

IV LEZIONE di ELEMENTI DI NEUROPSICHIATRIA

docente: dr.ssa Valeria Fenzi

DISTURBI GENERALIZZATI DELLO SVILUPPO

I disturbi generalizzati dello sviluppo rappresentano un capitolo molto complesso e dibattuto, essendo ancora in corso di studio e verifica la causa scatenante e lo sviluppo patogenetico. Le diverse correnti di pensiero hanno nel tempo strutturato differenti sistemi di classificazione che risentono delle ipotesi teoriche di base. Di conseguenza anche per quanto concerne l'approccio terapeutico e/o riabilitativo si registrano diverse strategie, che rendono ancor più complesso il compito di fornire una presentazione il più possibile esaustiva e chiara di questa problematica.

Tali disturbi rappresentano peraltro situazioni cliniche di grande impatto in tutti gli ambiti della vita, sociale e di relazione (famiglia, scuola, lavoro), e pertanto meritano di essere trattati in maniera specifica.

Attualmente i sistemi di classificazione più frequentemente utilizzati, su cui vi è un diffuso consenso sono DSM-IV (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders) ed ICD-10 (International Classification of Diseases).

I Disturbi generalizzati dello sviluppo rappresentano una distorsione dello sviluppo di base che riguarda la comunicazione, verbale e non verbale, le capacità sociali e l'attività immaginativa. Sono inoltre compromesse funzioni psicologiche di base quali l'attività motoria, l'attenzione, la percezione sensoriale, l'umore ed il funzionamento intellettuale. Nel DSM viene precisato inoltre la frequente associazione con ritardo mentale.

Secondo il DSM-IV si riconoscono all'interno di questo capitolo i seguenti distinti disordini:

- Disturbo Autistico
- Disturbo di Rett
- Disturbo Disintegrativo della fanciullezza
- Disturbo di Asperger
- Disturbo Generalizzato dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato (NAS)

L'ICD-10, che raggruppa questi disturbi sotto la dicitura di Sindromi da Alterazione Globale dello Sviluppo Psicologico, oltre alle cinque sindromi elencate, inserisce anche:

- Autismo atipico
- Sindrome iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipi

Ora prenderemo in esame il disturbo di più frequente riscontro clinico (la Sindrome Autistica) e solo brevemente accenneremo alla S. di Rett, alla S. di Asperger e al Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza.

AUTISMO E SINDROMI AUTISTICHE

Le caratteristiche distintive del Disturbo Autistico sono la menomazione:

- **dell'interazione sociale**
- **della comunicazione verbale e non verbale**
- **del comportamento e della attività immaginative**

Per la formulazione della diagnosi di autismo, oltre alla compromissione nelle tre aree, l'esordio dei sintomi deve avvenire **entro i tre anni** di vita.

Per quanto concerne la **menomazione qualitativa nelle interazioni sociali reciproche**, essa si evidenzia nell'incapacità di comportamenti non verbali come il contatto oculare, la mimica facciale, la postura ed i gesti comunicativi, nell'incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei appropriate rispetto al livello di sviluppo, nella mancanza di condivisione spontanea di esperienze con gli altri, nella mancanza di reciprocità sociale ed emozionale. Tali manifestazioni risultano sempre presenti nel disturbo ma possono variare nel corso nella vita e nei differenti contesti ed essere d'intensità variabile da soggetto a soggetto, a seconda del grado di disturbo presentato, essendo possibile riscontrare nell'Autismo un'ampia gamma di modalità di presentazione.

Il bambino autistico potrebbe essere in grado di interagire da un punto di vista fisico, in attività di gioco corporee, ma non essere in grado di entrare in un gioco immaginativo o in cui gli venga richiesta la capacità di cooperare.

La **menomazione qualitativa nella comunicazione** interessa sia l'area verbale che non verbale, in maniera diversa a seconda dell'età e della profondità del disturbo.

Si manifesta con un *ritardo o la totale assenza del linguaggio, con linguaggi atipici per tono, volume o estensione della voce, con comparsa di ecolalie e neologismi*. Dove è presente un linguaggio, esso è caratterizzato da *ripetività di contenuti, incapacità di usare e comprendere un linguaggio metaforico, figurato, di tipo simbolico*. Il gioco immaginativo e simbolico, che si correla con la comparsa di una comunicazione adeguata, appare anch'esso povero e ripetitivo.

Un elemento caratteristico della sindrome è la presenza di **comportamenti stereotipati** che tendono a ripresentarsi frequentemente nel corso della giornata, apparentemente non finalizzati, fino a divenire in alcuni casi l'unica attività effettuata. Le *stereotipie gestuali (es. movimento di sfarfallamento o di rotazione con le mani, spesso in visione laterale)* tendono a diminuire in frequenza nel corso della vita e molto spesso si modificano, talora divenendo più complesse od inserite in una attività rituale più articolata.

Accanto ai sintomi già descritti, che rappresentano gli elementi indispensabili per poter formulare una diagnosi di autismo, sono frequentemente presenti una serie di **altri sintomi** meno specifici, quali la presenza di *posture anomale, deficit di coordinazione e di organizzazione della motricità, alterazione della percezione (es. uditiva con iperacusia), che determina risposte abnormi a stimoli sensoriali di intensità normale, manierismi alimentari, che si manifestano sia nella modalità di alimentarsi che nella qualità del cibo assunto (fino a giungere a restrizioni della dieta a solo 2-3 alimenti), disturbi del sonno, ansia generalizzata che non sempre è riconducibile ad una situazione scatenante, reazioni affettive bizzarre e tono dell'umore labile*.

Nella storia dei soggetti affetti da autismo si riscontra spesso una **familiarità** per autismo, difficoltà di interazione sociale, ritardi o disturbi di linguaggio, disturbi cognitivi, disturbi di apprendimento, disturbi maniaco-depressivi, schizofrenia, disturbi ossessivo-compulsivi, S. di Tourette.

La **prevalenza** del disturbo è di **0.7-15/10.000 soggetti**, a seconda dei diversi studi, con una distribuzione rispetto al sesso che indica una netta prevalenza a carico del sesso maschile (**M:F=2-4:1**).

Sono inoltre frequentemente **associate patologie neurologiche e dello sviluppo psichico** :

- **Ritardo mentale** (il 70-90% dei soggetti presenta un QI inferiore a 70, limite stabilito tra intelligenza nei limiti di norma e ritardo mentale, nei test intellettivi standardizzati, di cui il 40% si colloca nel ritardo mentale medio-grave, cioè con un QI inferiore a 50).
- **Manifestazioni convulsive ed Epilessia** (presente con ampia variabilità percentuale a seconda degli studi, dal 4 al 42%, ed in particolare le convulsioni febbrili sono rilevate nel 32% dei casi mentre l'epilessia parziale è presente quasi nella metà dei casi).
- **Macrocefalia** (Circonferenza cranica superiore al 97°P, cioè superiore al limite tra normalità, per sesso ed età, ed abnorme sviluppo cranico, presente nel 20-40% dei soggetti).

Dopo aver presentato questa breve descrizione della modalità di presentazione clinica e la sintomatologia prenderemo ora in rassegna le principali **ipotesi etiopatogenetiche (causali)**.

Ancora oggi rimane solo ipotizzata la causa che determina l'insorgenza del disturbo autistico, così come rimane da studiare la concatenazione di eventi patologici che determinano l'insorgenza di un quadro sintomatologico così complesso e variegato, che si correla con il non corretto funzionamento di strutture distinte, sia dal punto di vista anatomico che funzionale, conducendo quindi ad ipotizzare una compromissione multisistemica, di origine verosimilmente multifattoriale.

La maggior parte degli autori concorda sulla presenza di una **causa biologica** del disturbo, anche se alterazioni chiare risultano identificabili solo nel 10% dei casi esaminati, e di queste in particolare sono descritte:

- **Alterazioni genetiche**

Sono stati effettuati numerosi studi epidemiologici (su ampie popolazioni) che confermano la presenza di una familiarità per tale disturbo con uno spettro di presentazione molto vario nel gentilizio. Il rischio di ricorrenza è del 2.2% nei fratelli per arrivare al 60% nei gemelli monozigoti (gemelli che condividono lo stesso patrimonio genetico), sottolineando il forte legame con il substrato genetico anche se, non trovando una concordanza del 100% appunto nei gemelli omozigoti, si deve ipotizzare la presenza di concause differenti, verosimilmente di natura ambientale. Il rischio di ricorrenza della diagnosi di autismo o di deficit cognitivo o del comportamento sociale di grado lieve nei parenti di I° è del 20%.

Va sottolineato inoltre il riscontro di aberrazioni cromosomiche a carico dei cromosomi 7, 13,15,16 (in particolare sembrano promettenti le ricerche a carico del *cromosoma 7*).

- **Alterazioni morfostrutturali**

Sono state identificate alterazioni anatomiche e ultrastrutturali a carico delle seguenti aree cerebrali: *tronco dell'encefalo, cervelletto e sistema limbico*, anche grazie all'introduzione delle recenti metodiche di neuroimaging (risonanza magnetica standard e funzionale) che hanno talora evidenziato, come descritto, una riduzione volumetrica del lobo parietale, del corpo calloso, del tronco cerebrale e del cervelletto.

- **Alterazioni del sistema endocrino ed immunologico**

Sono stati riscontrate alterazioni biumorali con aumento dei livelli di *serotonina*, riduzione di quelli *ossitocinici*, alterazioni dei mediatori chimici del sistema endocrino. Sono stati inoltre identificate complesse anomalie del *sistema immunitario*.

I dati della ricerca anatomo-funzionale non sono ad oggi riusciti a sostenere o accreditare una teoria rispetto ad un'altra in quanto nella maggior parte dei casi non sono riconoscibili alterazioni di rilievo e, qualora esistano, esse sono a carico di strutture, anatomicamente e funzionalmente distinte (sistema limbico, cervelletto, lobo frontale, ...). Rimane affascinante l'ipotesi di una **alterazione della rete di connessione** tra strutture cerebrali differenti, ma funzionalmente integrate, che renderebbe ragione della molteplicità di funzioni neuropsicologiche e comportamentali compromesse e la difficoltà di localizzare in un'unica struttura l'alterazione di base.

Sopravvive peraltro, accanto a questo approccio neurobiologico, una corrente di pensiero, che ha rappresentato nel passato l'interpretazione dominante, che tenta di interpretare il disturbo autistico in **chiave psicodinamica**, come conseguenza di un alterato sviluppo della personalità e disturbo precoce della prime relazioni del bambino, in particolare con la madre.

Ora prenderemo in esame più in dettaglio gli **aspetti cognitivi e neuropsicologici**.

Gli studi effettuati hanno condotto alla formulazione di differenti teorie riguardo alla modalità di funzionamento cognitivo e neuropsicologico dei soggetti autistici.

Ora prenderemo in esame i **dati della letteratura** sull'argomento ed i **Modelli Teorici** attualmente più accreditati.

Innanzitutto va ancora una volta ricordato che la presenza di differenti modelli nasce dalla disomogeneità di presentazione del disturbo autistico e dalla compromissione di diverse aree, che rende il problema estremamente complesso e difficilmente riconducibile ad un'unica alterazione o percorso patogenetico.

Le teorie più accreditate partono dal presupposto che la maggior parte dei soggetti autistici (dal 65 all'85% nella maggioranza degli studi, per arrivare però anche al 99% in alcuni lavori) presenti un **ritardo mentale**, caratterizzato da un **QI**, ottenuto mediante test standardizzati, < 70 .

Già in passato però veniva segnalato che il disturbo autistico presentava alcune caratteristiche di funzionamento che differivano da quanto osservato nei soggetti affetti da ritardo mentale.

I soggetti autistici presentavano prestazioni nettamente più favorevoli in compiti visuo-spaziali che in quelli a mediazione verbale. Colpivano inoltre le segnalazioni di persone autistiche, che rappresentano invero meno del 5% della popolazione studiata, con isolate abilità superiori alla norma (es. nel calcolo aritmetico o nelle capacità mnemoniche).

Va sottolineato che i soggetti che presentano un QI superiore a 65-70 (15-35%) sono descritti come **autistici ad alto funzionamento** ed hanno in generale una prognosi più favorevole.

In realtà il problema nosologico appare piuttosto controverso ed attualmente per esempio si dibatte sull'opportunità di mantenere o meno la distinzione tra l'autismo ad alto funzionamento cognitivo e la S. di Asperger, in cui lo sviluppo del linguaggio e le funzioni cognitive risultano nei limiti di norma. Alcuni autori tendono inoltre a definire tali situazioni cliniche Sindromi borderline psicotiche, Disturbi schizoidi di personalità e Disturbi della Comunicazione.

Nelle situazioni più deficitarie (i soggetti con $QI < 50$ rappresentano, secondo la maggior parte degli studi, il 40% della popolazione studiata, per raggiungere la quasi totalità del campione) diviene difficile la distinzione con il ritardo mentale vero e proprio e pertanto, secondo alcuni, dovrebbe essere utilizzato un criterio di inclusione più restrittivo, escludendo appunto gli estremi della popolazione per quel che concerne il funzionamento cognitivo, identificando nella fascia intermedia la popolazione autistica vera e propria, o per lo meno la popolazione in cui diviene meno problematica la diagnosi differenziale con altre situazioni cliniche.

Esistono inoltre pazienti che presentano una sintomatologia autistica ma non soddisfano pienamente i criteri diagnostici, per l'età d'esordio (dopo i 3 anni) e/o per la sintomatologia (mancato riscontro di una anomalia sufficientemente dimostrabile in una o due delle tre aree richieste per la diagnosi)

In questo caso si parla di **autismo atipico**.

L'eterogeneità clinica è ulteriormente complicata dalla presenza all'interno del quadro autistico di autismi secondari o autismi associati ad una alterazione organica riconoscibile (x-fragile, rosolia congenita,...), il cui impatto sull'evoluzione, intesa come risposta ai trattamenti e prognosi a distanza, appare frequentemente non trascurabile.

Non entreremo ora in discussione sull'opinabilità delle definizioni di intelligenza e di ritardo mentale né sulle ben note controversie sull'uso dei test per la valutazione delle competenze cognitive di un soggetto, anche al di fuori della problematica autistica. Sicuramente risulta molto spesso difficile stabilire, nei soggetti affetti d'autismo, l'attendibilità della risposta data per la presenza del disturbo comportamentale e d'interazione, la frequente facile esauribilità e saturazione dell'attenzione.

Per quanto concerne la valutazione cognitiva sono ben note le segnalazioni di un profilo *caratteristico utilizzando la scala di intelligenza WISC-R: discrepanza significativa tra QIV(quoziente intellettivo verbale) e QIP(quoziente intellettivo non verbale o di performances) a favore di quest'ultimo, picchi positivi nei subtest Disegno con i Cubi e Ricostruzione di Oggetti e negativi nei subtest Comprensione e Storie Figurate, che sono interpretabili in accordo con il rilievo di un disturbo prevalente a carico delle abilità verbali (sia nel versante recettivo che espressivo e, quando relativamente preservate, più a carico della categorizzazione semantica che della competenza lessicale) ed ad una relativa integrità delle funzioni visuo-spaziali.*

Vanno peraltro segnalati i risultati di studi che tendono a non confermare tali osservazioni.

Anche ad una valutazione dello sviluppo, mediante la scala **Griffiths**, emerge un profilo caratteristico con picchi nelle abilità motorie e visuo-spaziali e cadute nell'area verbale e del ragionamento pratico.

La scala di performances **Leiter-r** rappresenta un'ottima possibilità di valutazione cognitiva laddove la funzione comunicativa risulta largamente compromessa, come si realizza nell'autismo. Essa peraltro sembra presentare un'alta correlazione positiva tra scala intera, QIP della WISC-R e il QI della Leiter.

Sono inoltre ben note le peculiari alterazioni d'alcune **funzioni neuropsicologiche:**

Memoria: *ottima memoria a breve termine ma deficit della memoria categoriale, per fatti recenti ed episodica.*

Attenzione: *deficit di attenzione escluso per ristretti campi d'interesse dove risulta invece molto difficile distogliere il soggetto dal focus attentivo.*

Linguaggio: *rovesciamento nell'uso dei pronomi, incapacità di comprendere ed utilizzare gli aspetti pragmatici del linguaggio, incomprendione delle figure retoriche e del linguaggio figurato, presenza di neologismi ed utilizzo di vocaboli ricercati o inusuali, sottolineando comunque l'assenza totale del linguaggio nel 25% dei casi.*

Motricità: *compromissione maggiore a carico della motricità globale rispetto a quella fine.*

Va inoltre sottolineato che il QI rappresenta, secondo alcuni studi uno tra gli indicatori prognostici più favorevoli, accanto ad un trattamento istituito precocemente (< 4 anni d'età), da cui si deduce la necessità di effettuare una diagnosi sempre più precoce (l'obiettivo individuato sarebbe entro i 24 mesi), al sesso maschile, ad una buona memoria verbale.

Un alto quoziente intellettivo si correla inoltre ad un'evoluzione favorevole delle competenze comunicative, degli apprendimenti scolastici e del comportamento sociale, così che in età adulta non sussistono più, per alcuni di questi soggetti, i criteri minimi per mantenere una diagnosi di autismo.

Sono stati elaborati nel tempo alcuni modelli interpretativi che tentano di spiegare la presenza nel disturbo autistico di tre aree deficitarie nelle fasi precoci dello sviluppo sociale; ora citeremo i più conosciuti ed accreditati:

1) **Teoria del deficit della “cognizione” sociale** considera centrali nella patogenesi del disturbo alcuni elementi comportamentali, riconoscibili fin dalle più tenere età: la mancanza di contatto affettivo già presente nella relazione precoce madre-bambino con incapacità di riconoscere le emozioni e di rispondervi in maniera adeguata ed adattiva; mancanza d'attenzione condivisa e deficit dell'imitazione.

2) **Teoria della Mente** considera centrale l'incapacità dei soggetti affetti da autismo di rappresentarsi lo stato mentale altrui e di se stessi, per la quale non sarebbero in grado di raffigurarsi un agire che tenga conto delle credenze e dei pensieri soggettivi. Gli autistici sarebbero pertanto in grado di rispondere agli stimoli ambientali solo dentro un rapporto oggettuale, vissuto ed esperito nel concreto. Tale teoria spiegherebbe il deficit di gioco simbolico frequentemente osservato.

3) **Teoria dell'alterazione delle funzioni esecutive (pianificazione, categorizzazione)** rende ragione dei comportamenti rigidi e stereotipati e del ristretto campo di interessi, con un deficit delle funzioni frontali ed in particolare nella capacità di pianificare una sequenza e di monitorarne lo svolgimento con attività di feed-back, nella capacità di spostare l'attenzione su diversi stimoli, distogliendola da quelli catturanti, o su più stimoli contemporaneamente.

4) **Teoria della debole coerenza centrale** considera infine centrale la caratteristica dei soggetti affetti da autismo di non attribuire diverso valore a stimoli con significato da quelli senza significato e/o random e quindi di non riuscire ad astrarre da uno stimolo complesso gli elementi significativi ed unitari rispetto a quelli privi di significato, per cui pertanto ricordano maggiormente gli aspetti formali che il contenuto di un discorso.

Come è possibile dedurre da questa rapida carrellata, nessuno dei modelli formulati è in grado di rappresentare in maniera convincente ed unitaria la realtà autistica, in tutta la sua complessa sintomatologia e multiformità di presentazione.

I modelli teorici sono tuttavia necessari per guidare la ricerca futura con la consapevolezza della necessità di modificarli o sostituirli, alla luce dei progressi ottenuti.

Da quanto presentato fino ad ora appare chiaro che la **diagnosi di Autismo** è di tipo puramente descrittivo, sulla base della presenza o assenza di sintomi clinici (manifestazioni comportamentali osservabili), senza il supporto o la conferma nei dati strumentali.

I Sistemi Internazionali di Classificazione stabiliscono che la diagnosi può essere formulata solo in presenza di almeno 6 sintomi, di cui:

- almeno 2 a carico dell'interazione sociale
- almeno 1 a carico di comunicazione
- almeno 1 a carico del comportamento

Inoltre l'esordio dei sintomi deve avvenire prima dell'età di 3 anni e l'anomalia non deve essere riconducibile al Disturbo di Rett o a Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza.

Sempre per tali sistemi classificativi deve inoltre essere condotta una diagnosi differenziale con la Schizofrenia, in cui sono presenti in maniera patognomica allucinazioni, deliri, incoerenza, allentamenti nei nessi logici ed associativi, e con il Disturbo Schizotipico di personalità in cui invece manca l'alterazione gravissima delle funzioni sociali e del linguaggio.

DSM ed ICD-10 specificano ulteriormente i sintomi riscontrabili nelle tre aree come segue:

Compromissione qualitativa dell'interazione sociale

1. Marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee ed i gesti che regolano l'interazione sociale.
2. Incapacità a sviluppare relazioni adeguate all'età di sviluppo con i coetanei.
3. Mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi ed obiettivi con altre persone.
4. Mancanza di reciprocità sociale o emotiva

Compromissione qualitativa della comunicazione

1. 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.

2. In soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione con altri.
3. Uso di linguaggio stereotipato o ripetitivo o eccentrico.
4. Mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo.

Modalità di comportamenti, interessi, attività ristretti, ripetitivi, stereotipati

1. Dedizione assorbente a uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali per intensità o per focalizzazione.
2. Sottomissione del tutto rigida a inutili abitudini o rituali specifici.
3. Manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, complessi movimenti di tutto il corpo).
4. Persistente od eccessivo interesse per parti di oggetti.

Per la formulazione della diagnosi vengono spesso applicate griglie di osservazione e questionari strutturati (CARS childhood autism rating scales, ADI-R autism diagnostic interview revised,...), costruiti sui sintomi precedentemente elencati. Questi strumenti oltre a facilitare l'inquadramento diagnostico consentono di stabilire l'intensità del disturbo ed una valutazione nel tempo più oggettiva.

L'**Autismo Atipico** (categoria presente solo nell'ICD-10) presenta gli stessi sintomi descritti per l'autismo, differenziandosi per l'età di insorgenza dei sintomi, che si situa sopra i 3 anni, e per la mancanza di una compromissione sufficientemente dimostrabile in una o due delle tre aree, richiesta per la diagnosi di autismo. Talvolta tale situazione clinica viene descritta come presenza di *tratti autistici*. Nell'autismo atipico si associa più frequentemente il ritardo mentale e la compromissione della comprensione verbale.

Nell'ambito delle Sindromi Autistiche sono possibili differenti **tipi di intervento**, che si articolano su più livelli (terapeutici, riabilitativi, educativi e sociali) e che vanno scelti in funzione dell'età del soggetto, del livello di compromissione generale, del bilancio delle potenzialità e delle abilità raggiunte nonché del livello intellettuale, dell'ambiente in cui il soggetto autistico vive (famiglia, scuola, istituto), nonché delle risorse socio-sanitarie disponibili nel territorio.

La terapia deve essere preceduta da una valutazione prolungata che esplori tutte le aree dello sviluppo del bambino (comunicativa, interattiva, cognitiva, neuropsicologica).

Il progetto terapeutico è fondato sul concetto di sviluppo per cui le acquisizioni raggiunte devono essere integrate nel processo di sviluppo stesso per contribuire alla crescita mentale del bambino. L'intervento riabilitativo deve essere modulato sulla fase di sviluppo attraversata dal bambino, sulle connessioni tra i diversi nuclei patogenetici e sulle strategie di processamento dei dati interni ed esterni.

Il punto fondamentale da raggiungere è la “socializzazione” delle acquisizioni, cioè la capacità di esportarle fuori dalla stanza di terapia e dal rapporto paziente-terapeuta all'interno del maggior numero di interazioni.

Nessun intervento fin qui proposto si è peraltro rivelato risolutivo o migliore in assoluto rispetto agli altri e pertanto vanno contenute le attese miracolistiche dei genitori di una completa guarigione. I percorsi terapeutici sono sempre lunghi ed articolati, modificati nel corso degli anni, per adattarsi alle tappe evolutive raggiunte.

Un approccio terapeutico risulta tanto più efficace tanto più globale, integrato ed individualizzato, condotto da personale sensibile e formato sulla problematica specifica, organizzato in una équipe multiprofessionale, capace quindi di offrire una proposta articolata ma integrata, attivabile nei diversi ambiti e contesti di vita.

Il lavoro d'équipe consente inoltre il supporto degli operatori più direttamente coinvolti nella presa in carico, che rischiano, per il tipo di impegno richiesto ed i risultati non sempre incoraggianti, il “burnt out” (il bruciare le proprie possibilità di prendersi cura).

In particolare le caratteristiche dell'intervento devono tener conto dei livelli diversi di gravità:

Nell'autismo con grave compromissione cognitiva, sarà utile un intervento terapeutico e sociale stabile per tutta l'età evolutiva, un'integrazione dell'intervento sugli aspetti affettivi e cognitivi, un sostegno intensivo alla famiglia, un controllo dell'iter scolastico con permanenze protratte nel tempo ed inserimento sociale protetto.

Nell'autismo con lieve compromissione cognitiva risulterà più utile l'attuazione di cicli terapeutici di volta in volta focalizzati su aspetti prevalenti del disturbo, in gruppo o individuali, un aiuto alla costruzione di una rete sociale, un controllo dell'iter scolastico e dei processi di apprendimento, un inserimento parzialmente protetto ed un sostegno comunque alla famiglia.

Infine nell'autismo con organizzazione cognitiva adeguata andrà pensato piuttosto ad un intervento basato su cicli terapeutici focalizzati sugli aspetti cognitivi del disturbo, interventi psicoterapeutici

sugli aspetti affettivi, un appoggio all'ambiente familiare e sociale, un controllo del processo di apprendimento scolastico ed un sostegno nell'inserimento sociale autonomo.

Passeremo ora in rassegna gli interventi più frequentemente adottati:

Trattamento educativo

In *primo luogo* deve prevedere un approccio individualizzato, perché a dispetto delle classificazioni, gli individui affetti da autismo presentano personalità differenti e background sociali molto vari.

In *secondo luogo* deve prevedere una continuità strutturale in quanto il soggetto autistico ha la necessità di ritrovare le stesse persone che si occupano di lui, le stesse insegnati, una ritmicità costante nelle attività da svolgere, nei tempi e luoghi in cui queste vengono svolte, su cui costruire piccole e lente modificazioni che mirino a renderli più flessibili senza disorientarli o disorganizzarli.

In *terzo luogo* il bambino è di solito in grado di lavorare con un unico pensiero alla volta e quindi le istruzioni devono essere date una per volta, in maniera semplice e priva di ambiguità o possibili interpretazioni. Accanto alle istruzioni verbali è utile associare talvolta una spiegazione gestuale o un modello da imitare.

In *quarto luogo* va ricordato che questi bambini presentano una difficoltà di pianificazione ed organizzazione, oltre che spaziale anche temporale, e pertanto ogni compito deve essere portato a termine prima di iniziare il successivo.

Va sottolineato inoltre che il deficit del linguaggio è molto frequentemente non solo a carico degli aspetti produttivi ma anche a livello di comprensione, soprattutto a livello di contenuti astratti, per cui vanno evitate le frasi lunghe ed articolate, il linguaggio metaforico, ironico o figurato. E' utile a fini comunicativi l'uso di foto o disegni che si riferiscono a situazioni concrete e che sfruttano le normalmente buone competenze visive e visuo-spaziali.

In ambito scolastico è assolutamente auspicabile l'inserimento in ambienti altamente strutturati, con un numero basso di studenti. Nella maggior parte dei paesi, soprattutto di lingua anglosassone, è prevalsa la tendenza ad organizzare per questi soggetti scuole e classi speciali, anche se l'interazione con coetanei senza handicap risulta sempre molto positiva, stimolando modificazioni favorevoli.

Uno tra i metodi educativi più conosciuti e frequentemente utilizzati è il **TEACCH**, che utilizza un sistema molto direttivo e strutturato di istruzioni basate su stimoli visivi, volto a sviluppare le

competenze comunicative, in una sorta di alleanza tra genitori e figure educative, che tendono a riproporre gli stessi esercizi nei diversi ambiti di vita del soggetto.

Un altro approccio psicoeducativo consiste nel ricercare le ragioni ed i significati apparenti, positivi o negativi di un comportamento abnorme (es. l'ecolalia o il linguaggio stereotipato) e tentare di rimuovere le cause individuate piuttosto che intervenire sul sintomo in sé (se per es. il linguaggio stereotipato rappresenta la modalità di esprimere il bisogno di stabilire contatti sociali pur non essendone in grado, si potrebbe iniziare una conversazione di base, utilizzando lo scambio di ruoli). L'intervento psicoeducativo deve peraltro contrastare con fermezza comportamenti gravemente inappropriati (sputare, spogliarsi o masturbarsi in pubblico) che potrebbero ulteriormente isolare le persone autistiche.

Trattamento psicanalitico (con setting modificato-non verbale).

Tale approccio sembra risultare, secondo alcuni studi, più utile nei bambini con funzionamento cognitivo più elevato ed in età adolescenziale.

La concezione psicopatologica, che è alla base di questo tipo di intervento, ha il suo nucleo nella *mancaza del processo di individuazione*, per un insieme di ragioni neurobiologiche, cognitive, psicodinamiche o ambientali. Il futuro bambino autistico mette in atto una serie di meccanismi e processi che gli consentono di evitare di prendere atto, sul piano psichico, delle conseguenze dell'inevitabile separatezza anatomica da sua madre. I bambini autistici sono considerati, in un ottica psicodinamica, come *avvolti nelle proprie sensazioni corporee in un tentativo di respingere le esperienze che inducono terrore, così che la qualità del legame madre-bambino non è emotivo ma basato su sensazioni corporee.*

Il lavoro psicanalitico mira quindi a restituire a questi pazienti la capacità di tollerare la tristezza e la frustrazione e godere della profondità del rapporto con gli altri, *focalizzando sulla capacità di riconoscere gli stati emotivi propri ed altrui ed iniziare ad esprimerli.*

Altri autori sottolineano come il lavoro psicanalitico debba inoltre dedicare attenzione alla difficoltà di introiezione, creando un ambiente che consenta al paziente di accettare variazioni di stimoli e loro combinazioni, modulando così l'eccitazione.

In molti casi il terapeuta deve divenire un oggetto quasi inanimato affinché il soggetto possa inglobarlo nella propria esperienza, senza dovervi controreagire. Un percorso psicanalitico richiede un grande lavoro emozionale per mantenere vive le capacità di pensiero e gli affetti, affinché il bambino possa immaginare, incontrandoli, di averli egli stesso creati e non li avverta come ripetuta esperienza traumatica, a cui dover reagire.

Il lavoro psicanalitico diretto sul paziente deve essere poi affiancato, secondo alcuni terapeuti, da uno analogo di supporto ai genitori, che devono sentirsi compresi nella loro angoscia. Se la relazione di coppia non è riuscita a svolgere una funzione curativa del trauma inconscio personale e reciproco dei genitori, il bambino è incastrato nel terreno delle proiezioni che ne derivano ed i genitori non possono essere per lui quel ambiente di cui ha bisogno per crescere.

Il disinvestimento genitoriale, ed in particolare della madre, è vissuto da bambino come una catastrofe che produce insieme una perdita d'amore e una perdita di senso. Il lavorare sui livelli di collusione della coppia genitoriale permette di liberare quanto è rimasto bloccato, per metterlo a disposizione dei genitori, favorendo una possibilità di sviluppo del loro bimbo.

Trattamento “logopedico”

Accanto al *trattamento classico* vengono insegnate tecniche di *comunicazione alternativa o aumentativa*, mediante l'uso di gesti o disegni, e *comunicazione facilitata*.

Quest'ultima, introdotta negli anni 80 per i bambini privi di parola o con difetti linguistici importanti, consiste nell'utilizzo di una macchina da scrivere o della tastiera di un computer per esprimersi ed apprendere. Oltre all'ausilio della tastiera tale metodo prevede l'aiuto di una persona (“il facilitatore”) che sostiene la mano o l'arto superiore, che il paziente utilizza per scrivere, durante l'esecuzione della scrittura. La finalità di tale facilitazione è il sostegno a livello motorio, prassico ed emotivo. L'effetto di tale tecnica in alcuni casi è risultato davvero sorprendente, consentendo al soggetto di essere compreso meglio nelle proprie attitudini, desideri, stati emotivi e mostrando livelli di comprensione, di apprendimento ed abilità più elevati di quanto atteso. Vi sono numerose segnalazioni di cambiamenti in seguito all'utilizzo della comunicazione facilitata nei comportamenti, nelle autonomie, nell'attenzione all'altro. Non mancano tuttavia le contestazioni e le obiezioni, in quanto per alcuni il sostegno del facilitatore potrebbe condurre ad un influenzamento diretto e pertanto le produzioni scritte non rappresenterebbero i contenuti del soggetto ma del facilitatore.

Trattamento farmacologico

Sono utilizzati diversi farmaci con finalità e meccanismi differenti (aloperidolo, pimozide, fluoxetina, risperidone, niaprozina, cicli con immunoglobuline, melatonina).

Terapia dietetica

Eliminazione di alimenti contenente glutine, latte e derivati, implementazioni vitaminiche e con olii omega3 (presenti per esempio nel pesce azzurro), uso di integratori proteici.

Altro Musicoterapica, Psicomotricità, Training di integrazione uditiva o uso di lenti prismatiche particolari, Terapia occupazionale, Interventi psicosociali, Consulenza familiare...

Da quanto fin qui esposto si deduce che il livello di **apprendimento scolastico** raggiunto dal soggetto deve sempre far parte del processo diagnostico e diventare parte integrante del progetto terapeutico.

Nel percorso scolastico appare prioritario stabilire quali apprendimenti sono consentiti, sulla base dell'organizzazione affettiva del soggetto, e quali sono compatibili con la sua organizzazione cognitiva e neuropsicologica, riconoscere le dissociazioni tra ciò che il bambino comprende e quello che comunica, tra ciò che fa e quello di cui parla, tra ciò che agisce e quello di cui è consapevole, valutare come gli apprendimenti scolastici possono essere utilizzati per costruire una rete di significati e di relazioni con la realtà, consolidare la funzione interattiva dell'apprendimento in gruppo, per favorire processi identificatori.

E' auspicabile che gli insegnanti si rendano conto del rischio che vengano apprese le tecniche a scapito dei contenuti e che talvolta venga applicato un percorso didattico standard, magari utile per un dato livello di funzionamento psichico e cognitivo (es. nel ritardo mentale) ma inadatto per altri soggetti con livelli cognitivi, bisogni ed aspettative ben differenti.

Un'evenienza di frequente riscontro in ambito educativo è la possibilità che il prevalere dei problemi comportamentali attivi il misconoscimento dei livelli di apprendimento attivabili.

DISTURBO DI RETT

Questo disturbo, molto raro (prevalenza 1:10.000-24.000) si manifesta esclusivamente nel sesso femminile ed è caratterizzato da uno sviluppo prenatale e perinatale apparentemente normale. Anche per quanto concerne lo sviluppo psicomotorio non sono segnalate alterazioni per i primi 5 mesi di vita. La circonferenza cranica alla nascita risulta nella norma. In seguito si osserva un rallentamento della crescita cranica (tra i 5 e i 48 mesi) per cui, in fase di malattia conclamata, si

osserva una *microcefalia acquisita*. Elemento caratteristico della sindrome è la *perdita progressiva delle capacità manuali finalistiche*, acquisite in precedenza fra i 5 e i 30 mesi, con successivo sviluppo di *movimenti stereotipati delle mani* (es. torcersi o lavarsi le mani o “hand washing”), associato all’insorgenza di una *andatura atassica*, di una spasticità a carico degli arti e di movimenti del tronco, scarsamente coordinati. Lo sviluppo del linguaggio, sia sul versante espressivo che di comprensione, risulta gravemente compromesso. In realtà una forma di comunicazione non verbale è garantita dal perdurare di uno sguardo estremamente comunicativo. Vi è una perdita, seppur non assoluta, dell’interesse sociale. La regressione osservata si associa tipicamente a *ritardo mentale grave* e sintomatologia simil-autistica. Possono associarsi crisi epilettiche di vario tipo. Frequente è il rilievo di *disturbi del sonno, irregolarità respiratorie, iperventilazione intermittente, sospensione breve della respirazione, espulsione forzata di aria ed apnea*, che compaiono esclusivamente durante la veglia, accentuate dalle emozioni. Sono la norma stipsi, aerofagia e bruxismo. Nel 75-80% dei casi compare tra 8 e 11 anni una scoliosi neurogena, evolutiva, che conduce alla riduzione delle abilità motorie fino alla perdita della deambulazione. Gli ultimi studi di genetica confermano il riscontro di una mutazione a carico del cromosoma X (gene MECP2).

Il trattamento prevede un intervento farmacologico in relazione ai sintomi motori, all’epilessia, al disturbo del sonno. Sono inoltre utili la fisioterapia tradizionale, l’idroterapia, l’ippoterapia, la musicoterapia, la comunicazione aumentativa e alternativa. Talora si rende necessario l’uso di tutori per le mani al fine di inibire “l’hand washing”.

DISTURBO DI ASPERGER

Si osserva una compromissione qualitativa nell’interazione sociale per almeno due dei seguenti punti:

1. marcata compromissione nell’uso dei diversi comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l’espressione mimica, le posture corporee ed i gesti che regolano l’interazione sociale
2. incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo
3. mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi ed obiettivi con altre persone (es non mostrare, portare o richiamare l’attenzione di altre persone su oggetti di proprio interesse)
4. mancanza di reciprocità sociale o emotiva

Sono presenti modalità di comportamento, interessi ed attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato in almeno uno dei seguenti punti:

1. dedizione assorbente a uno o più tipi di interessi stereotipati e ristretti, che risultano anormali o per intensità o per focalizzazione
2. sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici
3. manierismi motori stereotipati e ripetitivi (es. sbattere o torcere le mani o le dita, movimenti complessi di tutto il corpo)
4. persistente, eccessivo interesse per parti di oggetti

Il disturbo crea compromissione clinicamente rilevante dell'area sociale, lavorativa e delle altre aree di funzionamento.

Le tappe dello sviluppo motorio risultano ritardate ed è spesso presente un impaccio motorio generalizzato.

Non vi è mai un ritardo clinicamente significativo del linguaggio e neppure un ritardo dello sviluppo cognitivo, del comportamento adattivo e dell'acquisizione delle autonomie fondamentali o dell'interesse per l'ambiente. Tale manifestazione sindromica differisce dall'autismo ad alto funzionamento cognitivo unicamente per lo sviluppo del linguaggio e pertanto in questi ultimi tempi si dibatte molto sull'utilità di mantenere distinte queste due evenienze cliniche.

DISTURBO DISINTEGRATIVO DELLA FANCIULLEZZA

I soggetti affetti da questo disturbo presentano uno sviluppo apparentemente regolare per i primi due anni di vita, sia a livello di comunicazione verbale e non verbale, relazioni sociali, gioco e comportamento adattivo.

In seguito si osserva una perdita progressiva di abilità precedentemente acquisite (prima dei 10 anni) in almeno due delle seguenti aree:

1. espressione o ricezione del linguaggio
2. capacità sociali o comportamento adattivo
3. controllo della defecazione o della minzione
4. gioco
5. abilità motorie

Sono inoltre presenti anomalie di funzionamento in almeno due delle seguenti aree:

1. compromissione qualitativa dell'interazione sociale (es. comprensione dei comportamenti non verbali, incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei, mancanza di reciprocità sociale o emotiva)
2. compromissione qualitativa della comunicazione (es. ritardo o mancanza del linguaggio parlato, incapacità di iniziare o sostenere una conversazione, uso stereotipo e ripetitivo del linguaggio, mancanza di giochi vari di imitazione)
3. modalità di comportamento, interessi ed attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, incluse stereotipie motorie e manierismi.

Il disturbo è caratterizzato da un declino del funzionamento continuo e progressivo, per giungere in alcuni casi, alla demenza, senza aver potuto riscontrare una ragione organica certa di tale disturbo.