

L' AUTISMO

L'**autismo**, chiamato originariamente **Sindrome di Kanner**, è considerato dalla comunità scientifica internazionale un disturbo che interessa la funzione cerebrale; la persona affetta da tale patologia mostra una marcata diminuzione dell'integrazione sociale e della comunicazione. Attualmente risultano ancora sconosciute le cause di tale manifestazione.

Il DSM-IV classifica l' autismo tra i "Disturbi Pervasivi dello Sviluppo", cui appartiene, fra le varie altre sindromi, anche la sindrome di Rett

Epidemiologia

L'incidenza varia da 5 a 50 persone su 10.000. Colpisce prevalentemente i soggetti maschili con un tasso dalle due alle quattro volte superiore rispetto al sesso femminile; si manifesta quasi sempre entro i primi 3 anni di vita.

Diagnosi

Disturbo autistico è il termine tecnico con cui ci si riferisce all'autismo nel DSM IV (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders- Fourth Edition*, manuale diagnostico dei disturbi psichiatrici dell'*American Psychiatric Association*).

Il disturbo fa parte di una categoria più generale, i disordini generalizzati dello sviluppo (o disordini pervasivi dello sviluppo), e viene diagnosticato in base alla presenza di un certo numero di indicatori comportamentali presenti in specifiche aree dello sviluppo (si veda sotto).

Fattori di rischio

Costituiscono fattori di rischio, oltre a possibili anomalie genetiche e metaboliche, pregressi episodi familiari di autismo o di altri disordini pervasivi dello sviluppo. Altro fattore di rischio è la nascita pre-termine del bambino, in particolare se vi è un peso alla nascita notevolmente sotto la media.

Altro ipotetico fattore di rischio come possibile causa di sviluppo dell'autismo sarebbe la carenza di vitamina D durante la gravidanza.

L'autismo si trova a volte associato ad altri disturbi su base genetica che alterano in qualche modo la normale funzionalità del Sistema Nervoso Centrale: epilessia, sindrome di Rett, sindrome di Down e altri.

Clinica

Normalmente i sintomi si manifestano come un *ritiro autistico* (nel senso di comportamenti notevolmente anomali e non sempre comprensibili, a causa dei quali la persona si trova esposta a un alto rischio di isolamento sociale), dovuto a gravi alterazioni nelle aree funzionali descritte qui di seguito:

Comunicazione verbale e non verbale

Circa il 50% dei soggetti con autismo non acquisisce, o molto limitatamente, capacità di espressione mediante canale verbale. I soggetti che sono in grado di utilizzare il linguaggio si esprimono in

molte occasioni in modo bizzarro; spesso ripetono parole, suoni o frasi sentite pronunciare (ecolalia). L'ecolalia può essere *immediata* (ripetizione di parole o frasi subito dopo l'ascolto), oppure ecolalia *differita* (ripetizione a distanza di tempo di frasi o parole sentite in precedenza).

Interazione sociale

Gli autistici mostrano un'apparente carenza di interesse e di reciprocità relazionale con gli altri; tendenza all'isolamento e alla chiusura sociale; apparente indifferenza emotiva agli stimoli o, al contrario, ipereccitabilità agli stessi; difficoltà a instaurare un contatto visivo diretto: il bambino che intorno ai due anni di età continui a evitare lo sguardo degli altri mostra, secondo diversi studi, una maggiore possibilità di sviluppare l'autismo.

Gli autistici hanno difficoltà nell'iniziare una conversazione o a rispettarne i "turni", oltre a difficoltà a rispondere alle domande e a partecipare alla vita o ai giochi di gruppo. Non è infrequente che bambini affetti da autismo vengano inizialmente sottoposti a controlli per verificare una sospetta sordità, dal momento che non mostrano apparenti reazioni (proprio come se avessero problemi uditivi) quando vengono chiamati per nome.

Immaginazione o repertorio di interessi

Di solito un limitato repertorio di comportamenti viene ripetuto in modo ossessivo; si possono osservare posture e sequenze di movimenti stereotipati (per es. torcersi o mordersi le mani, sventolarle in aria, dondolarsi, compiere complessi movimenti del capo, ecc.) detti appunto *stereotipie*. Queste persone possono manifestare eccessivo interesse per oggetti o parti di essi, in particolare se hanno forme tondeggianti o possono ruotare (palle ovali, biglie, trottole, eliche, ecc.). Talvolta la persona affetta da autismo tende ad astrarsi dalla realtà per isolarsi in una sorta di "mondo virtuale", in cui si sente di vivere a tutti gli effetti (dialogando talora con personaggi inventati). Pur mantenendo in molti casi la consapevolezza del proprio fantasticare, è con fatica e solo con delle sollecitazioni esterne (suoni improvvisi, richiami di altre persone) che riesce a essere in varia misura partecipe nella vita di gruppo.

Importanza dell'ordine

Si riscontra una marcata resistenza al cambiamento, che per alcuni può assumere le caratteristiche di un vero e proprio terrore fobico. Questo può accadere se viene allontanato dal proprio ambiente (camera, studio, giardino, ecc.), o se nell'ambiente in cui vive si cambia inavvertitamente la collocazione di oggetti, del mobilio o comunque l'aspetto della stanza.

Lo stesso può verificarsi se si lasciano in disordine oggetti (sedie spostate, finestre aperte, giornali in disordine): la reazione spontanea della persona autistica sarà quella di riportare immediatamente le cose al loro ordine o, se impossibilitato a farlo, manifestare comunque inquietudine. La persona può allora esplodere in crisi di pianto o di riso, o anche diventare autolesionista e aggressiva verso gli altri o verso gli oggetti. Altri soggetti, al contrario, mostrano un'eccessiva passività, aprassia motoria e ipotonia, che sembra renderli impermeabili a qualsiasi stimolo.

I disturbi sensoriali o dispercezioni

Risposte comportamentali insolite a stimoli sensoriali sono state riscontrate a partire dagli anni sessanta. Genitori ed operatori che hanno in carico persone autistiche riportano frequentemente anomalie in questo ambito. Infatti, le anomalie sensoriali rivestono un ruolo importante nella vita delle persone autistiche, accanto alle difficoltà comunicative e

sociali.

I sistemi sensoriali di cui siamo forniti ci permettono di acquisire le informazioni necessarie per agire, interagire e comprendere il mondo esterno e sono alla base dell'apprendimento. Le difficoltà delle persone autistiche ad inserirsi nel nostro mondo potrebbero pertanto essere ascritte a sovra e sottostimolazioni dei vari sistemi sensoriali (per es. un suono debole avvertito con particolare intensità o un tocco, una carezza sperimentati come la pressione esercitata da carta vetrata). Da qui discende la frase di Temple Grandin (2002), (una persona autistica che insegna Scienze del comportamento animale all'Università del Colorado e progetta attrezzature per la zootecnia): **"le persone con gravi problemi sensoriali hanno enormi difficoltà a comprendere come sia la realtà"** .

Una serie di studi forniscono prove della presenza di disturbi sensoriali nel 70-80% delle persone autistiche.

Dai resoconti si evince che sono implicati tutti i cinque sensi: vista, udito, tatto, olfatto, gusto e la sensibilità cinestesica e propriocettiva.

Esistono delle differenze individuali nella gamma e nella severità di questi problemi, tuttavia le principali anomalie possono essere sintetizzate nel seguente modo:

- ipo e ipersensibilità agli stimoli ambientali che spesso fluttua tra i due poli; tali stimoli possono essere di natura uditiva, olfattiva e tattile. Conseguentemente una persona autistica può annusare, ricercare il contatto in maniera eccessiva, fino all'autolesione, oppure può rifiutare le fonti di rumori, di odori e di contatti.

Temple Grandin (1994) racconta, ad esempio, di non tollerare l'abbraccio di altre persone a causa della sensazione di oppressione che questo le suscita e che innesca in lei una reazione di fuga.

In alcuni casi, come ci viene suggerito, può essere utile lasciare che sia la persona autistica ad iniziare il contatto, poiché in tal modo ha il tempo di percepire ed elaborare le sensazioni da esso derivanti.

- Ricerca di autostimolazione sensoriale specifica: la stessa Temple Grandin ha costruito una macchina da stretta per soddisfare il proprio desiderio e bisogno di sentirsi tenuta molto forte e che può regolare in base alle proprie necessità. Molti genitori raccontano che i propri figli hanno bisogno di infilarsi sotto i materassi, di arrotolarsi nelle coperte o di infilarsi in posti molto stretti (Grandin, 1995).

- Distorsioni percettive: ad esempio la profondità può essere percepita erroneamente oppure oggetti immobili possono essere percepiti in movimento.

- Sovraccarico percettivo: generalmente le situazioni caratterizzate da un eccesso di stimoli visivi, ad es. luoghi affollati o con immagini e luci molto stimolanti, o di stimoli uditivi, ad es. luoghi rumorosi o con suoni inconsueti o sgradevoli, possono suscitare disagio e insofferenza che possono dare luogo a reazioni di rabbia e di aggressività. Per questo motivo, tale aspetto viene tenuto molto in considerazione quando si strutturano gli ambienti di vita delle persone autistiche.

- Difficoltà nell'elaborare informazioni provenienti da più canali contemporaneamente.

- Iperselettività degli stimoli: le persone autistiche hanno la tendenza a focalizzare l'attenzione su una fonte stimolante o su dettagli o aspetti insoliti e irrilevanti di uno stimolo, trascurando l'insieme e il contesto.

- Forte abilità discriminativa visuo-spaziale: la tendenza a concentrarsi sui dettagli consente alla persona autistica di mostrare abilità percettive nello spazio, come la memoria di posizioni e forme, la discriminazione di immagini e forme, la capacità di costruire puzzles, incastri, ecc. Alcune persone autistiche utilizzano questa loro abilità anche in contesti lavorativi.

A questo punto si ritiene interessante considerare anche altri problemi che coinvolgono specificamente ciascuno dei cinque sensi:

TATTO

Il senso del tatto può essere caratterizzato da estrema sensibilità, ma allo stesso tempo può essere utilizzato in maniera più efficace di altri sensi per percepire il mondo esterno.

Rientra in questo ambito tutta la problematica relativa al contatto fisico di cui si è accennato in precedenza.

T. Grandin riferisce che lei, come altre persone affette da autismo, ha una pelle estremamente sensibile e questo le rende difficile tollerare le sensazioni derivanti dai vestiti appena indossati e abituarsi a questi, soprattutto se non sono realizzati in tessuti morbidi. Alcuni non hanno consapevolezza dei loro confini corporei, cioè non riescono a capire dove finisce il loro corpo e dove comincia il mondo esterno; Donna Williams, ad esempio, racconta che riusciva a percepire solo una parte del proprio corpo per volta e che si dava colpi per capire dove fossero i propri confini corporei. Infatti, sono frequenti i comportamenti autolesionistici, come mordersi o colpirsi la testa, forse in parte ascrivibili a questa inadeguata percezione corporea, in parte legati a una ridotta sensibilità al dolore.

UDITO

Generalmente i suoni che disturbano maggiormente le persone autistiche sono striduli ed acuti come quelli prodotti da frullatori, aspirapolvere, trapani elettrici, seghe, ecc.

Alcune persone non tollerano i rumori della quotidianità; per qualcuno può essere insopportabile persino il rumore della pioggia.

Naturalmente esistono differenze individuali e un suono che disturba una persona può essere piacevole per un'altra.

Inoltre è ipotizzabile che i problemi uditivi di comprensione possano essere alla base dei problemi di linguaggio.

VISTA

La vista può ugualmente prestarsi a distorsioni percettive.

Alcuni possono essere attratti da un certo tipo di colori, da oggetti in movimento, da particolari forme, mentre altri possono esserne spaventati.

Alcuni si comportano come se fossero ciechi quando si trovano in luoghi sconosciuti, altri hanno momenti in cui vedono tutto bianco o tutto nero, altri ancora manifestano problemi nella percezione dell'illuminazione fluorescente.

Inoltre, si riscontrano difficoltà nello stabilire il contatto oculare o nel riconoscere le espressioni facciali e tale limite sembra ascrivibile a specifici deficit funzionali in un'area cerebrale e ha importanti implicazioni in ambito sociale.

OLFATTO E GUSTO

Le persone autistiche amano annusare gli oggetti e sembra che traggano informazioni attendibili sull'ambiente.

Molti hanno problemi con l'alimentazione perché mangiano solo alcuni tipi di cibo e non altri. Tutto ciò può essere collegato al fatto che non tollerano la consistenza, l'odore, il sapore o il suono di certi cibi in bocca.

Come si evince da questo elenco, le anomalie sensoriali possono, di conseguenza, generare elevati livelli di angoscia, paura, ansia, condizionando negativamente la vita quotidiana e il funzionamento sociale delle persone autistiche. Inoltre, come abbiamo già detto, esistono differenze individuali e ciò che può risultare fastidioso per una persona, può essere

indifferente o addirittura piacevole per un'altra, e la stessa persona può essere infastidita da una serie di stimoli, mentre può ricercarne altri, anche in maniera eccessiva, come fonte di piacere e di sicurezza.

Appare pertanto conseguente ipotizzare, come già faceva Freud nel 1920, che il distacco sociale possa essere una forma di ritiro rispetto ad un sovraccarico di stimoli.

La gravità e la sintomatologia dell'autismo variano molto da individuo a individuo e tendono nella maggior parte dei casi a migliorare con l'età, in particolare se il ritardo mentale è lieve o assente, se è presente il linguaggio verbale, e se un trattamento terapeutico valido viene intrapreso in età precoce.

L'autismo può essere associato ad altri disturbi, ma è bene sottolineare che esistono gradi di autismo differenti tra loro. Alcune persone autistiche possiedono per esempio una straordinaria capacità di calcolo matematico, sensibilità musicale, eccezionale memoria audio-visiva o altri talenti in misura del tutto fuori dell'ordinario, come ad esempio la capacità di realizzare ritratti o paesaggi molto fedeli su tela senza possedere nozioni tecniche di disegno o pittura.

Altri sintomi

Si possono anche manifestare nell'autismo:

- [Ansietà](#);
- [Disturbi del sonno](#) (insonnia);
- Cefalee frequenti

Eziologia

Nel 1943, Kanner, che aveva individuato nelle famiglie con figli autistici molti genitori, nonni, e parenti di alto livello culturale, ipotizzò che l'*ossessività* fosse una sorta di caratteristica fondamentale di queste famiglie.

Molti dei primi studi sull'autismo successivi a quello di Kanner si sono poi concentrati prevalentemente sul ruolo dei genitori. Molti e diversi sono però i fattori osservati che possono contribuire allo sviluppo della sindrome, e comprendono sia fattori ereditari che non ereditari. Poiché nel 60% dei casi due gemelli omozigoti (che hanno lo stesso patrimonio genetico) risultano entrambi affetti, con tutta probabilità una componente genetica esiste, anche se non è il solo fattore scatenante (altrimenti il 100% dei monozigoti svilupperebbe la sindrome); **si ipotizza quindi una causa di tipo multifattoriale, con elementi genetici e ambientali.**

Gli studi di genetica si stanno attualmente concentrando su alcune regioni dei cromosomi 7 e 15. tra i fattori implicati sono state riscontrate anche anomalie strutturali cerebrali (cervelletto, amigdala, ippocampo), anomalie a livello di molecole che hanno un ruolo nella trasmissione degli impulsi nervosi (serotonina, beta-endorfine)

Trattamenti

- Data l'alta variabilità individuale, non esiste un unico intervento specifico che sia valido per tutti allo stesso modo. Inoltre, raramente è possibile ottenere la remissione totale dei sintomi. Per questo, sono molti e diversi i trattamenti rivolti all'autismo.

Per contro, la continuità e la qualità del percorso terapeutico sono garantite attraverso:

- il coinvolgimento dei genitori in tutto il percorso;
- la scelta in itinere degli obiettivi intermedi da raggiungere e quindi degli interventi da attivare;
- il coordinamento, in ogni fase dello sviluppo, dei vari interventi individuati per il conseguimento degli obiettivi;
- la verifica delle strategie messe in atto all'interno di ciascun intervento.

Si raccomanda un intervento precoce e intensivo, che tenga conto della necessità di intervenire sul disturbo dell'*intenzionalità* del bambino. È importante quindi lavorare precocemente sullo sviluppo dell'intenzionalità motoria e comunicativa autonoma

Le persone con un importante disturbo della comunicazione, nei disturbi con gravi difficoltà recettive e anche nella disprassia verbale, possono anche beneficiare di supporti cognitivi quali le tavole di comunicazione, del linguaggio dei segni, dell'apprendimento del linguaggio usando il computer, della lettura e di altri strumenti comunicativi.

Tali supporti devono essere forniti precocemente, al fine di:

- aumentare il livello dell'apprendimento del linguaggio;
- sfruttare al massimo il periodo utile per l'apprendimento del linguaggio del bambino.
- minimizzare le conseguenze comportamentali secondarie a un'inadeguata capacità di comunicazione.
- anticipare le difficoltà potenziali successive con l'acquisizione del linguaggio scritto

L'impiego mirato dei farmaci è volto alla riduzione o all'estinzione di alcuni comportamenti problematici, o di disturbi clinici associati come l'epilessia e i deficit di attenzione, col fine di evitare ulteriori aggravamenti clinici o per migliorare la qualità della vita.

L'intervento psicologico-clinico nell'autismo

In numerosi paesi, psicologi e psicoterapeuti sono coinvolti nell'intervento clinico nelle situazioni di autismo: essi si concentrano sul sostegno psicoeducativo per il bambino, l'aiuto alla famiglia per sostenerla e diminuirne possibili aspetti disfunzionali, la valutazione clinica del disturbo e dei suoi correlati funzionali, oltre che sul lavoro di collaborazione con educatori, riabilitatori e insegnanti per accompagnare utilmente bambino e famiglia nella riabilitazione cognitiva e comunicativa, sul supporto psicopedagogico, l'intervento clinico sui problemi del comportamento, e sul sostegno ai processi di sviluppo psicoaffettivo.

Le tipologie di intervento clinico maggiormente utili sono solitamente di tipo intensivo, dovrebbero essere avviate il più precocemente possibile, e necessitano di essere proseguite per periodi di tempo molto prolungati.