

Con il contributo della Commissione Europea, DG EMPL.
I contenuti delle seguenti pagine non riflettono necessariamente la posizione della Commissione Europea

FAQ

AUTISME-EUROPE CONGRESSO INTERNAZIONALE LISBOA 2003 **"VIVERE CON L'AUTISMO" SESSIONE SPECIALE PER I GENITORI**

DOMANDE discusse durante la sessione e ricevute tramite il forum "Lisbona 2003 - Raccolta Domande" sul sito internet di Autisme-Europe

PRESIDENTE: Dott. Helmut REMSCHMIDT, Department of Child and Adolescent Psychiatry, Philipps University, Marburg, Germany, Presidente IACAPAP
BIOLOGIA, EPIDEMIOLOGIA & GENETICA: Dott. ERIC FOMBONNE, France, McGill University, Montreal, Canada
PSICOLOGIA, EDUCAZIONE: Dott. PATRICIA HOWLIN, St. George's Hospital Medical School, London, U.K.
PSICOLOGIA, DIAGNOSI, VALUTAZIONE: Dott. AMI KLIN, Child Study Centre, Yale University, U.S.A., associato IACAPAP
FAMIGLIA: DONATA VIVANTI, genitore, Presidente Autisme Europe

BIOLOGIA, EPIDEMIOLOGIA E GENETICA

Come commenta la definizione di autismo come "malattia"? (un genitore)

Il termine malattia implica i concetti di cura e di guarigione, la definizione di autismo è legata a comportamenti, si tratta di un insieme di sintomi, non di una malattia.

Quali sono le cause di insorgenza dell'autismo?

Le cause non sono ben conosciute. E' chiaro comunque che se guardiamo alle più recenti stime di prevalenza di tutte le forme di disturbi pervasivi dello sviluppo abbiamo una stima di circa 60/10.000 che emerge in modo considerevole da recenti ricerche. Questa stima è tre volte superiore di quella di 20/10.000 riportata da Wing e Gold nella metà degli anni '70 nel Camberwell Study. E' ovvio che i cambiamenti nei criteri diagnostici, una estensione del concetto di autismo, un incremento della consapevolezza dei professionisti che l'autismo può essere presente in bambini con intelligenza normale, le nuove categorie di Sindrome di Asperger e DPS NOS, hanno contribuito ad aumentare queste stime.

Inoltre è più diffusa la conoscenza dello spettro autistico sia tra i professionisti che tra i "profani" e questo facilita lo studio dei bambini che presentano questo disturbo. Non sappiamo se oltre a questi fattori c'è un reale incremento dell'incidenza del disturbo che non è conosciuta.

La mancanza di buoni dati epidemiologici che provino come l'incidenza si sia modificata nel tempo non ci aiuta a risolvere il quesito.

La pretesa di una associazione con particolari fattori di rischio come la vaccinazione MMR e il contenuto di mercurio dei vaccini non è stata supportata dalla ricerca.

Quanto c'è di vero sull'intolleranza alimentare su queste persone e quanto è importante? (genitore, Italia)

L'intolleranza alimentare comunque sia definita, è una condizione frequente e molte persone nella popolazione (soggetti non autistici) sperimentano questa condizione.

Ci si aspetta quindi che anche tra soggetti con autismo ci siano casi di intolleranza alimentare perché l'autismo non protegge dalle intolleranze alimentari. Inoltre, avere una associazione tra le due condizioni non significa che ci sia una relazione tra le due. Non è ben chiaro se l'intolleranza ai cibi sta crescendo rispetto alle aspettative. Sarebbero necessari

dati epidemiologici su esempi rappresentativi di bambini con autismo per avvalorare tale ipotesi, ma attualmente questi dati mancano.

Bisogna valutare con cautela gli studi clinici che potrebbero sovrastimare questa associazione. Alcuni genitori hanno riferito che i figli sono migliorati con diete prive di glutine o di caseina, ma sono riferimenti aneddotici che necessitano di essere supportati da appropriati studi con controllo in doppio cieco.

Non ci sono studi controllati in doppio cieco di queste diete ed in assenza di questi dati l'ipotesi di una associazione tra intolleranze alimentari ed autismo o sull'efficacia di queste diete nell'autismo dovrebbe essere studiata con molta cautela.

Vorrei sapere la differenza tra **disfasia** ed autismo (genitore, Italia)

Disfasia o disfasia di sviluppo o disturbi del linguaggio recettivo-espressivo portano un ritardo grave nello sviluppo del linguaggio nel bambino ed a caratteristiche del linguaggio anomale (come ecolalia, linguaggio ripetitivo, ecc) che sono simili alle caratteristiche del linguaggio nell'autismo: Ad ogni modo i bambini con autismo hanno problemi di sviluppo in altre aree che includono lo sviluppo delle interazioni sociali e lo sviluppo di abilità di gioco, immaginazione e repertorio di attività. Alcuni bambini con disfasia presentano anche alcune anomalie sociali ma di solito hanno meno comportamenti ripetitivi rispetto ai bambini con autismo. Comunque c'è qualche livello di sovrapposizione in alcuni casi e la differenza tra disfasia grave e forme lievi di autismo non è sempre facilmente individuabile.

Mia figlia adolescente ha avuto una **regressione linguistica** in pubertà, presentava in passato lallazione e qualche parola a significato, poi del tutto scomparse. (genitore, Italia)

Non è possibile dare una risposta sulla ragazza, perché non abbiamo informazioni a sufficienza sulla sua storia clinica, ma è comunque possibile che si presenti una regressione del linguaggio anche in pubertà, riportata in letteratura in una percentuale del 10%.

Dato che il linguaggio pragmatico è localizzato a livello cerebrale, c'è una regione del cervello responsabile per un **linguaggio analogo** (carente nella popolazione autistica) (terapista, svizzera)

Non c'è una regione specifica del linguaggio che può essere ritenuta responsabile per le anomalie linguistiche che si vedono nell'autismo. Molte aree del cervello sono probabilmente coinvolte nell'autismo, come il cervelletto, il lobo parietale, il corpo calloso, ecc. comunque non abbiamo una connessione diretta tra il comportamento ed il cervello per cui non possiamo assegnare un deficit cognitivo o comportamentale ad una disfunzione specifica o ad una disfunzione di una specifica area cerebrale.

E' comune che i bambini con autismo abbiano **disfunzioni intestinali**? Molti miei amici hanno figli con autismo che hanno anche problemi in quest'area. C'è qualcosa che può essere fatto per alleviare i gravi mal di pancia e la stitichezza di cui soffre mio figlio? Non credo che sia salutare per i bambini prendere continuamente lassativi che fanno tornare il mal di pancia dopo pochi giorni. (genitore, Australia)

Sembra che spesso i bambini con autismo soffrano di sintomi intestinali sebbene il significato di questi sintomi non sia del tutto chiaro. Ci sono molti studi che riguardano l'incidenza di disturbi intestinali in bambini con autismo che non documentano un incremento dell'incidenza di seri disturbi intestinali in questi bambini. I sintomi intestinali sono un'altra caratteristica e questi sintomi sembrano molto più frequenti in campioni di bambini con autismo. Pochi studi hanno considerato le diete di bambini con autismo che a volte sono piuttosto ristrette e questo può spiegare perché essi hanno più percentuali di diarrea o stitichezza. Equilibrare la dieta è un modo importante per far fronte a problemi intestinali in bambini con autismo. La stitichezza deve essere alleviata e oltre all'uso di lassativi altre semplici tecniche possono aiutare, come ad esempio bere tutti i giorni succo di prugna. Se un bambino sembra soffrire di mal di pancia o problemi intestinali per più giorni, poi dovremmo effettuare indagini strumentali perché potrebbe esserci un problema organico come il reflusso gastroesofageo (esperienza comune anche in bambini non autistici) ma il riconoscimento di questo potrebbe arrivare in ritardo in bambini con autismo poiché possono avere difficoltà a comunicare la sensazione dolorosa e spiegare cosa sta succedendo.

Mio figlio (7 anni) è estremamente **sensibile ai suoni**. Riesce a sentire suoni così bassi che nessun altro può sentirli. Non sa selezionare i suoni ed a volte ciò diventa troppo per lui. Le sue orecchie si arrossano quando è bombardato da troppo rumore. C'è qualche aiuto che posso dargli in quest'area? Abbiamo provato a mettergli le cuffie sulle orecchie quando un suono diventa troppo forte per lui. (genitore, Australia)

E' vero che alcuni bambini sono estremamente sensibili ai suoni e ciò può essere difficile da gestire. Usare tappi o cuffie può essere una strategia di successo se il bambino le tollera bene. I meccanismi che sottendono l'ipersensibilità ai suoni nell'autismo non sono ancora ben conosciuti. Si sottolinea il fatto che l'ipersensibilità non è specifica dell'autismo e si rileva anche in altre sindromi come la sindrome da x fragile, per esempio

Ho **due gemelli** che alla nascita si pensava che fossero eterozigoti, ma i test genetici hanno rivelato essere **monozigoti** ed entrambi sono autistici. La mia domanda è: quale test genetico può confermare che questa patologia ha origini genetiche? (i gemelli risultano negativi ad x fragile, fraXA, fraXE, cromosoma 15 e 12, risonanza magnetica ed EEG. (genitore, Italia)

E' vero che molte coppie di gemelli dove i due ragazzi sono autistici sono state spesso pensate come DZ (fratelli) ma che test genetici sistematici hanno messo in luce che queste coppie sono di fatto coppie MZ (identiche). Ciò significa che i genitori di gemelli dello stesso sesso non dovrebbero dare per scontato che i gemelli siano fratelli dizigoti solo basandosi sul confronto tra caratteristiche fisiche superficiali. Non ci sono attualmente test genetici che possano confermare la diagnosi di autismo, che è interamente basata su una valutazione dello sviluppo e sull'evidenza di anomalie qualitative nello sviluppo del bambino. Sebbene ci sia una base genetica forte nell'autismo non abbiamo ancora identificato i geni coinvolti e non possiamo effettuare test genetici diretti dei bambini o dei loro genitori per chiarire i meccanismi genetici ed il rischio genetico per gravidanze future. In una piccola percentuale di casi di autismo abbiamo identificato condizioni genetiche particolari, che si trovano a volte nei nostri test genetici di routine. Queste condizioni sono l'x fragile, la Sclerosi tuberosa, e varie anomalie cromosomiche che sono state individuate in particolare nel cromosoma 15. inoltre, queste anomalie non giustificano più del 10% dei bambini con autismo e nel 90% dei casi di bambini con autismo una approfondita indagine genetica con i metodi attualmente a nostra disposizione porta a risultati negativi. Nei prossimi anni, quando avremo identificato le anomalie geniche responsabili saremo in grado di cercarle in bambini affetti e nei loro familiari.

Qual è il rischio genetico che si sviluppi l'autismo nei **figli di fratelli** di persone con autismo? (genitore, Italia)

Stimiamo attualmente il rischio che si presentino Disturbi pervasivi dello sviluppo per i fratelli di persone con autismo attualmente intorno al 5 – 8 %. Se il fratello del bambino con autismo non è autistico e non ha avuto anomalie di sviluppo durante l'età evolutiva è possibile che il rischio nel suo patrimonio genetico sarà molto basso e vicino al rischio della popolazione generale. Ad ogni modo, se questo fratello ha avuto problemi di sviluppo che pensiamo poter rientrare in un fenotipo autistico più ampio o se il fratello si sposa con qualcuno con familiarità positiva per simili problemi di sviluppo, il rischio sarà più elevato, ma attualmente è impossibile quantificarlo con precisione

I figli di fratelli di persone con S. di Asperger presentano lo stesso rischio o un rischio maggiore di sviluppare l'autismo rispetto a quelli con autismo classico? (genitore, Italia)

Ci sono pochi dati pubblicati su questo argomento che possano aiutarci a rispondere a questa domanda. Al giorno d'oggi sembra che la S. di Asperger e l'autismo abbiano una origine comune nella famiglia, ed in molti studi in corso i ricercatori stanno osservando famiglie che hanno, per esempio, due fratelli affetti uno da autismo e l'altro da S. di Asperger. Ci sono anche evidenze significative in studi che indicano come il Disturbo di Asperger abbia un'incidenza maggiore in alcune famiglie ed il rischio genetico nei familiari sta crescendo in modo significativo.

Il rischio per i figli dei fratelli di un bambino con S. Asperger dipende dalla storia di sviluppo del fratello (se ha avuto o meno difficoltà di sviluppo) e con chi si sposa. Non può essere stimata precisamente la percentuale di rischio per la prole di avere S. di Asperger o Autismo.

PSICOLOGIA - EDUCAZIONE

Quali sono le migliori possibilità di **trattamento e terapia** per una persona con autismo di trenta anni? (genitore, Spagna)

Sfortunatamente non è mai possibile dare una risposta globale ad una domanda come questa. L'autismo è una condizione molto complessa e gli individui possono avere livelli molto diversi di abilità. La gravità delle loro caratteristiche di autismo è fortemente variabile ed il background familiare e la personalità sono anche fattori importanti che vanno presi in considerazione. Il supporto per una persona di trent'anni dipende molto dal suo livello di abilità e dalle opportunità personali. Ciò sebbene alcune persone di questa età possano avere un lavoro e formare una famiglia, altre saranno molto dipendenti dall'aiuto degli altri. L'intervento deve essere basato su una valutazione individuale dettagliata dei livelli di aiuto appropriati. Per qualcuno ciò vorrà dire un coinvolgimento in programmi specialistici all'interno di strutture residenziali, per altri può comprendere l'aiuto per trovare e gestire un'attività lavorativa, o fornire un supporto adeguato per la vita indipendente e per quelli che si sposano o che hanno figli può essere necessaria una guida per le famiglie.

Cosa viene fatto per gli **adulti con autismo**? (Un genitore)

Purtroppo abbiamo molti dati relativi all'infanzia, meno relativi all'età adulta, e nella terza età le persone con autismo sembrano "scompare". Ci sono grosse differenze legate ai Centri per adulti. Questo accade perché cambiano le esigenze delle persone, ma anche perché mancano servizi adatti, esistono esperienze di comunità agricole, in spazi aperti, così come esperienze in case per poche persone, quale sia la soluzione più adatta dipende dalle caratteristiche della persona con autismo.

Sono la madre di una bambina di tre anni. Può diventare normale una bambina con autismo e qual è il miglior **trattamento**? Vivo in Svezia dove si inizia ad utilizzare un metodo norvegese chiamato "training TIPO" e mia figlia è in lista di attesa. Vorrei anche sapere di altri metodi di trattamento per l'autismo. (genitore, Svezia)

L'autismo è generalmente considerato un disturbo genetico per cui non ci sono cure così come non ci sono cure per la Sindrome di Down. Ad ogni modo, con una educazione adeguata ed un supporto può essere fatto molto per assicurare che le abilità di base del bambino siano incrementate il più possibile. Un programma educativo adeguato al particolare livello di capacità e difficoltà del bambino è senza dubbio il più importante intervento per il bambino e per la sua famiglia. Molti programmi educativi di successo utilizzano una combinazione di approcci comportamentali e di sviluppo, con un'enfasi sulla strutturazione e la prevedibilità, e strategie per superare le fondamentali difficoltà comunicative che sono associate all'autismo. La metodologia TEACCH offre eccellenti linee guida per l'intervento con questi bambini. Sebbene ci siano ipotesi che certi trattamenti possano portare ad una "guarigione" e ad una "cura" per l'autismo (vanno dai trattamenti comportamentali intensivi alle diete, le vitamine, la pet-therapy) queste ipotesi non sono accreditate. Sfortunatamente non conosco bene il metodo norvegese chiamato TIPO.

La riabilitazione con **terapia del linguaggio** è indispensabile in bambini con autismo. Dovrebbe essere a carico del SSN? (genitore, Italia)

E' difficile essere dogmatici sul tipo di trattamento che dovrebbe essere effettuato con tutti i bambini con autismo, dato che la condizione è così eterogenea rispetto alle abilità ed alle disabilità. Molti bambini con autismo hanno un linguaggio espressivo molto adeguato e certamente non necessitano della terapia tradizionale del linguaggio: comunque, la comunicazione sociale è un deficit che per definizione riguarda tutti i bambini con autismo e

l'enfasi deve essere posta sulla necessità di escogitare un intervento adeguato che permetta la comunicazione ad un livello adeguato a quel particolare bambino. Ciò può significare programmi per lo sviluppo di una comunicazione verbale per bambini che non riescono a raggiungere quel livello, programmi per il potenziamento del linguaggio dei segni, o l'utilizzo di immagini, simboli, strategie o qualunque cosa si dimostri efficace per comunicare.

Come si può stabilire un'età dopo la quale il bambino non ha più benefici dalla terapia del linguaggio? (genitore, Irlanda)

Per tutti i bambini con autismo sono importanti programmi che aiutino a sviluppare le abilità comunicative durante gli anni scolastici. Comunque, per alcuni bambini, la terapia del linguaggio tradizionale non è necessaria perché il linguaggio espressivo è ben sviluppato. E' necessario, per questi bambini porre attenzione alle loro capacità di iniziare una conversazione e, più in generale, alla comunicazione sociale. Le statistiche indicano che pochissimi bambini che non hanno acquisito il linguaggio verbale a sette anni potranno farlo successivamente. Ciò sebbene nella scuola primaria il lavoro sul potenziamento del linguaggio sembri avere successo, specie se accompagnato da forme di comunicazione aumentativi, dopo questa età è probabilmente più produttivo focalizzarsi sui significati, incrementando la comunicazione non verbale.

Riferimenti sui modelli di intervento e commenti sulla metodologia TEACCH e "Floor Time" come possibilità di trattamento, ed in relazione al miglioramento (Psicologa, Portogallo)

C'è stato molto clamore riferito ai trattamenti che proponevano cure o guarigioni dall'autismo, ma sfortunatamente molti di questi sono basati su racconti aneddotici e non sono supportati da evidenze sperimentali. La metodologia TEACCH non ha la pretesa di curare l'autismo, ma fornisce linee guida per l'insegnamento e prende in considerazione le particolari capacità e difficoltà del bambino. Combina l'approccio educativo strutturato con strategie comportamentali con particolare attenzione all'utilizzo della comunicazione non verbale per intensificare l'apprendimento. L'approccio TEACCH è stato ampiamente incluso nei programmi educativi di molti paesi del mondo e molti insegnanti e genitori ne hanno sperimentato l'utilità. "Floor time" è un programma costruito per incrementare le abilità simboliche ed immaginative dei bambini con autismo. Ad ogni modo, la metodologia non è stata mai soggetta ad alcuna forma di studio comparativo, e quindi non è possibile commentarne la validità o meno.

Qual è il parere degli esperti sulla Pet-Therapy ed in particolare la terapia con i cavalli ed i delfini? (Ungheria)

Non ci sono valutazioni di questi tipi di trattamento e rispetto alle aspettative molto incoraggianti i genitori dovrebbero essere molto cauti prima di spendere i loro soldi in questo modo. Certamente alcuni bambini si relazionano bene con gli animali, e l'esposizione a questo genere di cose può essere di aiuto come una parte del programma terapeutico – educativo più ampio. Sebbene nuotare con i delfini non possa curare l'autismo, l'esperienza può essere molto positiva. Personalmente ho incontrato anche alcuni bambini avevano molta paura in queste circostanze, e per loro l'esperienza non è stata positiva. In una o due occasioni inoltre, so di bambini che hanno aggredito gli animali con cui stavano lavorando. Un mio paziente, per esempio, è stato rimandato a casa dopo aver cercato di mordere il delfino.

Sono stati ottenuti risultati soddisfacenti con un intervento in acqua dei ragazzi con autismo insieme con delfini e con lo psicologo in acqua. Non sono stati effettuati confronti con gruppi di controllo ma i risultati sono senz'altro positivi (Uno psichiatra portoghese)

(risponde Fombonne): come lei dice, non è stata fatta una verifica sperimentale dei risultati, ed in questo settore è importante garantire una misura oggettiva dei cambiamenti, per dimostrare l'efficacia del trattamento

Sto sperimentando un **comportamento oppositivo e provocatorio** nel mio bambino che ha un alto funzionamento intellettivo. Come posso aiutarlo? (genitore, Grecia)

Purtroppo non è possibile dare risposte alle domande su di uno specifico problema comportamentale, senza avere più informazioni sull'individuo di cui si parla. Il comportamento oppositivo, ad esempio, può essere dovuto alle richieste fatte al bambino, non adeguate al suo livello di abilità ed ai suoi interessi. Una possibilità è che lui sia molto assorbito dalla sua attività, in quel caso provare a ridurre i comportamenti rituali potrebbe essere un modo adeguato di procedere. Il punto focale è trovare il PERCHÉ il bambino risponde in quel modo e cercare di intervenire sui fattori che sottendono il comportamento.

Siamo i genitori di **due gemelle** quindicenni. È meglio separarle o farle vivere insieme? (genitore, Italia)

Anche se ci fosse una buona ragione per farlo non mi sembra appropriato separare due ragazze che hanno vissuto insieme per quindici anni. Se ci sono delle difficoltà nella situazione vanno affrontate attentamente, considerando cosa piace o non piace alle due gemelle. Alcuni gemelli, anche con autismo, possono essere molto differenti tra loro e possono avere differenti abitudini e bisogni. Altri hanno molte più cose in comune e possono vivere felicemente insieme. Se è stata presa la decisione di separare le due gemelle, emergeranno nuovi difficili interrogativi, per esempio quale gemella lascerà casa? E come si sentirà quando sarà separata dalla sua famiglia sapendo che la sorella è ancora lì. Questa situazione può far emergere ulteriori problematiche. Mi sembra invece più adeguato cercare di individuare un aiuto per la famiglia man mano che sorgono le difficoltà piuttosto che considerare l'idea di mandar via una delle due.

Ho **due gemelli** con autismo. È meglio prevedere un trattamento insieme o separati? (genitore, Italia)

Non è possibile dare una risposta definitiva a questa domanda perché gemelli con autismo possono essere molto simili o molto diversi. Possono stare molto bene assieme o litigare continuamente. Dipende da molti fattori se è il caso di proporre un intervento congiunto o separato. Comunque gli interventi sui quali tutta la famiglia è d'accordo e che considerano i bisogni di tutti, di solito danno migliori risultati rispetto a quelli focalizzati solo sul bambino.

Ci sono studi su persone con autismo non verbali o con scarse capacità di comprensione verbale che apprendono **regole di lavoro**? (terapista, Svizzera)

Per fortuna ci sono molti esempi di individui con autismo, anche con comprensione e produzione verbale ridottissime, che riescono ad affrontare situazioni lavorative. Questo è possibile se i compiti sono adeguatamente strutturati e le persone hanno aiuti adeguati. Ci sono molti modi non verbali per indicare alle persone con autismo cosa dev'essere fatto, come va completato il lavoro e dove va posto quando è finito. Il successo degli specialisti nei programmi di inserimento lavorativo, sia in Inghilterra che negli Stati Uniti è stato ben documentato, sebbene purtroppo siano pochi gli individui che possano usufruire di tali programmi.

Abbiamo visitato alcuni **Centri Residenziali** ma, secondo la nostra esperienza, persone con autismo non dovrebbero essere segregati in costruzioni isolate, ma andrebbero integrati il più possibile nella vita di tutti i giorni, vivendo in appartamenti. Siete d'accordo rispetto a questo? (genitore, Italia)

Come per tutte le altre domande non è possibile dare suggerimenti su come un individuo con autismo dovrebbe essere trattato o dove deve andare a vivere, perché un consiglio adeguato dipende molto dal particolare profilo di capacità e difficoltà di quell'individuo. È anche molto importante prendere in considerazione cosa l'individuo gradisce o non gradisce, così come la sua personalità. Alcuni individui odiano vivere in una comunità agricola isolata, altri sarebbero molto stressati vivendo in un piccolo appartamento in città. Comunque la maggior parte delle persone con autismo sembrano desiderare uno spazio personale e la libertà di allontanarsi dalla gente se ne sente il crescente bisogno. Perciò strutture residenziali che offrano un ragionevole spazio individuale sembrano più adatte rispetto a Centri in cui i movimenti sono più ristretti e le persone non possono agevolmente stare per conto proprio. Nondimeno ciò non significa necessariamente vivere in isolamento. È chiaramente

importante l'accesso al maggior numero possibile di attività "normali" per la maggior parte delle persone con autismo, ed il miglior ambiente sembra essere quello che offra più integrazione possibile con le comunità locali (accesso facilitato ad attività lavorative e di svago) ma allo stesso tempo offra lo spazio e la privacy che la persona con autismo può desiderare.

Esistono reti e/o associazioni di persone con autismo? (Un professionista)

Esistono diverse associazioni. In Inghilterra c'è un gruppo di persone con S. Asperger che si incontrano, in internet, hanno creato un giornale, di cui il direttore è nel pubblico, lo presenta, e lui riporta l'esperienza del giornale.

PSICOLOGIA, DIAGNOSI, VALUTAZIONE

Vorrei avere informazioni più precise rispetto al trattamento dei bambini e degli adulti con autismo (Un genitore)

Molte persone mi portano il caso del loro figlio, dicendomi "ha 5 anni ed è autistico, cosa devo fare?" io rispondo "non lo so", nel senso che non è possibile dare informazioni che vadano bene per tutti, è importante seguire un programma educativo individualizzato, adatto al singolo, non va bene lo stesso trattamento per tutti.

Aggiunge il Chairman Remschmidt: non esiste un solo metodo, anche se è stata comprovata l'efficacia di trattamenti educativi ad indirizzo cognitivo - comportamentale, in ricerche presentate che ne dimostrano l'efficacia, mentre in altri casi non esistono dati che dimostrino l'efficacia degli altri metodi, per cui questo ci indirizza nella ricerca di un trattamento valido.

Ci sono diversi livelli di autismo (alcuni bambini soffrono più di altri) e che trattamenti e terapie vanno proposti in ciascun caso?

Ci sono realmente diversi livelli nelle manifestazioni dell'autismo e nei disturbi associati. Infatti, ci aiuta pensare all'autismo come ad uno spettro. Alcuni individui hanno un ritardo mentale grave mentre altri hanno intelligenza nella norma. Alcuni stanno bene per conto proprio mentre altri cercano le persone continuamente. Alcuni non sono verbali, mentre altri hanno verbalizzazioni eccessive rispetto allo sviluppo tipico dei bambini. Il tema comune nell'autismo è la difficoltà di interazione con gli altri, stabilire relazioni e tenere una conversazione reciproca. In molti casi le variabili che sembrano essere predittive per un "livello di autismo" sono il livello di intelligenza verbale e non verbale, il livello di linguaggio (vocabolario, semantica, sintassi) e la comunicazione (la capacità di trasmettere ad altri cosa uno vuole, sente e pensa usando significati verbali – come il linguaggio orale – e non verbali – come gesti ed espressioni facciali, inflessione e modulazione della voce) . Così il trattamento e la terapia, chiaramente saranno diversi a seconda del livello di funzionamento del bambino. Ad ogni modo è importante sottolineare che i programmi di trattamento sono creati sulla base del profilo individualizzato (per un dato bambino) con l'obiettivo di indirizzare le difficoltà del bambino e di basarsi sui punti di forza. Non è possibile sintetizzare brevemente cosa sono questi trattamenti, ma ne parlerò in dettaglio in un workshop e sono sicuro che saranno affrontati in modo esaustivo nel corso della conferenza dai relatori. In generale, queste terapie comprendono programmi educativi estesi ed intensivi, generalmente con una componente comportamentale e l'accento è posto sull'esercizio di abilità sociali e comunicative, insegnando compiti adattivi (abilità di vita quotidiana) e modi di affrontare la presenza di eventuali comportamenti disadattivi (per es. ansietà, aggressività) se questi sono presenti per quel bambino.

Sono il padre di Claudio, 6 anni, non verbale, rifiuta di mangiare. Vorrei sapere se per mio figlio c'è qualche possibilità di essere curato. (genitore, Italia)

E' difficile parlare di "essere curato" per un bambino. L'autismo è un disturbo congenito (con cui i bambini generalmente nascono). La loro disabilità consiste nel fatto che la loro interazione con il mondo sociale è molto diversa da quella dei bambini con sviluppo tipico. Il nostro cervello sviluppa, in senso esteso, come un deposito di queste esperienze. È quindi

molto spiacevole che in qualcuno possa rompersi questo sviluppo. Riferimenti a “cure” di bambini con autismo sono solitamente non corroborati, e si riferiscono ad individui che hanno fatto buoni progressi. E ancora, questi individui continuano ad avere molti problemi significativi nella loro vita. Comunque, il fatto di dire che le “cure” siano improbabili nell'autismo non significa che gli individui con questa condizione non possano fare grandi progressi. Infatti, la maggior parte dei trattamenti seri portano al massimo grado le potenzialità del bambino e lo rendono più competente nella sua vita quotidiana. E infatti, in molti anni, abbiamo visto tanti individui fare splendidi progressi mentre altri sono meno fortunati. Allo Yale Child Study Centre abbiamo seguito molti individui con autismo che hanno completato le scuole superiori, ed alcuni di essi riescono ad avere un lavoro ed una vita indipendente. Con questo in mente, nessun trattamento ha mostrato risultati definibili come “cura”, se con ciò intendiamo che un bambino che aveva l'autismo smetta di avere problemi nelle funzioni sociali e comunicative come risultato di un dato trattamento, diventando identico ad un bambino con uno sviluppo tipico.

I medici mi dicono che mio figlio ha un ritardo mentale del 10% e soffre di autismo. Migliorerà? Quali sono le possibilità di miglioramento? (genitore, India)

È difficile per me rispondere a questa domanda senza conoscere il suo bambino, perché c'è troppa variabilità tra gli individui con autismo, ed ogni commento su un dato bambino richiede una gran mole di informazioni aggiuntive. Non mi è chiaro cosa intenda il suo dottore con 10 % di ritardo mentale, ma immagino che si riferisca al fatto che il suo bambino rientra nel range del ritardo mentale moderato (nella scala del Q.I. tra 55 e 69). C'è chiaramente molto da fare per lei e per quelli che lavorano nel trattamento di suo figlio. Le “possibilità di miglioramento”, se vogliamo generalizzare senza conoscere il suo bambino, dipendono in gran parte dal livello del linguaggio, e da quanto è appropriato ed intensivo il trattamento che gli viene proposto.

Le persone con autismo grave possono manifestare una diminuzione del deficit intellettuale (ritardo mentale)? (genitore, Italia)

È difficile per me sapere cosa lei intenda per autismo grave, ma posso intuirlo. Individui che sono molto isolati socialmente e non motivati, che hanno poche abilità comunicative (e linguaggio), manifestano anche un livello significativo di deficit intellettuale, specie nella comunicazione verbale. Alcuni individui possono avere problemi gravi (nell'interazione sociale, linguaggio e comunicazione, comportamenti stereotipati, ecc) ed avere una intelligenza non verbale piuttosto alta. Comunque la regola, se si potesse generalizzare, è che più grave è il ritardo mentale di un individuo più è probabile che non presenti linguaggio, che abbia problemi medici associati (es. epilessia) e che presenti stereotipie come movimenti ripetitivi, ed estrema rigidità (es. resistenza ai cambiamenti nell'ambiente)

La mancanza completa di comunicazione verbale nell'autismo è sempre accompagnata da deficit intellettuale grave (ritardo mentale)? (genitore, Italia)

Come per la risposta precedente se una persona manca del tutto di comunicazione verbale è molto probabile che abbia una deficit intellettiva significativa.

C'è qualche collegamento tra i bambini con Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza ed i bambini con una seria regressione del linguaggio e del gioco, e con un cambiamento nel loro EEG prima dei tre anni? (genitore, Italia)

Il collegamento che mi sta chiedendo è tra il Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza (o sindrome di Heller) e l'afasia acquisita che si correla con la presenza all'EEG di elementi epilettiformi, definita come Sindrome di Landau Kleffner. Entrambe queste condizioni sono estremamente rare e, perciò, non molto ben studiate. Ad ogni modo, le presentazioni cliniche sono estremamente diverse. La presenza di anomalie elettroencefalografiche non è un criterio diagnostico per il Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza (lo è, invece, per la Landau Kleffner); nel quale, di solito, non è possibile identificare una causa organica (nonostante approfondite indagini strumentali) e la regressione è grave e generalizzata

(include la socializzazione, il gioco, l'intelligenza); nella Landau Kleffner, invece, la regressione è focalizzata sul linguaggio e non è riscontrabile negli altri domini. Inoltre, anche se c'è stata una grande attenzione dei mass media alcuni anni fa, queste due condizioni appaiono di fatto piuttosto diverse. Come abbiamo detto, non sappiamo quale sia l'eziologia (o le cause) del Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza.

Dagli studi sulle tracce dello sguardo dei bambini con autismo è possibile ipotizzare uno stile cognitivo che ci aiuti nel definire il profilo di sviluppo del bambino? (Genitore, Italia)

Per delineare il profilo di sviluppo e pianificare l'intervento educativo più adatto è importante valutare anche i punti di forza del bambino, le abilità, la motivazione, che insieme allo stile cognitivo possono fornirci un quadro quanto più possibile realistico del bambino. E' importante per questo motivo integrare le osservazioni cliniche con l'utilizzo di strumenti di valutazione come l'ADOS, che individuino le capacità e le difficoltà del bambino.

L'autismo "regressivo" ha le stesse origini in tutti i bambini che presentano questo disturbo? (genitore, Italia)

Noi non lo sappiamo davvero. Innanzitutto, c'è una grande controversia su quale sia la percentuale di bambini con autismo che può mostrare una regressione (variabile dal 5 al 25 %). Inoltre, non c'è, al momento attuale, alcuna forte evidenza su quale sia la causa primaria dell'autismo e ancora meno chiara è la causa della regressione. Questi due dati sono collegabili. Indagini estese pubblicate dai mass media su possibili fattori determinanti l'autismo (come le vaccinazioni) al momento attuale non sono supportate da dati scientifici univoci.

Il deficit intellettivo (ritardo mentale) nell'autismo "regressivo" è associato all'autismo o ne è una conseguenza? (genitore, Italia)

Come ho già detto in risposta alla precedente domanda, non sappiamo realmente cosa causi la regressione nell'autismo, per cui non possiamo rispondere a questa domanda.

Il funzionamento cognitivo delle persone con sindrome di Asperger/autismo ad alto funzionamento è un modello valido per le persone autistiche a basso funzionamento?

Per alcuni aspetti sì, ma per altri no. Solitamente le persone con autismo hanno buone abilità di memoria automatica (p.es. memorizzazione e ripetizione di informazioni) piuttosto che abilità concettuali e di ragionamento (apprendimenti di concetti astratti legati a tempo, quantità, causalità, ordine, trasformazione di informazioni per risolvere un problema o trovare nuove soluzioni) con abitudini familiari piuttosto che con situazioni nuove, con problem solving percettivi non verbali (per es. risolvere puzzle geometrici) piuttosto che con abilità verbali (per es. resoconto di storie, comprendere passaggi verbali), con informazioni esplicite (per es. qualcosa che è implicato con il contesto di una situazione), piuttosto che con l'intenzione implicita di una persona o altre forme di linguaggio non letterale come metafore, linguaggio figurato, umorismo o sarcasmo. Chiaramente queste preferenze avranno diverse manifestazioni, dipende dal livello di funzionamento cognitivo di una persona (in una persona gravemente ritardata rispetto ad una intellettualmente dotata). In termini di profilo di QI gli individui con un funzionamento più basso hanno un livello di QI non verbale maggiore rispetto al QI verbale, sebbene gli individui con funzionamento più alto abbiano punteggi che non sono confrontabili.

Esistono studi sul funzionamento cognitivo di persone con autismo a basso funzionamento? (genitore, Italia)

Certamente. Infatti, la maggior parte degli studi sulle funzioni cognitive nell'autismo fino a dieci anni fa, è stata condotta su individui con autismo di livello più basso. Per esempio quelli con un grado variabile di ritardo mentale. Solo nell'ultima decade sono comparsi un gran numero di studi su individui senza ritardo mentale.

Qual è il reale valore dei **test cognitivi** per bambini con autismo in età prescolare e questi test sono accurati? (genitore, Irlanda)

È molto importante stabilire qual è il livello di funzionamento cognitivo del bambino al momento della prima osservazione, perché questo permette al clinico di capire meglio i sintomi del bambino ed anche per fare un programma adeguato a lui. Se il terapeuta, o il professionista educativo, si rapporta al bambino senza aver ottenuto una misura empirica del suo potenziale cognitivo, c'è una alta probabilità che l'intervento porti ad una grande frustrazione (perché il bambino non riesce a comprendere cosa gli viene proposto) o ad una mancanza di miglioramenti nel programma (perché lui è in grado di fare molte più cose di quelle che si pensa lui sappia fare). Sì, i test cognitivi possono essere adatti a bambini con autismo in età prescolare. Ottenere queste misure dipende dall'utilizzo di strumenti appropriati e dal livello di esperienza del clinico.

In che senso i disturbi percettivi e le difficoltà di comunicazione interferiscono con il **funzionamento cognitivo**? (genitore, Italia)

Non so cosa lei intenda per "disturbi percettivi", ma se si riferisce a deficit sensoriali come cecità o sordità, allora bambini con questi problemi avranno più difficoltà nell'apprendimento. Comunque, dipenderebbe da un insieme di fattori tra i quali, per esempio, l'epoca di insorgenza del deficit, cioè se il problema sensoriale è congenito (dalla nascita) o no, e da molti altri.

Per le difficoltà comunicative, di nuovo, dipende da cosa si intende con queste ma in generale un bambino che non ha acquisito il linguaggio ha più problemi a livello delle funzioni cognitive (dato che l'intelligenza è sia verbale che non verbale) perché il linguaggio è la maggiore fonte di apprendimento e di socializzazione.

Per individui in grado di comunicare verbalmente ma che hanno difficoltà nella comunicazione sociale, di solito il deficit si può presentare con caratteristiche differenti, per esempio come una difficoltà a comprendere i significati non letterali del linguaggio, l'immaginazione, alcuni concetti astratti o a creare nuove strategie per risolvere i problemi proposti.

Una valutazione della **scala ADI - R** come strumento diagnostico. Presentazione di strumenti complementari o alternativi. (psicologa, Portogallo)

L'ADI-R è probabilmente il miglior strumento diagnostico a disposizione oggi per ottenere informazioni dai genitori (intervista con i genitori) sulla storia dello sviluppo del bambino e sulla presenza o meno dei comportamenti tipici dell'autismo. Se usata da un clinico formato ed esperto, fornisce molte informazioni importanti per porre la diagnosi. Ha un algoritmo della diagnosi ed è stato visto che ha proprietà psicometriche importanti (attendibilità, validità). È importante sottolineare che l'ADI va utilizzato generalmente con procedure che comprendono l'osservazione diretta (gioco, colloquio) della persona con autismo. Lo strumento complementare è chiamato ADOS, ma anche se non vengono usati questi strumenti in ogni valutazione clinica di individui con autismo, il clinico dovrebbe focalizzare l'attenzione sulla storia dello sviluppo e cercare delle informazioni sul comportamento che il bambino presenta nei contesti più naturali (oltre che nella clinica) e dall'interazione diretta con il paziente. Entrambi, l'ADI e l'ADOS sono strumenti diagnostici. È stato visto che sono molto diversi dagli strumenti di SCREENING, che possono essere questionari più o meno brevi che hanno lo scopo di dividere gli individui affetti da quelli che non lo sono. Quelli che risultano positivi allo screening necessitano di valutazioni più estese ed attuali. Non ci sono strumenti alternativi all'ADI ma ci sono alternative all'ADOS. La più comune è la CARS, creata molti anni fa dal gruppo TEACCH in North Carolina (E. Schopler, G. Mesibov e colleghi).

L'anno prossimo è l'anno dello **sport**. Quanto è importante nel trattamento dell'autismo l'attività sportiva? (genitore, Italia, associazione sport disabili)

L'importante nel trattamento è non focalizzarsi solo su un aspetto, ma valorizzare i punti di forza della persona. Non a tutti piace lo sport. Dobbiamo valutare se il ragazzo ha

motivazione ed interesse verso l'attività sportiva, se è così, va bene integrare in un piano di trattamento globale le attività sportive. Consideriamo utili le attività in cui si esprime il talento dell'individuo, non il suo disagio.

Risponde anche Fombonne, aggiunge: E' riconosciuto che l'attività motoria influisce positivamente sul comportamento, in particolare diminuiscono le stereotipie e migliorano alcuni comportamenti.

LA FAMIGLIA

Può l'inclusione in classi normali essere dannosa per il bambino con autismo, senza la formazione preliminare degli insegnanti,? (Genitore, Brasile)

L'inserimento di bambini con autismo in classi normali è una grande opportunità, ma può essere dannosa per il bambino se non si accompagna ad una formazione specifica degli insegnanti e dei compagni di scuola. Infatti, il disturbo primario dell'interazione sociale impedisce al bambino con autismo di avvantaggiarsi della co-presenza con i coetanei: spesso il bambino con autismo, se non inserito gradualmente e con strategie opportune, rischia di essere spaventato, confuso e stressato dalla presenza dei coetanei. Inoltre, il disturbo della comunicazione ricettiva, quasi sempre presente, e spesso più marcato di quello della comunicazione espressiva, impedisce di approfittare di insegnamenti somministrati normalmente attraverso la comunicazione verbale, difficile da comprendere per un bambino con autismo.

Inoltre, la frequente ipersensibilità ai suoni presente nei bambini con autismo, può essere messa a dura prova in una classe "normale", di solito rumorosa.

Tuttavia non per questo bisogna rinunciare all'opportunità di inserire il bambino con autismo in una classe normale, purché si rispettino le sue caratteristiche, le sue esigenze e il suo stile di apprendimento, attraverso una attenta formazione specifica degli insegnanti e dei compagni.

Esempi di delibere che facilitano l'inclusione, e in modo specifico nei contesti pre-scolare e scolare (Psicologo, Portogallo)

In Italia, la legge quadro 104/79 sull'integrazione delle persone disabili enuncia che tutti i bambini disabili, indipendentemente dal tipo di handicap o dalla gravità, ha diritto ad essere inserito nella scuola normale, con il supporto di misure e risorse atte a facilitarne l'inserimento.

Il DPL del 1994 illustra le modalità di individuazione del bambino con handicap nella scuola, le modalità di collaborazione fra gli enti e le rispettive responsabilità nel processo di inserimento (Scuola, Comune e Azienda Sanitaria locale), e le strategie di programmazione e verifica del programma educativo individuale atte a garantire un inserimento mirato e un apprendimento adeguato ed efficace.

Abbiamo visitato delle strutture. Secondo la nostra esperienza non si dovrebbero chiudere in case isolate ma integrare il soggetto in appartamenti più vicino possibile alla vita quotidiana? Sbagliamo a pensare così? (Genitore, Italia)

Anche le comunità per persone con autismo dovrebbero rispettare innanzi tutto la dignità della persona e la qualità della sua vita. Questo significa che non dovrebbero essere troppo grandi, per evitare una de-personalizzazione degli ospiti, e che dovrebbero essere improntate al criterio della Community-based Rehabilitation. Gli adulti con autismo diventano con l'età più motivati a sviluppare contatti umani e relazioni sociali: specialmente in età adulta, quindi, si dovrebbero sviluppare programmi di inserimento nella comunità, pur nel rispetto delle esigenze individuali. Le persone con autismo dovrebbero essere considerate dalla comunità non un peso, ma una risorsa per imparare ad apprezzare la diversità.

Quando avremo un Istituto Europeo di **Ricerca** sull'Autismo, finanziato dall'Unione Europea, con l'obiettivo di fornire le informazioni e l'assistenza più qualificate alle migliaia di famiglie e professionisti coinvolti nell'Autismo? (Genitore, Spagna)

Autismo Europa sta lavorando da anni a un progetto di collaborazione con un'associazione di professionisti di neuropsichiatria infantile nel campo della ricerca, che speriamo possa realizzarsi al più presto grazie all'attuale presidente, prof. Ernesto Caffo, e alla sua ferma volontà di collaborare con le associazioni delle famiglie.

In che modo l'**Unione Europea** aiuta i bambini autistici? Offre dei sussidi per le terapie come la logoterapia, la terapia del gioco, la musicoterapia, ABA, VBA, TEACCH, il programma SONRISE, ecc.? Non è che chiedo fondi ma vorrei fare pressione affinché, anche qui in Cipro, ci siano i programmi e le leggi di cui si dovrebbero avvalere. Per esempio, esiste un'indennità speciale di cui si ha diritto? (Genitore, Cipro)

L'Unione Europea non può interferire con i programmi dei singoli stati, né sostituirsi ad essi in compiti, come il programma sanitario nazionale, che sono loro prerogativa.

L'unione europea può aiutare i bambini autistici attraverso le sue direttive contro la discriminazione (Commissione Europea), attraverso una futura costituzione attenta ai problemi dei più deboli (Parlamento Europeo) e vegliando affinché i trattati internazionali vengano rispettati anche nei loro confronti (il Consiglio d'Europa). Ma non dispone di fondi per interventi di ambito sociale o sanitario, che spettano ai singoli stati.