

18 marzo

I Disturbi dello Spettro Autistico e l'organizzazione degli interventi

Paola Visconti



**UNITA' OPERATIVA SEMPLICE d'ISTITUTO
DISTURBI dello SPETTRO AUTISTICO
IRCCS - Istituto delle Scienze Neurologiche
Ospedale Bellaria
Bologna**

- L'Autismo Infantile è stato descritto per la prima volta dallo Psichiatra **Leo Kanner nel 1943** negli Stati Uniti



- Anche **Hans Asperger** descrisse nel 1944 “Psicopatologia Autistica” in Austria (nel 1980 è stato riconosciuta come entità a sè stante e definita “**Sindrome di Asperger**”)



- L'Autismo una volta **era una condizione rara**

(4-5 su 10.000-anni 80)

- Una forma di schizofrenia
- Attribuita a scarsa interazione e accudimento da parte della madre - Bettleheim, anni 1960
- Oggi – **Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) (DSM 5)**
Con una base biologica e un ampio Spettro di quadri clinici in comorbidity con Disturbi neurologici e psichiatrici



DISTURBI del NEUROSVILUPPO

▶ Disabilità intellettiva

▶ Disordini della
comunicazione

(disturbo del linguaggio,
pragmatico del linguaggio,
etc.)

▶ **Disturbi dello
Spettro Autistico**

▶ ADHD

▶ Disturbo specifico
dell'apprendimento

▶ Disturbi motori (tic,
stereotipie, DCD)

- ▶ Gruppo di disturbi che hanno origine nel periodo di sviluppo del sistema nervoso centrale
- ▶ Determinano compromissione del funzionamento globale (personale, sociale, scolastico..)
- ▶ Frequentemente si presentano in comorbidità

Dati di prevalenza

In Emilia-Romagna, **nel 2013**, la prevalenza trattata nei servizi di NPIA territoriale è risultata di 2,5 casi ogni 1000 residenti (Soli et al,2015)

Nel 2018 la prevalenza a livello Regionale è stata in media **5,2 casi su 1000** a fronte di una *media europea di circa 6,1 su 1000*

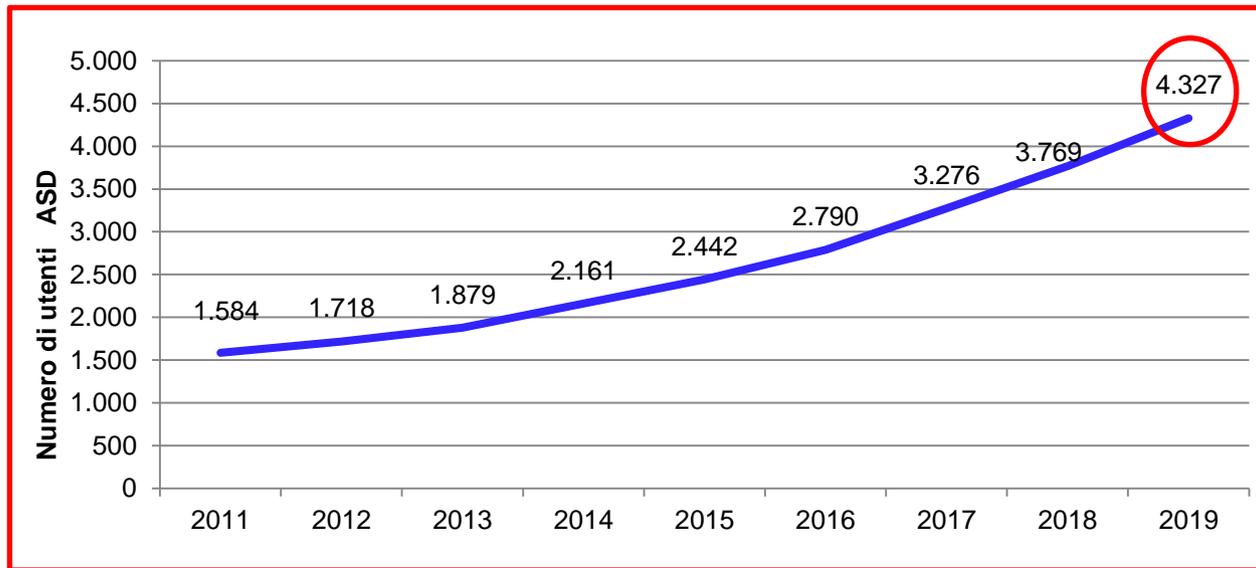
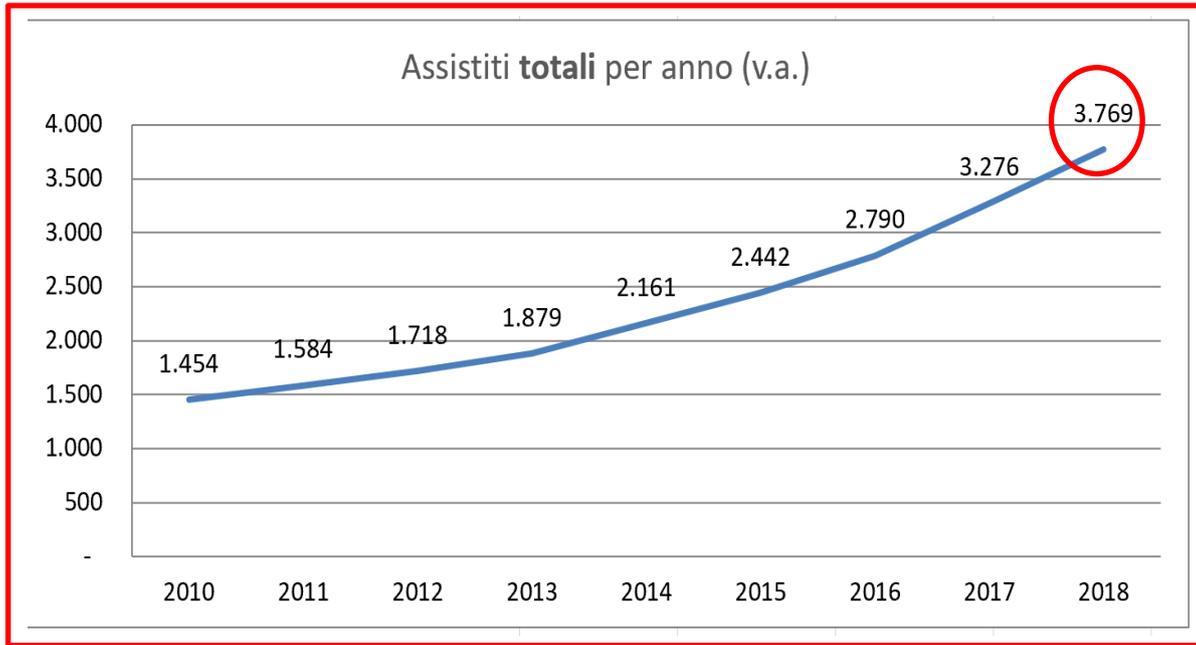
I residenti minori e adulti ASD in carico all'Azienda USL Bologna:

Nel 2017: 518 minori su 729 soggetti comprendenti minori ed adulti

Nel 2018: 646 minori su 924 soggetti comprendenti minori ed adulti

Nel 2019: 713 minori su 963 soggetti comprendenti minori ed adulti

Dal 2011 al 2018 il flusso dati dei servizi di Neuropsichiatria territoriale per la Regione E-R mostra **un incremento del 137,9% dei casi diagnosticati con un tasso particolarmente elevato nei piccoli 0-2 aa: 304,1%.**



C'è un'epidemia di Autismo ?

Fattori confondenti:

- Cambiamento nei criteri diagnostici;
- Sostituzioni diagnostiche (per es DI rispetto a ASD);
- Miglior competenza nell'individuazione precoce e possibile allargamento a casi con **Disturbi complessi del Linguaggio e/o Disturbi dello sviluppo globali** con sintomi che possono poi sfumare....
- Maggior sensibilità dei test diagnostici utilizzati (ADOS, ADI)..e la specificità?
- Maggior disponibilità di servizi per i soggetti con questa diagnosi;
- Maggior sensibilizzazione e inclusione diagnostica di soggetti, in grande maggioranza adolescenti, con difficoltà socio – communicative e relazionali ...ASD? Disturbi di personalità? DOC? Disagio psicologico?

Elementi chiave per la Diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico

- Ancora non vi sono “**biomarkers**” a conferma della diagnosi clinica
- La Diagnosi si basa sulla storia dello Sviluppo del bambino/a e **sull’Osservazione del Comportamento** sia in setting libero che tramite uno specifico **Assessment Neurocomportamentale (Test e Scale)**
- La presentazione fenotipica degli ASD varia con il tempo in funzione dello sviluppo e delle comorbidità

Quando si parla di autismo..



Livello di intelligenza...

Comorbidity

Low-functioning

High-functioning

Intellectual Disability

QI 70 cut-off

e

livello adattivo

Mood Disorders

Learning disabilities

Hyperactivity/ADHD

Anxiety Disorder

Gastrointestinal Disorders

Oppositional Defiant Disorder

Sleeping Disorder

Stereotyped Movement Disorder

Tics

Epilepsy

OCD

Rare Pathologies
(Genetic and Metabolic Disorder)

S. Tourette

Atypical neural network

- L' Autismo è un disturbo del Neurosviluppo che porta ad una connettività cerebrale atipica...per cui i bambini autistici hanno una percezione e una conoscenza del mondo circostante assolutamente peculiare

Esempi

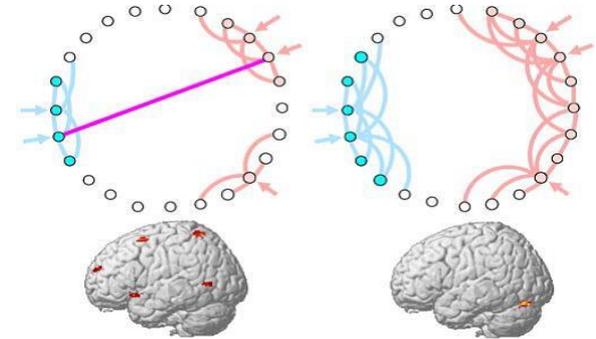
- più importante i dettagli della visione d'insieme
- incapacità a comprendere la mimica
- abnorme sensorialità.....

Anomalie sensoriali

ED anche in relazione alla iperconnettività...

I sintomi core ASD sarebbero dovuto a deficit di integrazione e sincronizzazione delle regioni cerebrali interessanti in maniera preferenziale le vie lunghe.

(Courchesne et al 2007)



Ipotesi “Intense world “ ovvero mondo vissuto in modo particolarmente intenso per particolare intensità dei vari sensi, dell’attenzione e della memoria.

Deficit di linguaggio e comunicazione e alterata connettività cerebrale

Malgrado ampia variabilità osservata nelle ricerche su ASD la teoria sulla **disorganizzazione cerebrale** sembra rivestire ampio consenso.

- Funzioni cognitive superiori (Linguaggio e Comunicazione) vengono pertanto compromesse (Verly et al, 2014)

Esperienze sensoriali atipiche vengono riferite in circa il 90% degli individui con condizione Autistica



Qualsiasi modalità sensoriale:

- Visione
- Udito
- Odorato
- Tatto
- Gusto

ANOMALIE SENSORIALI

```
graph TD; A[ANOMALIE SENSORIALI] --> B[IPO E IPERSENSIBILITA' A DETERMINATI STIMOLI]; B --> C[Comportamenti volti a "difendersi da" sensazioni sensoriali]; B --> D[Comportamenti volti a "ricercare" sensazioni sensoriali];
```

IPO E IPERSENSIBILITA' A DETERMINATI STIMOLI

Comportamenti volti a "difendersi da" sensazioni sensoriali

Comportamenti volti a "ricercare" sensazioni sensoriali

- L'integrazione non è un tutto o un nulla, ma la capacità di integrazione delle diverse sensazioni, coordinata a livello centrale, determina la risposta adattiva del bambino, ovvero il comportamento nelle diverse situazioni.
- Il cervello individua, classifica e ordina le sensazioni, un po' come un vigile del traffico
- .. E se le sensazioni sono troppe e tutte insieme si può creare l'ingorgo e il bambino va in confusione e si agita.



REVIEW ARTICLE

Sensory abnormalities in children with autism spectrum disorder[☆]

Annio Posar^{a,b,*}, Paola Visconti^a

^a IRCCS Institute of Neurological Sciences of Bologna, Child Neurology and Psychiatry Unit, Bologna, Italy
^b University of Bologna, Department of Biomedical and Neuromotor Sciences, Bologna, Italy

Received 8 August 2017; accepted 23 August 2017
Available online 4 November 2017



Sensory modalities	Examples of behaviors related to sensory abnormalities
<i>Visual</i>	Attraction for light sources Staring at spinning objects such as washing machine centrifuge, wheels, and propeller fans Impaired recognition of face expressions Gaze avoidance Refusal of foods because of their color
<i>Auditory</i>	Apparent deafness: the child does not turn to the verbal call Intolerance to some sounds, different from case to case Emission of repetitive sounds
<i>Somatosensory</i>	High pain tolerance Apparent insensitivity to heat or cold Self-aggressiveness Dislike of physical contact, including certain clothing items Attraction for rough surfaces
<i>Olfactory</i>	Smelling non-edible things Refusal of certain foods due to their odor
<i>Taste, oral sensitivity</i>	Oral exploration of objects Food selectivity due to refusal of certain textures
<i>Vestibular</i>	Iterative rocking Inadequate balance
<i>Proprioceptive/kinesthetic</i>	Walking on toes Clumsiness

Modalità sensoriali	Esempi di comportamenti correlati al sensorio
<u>Vista</u>	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Attrazione per fonti luminose. ✓ Fissare oggetti che ruotano come la centrifuga della lavatrice, le ruote, i ventilatori ad elica. ✓ Rifiuto di cibi a causa del loro colore. ✓ Evitamento dello sguardo. ✓ Compromissione del riconoscimento delle espressioni facciali.

Outcome intervento precoce.

- Dawson (2008) sottolinea che l'intervento precoce può *prevenire* la **piena manifestazione** della sindrome ASD, puntando sulla plasticità cerebrale e sul potenziale di modifica dei circuiti che sono ancora in via di sviluppo.

Stabilità della diagnosi e Outcomes

Diagnosi fatta fra 18-24 mesi

→ Follow-up a 3-4 anni

Stabilità della diagnosi di ASD dal 68 al 100%

(Guthrie et al., 2013; Kim et al., 2015)

Stabilità della diagnosi e Outcomes

Per quelli che fuoriescono dallo Spettro Autistico nel 60-100% hanno un altro Disturbo del Neurosviluppo:

A. Ritardo globale di sviluppo

B. Disturbo di linguaggio

Optimal Outcome: sottili deficit residui nelle competenze sematiche e pragmatiche di linguaggio
(Kelley et al 2006)

Unità Operativa Semplice d'Istituto (UOSI) Disturbi dello Spettro Autistico

Premessa: a seguito della soppressione della “UO Disturbi del Neurosviluppo (SSD)”, struttura appartenente al DSM-DP, **istituzione della Struttura Semplice d'Istituto “UO Disturbi dello Spettro Autistico (SSI)”** nell’ambito dell’IRCCS ISNB, così da garantire un **coordinamento cittadino unificato** delle attività e dei percorsi per bambini/adolescenti con Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) (0-17 aa)

Mission: la UOSI prevede la coesistenza di aspetti assistenziali e gestionali-organizzativi nell’ottica della agevolazione dei percorsi diagnostici e terapeutici che le famiglie devono intraprendere ; garantisce l’adesione al PDTA Autismo aziendale e contribuisce ad aggiornamenti ed innovazioni in ambito assistenziale; prevede il trasferimento dei dati **dall’ambito clinico-assistenziale a quelli di ricerca:**

- markers diagnostici precoci,
- correlazione genotipo-fenotipo ,
- sonno e anomalie sensoriali,
- Neuroimaging strutturale e funzionale,
- Malattie Rare Sindromiche
- sviluppo di possibili indicatori prognostici del trattamento

*Le sedi precedentemente distaccate **CENTRO ASD-Ospedale Bellaria e CASA del GIARDINIERE** sono state unificate sotto un unico coordinamento gestito dalla U.O.S.I. Disturbi dello Spettro Autistico.*

UOSI Disturbi dello Spettro Autistico

- Principali ambiti di attività della UOSI saranno:
- Diagnosi clinica e funzionale, testistica neurocomportamentale per soggetti con sospetto ASD
- Progetto 0-36 mesi per i piccoli con sospetto ASD
- Protocollo di esami laboratoristico-strumentali secondo PRI-A e per Ricerca (EEG, RM Encefalo, analisi genetiche)
- Parent Training , Parent Coaching
- Somministrazione psicofarmaci in soggetti con gravi comportamenti Problema
- Somministrazione di terapie farmacologiche nei casi di comorbidità sia psichiatriche che neurologiche (per es. Epilessia)
- Coordinamento e verifica attività psicoeducativa e abilitativa secondo strategie cognitivo-comportamentali Coordinamento dell'attività di PDTA congiuntamente alla Responsabile Assistenziale

Centro ASD IRCCS

ANNO 2019

715 fra visite e valutazioni

Citta di Bologna e Imola : 515

Regione e fuori Regione: 200

Popolazione Città Di Bologna

ANNO 2018

Tot Minorenni 646

- fino a 6 aa **295**

- 6-17 aa : **351**

Popolazione Città di Di Bologna

ANNO 2019

Tot Minorenni 713 prevalenza 5,32

- fino a 6 aa **296**

- 6-17 aa : **417**

Progetto Attività Psicoeducativa-Abilitativa

maggio 2020-aprile 2021

Attività educative da parte dell'ATI (Consorzio ScuTer e associazione AIAS (1 maggio 2020), sotto il coordinamento della UOSI Disturbi dello Spettro Autistico (delibera del 7 maggio 2020)

Obiettivi prioritari della Regione EMILIA ROMAGNA sono:

A: interventi specifici cognitivo comportamentali secondo modalità approvate da

Linee guida ISS (novembre 2011, ora in fase di revisione)

B: interventi di maggior intensità nella fascia di età 0-6 anni, epoca di maggior ricettività al trattamento e di maggior impatto sulla plasticità cerebrale e sui periodi critici evolutivi

Finanziamento Regionale per raggiungere l'obiettivo delle 4 ore del PRIA nella fascia i età 0-6 anni, **DGR 640/19**

C. Equità e sostenibilità dei possibili interventi abilitativi, indipendente da condizioni di gravità della patologia, da fattori socio-culturali, di razza e di religione

Approfondimento neurologico eziologico

- **L'attività diagnostica sul versante eziologico** (*studio delle cause biologiche e delle comorbidità mediche*) si avvale di:
 - un attento esame neurologico del bambino
 - esami laboratoristico-strumentali con
 - valutazione dell'Udito,
 - Esami genetici,
 - Elettroencefalogramma
 - ed eventuale Risonanza Magnetica Cerebrale.

L'intervento

La maggior parte dei trattamenti si basa su modelli di **intervento ABA, Analisi del Comportamento Applicata**

Tali programmi utilizzano **strategie derivate dai principi dell'apprendimento per insegnare abilità funzionali e ridurre i comportamenti problematici**. E' inoltre indicata una significativa strutturazione dell'ambiente e delle modalità di insegnamento.

Sussiste una discreta variabilità in termini di intensività, durata, obiettivi individuati e luoghi di applicazione dell'intervento (ambulatorio, famiglia, scuola, centri).

I trattamenti educativo abilitativi condotti all'interno della U.O.S.I. ASD

(secondo strategie ABA) **si articolano in (1):**

- **Parent Coaching:** una serie di incontri finalizzati all'accompagnare i genitori nella fase successiva alla comunicazione della diagnosi (secondo il modello parent mediating training, Linee Guida Istituto Superiore di Sanità, 2011) in modo che i genitori apprendano modalità di interazione più efficaci con il proprio bambino; questo trattamento appare di particolare rilevanza per i bambini nella fascia d'età 0-6 anni, con diagnosi di recente formulazione.
- **Un percorso ABA personalizzato di tipo ambulatoriale** (individuale o in piccolo gruppo) finalizzato ad implementare e incrementare i comportamenti adeguati e socialmente condivisi, reindirizzare i comportamenti disfunzionali e migliorare il funzionamento adattivo del paziente; il tutto secondo modello certificato BCBA. Tale *intervento è dedicato ai bambini nella fascia 0-6 anni* e prevede, come da programma PRI-A, 4 ore settimanali (tranne in periodo di emergenza COVID) ed è attualmente organizzato per un anno scolastico.

I trattamenti educativo abilitativi condotti all'interno della U.O.S.I. ASD

(secondo strategie ABA) **si articolano in (2):**

- **Incontri periodici** (mensili/bimensili secondo il percorso educativo previsto per fascia d'età e caratteristiche cliniche) **con la scuola e la famiglia** per trasferire, alla fine di ogni sessione, modalità e strategie di intervento educativo (es. come migliorare e adattare l'ambiente sociale e fisico, attraverso programmi strutturati ben pianificati, suggerimenti visivi, insegnamento di routine e modulazione delle richieste sociali) da applicare nei contesti quotidiani di vita del bambino/ragazzo.
- **Gruppi di insegnamento delle Abilità Sociali e/o Autonomie**, dove gruppetti di 4 ragazzi o bambini sopra i 6 anni di età si ritrovano ad apprendere schemi di competenze sociali, come se si trattasse di specifiche materie di insegnamento.

Il recente ma continuo incremento epidemiologico della condizione rappresenta un punto di criticità dei servizi pubblici.

*Tale aspetto determina la necessità di una **costante rimodulazione delle risorse** attribuite in termini di politica sanitaria e spinge a cercare sempre nuove strategie organizzative.*

Lo stato attuale delle liste di attesa per valutazione diagnostica e per intervento abilitativo

A. fascia 0-36 mesi: circa 28 bambini in lista di attesa

B. fascia 37 mesi ed oltre fino ai 17 aa:

111 bambini sono in lista di attesa per valutazione

C. 58 bambini di entrambe le fasce di età sono in attesa per trattamento abilitativo –educativo che varia in modalità e tempi, a seconda delle fasce d'età interessate--- circa 6 mesi

Raccordo con la Scuola

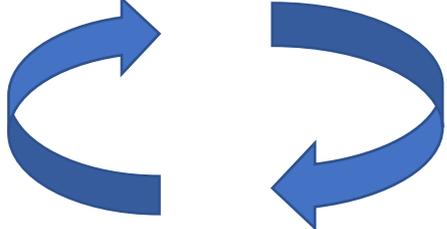
Gli Interventi di consulenza in AMBULATORIO/SEDE EDUCATIVA con le SCUOLE prendono avvio dopo la fine dell'intervento diretto nel centralizzato e sono organizzati con la presenza di famiglia/insegnanti ed educatori scolastici e NPI di riferimento dei servizi territoriali.

Raccomandazione #3

L'intervento dovrebbe sostenere i progressi evolutivi e migliorare il funzionamento relativo sia ai sintomi costitutivi dell'autismo, che ai sintomi associati, come la comunicazione sociale, la regolazione emotiva e comportamentale e i comportamenti adattivi.

- obiettivi: non solo versante **cognitivo, linguistico e comportamentale....ma anche**
- **disregolazione sensoriale, comportamenti problema e compromissione motoria**

La sostenibilità del cambiamento

• Il Bambino?  Il Contesto ?

• Il bambino apprende? → il contesto apprende?

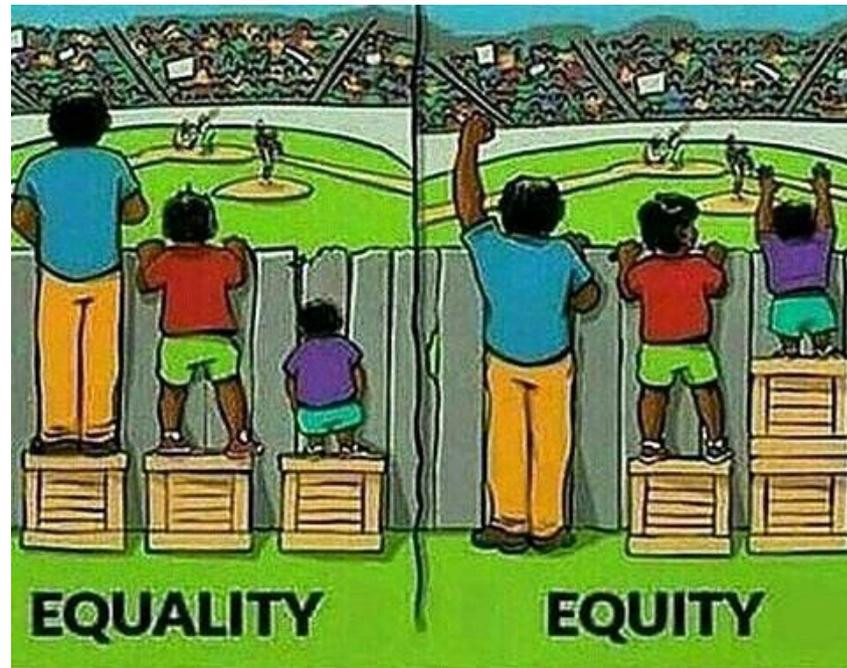
• Il contesto apprende ? → il bambino apprende?

Una domanda: una risposta

Il fenotipo contestuale impone una **differenziazione della proposta**

Cosa serve a ciascuno?

Il mantenimento e la generalizzazione delle competenze non è una QUESTIONE che riguarda solo il bambino ma **anche il contesto (famiglia, struttura educativa, staff)** che promuove TEACHABLE MOMENTS.



Grazie



Istituto delle Scienze Neurologiche
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico