

## UNA PANORAMICA SULL'AUTISMO



Sono passati più di 50 anni da quando il Dott. Leo Kanner, uno psichiatra della Johns Hopkins University, scrisse il primo articolo applicando il termine autismo a un gruppo di bambini che erano chiusi in se stessi e che avevano severi problemi di socializzazione, di comunicazione e comportamentali. Questa lezione vuole fornire una panoramica generale della complessità di questa disabilità dello sviluppo, dando un sommario di gran parte dei principali aspetti dell'autismo.

### **Incidenza**

Il dato statistico più citato è che l'autismo si manifesta in 4,5 casi su 10.000 nascite. Questo dato è basato su indagini a larga scala condotte negli Stati Uniti ed in Inghilterra. Si stima inoltre che il numero dei bambini che ha comportamenti autistico-simili sia dai 15 ai 20 ogni 10.000. È interessante notare che le stime sull'incidenza dell'autismo variano considerevolmente a seconda del paese, passando da circa 2 ogni 10.000 in Germania, ad addirittura 16 ogni 10.000 in Giappone. Plausibili motivi di discrepanza sul tasso d'incidenza possono essere differenti: criteri di diagnosi, fattori genetici e/o influenze ambientali. L'autismo colpisce i maschi con una frequenza tre volte maggiore delle femmine. Questa differenza tra i due sessi non è peculiare dell'autismo poiché molte disabilità dello sviluppo hanno un rapporto maschi - femmine anche più elevato.

### **Caratteristiche cliniche principali**

Molti neonati autistici sono "diversi", "strani" fin dalla nascita. Due caratteristiche comuni che si possono ritrovare in questi neonati sono l'incurvare la schiena per allontanarsi dalla persona che li accudisce in modo da evitare il contatto fisico ed il non riuscire ad anticipare il fatto di essere presi in braccio (restano cioè passivi, col corpo abbandonato). Nei primi mesi di vita sono spesso descritti come bambini passivi o estremamente agitati. Ci si riferisce ad un bambino come passivo quando è tranquillo per la maggior parte del tempo e richiede poca o nessuna attenzione da parte dei

genitori. Per estremamente agitato si intende invece un neonato/infante che durante le ore di veglia piange molto, a volte ininterrottamente.

Durante l'infanzia, molti di questi bambini iniziano a dondolarsi e a picchiare la testa contro la culla, anche se ciò non sempre avviene. Nei primi anni di vita, alcuni bambini autistici raggiungono tappe dello sviluppo (quali parlare, gattonare e camminare) molto in anticipo rispetto alla media; in altri casi le stesse tappe vengono raggiunte invece con considerevole ritardo. Approssimativamente, un terzo dei bambini autistici si sviluppa in modo normale fino ad una età compresa tra un anno e mezzo e tre anni, dopodiché i sintomi autistici cominciano ad emergere. Questi individui sono spesso indicati come soggetti ad un autismo regressivo. Alcuni addetti ai lavori ritengono che la Candida (Candida Albicans), le vaccinazioni, l'esposizione ad un virus o la presenza di convulsioni possano essere responsabili di questa regressione. Si pensa anche che alcuni bambini con autismo regressivo possano aver contratto la Sindrome di Landau-Kleffner (si veda la sezione seguente).

Durante l'infanzia, i bambini autistici possono restare indietro rispetto ai loro coetanei nelle aree della comunicazione, della socializzazione e della percezione. Inoltre, possono cominciare a manifestarsi comportamenti disfunzionali quali comportamenti autostimolatori (ad esempio, comportamenti ripetitivi e non finalizzati, come dondolarsi, agitare le mani), comportamenti autolesionistici (es., mordersi le mani, picchiare la testa), problemi del sonno e dell'alimentazione, scarso contatto di sguardo, insensibilità al dolore, iper-/ipo-attività e deficit dell'attenzione. Una caratteristica abbastanza comune nell'autismo è il comportamento insistentemente ripetitivo o insistentemente perseverante dell'individuo. Molti bambini diventano estremamente insistenti sulle routine; se una routine viene cambiata, anche di poco, il bambino può essere sconvolto e collerico. Alcuni esempi comuni sono: mangiare e/o bere lo stesso cibo ad ogni pasto, vestire certi abiti o insistere che altri vestano sempre gli stessi abiti, andare a scuola usando sempre la stessa strada. Una possibile ragione per l'insistenza sulla ripetitività nell'autismo potrebbe essere l'incapacità di comprendere e di confrontarsi con nuove situazioni.

Individui autistici hanno alle volte difficoltà col passaggio alla pubertà. Approssimativamente il 20% ha convulsioni per la prima volta durante la pubertà, dovute probabilmente a variazioni ormonali. Molti problemi comportamentali inoltre possono diventare più frequenti e più severi durante questo periodo. D'altra parte invece, altri passano attraverso la pubertà con relativa facilità. A differenza di quanto succedeva 20 anni fa, quando molti individui autistici venivano istituzionalizzati, ci sono oggi molte e diverse possibilità di sistemazione, flessibili a seconda dei casi. Attualmente, solo gli individui più gravi vivono in istituti di internamento.

In età adulta, alcuni vivono con i genitori, altri in case di residenza, altri vivono in modo semi-indipendente (es. in gruppi ridotti in un'abitazione), altri ancora vivono in maniera del tutto indipendente. Ci sono individui che riescono a frequentare l'università e a laurearsi e alcuni che sviluppano relazioni adulte e possono sposarsi. Nell'ambiente lavorativo, molti adulti autistici possono essere lavoratori affidabili e coscienti. Sfortunatamente però possono avere difficoltà nel trovare lavoro in quanto, essendo molti di loro socialmente impacciati e potendo apparire eccentrici o differenti, hanno sovente difficoltà con i colloqui di assunzione.

## **In sintesi nell'autismo abbiamo:**

### **GRAVI MENOMAZIONI NELL'INTERAZIONE SOCIALE:**

- Capacità nulle o ridotte di imitazione
- Mancanza di contatto oculare
- Nessuna ricerca di contatto con i genitori, neanche nei momenti di disagio
- Assenza di gioco sociale (non partecipa a giochi di gruppo preferendo attività solitarie)
- Mancanza di interesse per le amicizie coi coetanei

### **MENOMAZIONI SIGNIFICATIVE NELLA COMUNICAZIONE VERBALE E NON VERBALE:**

- Nessuna capacità di linguaggio parlato o, in altri casi, alterazioni del linguaggio quali: ecolalia, palilalia
- Comunicazione non verbale marcatamente anomala per: intonazione monotona, tono perennemente interrogativo, marcata acutezza del linguaggio, mancanza di espressione mimica e gestuale

- Marcate anomalie nella forma e nel contenuto del linguaggio: inversione dei pronomi personali "io" e "tu" (per es. "Vuoi un biscotto" per dire "Voglio un biscotto") o uso personalistico di parole o frasi a cui attribuisce un valore e significato assolutamente personale

#### **MARCATA LIMITAZIONE DELLE ATTIVITA' E DEGLI INTERESSI:**

- Costanza della routine
- Movimenti stereotipati del corpo
- Attaccamento ad oggetti inusuali (annusamento di oggetti, portare sempre con se un tappo di plastica od una cordicella)
- Marcato disagio anche in occasioni di banali cambiamenti dell'ambiente circostante
- Comportamenti autolesionistici
- Anomalie dell'umore

### **Sottogruppi e disordini correlati**

Non esiste un aggettivo in grado di descrivere tutti i tipi di persone affette da autismo, esistono infatti molte forme diverse di questo disordine. Ad esempio, alcuni individui sono antisociali, altri sono asociali, altri ancora sono invece sociali. Alcuni sono aggressivi verso sé stessi e/o verso gli altri. Circa la metà ha linguaggio molto limitato o addirittura assente, alcuni invece ripetono parole o frasi (ecolalia), altri hanno una normale capacità linguistica. Poiché a oggi non esistono test fisiologici in grado di determinare se una persona sia affetta da autismo, questo disordine viene diagnosticato quando un individuo presenta un certo numero di comportamenti caratteristici. Ricerche negli ultimi cinque anni hanno dimostrato che molte persone che presentano comportamenti autistici, sono affette da disordini correlati, ma distinti. Questi includono: la Sindrome di Asperger, la Sindrome da X Fragile, la Sindrome di Landau-Kleffner, la Sindrome di Rett, e la Sindrome di Williams.

#### **La Sindrome di Asperger**

La Sindrome di Asperger è caratterizzata da pensiero concreto e letterale, ossessione per alcuni argomenti, eccellente memoria, comportamento eccentrico. Questi individui sono considerati funzionanti ad alto livello, sono in grado di mantenere un lavoro e di vivere in maniera indipendente.

#### **La Sindrome da X Fragile**

La Sindrome da X Fragile è una forma di ritardo mentale in cui il ramo lungo del cromosoma X è contratto. Approssimativamente il 15% delle persone con Sindrome da X Fragile presenta comportamenti autistici. Questi includono: ritardi del linguaggio e della parola, iperattività, scarso contatto di sguardo e l'agitare le mani. La maggioranza di questi individui opera a livelli medio-moderati. Con gli anni, le loro peculiari caratteristiche fisiche facciali possono diventare molto prominenti (es. volto ed orecchie allungati) e possono sviluppare problemi cardiaci.

#### **La Sindrome di Landau-Kleffner**

Anche le persone affette dalla Sindrome di Landau-Kleffner, esibiscono molti comportamenti autistici quali rifiuto per la vita sociale, insistenza sullo stesso soggetto e problemi di linguaggio. Si pensa spesso che questi individui siano affetti da autismo regressivo in quanto appaiono normali fino ad una età compresa tra i 3 e i 7 anni. Hanno sovente buona capacità di linguaggio nella prima infanzia, ma gradualmente perdono la loro capacità di parlare. Presentano anche anomalie nell'andamento delle onde cerebrali, che possono essere diagnosticate analizzando l'Elettroencefalogramma preso durante un periodo di sonno esteso.

#### **La Sindrome di Rett**

La Sindrome di Rett è un disordine degenerativo che colpisce principalmente le femmine e si sviluppa generalmente tra i sei e i diciotto mesi di età. Alcuni comportamenti caratteristici includono: perdita del linguaggio, ripetitive contorsioni delle mani, dondolamento del corpo e rifiuto della socialità. Gli individui che soffrono di questo disordine possono essere mentalmente ritardati in modo severo o molto severo.

#### **La Sindrome di Williams**

La Sindrome di Williams è caratterizzata da severi comportamenti autistici che includono: ritardi dello sviluppo e del linguaggio, sensibilità eccessiva ai suoni, deficit dell'attenzione e problemi di socializzazione. A differenza di molti individui autistici, quelli affetti da Sindrome di Williams sono abbastanza sociali e soffrono di problemi cardiaci.

## LE CAUSE

Nonostante non sia nota una causa unica dell'autismo, c'è crescente evidenza che questo possa essere causato da una varietà di problemi. Ci sono per esempio indicazioni di un'influenza genetica. Ad esempio, due gemelli monozigoti (cioè gemelli identici) hanno maggiore probabilità di essere autistici rispetto a due gemelli dizigoti (cioè fratelli gemelli). Nel caso di gemelli monozigoti, c'è una sovrapposizione del 100% dei geni, mentre nei gemelli dizigoti, c'è una sovrapposizione genetica del 50%, la stessa che c'è nei fratelli non gemelli. In una campagna condotta in Utah, alcuni ricercatori identificarono undici famiglie in cui il padre era un soggetto autistico. In queste undici famiglie, su un totale di 44 figli, 25 furono diagnosticati come autistici.

Altre ricerche hanno mostrato che depressione e/o dislessia sono piuttosto frequenti in uno o entrambi i lati di una famiglia dove è presente l'autismo. Vi sono anche evidenze che un virus possa essere causa di autismo. C'è un maggior rischio di avere un figlio autistico dopo l'esposizione alla rosolia durante il primo trimestre di gravidanza. Anche il Citomegalovirus è stato associato con l'autismo. Inoltre si specula che virus associati con vaccinazioni, quali quella contro la rosolia o la componente per la pertosse della vaccinazione DPT, possano causare l'autismo. Nonostante non ci sia a oggi evidenza scientifica, c'è crescente preoccupazione che tossine e inquinamento ambientale possano portare all'autismo. Nella piccola città di Leomenster, nel Massachusetts, dove si trovava una volta un'industria per la produzione di occhiali da sole, c'è un'alta prevalenza di autismo. È interessante notare che la maggioranza dei casi di autismo è stata riscontrata nelle case che si trovavano sottovento rispetto alle ciminiere della fabbrica.

### Anomalie fisiche

Alcuni ricercatori hanno individuato diverse anomalie cerebrali negli individui autistici; tuttavia, le ragioni di queste anomalie non sono note, così come non è nota la loro influenza sul comportamento. Queste anomalie possono essere classificate in due tipi--disfunzione nella struttura neurale del cervello e biochimica cerebrale anomala.

Per quanto riguarda la struttura cerebrale, i Dottori Bauman e Kemper hanno individuato due aree nel sistema limbico che sono sottosviluppate: l'amigdala e l'ippocampo. Queste due aree sono responsabili delle emozioni, dell'aggressività, della percezione sensoriale e dell'apprendimento. Essi hanno anche trovato una anomalia a livello del cervelletto (scarsità di celle di Purkinje). Usando la Risonanza Magnetica (MRI, Magnetic Resonance Imaging), il Dr. Courchesne ha trovato due aree del cervelletto, i lobuli VI e VII del vermis, che sono significativamente più piccoli del normale negli individui autistici. È interessante notare che vi sono alcuni individui autistici i cui lobi vermi VI e VII sono invece più larghi del normale. Una o entrambe queste aree del cervelletto sono ritenute responsabili dell'attenzione.

Per quanto riguarda la biochimica, molti soggetti autistici hanno elevati livelli di serotonina nel sangue e nei fluidi cerebrospinali, mentre altri invece hanno livelli di serotonina relativamente bassi. Si dovrebbe menzionare che anche altri disordini sono associati a livelli anormali di serotonina, es. la sindrome di Down, il deficit dell'attenzione/iperattività e la depressione unipolare. C'è anche evidenza che alcuni individui autistici abbiano elevati livelli di beta-endorfine, sostanze endogene del corpo simili all'oppio. Si ritiene che, in quegli individui che tollerano maggiormente il dolore, questo possa essere dovuto ad elevati livelli di beta-endorfine. All'autismo è stato associato anche un sistema immunitario disfunzionale.

### Alterazioni sensoriali

Molti individui autistici sembrano soffrire di una alterazione di uno o più sensi. Questa alterazione può coinvolgere il sistema uditivo, visuale, tattile, gustativo, vestibolare, olfattivo, propriocettivo. La percezione sensoriale può essere ipersensibile, iposensibile o può provocare al soggetto interferenze come nel caso del tinnito (un ronzio o campanello persistente nelle orecchie). Come conseguenza, per gli individui autistici, può essere difficile processare correttamente l'informazione sensoriale in ingresso. L'alterazione sensoriale può anche rendere difficile il sopportare stimoli normali. Per esempio, alcuni individui autistici sono sulla difensiva dal punto di vista tattile ed evitano tutte le forme di contatto corporeo. Altri invece hanno poca o nessuna sensibilità tattile o al dolore. Alcuni soggetti autistici inoltre sembrano invece desiderare ardentemente una forte pressione corporea. Un altro esempio di anomalia sensoriale è l'ipersensibilità uditiva. Circa il 40% degli individui autistici sono in forte disagio quando sono esposti a certi suoni o frequenze. Spesso si coprono le orecchie e/o si infuriano dopo aver udito suoni come il pianto di un bambino o il suono di un motore. In contrasto, alcuni genitori pensano che i loro figli siano sordi perché sembrano non rispondere ai suoni.

## Area cognitiva

La Teoria della mente è riferita alla incapacità di capire che gli altri individui hanno il loro proprio personale punto di vista nei riguardi del mondo. Molti individui autistici non comprendono che altri possano avere pensieri, piani e prospettive diverse dalle loro. Per esempio, chiedendo ad un bambino autistico di mostrare la foto di un'animale ad un altro bambino, invece di girare la fotografia verso l'altro bambino, il bambino autistico potrebbe mostrargliene il dorso. In questo esempio, il bambino autistico può vedere la foto, ma non capisce che l'altro bambino ha una differente prospettiva o punto di vista.

Circa il 10% degli individui autistici hanno abilità fuori della norma. Con questo si vuole intendere un'abilità considerata notevole rispetto alla maggior parte degli standard. Queste capacità sono spesso di tipo spaziale per natura, es. speciali talenti in musica o arte. Un'altra capacità non comune è l'abilità in matematica con la quale alcuni individui autistici riescono a moltiplicare a mente una grande quantità di numeri entro un breve periodo di tempo; altri sono in grado di determinare il giorno della settimana conoscendo una specifica data della storia o memorizzare gli orari completi di una linea aerea.

Molti individui autistici hanno anche una capacità di attenzione molto ristretta o focalizzata; ciò viene denominato sovraselettività dello stimolo. Essenzialmente la loro attenzione è focalizzata su un solo, spesso irrilevante, aspetto di un oggetto. Per esempio, possono concentrarsi sul colore di un utensile ed ignorarne altri aspetti quali la forma. In questo caso, concentrandosi solo sul colore, può essere difficile per un bambino autistico, distinguere una forchetta da un cucchiaino. Poiché l'attenzione è il primo stadio nel processare le informazioni, l'incapacità di rilevare aspetti importanti di un oggetto o di una persona può limitare la capacità di appendere quello che riguarda oggetti e persone all'interno del proprio ambiente.

## INTERVENTI E TRATTAMENTI

Nel corso degli anni, le famiglie hanno tentato diversi tipi di trattamento, tradizionali e non tradizionali, per ridurre i comportamenti autistici e migliorare quelli corretti. Sebbene alcuni individui assumano farmaci per migliorare il benessere generale, non c'è una medicina primaria che si sia mostrata consistentemente efficace nel trattare i sintomi così diversi da individuo ad individuo dell'autismo. Il medicinale più largamente prescritto per i bambini autistici è il Ritalin (uno stimolante usato per trattare disordini da deficit dell'attenzione/iperattività). Non ci sono tuttavia studi controllati in "doppio cieco" per dimostrare la sua efficacia sui bambini autistici.

I due trattamenti che hanno ricevuto il maggiore supporto empirico sono: la modifica comportamentale e l'uso di vitamina B6 associata a supplementi di Magnesio. La modifica comportamentale fa uso di una varietà di strategie (es. rinforzo positivo (incoraggiamento), "time out") per sviluppare comportamenti corretti, quali la comunicazione e la socializzazione, e per scoraggiare quelli inadeguati, quali i comportamenti auto-stimolatori ed i comportamenti autolesionistici. La vitamina B6 presa con il Magnesio ha dimostrato di poter migliorare il benessere generale, la consapevolezza e l'attenzione in circa il 45% dei bambini autistici. Esiste inoltre una quantità di rapporti recenti sui benefici di un altro supplemento alimentare, la dimetilglicina (DMG). Anche la DMG sembra aiutare il benessere generale della persona e vi sono molti rapporti aneddotici di miglioramento della capacità di comunicazione.

Alcuni soggetti autistici hanno, nel tratto intestinale, una eccessiva quantità di un tipo di fungo chiamato Candida Albicans. Si pensa che elevati livelli di Candida Albicans possano essere un fattore che contribuisce a molti dei loro problemi comportamentali. Uno scenario tipico per l'instaurarsi della Candida può essere il seguente: quando ad un bambino viene un'otite, gli antibiotici che aiutano a combattere l'infezione possono tuttavia distruggere anche i microbi che regolano la quantità dei funghi nell'intestino. Il risultato è che i funghi crescono rapidamente e rilasciano tossine nel sangue; queste tossine possono a loro volta influenzare le funzioni cerebrali. Campioni delle feci possono essere analizzati per verificare la presenza di Candida Albicans, il cui eccessivo livello può poi essere eventualmente trattato con un medicinale moderato come la Nistatina. Allergie ed intolleranze alimentari cominciano a ricevere maggior attenzione come possibili contributori di comportamenti autistici. Molte famiglie hanno osservato cambiamenti piuttosto evidenti dopo l'eliminazione di certi alimenti dalla dieta dei propri figli. Alcuni ricercatori hanno recentemente individuato la presenza di peptidi anormali nelle urine di soggetti autistici. Si pensa che questi peptidi possano essere dovuti all'incapacità del corpo di trasformare certe proteine in amminoacidi; queste proteine sono: il Glutine (es. contenuto nel frumento, orzo e avena) e la Caseina (presente nel latte umano e vaccino). Molti genitori hanno eliminato queste sostanze dalla dieta dei figli ed in molti casi hanno osservato cambiamenti, drammaticamente positivi, nella salute e nel comportamento.

Come già menzionato, molti individui autistici hanno alterazioni della percezione sensoriale. Spesso vengono usate tecniche di Integrazione sensoriale per trattare disfunzioni tattili, vestibolari e propriocettive. Alcune tecniche prevedono il dondolare in diversi modi il bambino su un'altalena per aiutarlo a normalizzare il senso vestibolare e lo strofinare diversi materiali sulla pelle per normalizzare il senso tattile. Temple Grandin inoltre, una signora autistica diplomata all'università, ha sviluppato una sorta di pressa o macchina degli abbracci (hug box) che esercita sul soggetto una profonda pressione che sembra produrre un effetto calmante. Molti individui autistici sono anche sensibili ai suoni ambientali. Possono udire suoni al di fuori della gamma di frequenza normale e/o possono percepire certi suoni come dolorosi. Il Training per l'Integrazione Uditiva (ascolto di musica, filtrata ed alterata in modo particolare, riprodotta per dieci ore) è una terapia che è spesso usata per ridurre queste tipo di sensibilità anormale. Il Training Visuale è un'altra terapia sensoriale formulata per normalizzare la visione. Ci sono differenti metodi di training visuale. Un noto programma, sviluppato dal Dott. Melvin Kaplan, viene effettuato portando occhiali con lenti ambientali (prismatiche) ed eseguendo esercizi motori che sembrano riorganizzare e normalizzare il sistema visuale.

## CONCLUSIONI

L'Autismo è un disordine estremamente complesso e le necessità di questi individui variano notevolmente dall'uno all'altro. Dopo 50 anni di ricerche, approcci tradizionali e moderni ci stanno consentendo ora di comprendere e trattare terapeutamente queste persone.

È anche importante da menzionare il fatto che genitori e professionisti cominciano a realizzare che i sintomi dell'autismo sono trattabili--sono disponibili molti interventi che possono fare una differenza notevole. Il simbolo dell'organizzazione nazionale Statunitense per il supporto ai genitori (Autism Society of America) è un puzzle con il volto di un bambino. La maggior parte dei pezzi del puzzle è ancora sparsa sul tavolo, ma noi continuiamo ancora a sforzarci di capire come combaciano tra loro. Dobbiamo inoltre tenere in mente che questi stessi pezzi potrebbero combaciare e far parte anche di molti altri puzzle diversi.

Dott. Pio Maria Federici  
Medico Chirurgo  
Spec. in Psicologia Clinica

**Astrolabio cooperativa sociale**  
Viale XXI Aprile, 53 - Latina 04100 LT  
Tel.: 0773.666315-664898  
Fax: 0773.470100  
Email: [astrolabio@astrolabio.org](mailto:astrolabio@astrolabio.org)  
Sito: [www.astrolabio.org](http://www.astrolabio.org)