



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI  
DI TRENTO

Dipartimento di Psicologia  
e Scienze Cognitive



# I disturbi dello spettro autistico

Stefano Cainelli

Laboratorio di Osservazione e Diagnostica Funzionale

Dipartimento di Psicologia e Scienze Cognitive

Università degli Studi di Trento

[www.odflab.unitn.it](http://www.odflab.unitn.it)

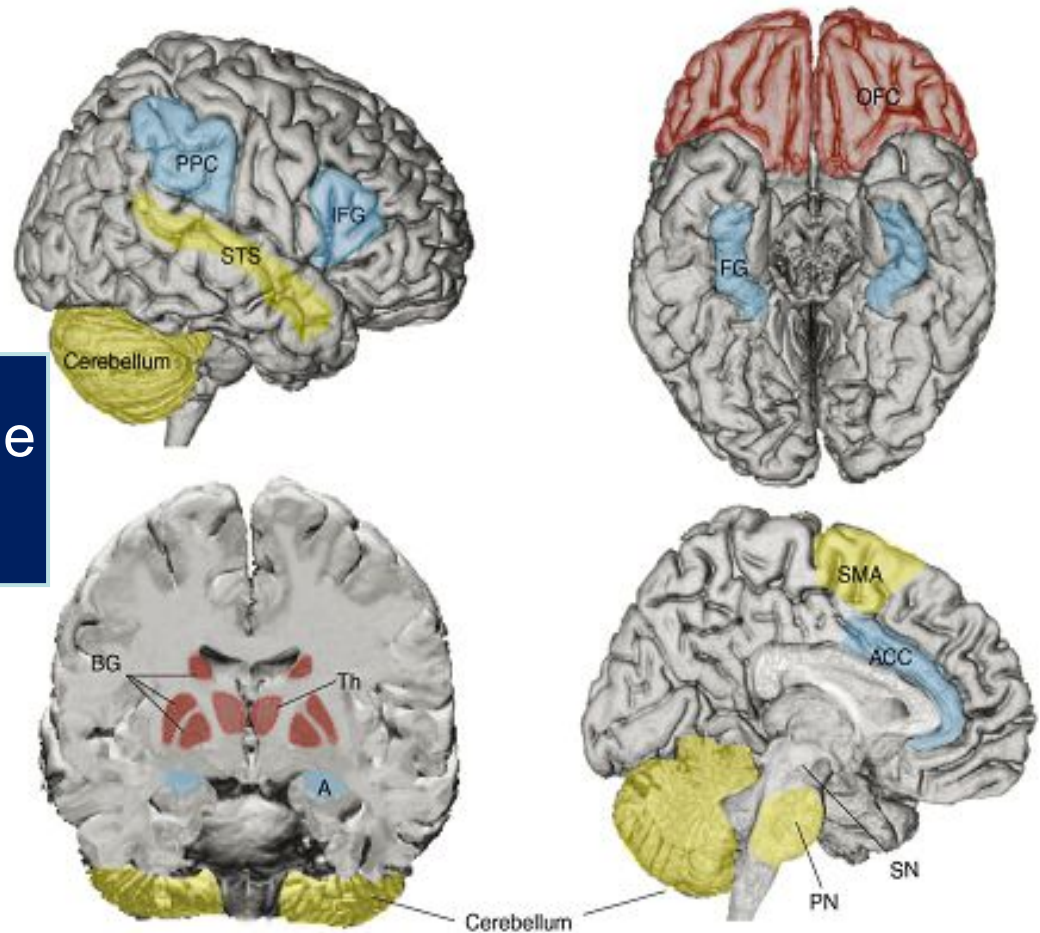


## Cosa sono i disturbi dello spettro autistico

I disturbi dello spettro autistico ASD raccolgono un insieme di quadri patologici causati da problemi di neurosviluppo e caratterizzati da una generale difficoltà nello stabilire relazioni intersoggettive.



# DISTURBO DEL NEUROSVILUPPO



Compromissione nell'interazione sociale e della comunicazione

Comportamenti ripetitivi e interessi ristretti

# DSM IV e Disturbi pervasivi dello Sviluppo

*Come erano classificati i disturbi autistici*



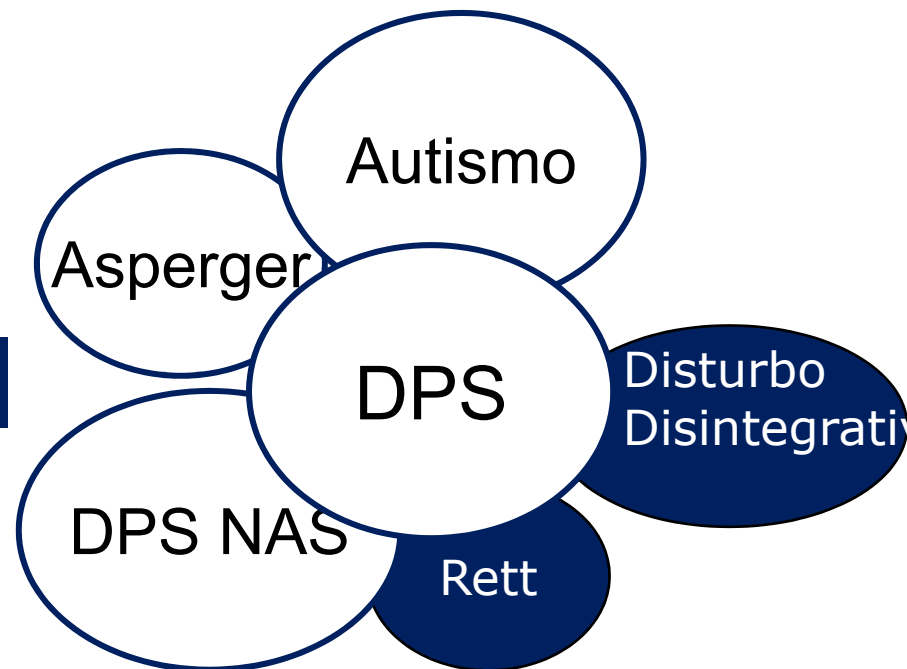
MASSON

ICD-10/ICD-9-CM

## CRITERI

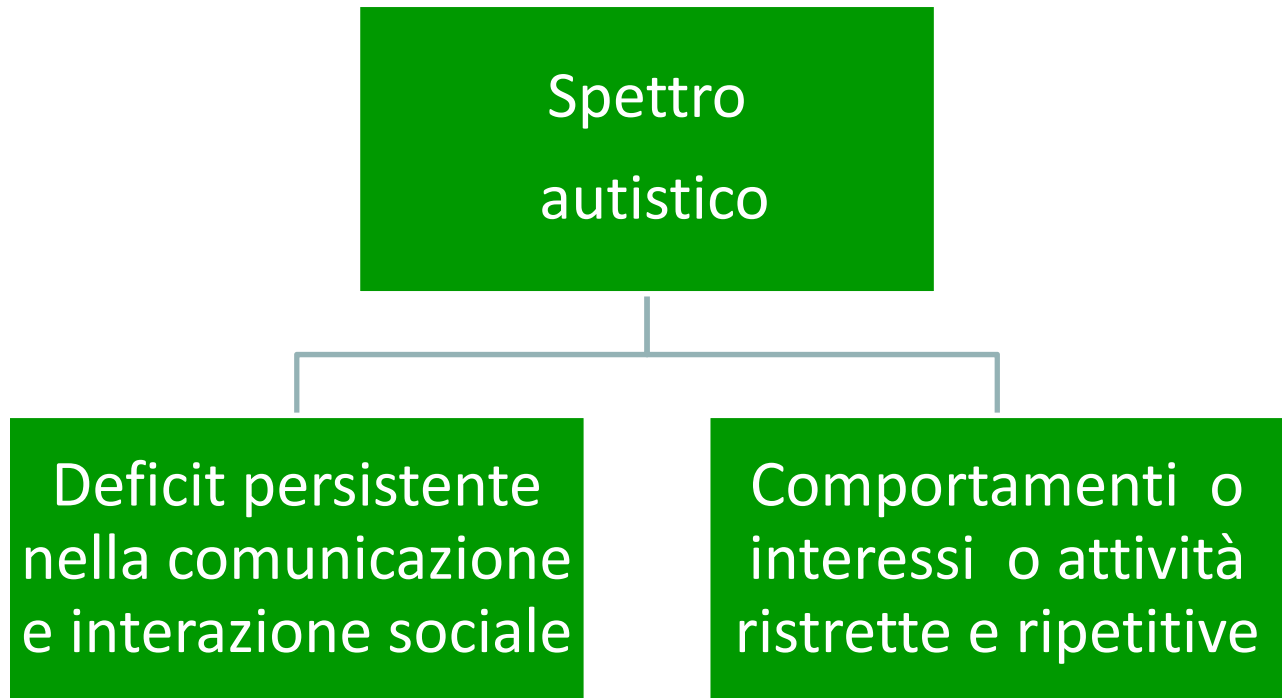


## TIPOLOGIE



# DSM 5 e i disturbi dello spettro autistico

*Come sono  
classificati i  
disturbi autistici*



# Disturbi dello spettro autistico – DSM 5

Basso  
funzionamento

Alto funzionamento  
e  
Ex S. di Asperger

**Livello di  
gravità**

**Livello 3**

Supporto molto  
significativo

**Livello 2**

Supporto  
significativo

**Livello 1**

Necessario un  
supporto

# DSM 5 e i disturbi dello spettro autistico

*Nuovi  
Criteri:*

1- Deficit nell'interazione sociale

+

della comunicazione

2- Interessi ristretti e ripetitivi

**BASSO  
FUNZIONAMENTO**

**ALTO  
FUNZIONAMENTO**

Livello di gravità 3- Supporto molto forte

- Quoziente intellettivo minore a 70
- Linguaggio assente o scarso
- Poca o nessuna autonomia
- Inizio molto limitato delle interazioni sociali
- Preoccupazioni rituali fissi o comportamenti ripetitivi che non si riescono ad interrompere

Livello di gravità 1- Si richiede supporto

- Quoziente intellettivo maggiore di 70
- Linguaggio adeguato, ma senza supporto difficoltà nell'iniziare le relazioni
- Presenza di qualche autonomia
- Sembra che ci sia poco interesse nelle relazioni sociali
- Ritualità o comportamenti ripetitivi

# I Disturbi dello Spettro Autistico

Caratteristiche generali ed incidenza nella popolazione

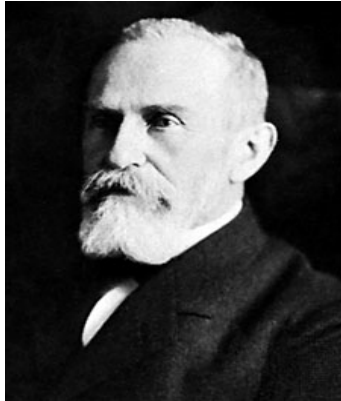
L' Autismo, assieme agli altri Disturbi dello Spettro Autistico (ASD), è il più diffuso e grave disturbo dello sviluppo:

- **Alta incidenza:** 1 su 68 bambini (4:1 maschi/femmine)
- **Eterogeneo**, a cause multiple ancora non determinate, con ampia variabilità nella gravità dei sintomi
- **Comorbidità:** può essere associato a epilessia, ritardo mentale, disturbi d'ansia e dell'umore
- **Diagnosi** da soli dati comportamentali, dopo i 36 mesi.....





# La lunga storia diagnostica



Eugen Bleuler (1857-1939) uno psichiatra svizzero, conia nel 1916 il termine AUTISMO per descrivere i sintomi negativi della schizofrenia quali il ritiro sociale, la mancanza di piacere e l'apatia



1943: Leo KANNER (1894-1981), uno psichiatra infantile descrive 11 bambini con autismo infantile precoce

1944: Hans ASPERGER (1906-1980), un pediatra al Children's Hospital in Vienna, Austria, descrive 4 bambini with psicopatia autistica.



# Gli anni 1950-1970



**B. Bettelheim**

- L' Autismo è considerato come una malattia psichiatrica, un disordine comportamentale (come una **psychosis**)
- Confusione con la schizophrenia → schizophrenia infantile
- **Bruno Bettelheim** (1906-1980) a Chicago [madri frigorifero]
- Si riconosce solo l' autismo classico
- Il Ritardo mentale non è considerato come reale

# L'approccio cognitivo



Alan Leslie



Francesca Happè



Uta Frith



Simon Baron-Cohen

**Autismo come disturbo del neuro-sviluppo  
*cervello e mente***

# L'inizio della ricerca:1970-1980



- Definizione di [disordine cerebrale](#)
- Primi studi sui disordine del linguaggio
- Primi studi epidemiologici : 4/10,000

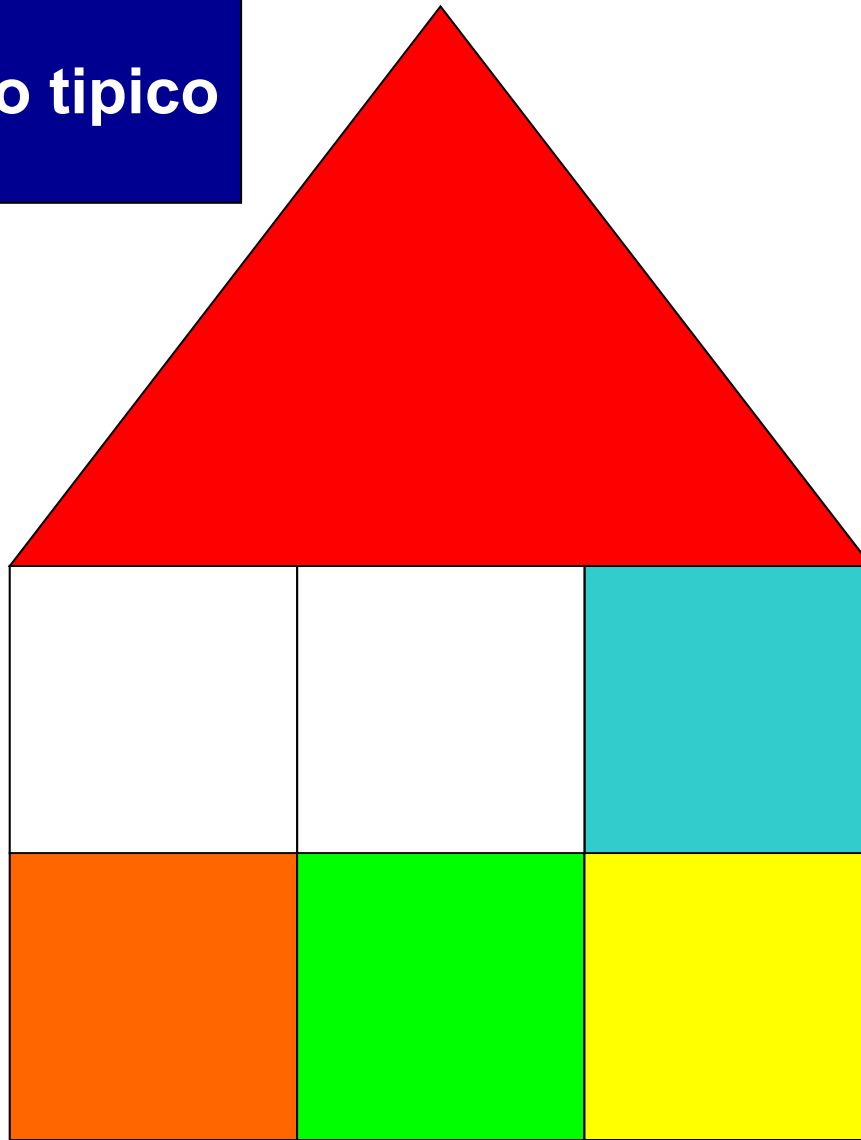


Fig. 4.1. Tre tipi di disturbo sociale.

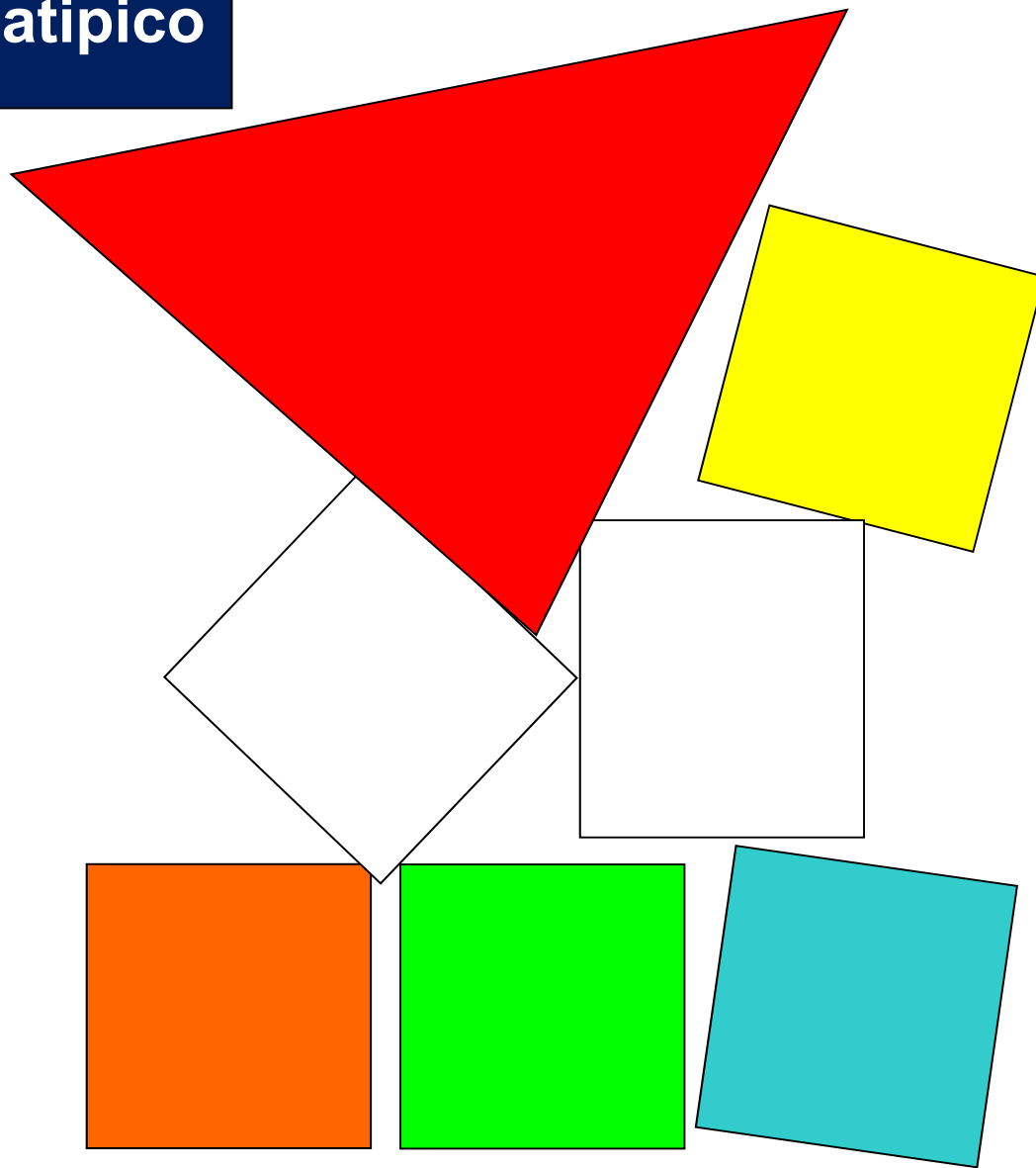
1979: individuazione dei sottotipi comportamentali  
(Wing and Gould)

- Fuori del mondo
- passivo
- attivo ma oppositivo

# Lo sviluppo tipico



# Lo sviluppo atipico



# Caratteristiche ed etiologia



# Basso FUNZIONAMENTO

**COMORBILITA' DELL'Autismo a basso Funzionamento**

**ADHD**

**RITARDO MENTALE**

**EPILESSIA**

**Linguaggio scarso o assente**

**Difficoltà di coordinazione motoria**

**Difficoltà ad acquisire autonomie**

**Stereotipie motorie e difficoltà sensoriali**

**Inizio molto limitato delle interazioni sociali**

**Livello di intelligenza inferiore a 70**

**ANSIA , COMPORTAMENTI PROBLEMA, DIFESE, COMPORTAMENTI DISADATTIVI**



# ALTO FUNZIONAMENTO

COMORBILITA' DELL'Autismo ad alto  
Funzionamento

ADHD

DISTURBI DI PERSONALITA'

DISTURBI DELL' APPRENDIMENTO

D. OSSESSIVI COMPULSIVI

Livello di intelligenza superiore a 70

APPRENDIMENTO NON  
VERBALE

FOBIA SOCIALE

DISTURBO SCHIZOIDE  
DI PERSONALITA'

ANSIA E DEPRESSIONE  
PSICOPATOLOGIE PSICHIATRICHE

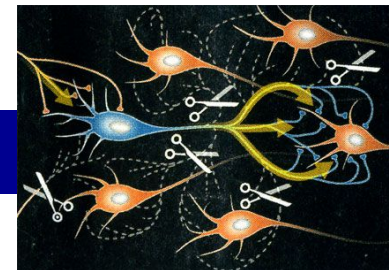
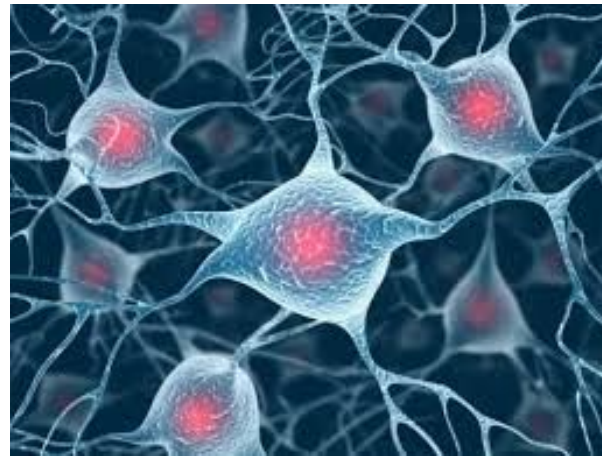
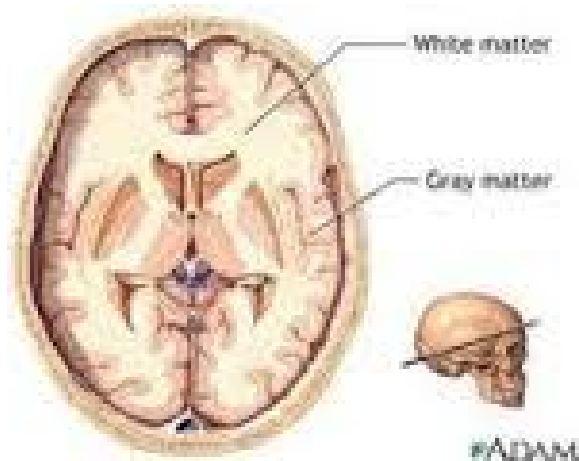
# LONG LIFE PATHOLOGY



# Cosa causa l'autismo?

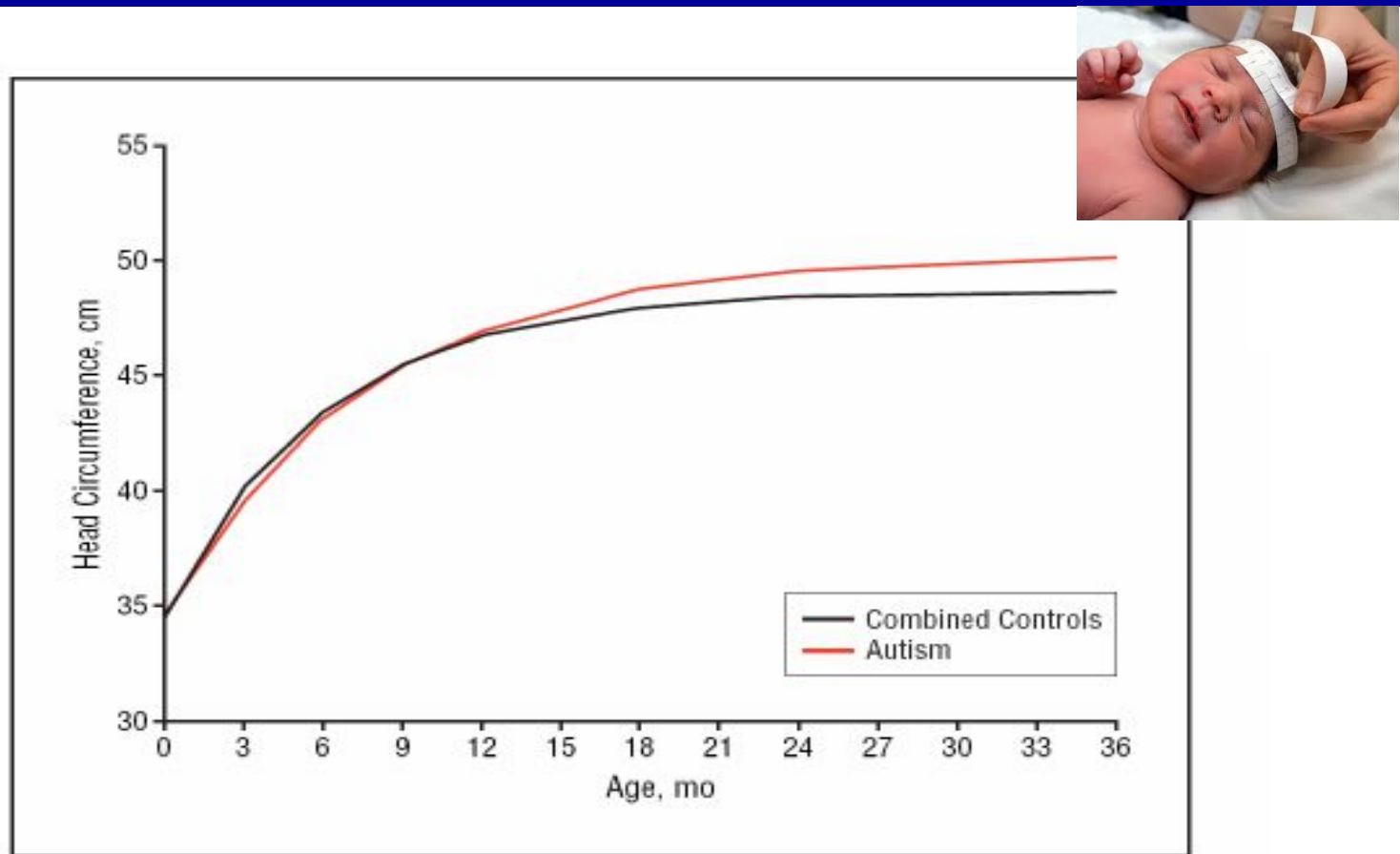
Studi di Neuroimaging indicano che il cervello e delle sue strutture si formano e si sviluppano diversamente rispetto allo sviluppo tipico.

- **Anomalie nella crescita del cervello nei primi anni di vita**
- **Anomalie nella formazione del corpo calloso, sede della sostanza bianca che contiene molte connessioni cerebrali**



**Probabile ritardo o anomalie nei processi di pruning neuronale**

# Andamento della crescita della circonferenza del cranio



**Figure 2.** Growth trajectory of head circumference by group.

Hazlett, H. C., Poe, M., Gerig, G., Smith, R. G., Provenzale, J., Ross, A., et al. (2005). Magnetic resonance imaging and head circumference study of brain size in autism: Birth through age 2 years. *Archives of General Psychiatry*, 62, 1366-1376.

# Crescita eccessiva del cervello cito-architettura anomala

- Eccesso di rumore cerebrale (neurotrasmettitori)
- Generalizzato ipereccitamento
- Bassa connettività corticale/scarsa integrazione neuronale
- Difficoltà nell'assegnare i significati (corteccia prefrontale limbica/dorsolaterale)
- Problemi di “sganciamento” dell'attenzione (cerebellare e parientale)

# Etiologia

## **Disturbo dello sviluppo neuro(cognitivo) con eziologia sconosciuta**

Solo il 10% ha una condizione medica nota

## **Forti evidenze genetiche**

Studi sui gemelli: 80% di concordanza

incremento nei fratelli

Fenotipo ampio (aggregazione di problemi autistici, cognitivi e/o sociali nei familiari)

## **Origini precoci dello sviluppo-** insorgenza 1°-2°trimestre

## **Interruzione nell'architettura morfologica e neuronale**

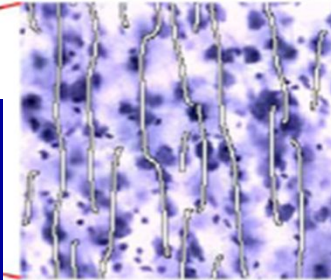
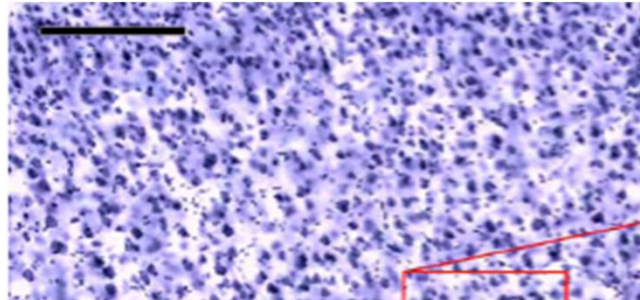
Studi sulle patologie neuronali, MRI/fMRI/DTI: implicazione di deficit di diverse strutture e attività neuronali

Circonferenza della cranio e volume del cervello dilatato

Anomalie nella struttura minicolumn (*Casanova 2004; Belmonte et al., 2004*)

# Minicolonne nella corteccia area 4 lamina III nel cervello di autistici versus tipici

Unità di base dell'organizzazione delle cellule cerebrali e delle loro connessioni

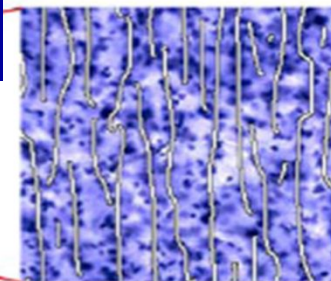
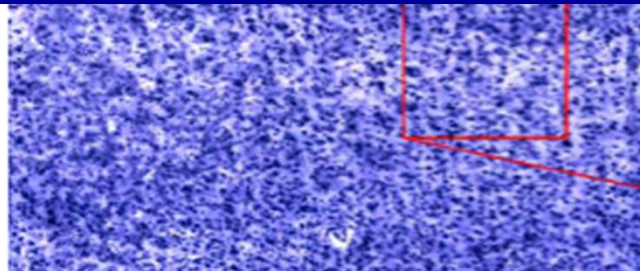


Normal control brain

Le minicolonne dei pazienti autistici sono molto più piccole, anche se più numerose. L'osservazione è quindi in accordo con una teoria secondo cui gli individui autistici soffrono di uno stato perenne di sovraeccitazione, a cui cercano di porre rimedio ricorrendo a comportamenti di compensazione.

Casanova

2006



ASD brain

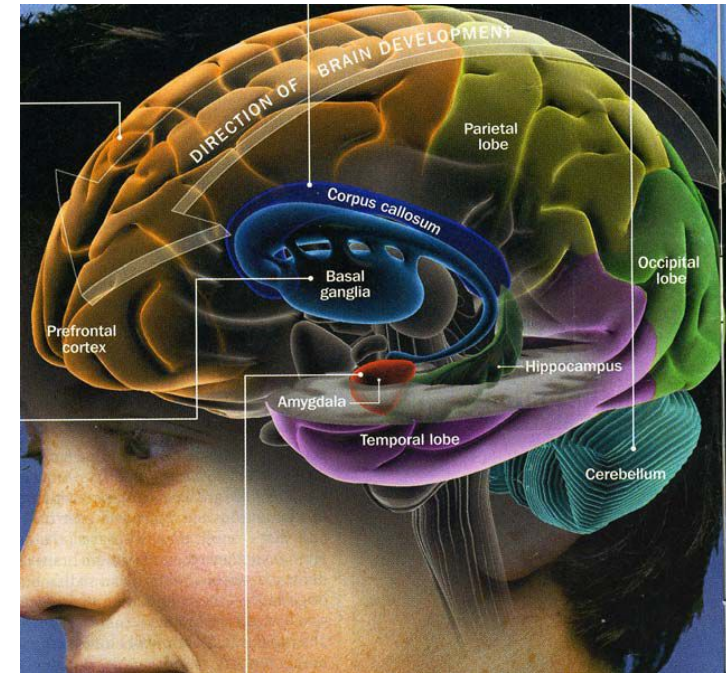


# Anomalie del cervello che influenzano le abilità sociali

## Funzioni esecutive

- **pianificazione**
  - individuazione delle priorità
  - organizzazione del pensiero
  - **inibizione** degli impulsi
  - **flessibilità** cognitiva
  - risoluzione di problemi
  - la pianificazione di una strategia di azione che conduce allo scopo
  - il monitoraggio delle prestazioni
- La **corteccia prefrontale** integra le Informazioni sensoriali e regola le emozioni (connette direttamente con l' **amigdala**)

## Integrazione Sensoriale

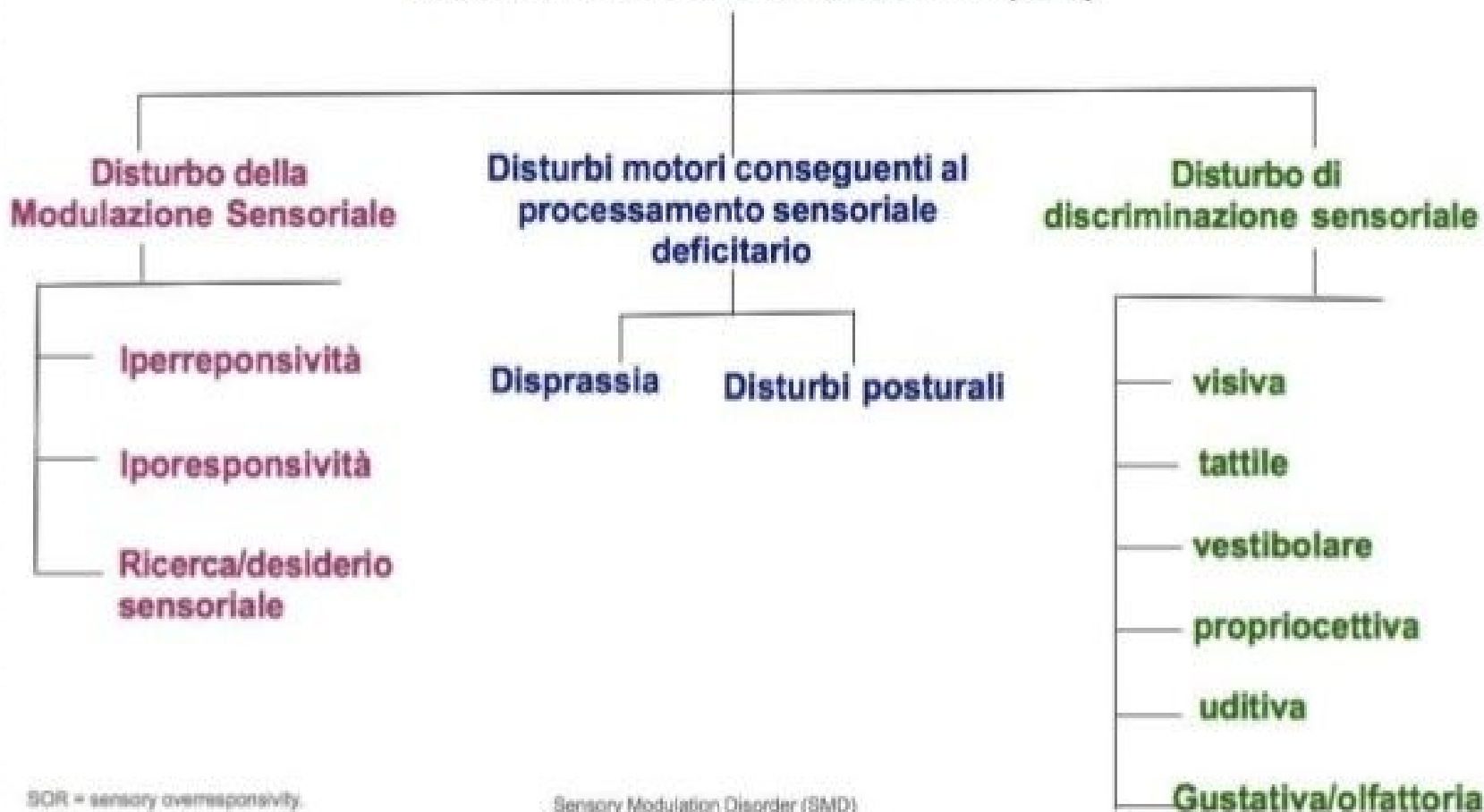




# Disturbi di Elaborazione Sensoriale

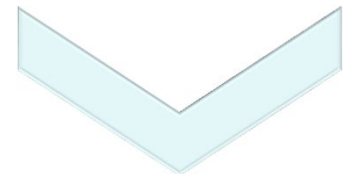
(Miller et al. 2007)

## SENSORY PROCESSING DISORDER (SPD)



SOR = sensory overresponsivity.  
SUR = sensory underresponsivity.  
SS = sensory seeking/ craving.

Sensory Modulation Disorder (SMD)  
Sensory-Based Motor Disorder (SBMD)  
Sensory Discrimination Disorder (SDD)

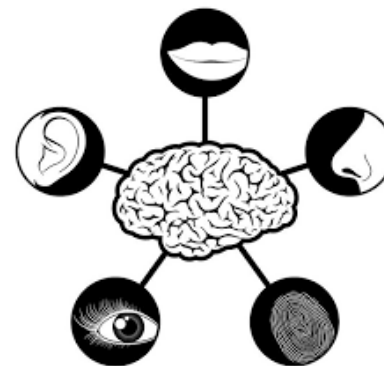


**Regolazione  
emotiva**

# L'integrazione sensoriale

**Regolazione sensoriale, integrazione sensoriale o modulazione, sono tutti termini che si riferiscono alla capacità innata del bambino (attraverso l'interazione) di:**

- **autoregolare i propri stati emotivi interni**
- **alla capacità di organizzare esperienze**
- **alla capacità di elaborare risposte comportamentali adeguate a uno specifico contesto.**

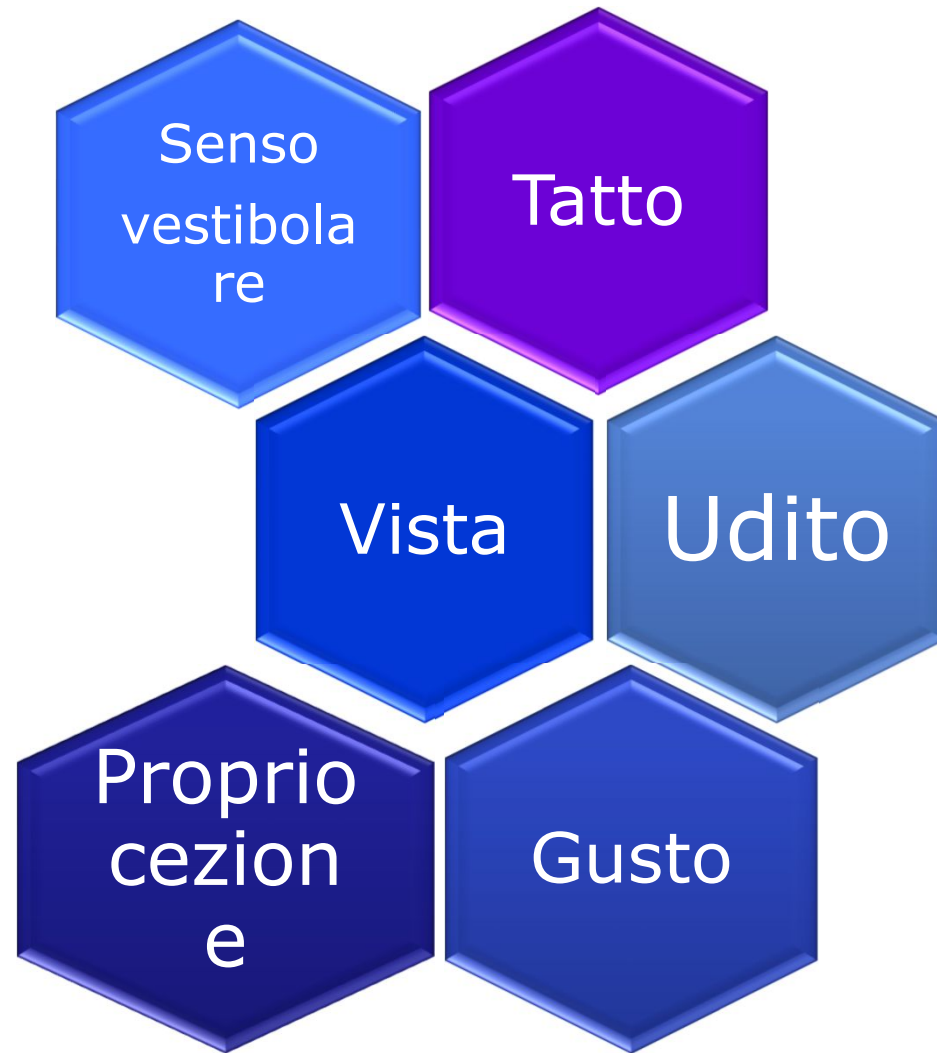


**I bambini con ASD devono essere aiutati a modalizzare regolare e i sensi per potersi regolare emotivamente**

## SISTEMA VESTIBOLARE

Sistema  
consolidante del  
cervello  
Situato  
nell'orecchio  
interno

- Equilibrio
- Movimento dello spazio
- Tono muscolare
- Coordinazione bilaterale
- Attiva a 7-9 settimane



**PROPRIOCEZIONE:** percepire e regolare i movimenti e il tono muscolare. Permette di direzionare capo e vista

# Difficoltà sensoriali nei disturbi dello spettro autistico

- Maggiori e/o minori risposte in tutte le modalità sensoriali [ipo o iper sensorialità]
- Diverse procedure di apprendimento (apraxia/dispoaxia)
- Eccessiva o ridotta motricità [Ipotonia/ Ipertonìa]
- Posture non usuali nel movimento dei piedi e delle braccia
- Stereotipie (movimenti ripetitivi non finalizzati anche linguistici)
- Selettività alimentare
- Poca regolazione istinti e sonno



# 18 mesi

## L'attenzione condivisa spesso è assente

- Condivisione del centro di interesse con altri (es. seguire lo sguardo altrui, mostrare oggetti)
- Indicazione proto-dichiarativa solitamente emerge tra i 9-14 mesi
- Indicazione proto-imperativa è presente (indicazione senza scopo sociale ad es. dare qualcosa)

## Carenza nel gioco di finzione

- Coinvolge rappresentazioni simboliche & competenze sociali
- es. usando oggetti reali il bambino finge di versare, dar da bere o da mangiare ad una bambola



# Interessi e comportamenti ripetitivi

## Carenza nel gioco di finzione

Coinvolge rappresentazioni simboliche & competenze sociali

es. usando oggetti reali il bambino finge di versare, dar da bere o da mangiare ad una bambola



Giochi ripetitivi, ordinati,  
uso particolare degli oggetti  
Gioco solitario non  
condivisibile dai pari

# Primo anno di vita

## Alterazione nel pianto

- Pianto spesso inconsolabile e apparentemente senza motivo.
- Pianto simile ad un lamento e senza modulazione
- Pianto simile a quello di un bambino più piccolo di età

**Indicatori  
precoci**





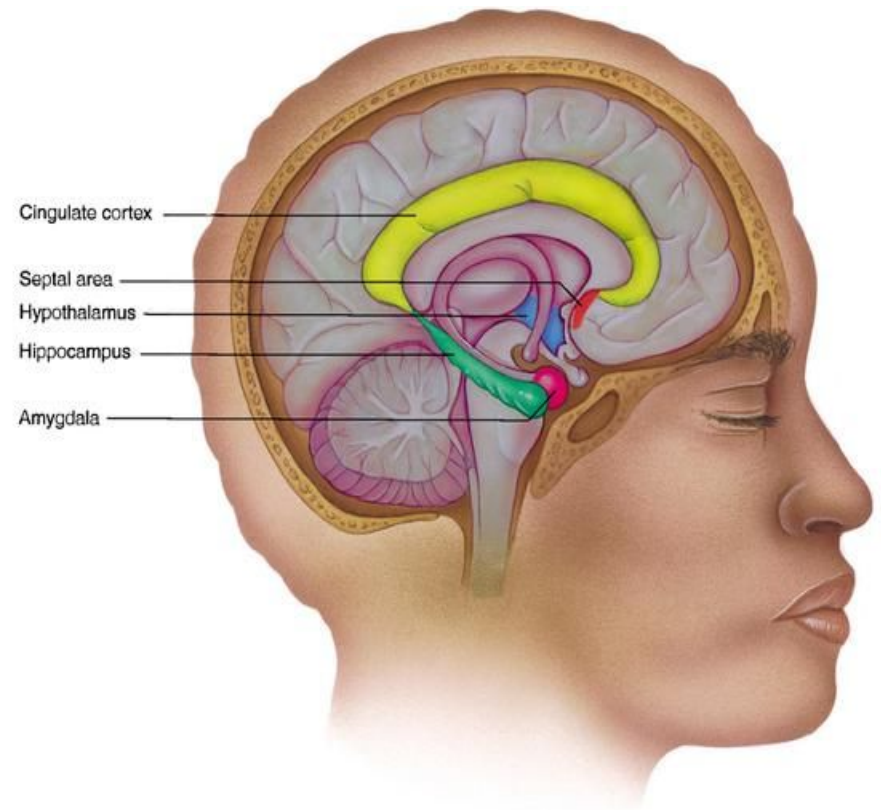
# Basi neurofisiologiche dell'autismo

## Anomalia del Sistema Limbico

### ■ Disfunzione Pre e Post-natale

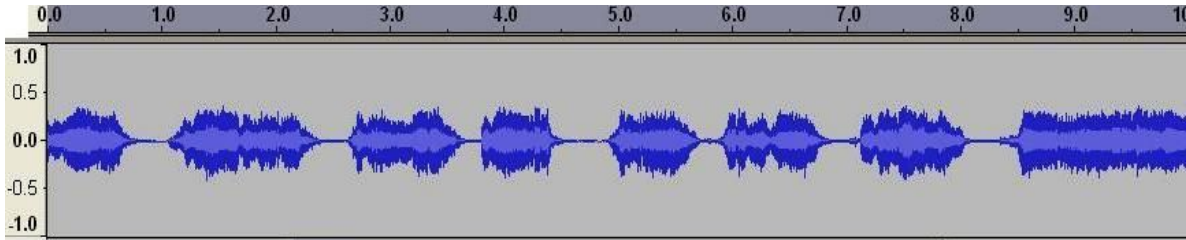
Sono colpite aree che riguardano:

- ✓ Prime forme di comunicazione - pianto
- ✓ Emozioni
- ✓ Memoria

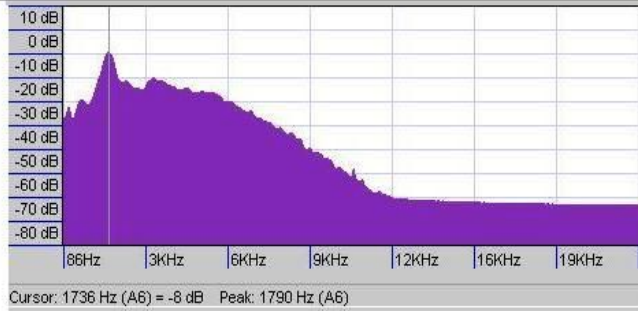


**Deficit nell'interazione sociale e nello scambio emotivo**

# Come piange un bambino con autismo?

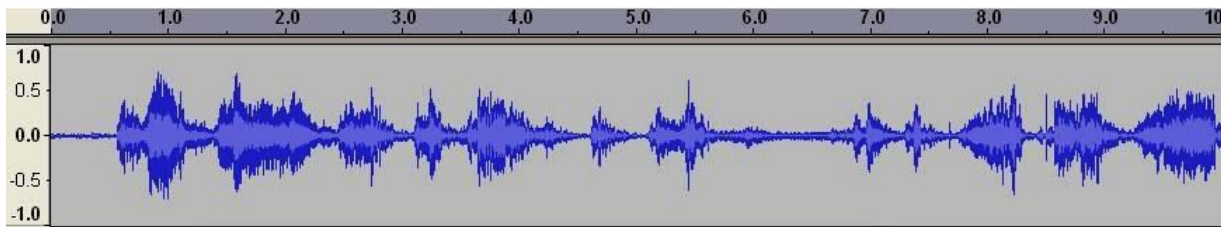


12 mesi -  
ASD



I pianti dei bambini  
con ASD:

- Sono più brevi
- Hanno poca modulazione d'onda
- Sono un continuo lamento (poco comunicativo)



12 mesi  
sviluppo  
tipico



Spettrogrammi da  
Home Video retrospettivi

# Primo anno di vita

## Alterazioni nella motricità

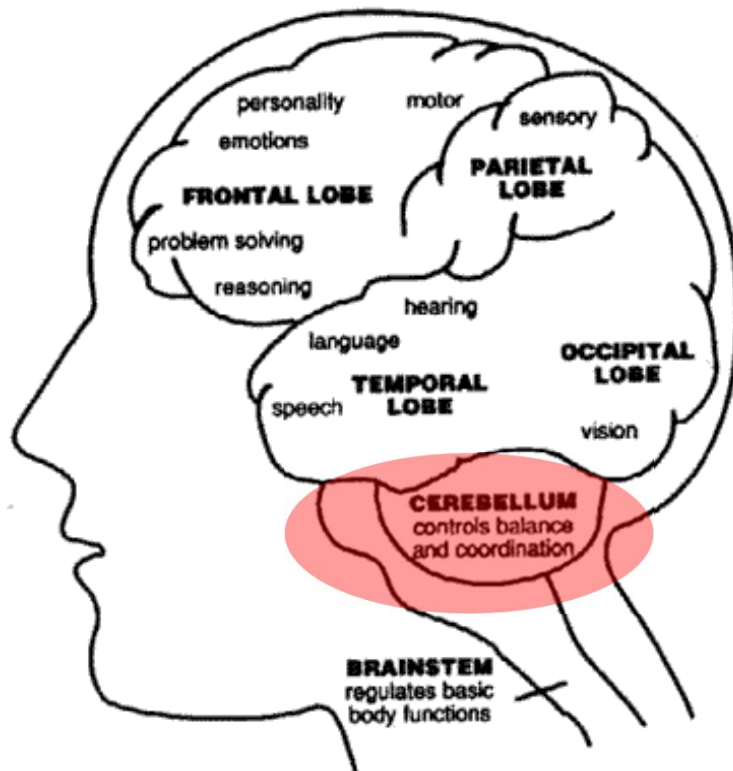
- Raggiungimento in ritardo delle principali tappe motorie (star seduto, in piedi camminare)
- Asimmetria posturale statica e dinamica
- Camminare in punta dei piedi e poca coordinazione fino-motoria

**Indicatori  
precoci**

# Basi neurofisiologiche dell'autismo

## Anomalia del Cervelletto

- Danno post-natale alle cellule di Purkinje, nell'area cerebellare [Welsh et al, 2002].



Sono colpite aree che riguardano

✓ Movimento

✓ Equilibrio

✓ Postura

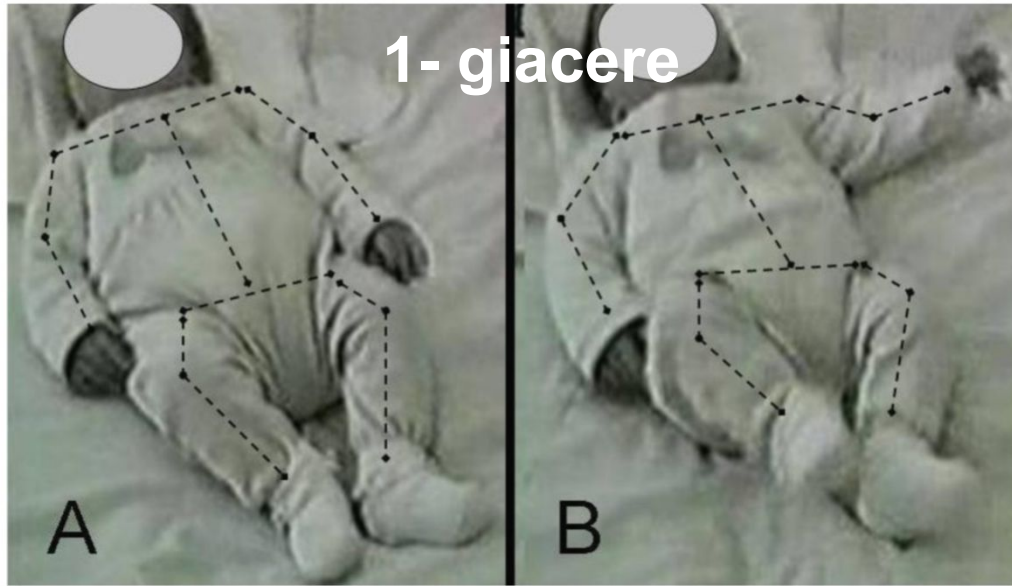
✓ Simmetria

✓ Pianificazione

**Interessi e comportamenti ripetitivi - Stereotipie**

# Studi sul movimento ODFlab

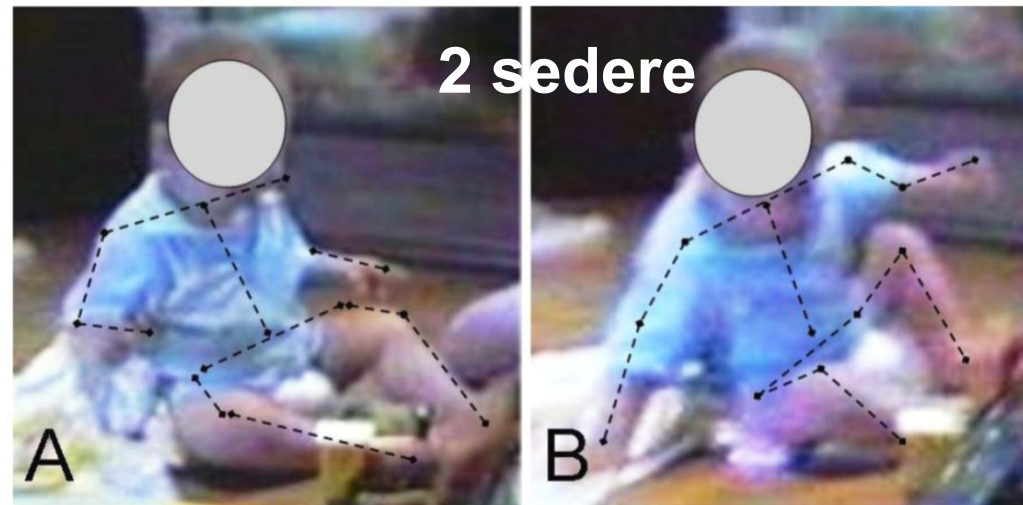
1- giacere



3- camminare



2 sedere





# Interazione sociale atipica

## Riduzione e/o atipicità

- Sguardo e sorriso sociale
- Orientamento sociale e saluto
- Espressione di affetto
- Attenzione Condivisa
- Offrire e cercare conforto
- Espressioni di affetto o emozioni positive
- Consapevolezza di segnali sociali
- Interesse e interazioni con i pari
- Reciprocità

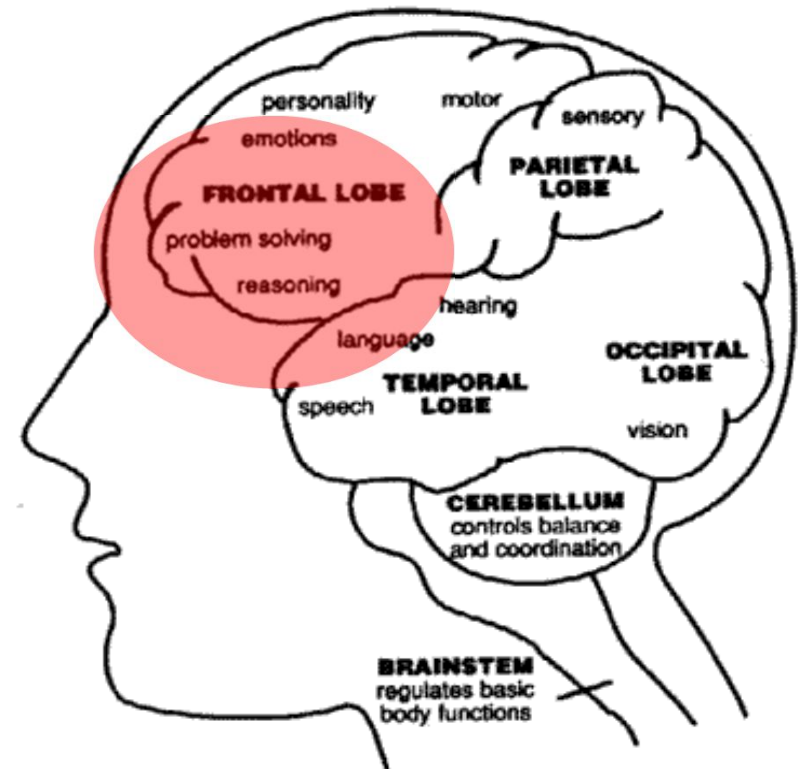


# Basi neurofisiologiche dell'autismo

## Anomalia a livello temporo-frontale

Sono colpite aree che riguardano:

- ✓ Attenzione condivisa
- ✓ Linguaggio
- ✓ Ragionamento



**Deficit nell'attenzione condivisa e nel linguaggio**

# Sintomi a 24 mesi



## Sintomi della sfera sociale

- Carenza di responsività
- Contatto oculare insolito
- Carenza di espressioni facciali
- Assenza di piacere condiviso
- Nessun interesse per il gioco del “cu-cu te-te”
- Scarsa imitazione
- Scarse relazioni con i pari

## Interessi e attività inusuali

- Inusuale gioco o attaccamento agli oggetti
- Reazioni ridotte o esagerate verso stimoli sensoriali
- Ritmo sonno-veglia irregolare
- Interessi visivi insoliti

## Sintomi relativi alla comunicazione

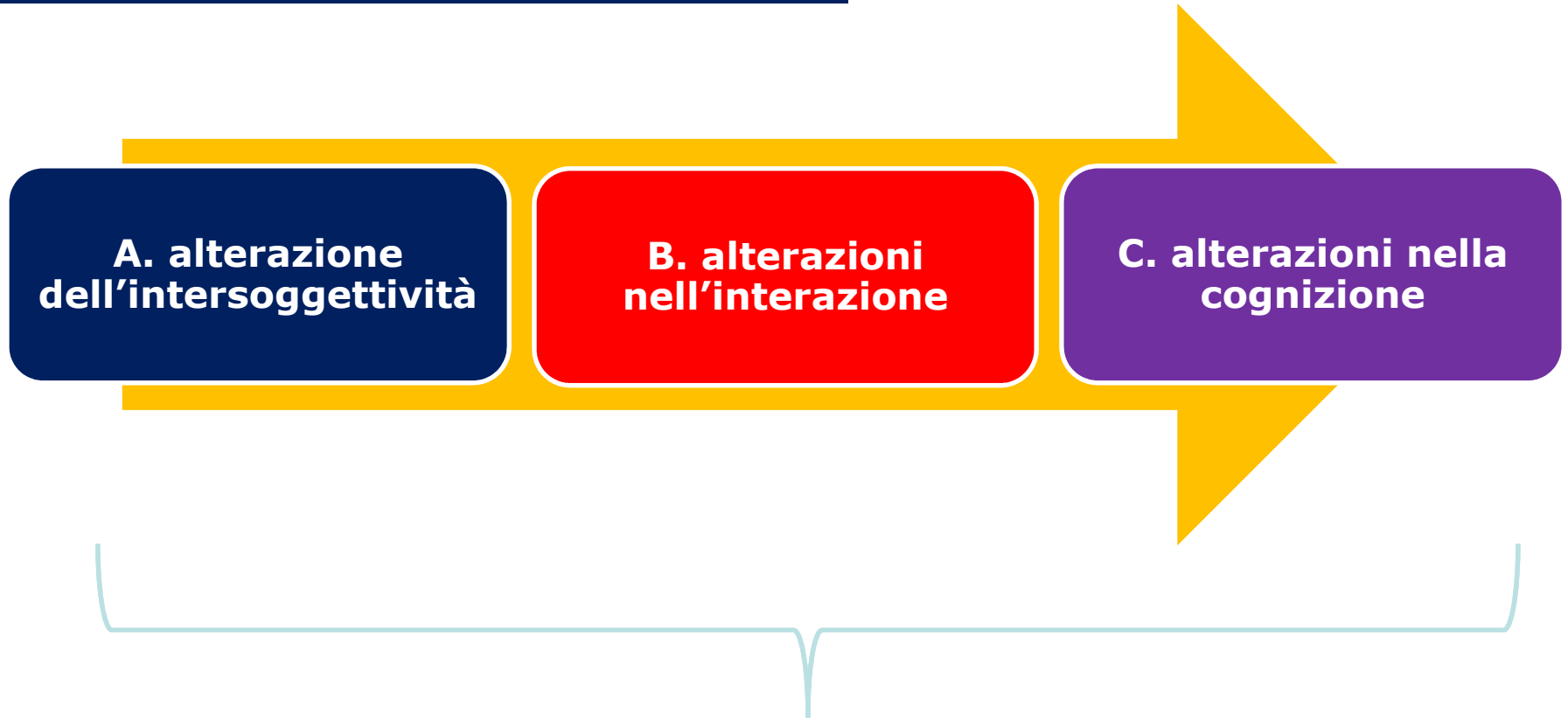
- Scarso uso della gestualità
- Ritardo nel linguaggio/problemi di linguaggio
- Perdita di parole acquisite
- Difficoltà di catturare l'attenzione sulle attività
- Nessuna indicazione sugli oggetti



**Indicatori precoci**



# Catena di compromissioni



**Effetti importanti sull'ambiente**

# Una formazione specifica per comprendere menti diverse

## Difficoltà di interazione

**deficit nel sistema intersoggettivo**

**difficoltà nella comunicazione e nel linguaggio**

## Alterazioni e differenze nella cognizione

**alterato funzionamento del sistema senso-percettivo, dell'attenzione e della memoria**

**utilizzo prevalente del pensiero visivo e del canale sensoriale visivo**

## Particolari modalità di risposta agli stimoli

**espressività mimico gestuale ridotta o assente**

**alterazioni nelle funzioni esecutive e connessioni neurologiche diverse**

**Comportamenti non facilmente intellegibili**

# A- alterazione dell'intersoggettività

- L'intersoggettività è il processo di condivisione dell'attività mentale tra soggetti durante un qualsiasi atto comunicativo
- Dipende dalla produzione e dal riconoscimento di movimenti di del corpo, del viso, del tratto vocale, delle mani predisposti per la funzione comunicative
- Lo sviluppo dell'intersoggettività avviene per sequenze di fasi geneticamente prederminate da successive organizzazione del sistema nervoso

## **Negli autistici si determina**

- **Scarsa capacità di leggere il Non Verbale**
- **Confusione quando ci sono molti stimoli contemporanei**



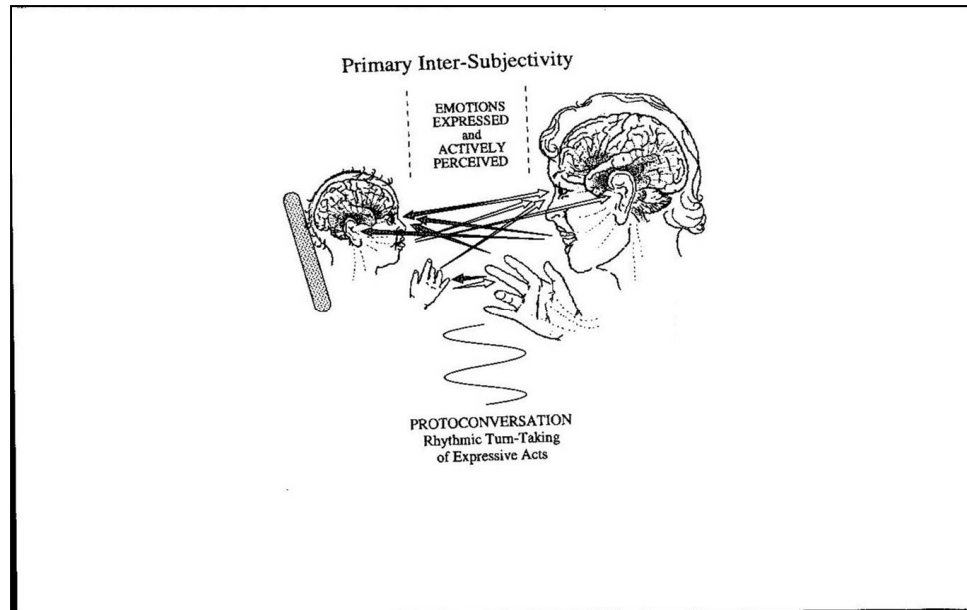
# Intersoggettività primaria:



- basata su comportamenti espressivo-comunicativi
- **Scambi regolati da emozioni** attraverso un processo empatico ovvero interaffettivo il cui scopo principale è stabilire legami affettivi positivi con l'altro.

Il bambino necessita di uno stretto contatto fisico con la madre per acquisire sicurezza emotiva, per sentire la presenza di chi lo tranquillizza e lo protegge se le stimolazioni diventano eccessive

- **RECIPROCIÀ**
- **INTENZIONALITÀ**



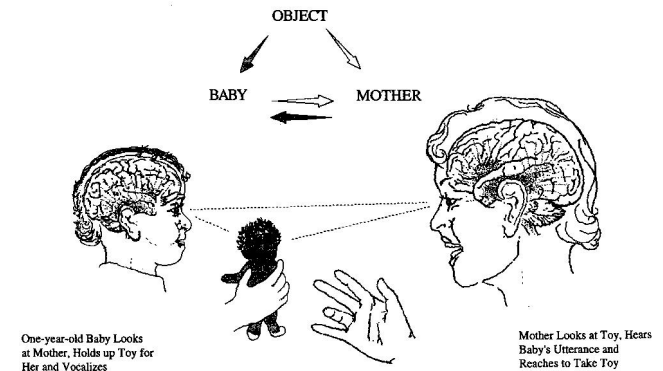
# L'intersoggettività nei soggetti con autismo

## Carenze nella Intersoggettività secondaria :

- Difficoltà a sviluppare relazioni triadiche tra sé, altro e oggetti (o situazioni)
- Carenza nella comparsa comparsa di comportamenti di segnale
- Mancanza del gesto di indicare

## MANCA

- La capacità di alternare lo sguardo dall'oggetto alla persona
- La capacità di condividere l'attenzione sullo stesso oggetto



## Anomalie di vario tipo nel comportamento sociale

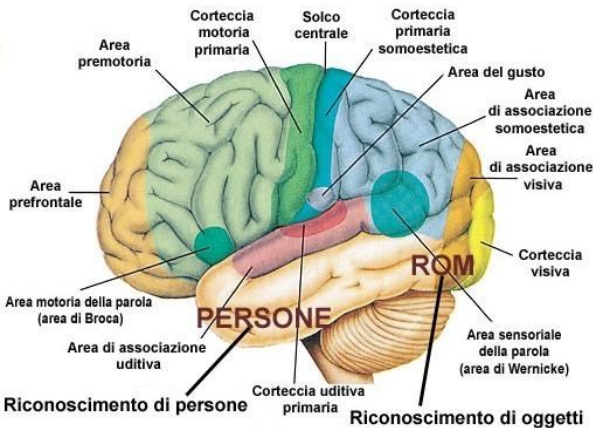
Difficoltà ad :

- Individuare e interpretare l'informazione sociale (anomalie giro fusiforme e del solco temporale superiore)
- Assegnare un valore emotivo ai diversi stimoli sia positivi che negativi (alterazione dell'amigdala)
- Inibire le risposte inappropriate (corteccia orbito-frontale)
- Monitoraggio del proprio comportamento
- Pianificazione delle azioni (alterazioni della corteccia prefrontale venteromediale)

## B- alterazioni dell'interazione Conseguenze delle alterazioni nel cervello sociale



# Alterazioni nell'interazione: alcune spiegazioni



Deficit nella comprensione delle emozioni e strategie atipiche di *face-processing* e di *focalizzazione dell'attenzione*

Difficoltà nel regolare le **risposte emozionali**.

Anomalie nell'elaborazione di informazioni **socioaffettive**, come quelle veicolate dall'espressione corporea delle emozioni.

Anomala attivazione del *giro fusiforme*, l'area cerebrale tipicamente coinvolta quando si guarda un viso- **PROVA NEUROFISIOLOGICA**

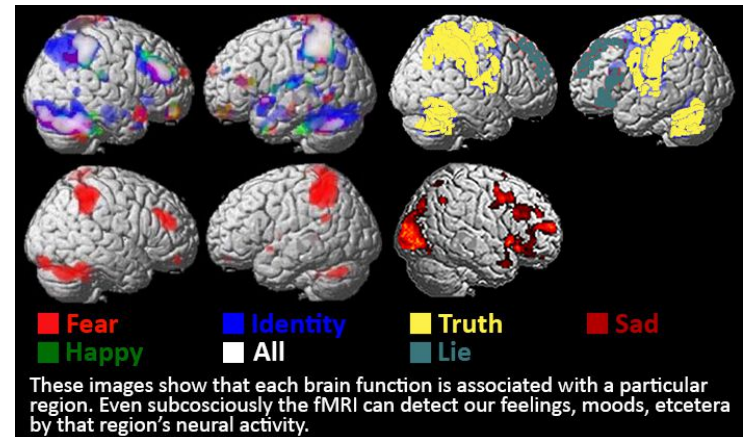
i bambini con autismo non presentano la normale preferenza per gli stimoli sociali; una **precoce atipia nei processi motivazionali interpersonali comporterebbe un** progressivo e crescente deficit nell'interazione con gli aspetti sociali dell'ambiente.



# Il cervello sociale



Alterazioni della **Rete del cervello sociale**, ossia di strutture coinvolte nell'elaborazione di informazioni di natura sociale, delle emozioni e del comportamento sociale





# Alterazioni del cervello sociale



Alcune parti dei lobi temporali:

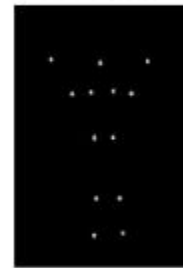
- giro fusiforme (percezione dei volti)



- solco temporale superiore (percezione del movimento animato)

Point-Light Displays (PLD)

Full-Light Display (FLD)



Joy

Fear

Joy

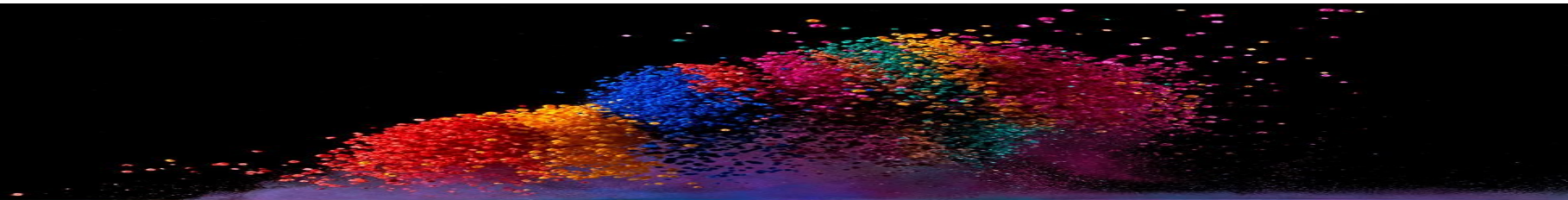
Fear

# Alterazioni del cervello sociale

**Amigdala** assegnazione valore emotivo agli stimoli

- Archivia le nostre emozioni e ci comanda nei pensieri emozioni e reazioni a eventi che si sono già presentati o eventi simili  
es: paura - fuga
- Seleziona « tagga » le informazioni per:
  - Pericolo
  - Sicurezza
  - Benessere

Ci permette di valutare le situazioni e di adattare i comportamenti



# Alterazioni del cervello sociale

**Lobi prefrontali** (orbito frontale e ventromediale)

- inibizione di risposte inappropriate
- monitoraggio proprio comportamento
- pianificazione



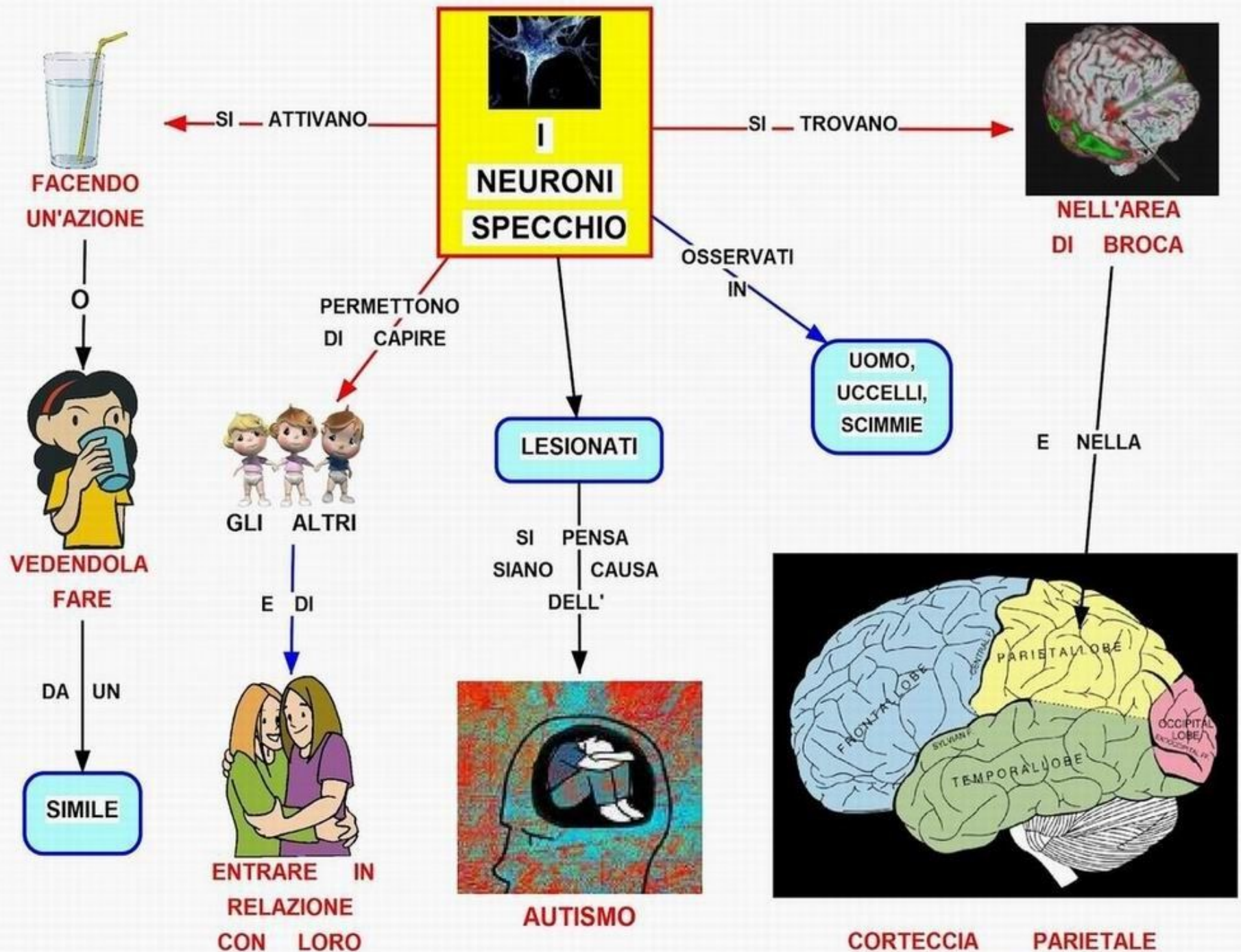
# Alterazioni nell'interazione: alcune spiegazioni

Atipico funzionamento del sistema **dei Neuroni a specchio**



Difficoltà nell'elaborazione di informazioni emozionali, atipie nella modalità di espressione corporea di emozioni e nell'uso di gesti espressivi, con conseguente interferenza nei processi di regolazione e comunicazione intersoggettivi.





# C- Alterazioni cognitive

1

Difficoltà di  
comunicazione

2

Pensare per immagini

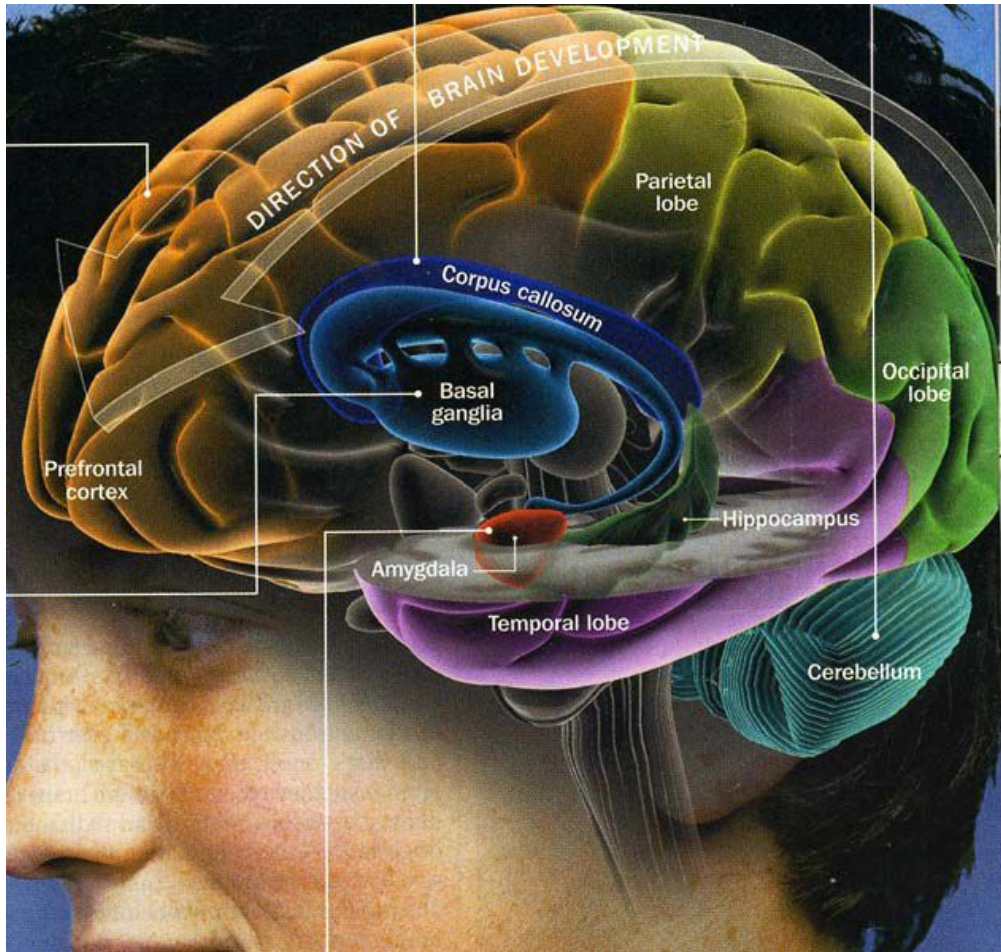
3

Restare legati al dato  
percettivo, poca capacità  
di astrazione

4

I soggetti con autismo presentano  
difficoltà nelle prove neuropsicologiche  
relative alle **Funzioni esecutive (FE)**.

# Funzioni esecutive



La **Corteccia frontale e prefrontale** ci aiuta a:

- prendere decisioni e capacità di cambiare strategia
- valutare le conseguenze delle proprie e altrui azioni
- utilizzare il pensiero astratto e la memoria di lavoro
- organizzarsi su cosa fare domani, o tra una settimana, un anno
- inibire atteggiamenti inappropriati, in modo da evitare di dire cose sgarbate o fare cose stupide
- nell'interazione sociale, capire le altre persone (coscienza sociale)
- autoconsapevolezza

# Alterazioni cognitive

Pensare per  
immagini





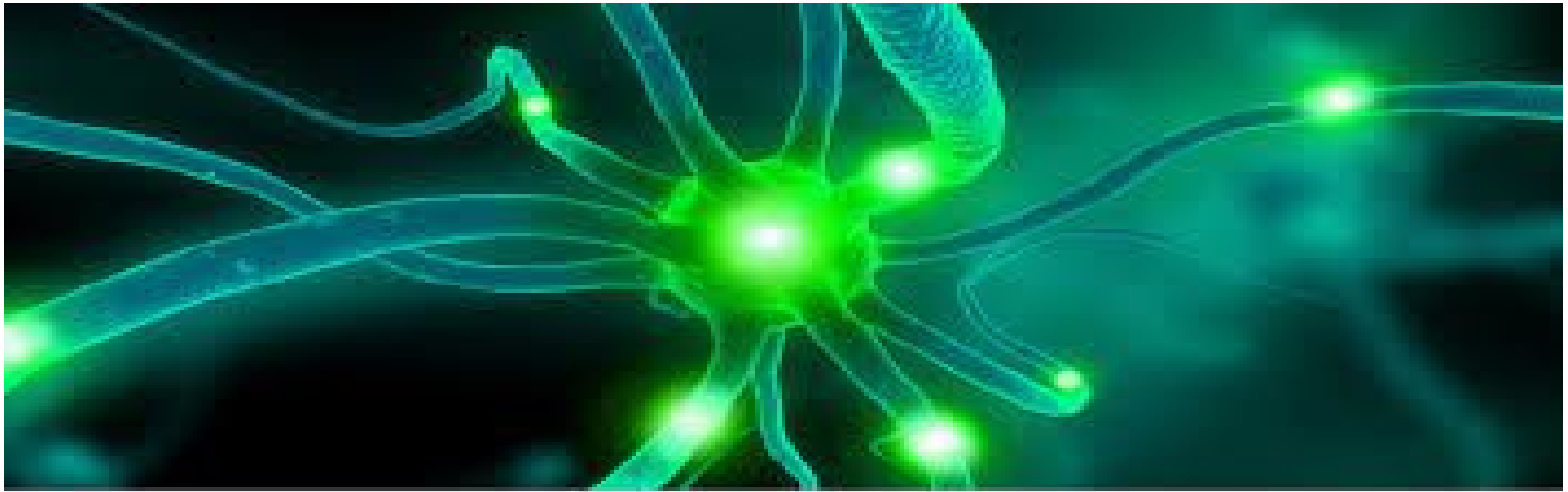
# Alterazioni cognitive

Restare legati al dato percettivo, poca capacità di astrazione



# Neuroplasticità

- Gli strumenti scientifici che abbiamo oggi ci informano che nei primi anni di vita il cervello è **particolarmente recettivo e malleabile.**
- La ricerca sul cervello ha dimostrato che esso subisce uno sviluppo piuttosto profondo, e questo ha delle conseguenze sull'educazione, l'apprendimento e la riabilitazione .



# Neuroplasticità

L'ambiente educativo inteso come relazioni affettive, attente e prevedibili danno forma e sviluppo al cervello.

La mente può quindi utilizzare funzioni diverse per l'adattamento



Grazie per l'attenzione