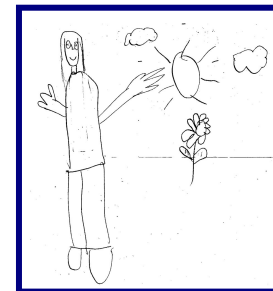


ALMA MATER STUDIORUM
UNIVERSITÀ DI BOLOGNA
DIPARTIMENTO DI SCIENZE NEUROLOGICHE

1° corso di formazione per insegnanti di sostegno e di classe



La disabilità in età evolutiva **Clinica dell'autismo ad alto e basso funzionamento**

Antonia Parmeggiani
Servizio di Neuropsichiatria Infantile
Centro Universitario per l'Autismo
Dipartimento di Scienze Neurologiche
Università di Bologna

Prima descrizione di Kanner e Asperger nel 1943-1944

“...la cosa che impressiona di più è
l'inaccessibilità..., il suo distacco...”
(Kanner, 1943)

- Lo sviluppo cerebrale si compie durante la vita fetale
- ... e continua anche oltre la prima decade di vita
- L'esperienza influenza lo sviluppo cerebrale
- Il cervello infantile ha molte più possibilità di apprendere rispetto al cervello dell'adulto

- Nel cervello immaturo iperproduzione di cellule, di spine dendritiche, di ramificazioni assionali e di contatti sinaptici (fenomeno della ridondanza) → morte neuronale → aumento specificità rete neuronale
- Sinapsi elettriche e sinapsi chimiche (comunicazione tra neuroni)

- Pianto
- Sorriso al volto
- L'attenzione condivisa inizia a comparire intorno ai 6 mesi di vita per raggiungere la piena specificità a 14 mesi; è un prerequisito importante per l'acquisizione del linguaggio
- Seguire lo sguardo dell'adulto (9 mesi)
- Gesto "protodichiarativo" (indicare all'adulto un oggetto - 10 mesi)
- Gioco simbolico

Baron-Cohen et al., 1995

- L'autismo è una sorta di agnosia degli stati intenzionali che impedirebbe al soggetto di modularsi nell'universo delle interazioni sociali e di acquisire le competenze che consentono di interagire con le menti e le esperienze altrui
- Il deficit primario dell'autismo è l'impossibilità di sviluppare i processi cognitivi che consentono di orientarsi socialmente

Teoria della Mente

- Modulo cognitivo che matura entro i 4 anni di vita secondo il quale il soggetto riflette e comprende le emozioni altrui
- Con lo sguardo referenziale, l'attenzione condivisa e il gioco di finzione il bambino apprende a riconoscere le emozioni degli altri
- *Nel bambino con autismo il processo non si estrinseca pertanto egli è incapace di comprendere gli stati mentali propri e altrui*

Dapretto et al., 2005

- Soggetti con autismo ad alto funzionamento riconoscono e imitano espressione di alcune emozioni ma utilizzando circuiti cerebrali differenti
- Non utilizzato circuito mirror premotorio e ipoattivazione di insula ed amigdala
- Iperattivazione corteccia visiva



Mancanza contenuto esperienziale al mondo affettivo altrui, rimane una semplice registrazione sensoriale di un evento esterno (Gallese, 2006)

- Autismo
- Disturbi evolutivi globali dello sviluppo psicologico
- Disturbi pervasivi di sviluppo
- Disturbi dello spettro autistico



(diversi livelli di severità)

DSM-IV-TR

Disturbo autistico **F84.0**

Disturbo di Rett **F84.2**

Disturbo disintegrativo dell'infanzia **F84.3**

Disturbo di Asperger **F84.5**

DPS-NAS (+ autismo atipico) **F84.9**

ICD-10

Autismo infantile

Autismo atipico **F84.1**

S. di Rett

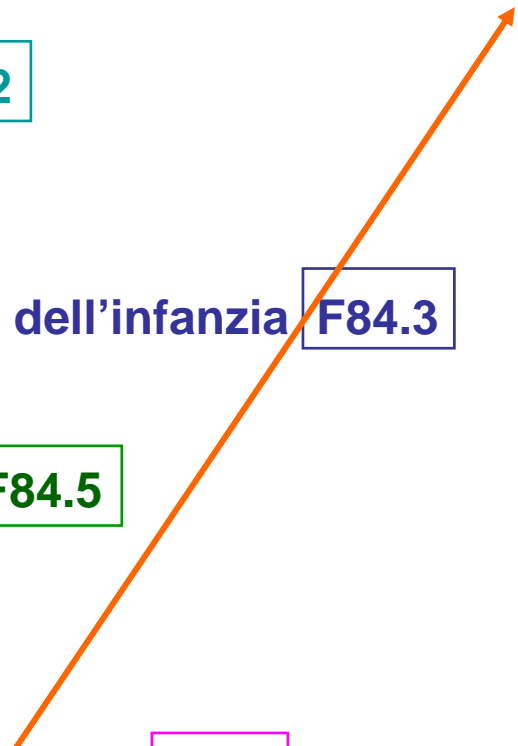
S. iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati (F84.4)

S. disintegrativa dell'infanzia di altro tipo

S. di Asperger

Altre S. da alterazione globale dello sviluppo psicologico **F84.8**

S. non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico



Compromissione grave e generalizzata in differenti aree dello sviluppo (DSM-IV-TR, 2000):

- **Capacità di interazione sociale reciproca**
- **Capacità di comunicazione**
- **Presenza di comportamenti, interessi e attività stereotipate**
- **Esordio nei primi anni di vita**

DSM-5

New name for category, autism spectrum disorder, which includes autistic disorder (autism), Asperger's disorder, childhood disintegrative disorder, and pervasive developmental disorder not otherwise specified.

- Differentiation of autism spectrum disorder from typical development and other "nonspectrum" disorders is done reliably and with validity; while distinctions among disorders have been found to be inconsistent over time, variable across sites and often associated with severity, language level or intelligence rather than features of the disorder.
- Because autism is defined by a common set of behaviors, it is best represented as a **single diagnostic category** that is adapted to the individual's clinical presentation by inclusion of clinical specifiers (e.g., severity, verbal abilities and others) and associated features (e.g., known genetic disorders, epilepsy, intellectual disability and others.) **A single spectrum disorder is a better reflection of the state of knowledge about pathology and clinical presentation;** previously, the criteria were equivalent to trying to "cleave meatloaf at the joints".

Primi segnali

- Sospetto di sordità
- Ritardo del linguaggio

Eseguire esame audiometrico o ABR

Segni precoci

- Studi retrospettivi, e prospettici
- Segni precoci (prima del 1° anno)
- Regressione (tra 1° 2° anno - media 16-20 mesi) 15.6-27% (Fombonne E, Chakrabarti, 2001; Lingam et al., 2003)
- Possibile associazione ritardo sviluppo e regressione

A Prospective Study of the Emergence of Early Behavioral Signs of Autism (Ozonoff et al., 2010)

- Comparazione di una popolazione di bambini con DSA e bambini normali
- Comparsa segni dopo il 6° mese di vita, solitamente dai 12 mesi

DSM-IV-TR: comportamento

Interazione sociale

- Grave deficit comunicazione non verbale (sguardo, espressione facciale, postura, gestualità)
- Deficit relazione sociale rispetto all'età del soggetto
- Mancanza di coinvolgimento nella ricerca di piacere o interessi
- Mancanza di reciprocità emotiva

DSM-IV-TR: comportamento

Linguaggio, comunicazione, immaginazione

- Ritardo o assenza di linguaggio
- Se presente linguaggio impossibilità di iniziare o sostenere una conversazione
- Linguaggio ripetitivo o stereotipato
- Mancanza di gioco di finzione o imitativo

Deficit comunicazione e linguaggio

- Espressione verbale
- Comprensione verbale
- Intento comunicativo (non solo verbale ma anche gestuale, sguardo, espressione volto) (pragmatica)
- Bizzarie, intonazione anomala, ecolalia

N.B. Linguaggio spontaneo < linguaggio su richiesta (pazienti trattati con ABA)

Deficit comunicazione e linguaggio

Diagnosi differenziale

- Ipoacusia
- Ritardo mentale
- Disturbi di sviluppo del linguaggio
- Mutismo selettivo

Deficit comunicazione e linguaggio

Diagnosi differenziale

- Ipoacusia
- Ritardo mentale
- Disturbi di sviluppo del linguaggio
- Mutismo selettivo

DSM-IV-TR: comportamento

Comportamento, interessi e attività ristretti, stereotipati, ripetitivi

- Preoccupazione eccessiva per interessi limitati e stereotipati
- Aderenza rigida a rituali o attività routinarie non funzionali
- Attività motorie stereotipate e ripetitive
- Attaccamento e preoccupazione per parti di oggetti

- Prevalenza 60-70/10.000 (Fombonne, 2009)
- Rapporto maschi e femmine 3-4:1 (esclusa S. di Rett)
- Familiarità nei fratelli (3-7%) e nei gemelli monozigoti (concordanza 60-96%); gemelli dizigoti (0-24%)



Interazione fattori genetico-ambientali
Epigenetica

Autismo "sindromico"

Presenza di fenotipo o fattori eziologici conosciuti



Malattie rare

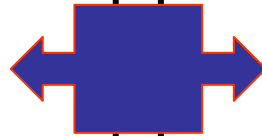
- sclerosi tuberosa
- fragilità cromosoma X
- anomalie cromosomiche
- ecc.

Autismo "non sindromico"

Senza fattori eziologici evidenti né fenotipo particolare (genesi multifattoriale)



- Eterogeneità genetica (effetti multipli genetici)
- Molti geni che contribuiscono allo stesso processo
- Ambiente



Manifestazioni e disturbi associati

- Ritardo mentale
- Disarmonie nello sviluppo delle capacità cognitive
- Anomalie dell'alimentazione
- Disturbi del sonno
- Anomalie comportamentali
- Disturbi dell'umore e dell'affettività
- Epilessia
- Disturbi del movimento

RITARDO MENTALE

QI \leq 70 segnalato nel 70-90% dei casi con autismo infantile; 40% con QI $<$ 40 (Gillberg e Coleman, 1992)

RM non presente nel Disturbo di Asperger

Disarmonie nello sviluppo delle capacità cognitive

L'autismo non è un disturbo omogeneo essendo caratterizzato da funzioni notoriamente deficitarie contro altre risparmiate o perfino di ordine superiore (Riva, 2000)

“Pick profile” alla WISC (Baron et al., 1995):

- Buoni risultati nel “disegno con i cubi” e nella “ricostruzione di oggetti”
- Risultati scadenti nella “comprensione” e nelle “storie figurate”

Tipico dei soggetti con autismo indipendentemente dalle abilità e dall'età

Abilità risparmiate o eccezionalmente sviluppate (memoria, talento musicale, abilità matematiche)

Alcuni soggetti imparano a leggere ancor prima di avere acquisito un linguaggio parlato (Baron et al., 1995)

Original article

Epilepsy and EEG paroxysmal abnormalities in autism spectrum disorders

Antonia Parmeggiani ^{*}, Giulia Barcia, Annio Posar, Elena Raimondi, Margherita Santucci, Maria Cristina Scaduto

Autism Centre, Child Neurology and Psychiatry Unit, Department of Neurological Sciences, University of Bologna, Italy

Received 1 April 2010; received in revised form 2 July 2010; accepted 4 July 2010

Abstract

The occurrence of epilepsy in autism is variable; nevertheless, EEG paroxysmal abnormalities (PA) are frequently recorded in patients with autism, although the influence of epilepsy and/or EEG PA on the autistic regression has not been clarified yet. We examine a large sample of 345 inpatients with autism, divided into three groups: (1) patients without epilepsy and EEG PA; (2) patients with EEG PA but no seizures; (3) patients with epilepsy including febrile convulsions. The prevalence of epilepsy (24.9%) and EEG PA (45.5%) was higher than that reported in the general population. The significant differences among the three groups concerned autistic regression (comparison between groups 1 and 2, $p < 0.05$; comparison between groups 1 and 3, $p < 0.01$), cerebral lesions (comparison between groups 1 and 2, $p < 0.05$; between groups 1 and 3, $p < 0.001$), and symptomatic autism (comparison between groups 1 and 2 as much as comparison between groups 1 and 3, $p < 0.001$), which were prevalent in groups 2 and 3; while severe/profound mental retardation was more frequent in group 3 compared to group 1 ($p < 0.01$). Focal epilepsy (43.0%) and febrile convulsions (33.7%) were frequent in the third group with epilepsy. EEG PA were mainly localized in temporal and central areas (31.4%). Only 2.6% of patients had subcontinuous/continuous EEG PA during sleep. Seizures and EEG PA were not related to autistic regression. EEG PA occurred mainly in childhood, while epilepsy tended to occur ($p < 0.001$) as age increased. The age at onset of seizures had two peaks: between 0 and 5 and between 10 and 15 years with no difference between idiopathic and symptomatic cases. In 58.5% of subjects aged ≥ 20 years, epilepsy including febrile seizures occurred at some point of their lives, while cases with only EEG PA were less frequent (9.7%). The relationship among autism, EEG PA and epilepsy should be clarified and investigated. In autism, seizures and EEG PA could represent an epiphenomenon of a cerebral dysfunction independent of apparent lesions.

© 2010 Elsevier B.V. All rights reserved.

Epilessia 24.9%

Anomalie EEG 45.5%

Epilessia focale 43.0%

CF 33.7%

POCS 2.6%

non regressione

legata all'epilessia

età esordio crisi
tra 0-5 e tra
10-15 anni
non differenze
tra casi idiopatici
e sintomatici

epilessia rappresenta
un epifenomeno
di una
disfunzione
cerebrale
indipendente
da lesioni cerebrali

Evoluzione

(Rapin e Tuchman, 2006)

- Modificazioni comportamento con l'età (possibile miglioramento)
- Persistenza del deficit di comunicazione anche se l'isolamento può essere meno importante
- Stereotipie ridotte, persistenza di posture e atteggiamenti bizzarri
- Alcuni soggetti con autismo lieve migliorano indipendentemente dal trattamento; altri non migliorano anche se il trattamento è intensivo
- Non ci sono studi epidemiologici o descrizioni sistematici sulla longevità o la prognosi a lungo termine dei soggetti in età avanzata con autismo

IMPORTANZA DELLA RICERCA

- 1) CONCETTO DI AUTISMO COME DISTURBO BIOLOGICO
- 2) MIGLIORARE LA CONSULENZA IN CAMPO GENETICO
- 3) CAPIRE IL SIGNIFICATO E I RISCHI DEL FENOTIPO "AMPIO"
- 4) COMPrensione DI ASPETTI DELLO SVILUPPO NEURONALE
- 5) IDENTIFICARE I FATTORI PROTETTIVI NEGLI INDIVIDUI GENETICAMENTE PREDISPOSTI
- 6) CAPIRE IL RUOLO DEI FATTORI AMBIENTALI

grazie per l'attenzione