psicologi, mentre hanno ruolo complementare la Pet Therapy, la musicoterapia e l'arteterapia. Dato che il bambino è in fase di sviluppo, sono importanti gli *interventi educativi* con metodi quali il TEACCH ed il Portage. Solo dinanzi a disturbi associati significativi si ricorre a *interventi medici* di farmacoterapia.

Per la presa in carico globale diagnostica e abilitativa esistono varie indicazioni di esperti, come le *Linee Guida* della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile e quelle dell'Istituto Superiore di Sanità.

Secondo esse, in sintesi occorre innanzitutto: dinanzi ad un disturbo significativo, avviare le azioni per il *riconoscimento precoce* dei DSA, con un attento ascolto di genitori preoccupati, il monitoraggio dello sviluppo del bambino e, dinanzi alla sua devianza, l'uso di metodiche di screening; nei casi evidenziati come sospetti, procedere agli *accertamenti diagnostici e diagnostico-differenziali* per identificare la sussistenza del disturbo, usando metodologie codificate come ADI e ADOS; nei casi attestati, accertare eventuali *eziologie definite*, iniziare prontamente l'*intervento specifico*, programmare in modo mirato una "*comprehensive care*", organizzare il *follow-up* longitudinale e porsi a disposizione per interventi di *counselling* dinanzi ai vari problemi che possono presentarsi nel tempo.

Le intense ricerche sui DSA, se non hanno chiarito l'eziologia e non ci hanno fornito un trattamento causale, hanno invece prodotto un avanzamento altamente significativo sulla *patogenesi del disfunzionamento mentale* del bambino, soprattutto sui meccanismi neuropsicologici disturbati, e, conseguentemente sulle terapie basate su tali premesse.

Grazie ad esse ora conosciamo bene che alla base delle difficoltà dei nostri bambini autistici esiste una disfunzione di alcuni moduli neuropsicologici, che in ognuno di loro sono abnormi in varia misura e gravità. Per incapacità nell'intersoggettività il bambino resta isolato e quindi autistico, inabile a sviluppare le relazioni con gli altri; per una sregolata elaborazione delle informazioni ambientali, non integra adeguatamente gli stimoli percepiti. Per deficit della cosiddetta coerenza centrale non è in grado di dare un significato globale a quanto vede e a quanto sta accadendo attorno a lui; secondo la teoria della mente, ha una compromissione della comprensione delle emozioni e dei pensieri propri ed altrui. Sovente presenta deficit delle funzioni esecutive, che non gli permette l'organizzazione strutturata e sequenziale di prassie, come ad esempio i gesti computi nel vestirsi. Tipicamente ha problemi nella comprensione del linguaggio e nella comunicazione, in quanto ha un'interpretazione letterale di quanto viene detto e perciò non comprende le metafore, modi di dire comunemente molto usati (per esempio "hai la testa nelle nuvole"). Spesso non riesce a comprendere e fare proprie le regole, la reciprocità e la turnazione, per cui ha difficoltà nelle competenze sociali.

In un'ottica di approccio "globale" alla persona, l'*assessment neuropsicologico*, come base per l'*intervento riabilitativo*, deve valutare le differenti funzioni per conoscere i cosiddetti punti di debolezza e i punti di forza del bambino ed impostare su di essi il trattamento individuale; esso permette poi di promuovere un razionale apprendimento di nuove abilità, seguire i progressi secondo le curve di sviluppo del bambino e sincronizzare i diversi ambiti di funzionamento.

La profonda conoscenza degli *ausili concretamente disponibili nell'ambiente* consente di completare il lavoro in famiglia, a scuola e nelle strutture del tempo libero.

A testimonianza del fervore delle attività in questo ambito, riportiamo l'esperienza del *Centro di Alta Specialità per i Disturbi dello Spettro Autistico* della UOC e Cattedra di Neuropsichiatria Infantile dell'Istituto Gaslini, Università di Genova, in cui sono seguiti oltre un migliaio di bambini e ragazzi con obiettivi mirati a specifici scopi clinici e di ricerca.

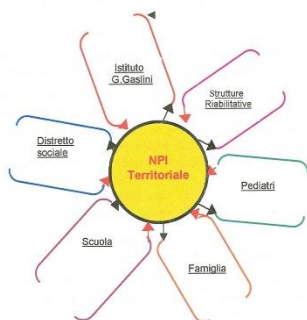
I *Progetti sui dati biologici*, con offerta di un articolato programma clinico-laboratoristico di Neuropsichiatri infantili e di Genetisti, hanno il target di escludere le forme sintomatiche di condizioni genetiche e di fornire conseguentemente l'opportuno consiglio genetico; in questo ambito, si sono aperti un programma di lavoro e di studio in collaborazione con altri Centri nazionali IRCCS, sotto l'egida del Ministero della Salute e, all'interno del Gaslini, una ricerca con i Neuroradiologi per lo studio del connettoma, per comprendere maggiormente la connettività delle aree cerebrali.

L'*assistenza clinica* si è focalizzata sulle nuove problematiche dinanzi all'incremento di ricoveri di bambini/ragazzi con DSA grave in stato di *eccitamento psicomotorio* e auto/eteroaggressività, che provocano una crisi familiare nella sua gestione domiciliare. Abbiamo riscontrato che esso è talvolta sostenuto da problemi internistici non riconosciuti (come in caso di dolori vari non comunicati dal soggetto), risolti da un team multidisciplinare, talaltra da un severo disadattamento sociale e scolastico, che necessita un complesso programma di interventi psicoeducativi, psicofarmacologia mirata, terapia ambientale.

Negli ultimi 2 anni, dinanzi al disorientamento dei genitori successivamente alla comunicazione della diagnosi ed ai tempi prolungati di attesa dei trattamenti, abbiamo realizzato dapprima il "*Progetto Piccolini*" e più recentemente il "*Progetto Teddy Bears*", che con differenti metodologie ma simile approccio viene condotto un ciclo breve di trattamento post-diagnosi e di formazione dei genitori. Essi sono basati sullo sviluppo dell'intersoggettività e delle competenze neuropsicologiche nel bambino e della promozione della comunicazione e degli interventi psicoeducativi da parte dei genitori. Da essi abbiamo avuto un elevato ritorno sui risultati ottenuti sui bambini ed un alto gradimento dei genitori stessi.

Contemporaneamente siamo stati coinvolti nelle ricerche in atto presso l'*Istituto Italiano di Tecnologie* (IIT), dove Prof Cristina Becchio, Dr.ssa Caterina Ansuino e i loro collaboratori hanno sviluppato metodologie avanzate per lo *studio delle prassie* nei bambini autistici ad alto funzionamento; abbiamo così attuato una ricerca sulla loro organizzazione ed abbiamo ora un atto la progettazione del suo prosecuzione per ulteriori approfondimenti, mentre stiamo valutando la possibilità di utilizzo di un robot amico e riabilitatore.

Per promuovere un *avanzamento dell'organizzazione dei servizi*, partecipiamo da tempo al Tavolo regionale Autismo, in rete ospedale-territorio e Associazioni di categoria, sotto l'egida dell'Assessore alla Salute e Servizi Socio-sanitari e dell'Agenzia Sanitaria Ligure (A.Li.Sa.).



Nell'ottica di promuovere la conoscenza dei DSA, recentemente abbiamo collaborato con gli esperti dell'IIT ad un incontro pubblico di *informazione* nell'ambito dell'ultimo Festival della Scienza, sui "Segni precoci", mentre per la crescita degli operatori addetti abbiamo organizzato un evento di *formazione*, il Convegno Organizzazione di Convegno internazionale su "Autismo: verso un futuro migliore", a Palazzo Ducale, con focus sulle recenti acquisizioni pervenute dalla ricerca internazionale, sul problema della transizione all'età adulta, sulle buone prassi correlate alla diagnosi precoce, sulle novità concernenti le nuove tecnologie ed il trattamento.

Molte sono le attività sviluppate nel nostro paese e nel mondo a favore dei soggetti affetti da DSA. Ma i bisogni di questa condizione sono rilevanti e complessi e concernono ogni ambiente di vita del bambino per ogni momento della sua vita. Richiedono quindi risposte omogenee, competenti e strutturate, aderenti alle nuove acquisizioni, diffuse alla famiglia, alla scuola, ai centri medici e riabilitativi ed alle strutture del tempo libero. I lavori sono in corso, il percorso è ancora lungo e difficoltoso e ogni apporto ben costruito costituisce perciò un contributo utile all'avanzamento di questa strada.

Conosciamo quanto Kiwanis, particolarmente impegnato nel servire i bambini nel mondo, sia attivo anche nell'ambito dell'Autismo ed abbia prodotto il *Progetto "Martino, il piccolo lupo"*, libretto che è un ottimo strumento per la Scuola italiana impegnata nel processo di inclusione dei nostri bambini "speciali" al fine di presentare ai compagni (e raggiungere così i loro genitori) le peculiarità del funzionamento autistico e renderlo così più vicino e più amico. Esso è di tutto in linea con le più attuali metodologie di approccio, piacevole per adulti e bambini, efficace nella comunicazione con loro. Lo sosteniamo con vero piacere!



Love me! Share me! Live me!

e sarò il tuo Ambasciatore Kiwanis