



 **Fondazione
Don Carlo Gnocchi
Onlus**



PATOLOGIE NEUROLOGICHE E AUTISMO
Milano 15 novembre 2002

ABSTRACTS

METTERE LE CONOSCENZE AL SERVIZIO DELLA SALUTE E DELLA QUALITÀ DELLA VITA DELLE PERSONE CON AUTISMO E DELLE LORO FAMIGLIE; DIMINUIRE LO STRESS DELLA CONFUSIONE E DELLE DIATRIBI SUI TRATTAMENTI

E. Micheli

Azienda ULSS 1 Belluno - distretto di Agordo - Servizio Età Evolutiva

I notevoli passi avanti cui abbiamo assistito nel campo delle conoscenze sull'autismo: la definizione secondo linee e criteri condivisi; il riconoscimento sempre più chiaro e documentato della origine organica del disturbo, e le conoscenze sulle patologie neurologiche frequentemente associate; l'individuazione di forme e sistemi di intervento che ottengono significativi risultati nel miglioramento della qualità della vita, rendono certamente migliore la condizione di chi è colpito da questo disturbo oggi rispetto a qualche anno fa.

Eppure questo non è sufficiente: ancora troppo spesso l'effetto di questi passi avanti non è direttamente percepito dalle persone colpite, oppure si nota solo in alcune situazioni o centri, e lascia invece la maggioranza in condizione di disagio e abbandono non giustificato dall'attuale livello delle conoscenze.

Una componente che determina questo è anche la crescita di una confusione parallela alla crescita delle conoscenze, e la mancanza di una regia che permetta davvero di mettere le conoscenze, migliorate senza dubbio, al servizio delle persone colpite.

Cerchiamo di chiarire questa confusione, concentrandoci non solo sull'intero spettro autistico, ma cercando di riflettere su come questa confusione incida specificamente nel settore dello spettro autistico di cui oggi ci occupiamo, quello colpito da patologie neurologiche note, e che è di solito più compromesso nello sviluppo intellettivo, nella presenza di difficoltà motorie e di problemi seri di comportamento.

Tratteremo quindi della confusione nella diagnosi, e della difficoltà che ne deriva nella comunicazione franca, esplicita e utile ai genitori dei risultati del processo diagnostico. Passeremo quindi alla confusione sul trattamento, mostrando come la diatriba sui metodi può essere superata seguendo le linee guida sul trattamento che derivano dai dati della ricerca. Intervento precoce e intensivo, insegnamento attentamente strutturato, adattamento delle modalità di insegnamento alle caratteristiche di funzionamento delle persone autistiche, genitori coinvolti e informati, riconoscimento che le persone colpite rispondono diversamente al trattamento, nel senso che alcuni migliorano e altri no. È insomma l'approccio psicoeducativo conosciuto nelle sue caratteristiche, nelle sue dimensioni, nei suoi diversi contributi che oggi ha le migliori chance di successo, e la chiarezza nella confusione sui trattamenti ci aiuta a riconoscere l'unità tra modi di intervento che vengono artificiosamente contrapposti o al contrario mescolati sullo stesso piano con interventi con diversa filosofia e diverso statuto. Mi soffermerò particolarmente su due linee guida: adattamento alle caratteristiche autistiche; riconoscimento della diversa velocità e possibilità di cambiamento. Rifletteremo quindi alla luce di queste linee guida sulla condizione delle persone autistiche che hanno gravi patologie neurologiche associate. Un superamento delle diatribe sui metodi di trattamento, ottenuto grazie al chiarimento di questa confusione, permetterà l'uso al servizio delle persone del sapere e del saper fare "medio", permetterà quindi la capitalizzazione delle esperienze e una migliore alleanza tra chi vive con sofferenza questa condizione come familiare o persona colpita e chi lavora con il compito di dare aiuto e trattamento.

SPETTRO AUTISTICO: CONDIZIONI NEUROLOGICIDIE ASSOCIATE

M. Estienne, M. Morbi, T. Granata, N. Nardocci

Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta - Milano - Divisione di Neuropsichiatria Infantile

Negli ultimi anni la crescente attenzione ai Disordini dello spettro autistico ha messo in evidenza la frequente consistenza di condizioni mediche e la necessità della loro identificazione.

Vengono presentati i risultati di uno studio condotto presso l'Istituto Neurologico "Carlo Besta" finalizzato alla caratterizzazione della patologia neurologica e alla identificazione di condizioni mediche associate in una serie consecutiva di pazienti affetti da Disturbo Generalizzato dello Sviluppo (DGS), identificati secondo i criteri dei DSM IV.

La serie comprende 117 pazienti (28 femmine 89 maschi), di età compresa tra 1 e 25 anni. Il protocollo di valutazione neurologica ha incluso: Esame obiettivo generale e neurologico, EEG in Polisonnografia, RMN encefalo, studio dei Potenziali evocati uditivi e dei Potenziali evocati lenti al vertice, Cariotipo, Cromatografia degli Aminoacidi plasmatici e urinari; in casi selezionati le indagini hanno compreso RMN con spettroscopia e indagini biochimiche e genetico-molecolari. Il protocollo di valutazione comportamentale ha incluso una indagine anamnestica mirata, osservazione di gioco libera e strutturata secondo protocollo CARS e la valutazione, cognitiva (somministrazione della scala Griffiths, WISC-R, WPSI, matrici progressive di Raven, scala Leiter).

Sulla base dei dati raccolti il campione di pazienti è stato suddiviso in 5 gruppi: DGS sintomatici (presenza di una patologia neurologica associata); DGS criptogenetici (presenza di almeno due segni clinici o strumentali di coinvolgimento del SNC)- DGS idiopatici (assenza di segni clinici o strumentali di coinvolgimento del SNC). DGS familiari (soggetti appartenenti a nuclei familiari nei quali due o più soggetti risultavano affetti da sindrome autistica).

Il gruppo dei DGS sintomatici rappresenta il 36 % del nostro campione. La patologia specifica più frequentemente riscontrata è quella malformativa del SNC (53,57%), rappresentata da malformazioni della fossa posteriore, del lobo frontale e delle strutture temporo-mesiali. Nel 3 % i dati anamnestici e neuroradiologici sono stati suggestivi per esiti di sofferenza fetale e/o perinatale. Tra le patologie a difetto genetico noto sono state identificate: sindrome di Rett (9,4%), Sclerosi tuberosa (1,7%), sindrome di Angelman (1,7%), sindrome dell'X-fragile (1,3%), sindrome di Smith Magenis in un caso. In due soli pazienti è stata identificata una condizione a genesi metabolica, rappresentata rispettivamente da Deficit di creatina cerebrale secondario a difetto di trasporto di creatina cerebrale e Cistationinuria secondaria a deficit di Cistationasi.

Il gruppo dei DGS criptogenetici è risultato quello numericamente prevalente (43,58%). I segni clinici o strumentali più frequentemente riscontrati in questi pazienti sono rappresentati da impaccio motorio, ipotonia, dimorfismi, epilessia e anomalie aspecifiche della sostanza bianca alla Risonanza Magnetica dell'encefalo.

Gli spetti più significativi in questo gruppo sono rappresentati dalla elevata incidenza di anomalie epilettiformi anche in assenza di fenomenologia epilettica clinica. La morfologia, la topografia e la attivazione di queste presentano frequentemente aspetti compatibili con quanto osservato nei casi di Epilessia parziale idiopatica dell'infanzia e sottolineano la possibile relazione tra alterazioni

EEGrafiche e aspetti comportamentali.

La comparazione tra fenotipo comportamentale e fenotipo neurologico non ha messo in evidenza correlazioni significative.

SPETTRO AUTISTICO: ESISTE UN RUOLO PER I FARMACI NEGLI INTERVENTI TERAPEUTICI?

A. Zuddas, G. Melis, MG. Iacolina, L. Anchisi

Centro Terapie Farmacologiche in Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza Clinica di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Neuroscienze, Università di Cagliari

I soggetti con disturbo pervasivo dello sviluppo necessitano di strategie terapeutiche differenziate, caratterizzate spesso dalla combinazione di diversi tipi di trattamento; l'obiettivo di ogni trattamento (incluso la terapia farmacologica) è quello di promuovere le abilità di comunicazione ed interazione sociale e lo sviluppo cognitivo, eliminando o riducendo i comportamenti maladattativi.

La possibilità di un trattamento farmacologico va presa in considerazione quando tali comportamenti sono severi al punto da ostacolare sensibilmente altri trattamenti. Prima di instaurare una terapia farmacologica è sempre fondamentale precisare la diagnosi, non solo di disturbo autistico, ma di altre patologie associate sia mediche o neurologiche (una percentuale significativa di bambini autistici presenta o sviluppa epilessia) che psichiatriche (disturbo dell'umore, disturbo d'ansia, ADHD, etc.). Le terapie efficaci in soggetti non autistici sono generalmente in grado di migliorare significativamente i disturbi del comportamento di soggetti che presentano *anche* un disturbo autistico. È inoltre necessario coinvolgere le diverse figure che si occupano del bambino (famiglia, equipe riabilitativa, operatori scolastici) rendendo espliciti obiettivi, durata e modalità della terapia farmacologica, gli eventuali effetti collaterali. Prima di iniziare qualsiasi tipo di terapia, è raccomandabile una dettagliata osservazione del comportamento problematico e di tutte le variazioni intervenute nel quadro clinico. A questo scopo appare utile l'utilizzo, anche da parte dei genitori e degli altri operatori, di scale di valutazione che permettano di quantificare il comportamento maladattativo e le sue variazioni a seguito di modificazioni ambientali o di intervento terapeutico: la valutazione dovrebbe sempre essere effettuata in ambienti differenziati e da diversi osservatori, tra loro indipendenti.

Diverse classi di farmaci si sono dimostrati efficaci in gruppi selezionati di bambini, adolescenti o adulti con disturbo pervasivo dello sviluppo: alcuni di essi quali gli inibitori selettivi del reuptake della serotonina, appaiono efficaci soprattutto su soggetti adulti e su gruppi limitati di bambini ed adolescenti, altri quali gli anti convulsivanti oltre che sulla eventuale patologia neurologica associata appaiono in grado di migliorare le variazioni rapide del tono dell'umore e i sintomi correlati (scoppi d'ira, aggressività, etc.), gli antipsicotici di seconda generazione appaiono efficaci nel migliorare, irritabilità irrequietezza, stereotipie, labilità, affettività e insonnia, anche in bambini molto piccoli. Altri farmaci (clonidina, naltrexone, metilfenidato) possono risultare utili in gruppi ristretti di soggetti, in cui altri interventi farmacologici appaiono scarsamente efficaci o controindicato. Negli anni sono inoltre stati suggeriti, ed hanno goduto di una **discreta popolarità**, interventi farmacologici dimostratisi inefficaci alla luce di successivi studi controllati (fenfluramina, secretina, vitamine). Verranno discusse le modalità di scelta e le strategie di gestione clinica di tali terapie.

APPROCCI BIOMOLECOLARI ALLA COMPrensIONE DELL'EZIOPATOGENESI DELL'AUTISMO

P. Ferrante, F.R. Guerini, M. Saresella, M. Marzorati, A. Guareschi-Cazzullo

Fondazione Don Gnocchi I.R.C.C.S. "S. Maria Nascente" - Milano - Laboratorio di Biologia; 5 Cattedra di Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Milano

L'autismo è una sindrome clinica caratterizzata da complesse alterazioni del comportamento probabilmente correlate ad alterazione dello sviluppo del sistema nervoso centrale (SNC) che si verificano durante la vita intrauterina o nel periodo peri e post natale.

L'eziologia dell'autismo è ancora sconosciuta, ma esistono evidenze che indicano il possibile coinvolgimento di diversi fattori di rischio. L'ipotesi comunemente accettata è che l'autismo sia indotto da diversi e non ancora identificati fattori ambientali, come virus o esposizione ad agenti chimici che agiscono su soggetti geneticamente predisposti. In particolare è stato osservato che i prodotti allelici di alcuni geni del complesso maggiore di istocompatibilità (MHC) sono associati all'autismo. Finora sono stati individuati come geni candidati l'allele 0 del gene C4B (localizzato nella regione di classe HI del NMC) e l'aplotipo B44-S30-DR4 che consiste di 44 alleli della regione HLA-B, l'allele S del gene BF, l'allele 3 del gene C4A e l'allele DR4.

Sono state infine raccolte diverse osservazioni a favore di un coinvolgimento del sistema immunitario nella patogenesi dell'autismo, in quanto molti soggetti autistici presentano squilibri immunologici che comprendono il numero e la funzione dei linfociti T e delle loro sottopopolazioni, cellule T attivate e depressione delle funzioni delle cellule T natural killer.

Allo scopo di contribuire alla verifica di queste ipotesi abbiamo condotto una ricerca volta a studiare, mediante tecnologie biomolecolari e citofluorimetriche, il ruolo della predisposizione genetica, il possibile coinvolgimento di agenti virali e di anomalie del sistema immunitario nella patogenesi dell'autismo.

I risultati immunologici ottenuti hanno evidenziato una diminuzione dei linfociti T CD4 naive ed un aumento dei T CD4 memory nei bambini autistici rispetto a quelli sani, suggerendo quindi di ampliare i nostri studi anche nel campo della genetica. In particolare è stato valutato l'assetto genetico HLA di questi bambini, in quanto la caratterizzazione degli antigeni di istocompatibilità poteva fornirci ulteriori informazioni sullo sbilanciamento immunologico osservato.

Le indagini condotte, hanno evidenziato una differenza statisticamente significativa di un particolare assetto genetico HLA di classe I nei bambini autistici rispetto ai controlli. Questo nuovo dato è stato quindi correlato a quello immunologico rivelando l'associazione significativa, tra il marker genetico HLA A2 DR11 e lo sbilanciamento immunologico nel confronto, tra i due gruppi di bambini.

Nel loro complesso, i dati ottenuti indicano che, almeno in un sottogruppo di bambini affetti da autismo, esiste una diretta associazione tra un determinato assetto HLA predisponente ed una attivazione della risposta cellulo-mediata. Questi dati sembrano fornire nuove ed interessanti prospettive di ricerca.

COMUNICAZIONE AUMENTATIVA E AUTISMO: COSA REALMENTE SAPPIAMO?

A. Rivarola

Centro Benedetta D'Intino - Milano

Con il termine Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) si definisce ogni tipo di comunicazione che supporta, integra e a volte sostituisce il linguaggio orale e/o la scrittura nelle persone con gravi difficoltà in queste aree.

Possono beneficiare di un intervento di CAA tutti coloro che per cause temporanee o permanenti, congenite o acquisite non posseggono un linguaggio verbale che permetta loro di interagire e di partecipare nel proprio ambiente di vita e di soddisfare i loro bisogni e desideri.

Un intervento di CAA non deve limitarsi a proporre strumenti e ausili, ma deve soprattutto sviluppare, anche per mezzo di strumenti e ausili, strategie che favoriscano l'interazione comunicativa, creando in primo luogo reali opportunità di comunicazione nei diversi contesti di vita.

Un intervento di CAA, soprattutto se rivolto a bambini, adolescenti o adulti con gravi disabilità di sviluppo, inizia quindi cercando di fornire occasioni di partecipazione sociale in cui il soggetto disabile possa sperimentare la forza della comunicazione e la possibilità di incidere sulle persone che lo circondano e di controllare il proprio ambiente di vita.

Le persone affette da autismo presentano difficoltà nella comunicazione e nel linguaggio. Circa il 50% di esse non sviluppa un linguaggio orale funzionale- la compromissione del linguaggio non riguarda solo il versante espressivo ma anche quello ricettivo. La difficoltà a comprendere ciò che viene detto viene spesso mascherata da eccezionali abilità visuo-spaziali e di memoria visiva. Su queste abilità sono stati basati numerosi programmi educativi per bambini autistici.

Temple Grandin nel suo libro *“Pensare in immagini e altre testimonianze della mia vita di autistica”* spiega il suo bisogno di tradurre immediatamente in immagini le parole che gli altri le rivolgono e la sua difficoltà ad “apprendere ciò che non è possibile pensare in immagini”.

La sua testimonianza fornisce un punto di forza su cui fondare gli interventi di CAA nei soggetti autistici, interventi che presentano aspetti peculiari e obiettivi particolari.

Nella relazione a questo convegno verranno riferiti i dati riportati in letteratura su modalità di implementazione di programmi di CAA con soggetti autistici e sugli obiettivi realisticamente perseguibili; verranno inoltre brevemente delineati due casi di intervento di CAA con bambini autistici condotti presso il nostro Centro nell'arco di un anno.

Ciò che è emerso dalla riflessione sugli interventi di CAA con bambini autistici può essere così sintetizzato:

- l'uso di input aumentativi fornisce un supporto visivo alla comprensione del linguaggio, all'attuazione autonoma di routine giornaliere, alla comprensione di istruzioni ricevute e fornisce inoltre prevedibilità nei programmi della giornata e soprattutto nei cambiamenti di programma, prevenendo manifestazioni di ansia e comportamento inadeguati
- l'uso di output aumentativi ha permesso a bambini autistici di attuare, sia spontaneamente che su sollecitazione, richieste di base e di esprimere rifiuti con modalità socialmente accettabili
- l'uso di input e output aumentativi si è dimostrato utile come supporto allo sviluppo di abilità linguistiche e alla stimolazione di abilità conversazionali.

DALLA RICERCA NEUROPSICOLOGICA ALL'ANALISI FUNZIONALE DEI COMPORAMENTI NELL'AUTISMO

E. Maggioni

Fondazione Don Gnocchi - I.R.C.C.S - "S. Maria Nascente" - Milano - Servizio di Neuropsichiatria e Riabilitazione dell'età evolutiva

L'origine organica del disturbo autistico è attualmente documentata da consistenti dati neuropatologici, anche se nessuno di questi può essere considerato specifico e stabilmente presente. Le anomalie strutturali e funzionali finora identificate non sono peraltro sufficienti da sole a spiegare la sintomatologia ed è possibile anche ipotizzare che esistano diversi tipi di struttura cerebrale in differenti sottotipi di autismo a diversa eziologia.

L'autismo infatti non si presenta come una serie di deficit funzionali o come un generico ritardo intellettivo, indicando la presenza di una alterazione specifica, non di struttura ma di "sistema", in grado di condizionare un particolare tipo di funzionamento mentale.

Se non possiamo ancora immaginare una "cura" dell'autismo, possiamo, per ogni bambino, predisporre interventi in grado di potenziare le competenze adattive e modificare (se e quando necessario) l'ambiente, in modo da favorire l'evoluzione, comprendere e contenere la peculiarità del funzionamento mentale.

Ciò può effettivamente avvenire solo se l'osservazione delle situazioni cliniche è condotta in continua correlazione con i dati delle valutazioni neuropsicologiche, delle immagini neuroradiologiche, delle conoscenze neurofisiologiche. Ogni bambino autistico deve essere compreso collocando le sue competenze, le emozioni, le difficoltà all'interno di un solido inquadramento multidisciplinare con un elevato livello di coerenza interna; solo così si potrà:

- aumentare progressivamente la nostra conoscenza della vita mentale
- costruire progetti di intervento efficaci e rispettosi delle caratteristiche di ogni bambino.

Nel corso della relazione saranno analizzate le anomalie strutturali più frequentemente riscontrate, inquadrando le loro anomalie funzionali con particolare riferimento al sistema limbico, al lobo frontale e al cervelletto.

Verrà infine proposta un'analisi dei comportamenti e delle strategie cognitive, ancorata allo studio della base biologica ma orientata al superamento del continuo confronto con i nostri modelli di categorizzazione e di apprendimento.

Siamo solo parzialmente in grado di formulare raccomandazioni precise basate su una solida base scientifica, ma, attraverso la sempre maggiore capacità di comprendere come la persona autistica crea la propria versione della realtà, potremo evitare di fare andamenti su intuizioni e interpretazioni basate su ipotesi infondate, costruendo codici di comunicazione efficaci e interventi non orientati all'acquisizione di abilità settoriali ma alla crescita dell'intera persona.

FONDAMENTI DI UN'ESPERIENZA: RICERCA E APPLICAZIONE DI MODELLI FUNZIONALI DI INTERVENTO

P. Spelta

Fondazione Don Carlo Gnocchi “S Maria alla Rotonda” Inverigo (CO)

L'autismo è una patologia complessa, a causa multieziologica, ad insorgenza precoce prima dei tre anni di età, che si caratterizza per deficit presenti nelle seguenti aree:

- compromissione qualitativa dell'interazione sociale
- compromissione qualitativa nella comunicazione
- modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi, stereotipati.

I Centri diurni della Fondazione Don Gnocchi ONLUS di Milano accolgono disabili adulti, con un'età media di 25 anni, in parte affetti da esiti di paralisi cerebrali infantili o cerebropatie congenite e in parte da soggetti con disturbo generalizzato dello sviluppo associato a ritardo mentale grave, spesso concomitante con epilessia.

La relazione con soggetti autistici, all'interno dei gruppi, è sempre stata particolarmente difficile per la presenza di comportamenti problematici.

Le difficoltà di comprensione ed espressione nella comunicazione giocano un ruolo determinante nella genesi e nel mantenimento dei comportamenti problema che si rendono palesi attraverso manifestazioni di autolesionismo, eteroaggressività, stereotipie, rigidità di certe abitudini e rituali che comportano un'oppositività davanti ad ogni cambiamento nei programmi stabiliti e comportamenti sociali inadeguati.

Quotidianamente terapisti, educatori e genitori si trovano a spendere quantità immense di energie rivolte a “gestire senza risolvere” problemi comportamentali che in molti casi diventano la maggior preoccupazione.

All'inizio degli anni 90, attraverso seminari e corsi di formazione, siamo venuti a conoscenza del modello educativo T.E.A.C.C.H. (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children) che ci ha permesso di individuare migliori strategie di intervento.

Sapendo che i soggetti autistici apprendono meglio e presentano meno problemi di comportamento all'interno di un luogo strutturato in maniera specifica, abbiamo provveduto ad organizzare in modo individualizzato lo spazio ed il tempo secondo criteri di prevedibilità -chiarezza - certezza.

Successivamente la possibilità di utilizzare idonei strumenti di valutazione (PEP e AAPEP) ha permesso di individuare più precisamente le abilità acquisite e quelle emergenti, fornendo ulteriori tracce per il lavoro educativo.

La partecipazione alla ricerca “Studio dei meccanismi eziopatogenetici e messa a punto di strategie terapeutiche e riabilitative per l'autismo”, finanziata dall'Associazione Cieli Azzurri ha dato l'opportunità di estendere questa esperienza ad altri ambiti della Fondazione Don Gnocchi.

Il Centro Santa Maria alla Rotonda di Inverigo accoglie soggetti fino ai 15 anni, con quadri clinici simili a quanto descritto. Oltre alla valutazione, la strutturazione dello spazio e del tempo, l'individuazione delle attività da svolgere in modo indipendente al fine di incrementare le autonomie personali, si è cercato di dedicare specifiche sezioni di lavoro all'interazione nel gruppo. Conoscendo le difficoltà che il bambino autistico presenta nel riconoscere l'esistenza dell'altro e di sé stesso come soggetti che possono interagire, ci si è prefissi di insegnare abilità che favoriscono i contatti sociali e il piacere del gioco come momento di scambio con i coetanei.