

Sei qui: [Home](#) > [Volume 17](#) > Autismo nell'adulto e servizi (parte II). Disturbi dello Spettro Autistico (ASD): da Baron - Cohen ai "Brain Organoids". Quanta strada fatta, quanti percorsi ancora da tracciare. Le prospettive per l'età adulta: dalla teoria alla pratica dei Servizi Territoriali

Volume 17 - 3 Settembre 2018



Autismo nell'Adulto e Servizi (parte II)
Disturbi dello Spettro Autistico (ASD): da Baron- Cohen ai "Brain Organoids".
Quanta strada fatta, quanti percorsi ancora da tracciare.
Le prospettive per l'età adulta: dalla teoria alla pratica dei Servizi Territoriali

Autori

Antonella Bruni¹, Edvige Facchi¹, Nadia Magnani¹, Giuseppe Cardamone²

1 Salute Mentale Adulti Grosseto Azienda USL Toscana sud est

2 Direttore Dipartimento di Salute Mentale Azienda USL Toscana sud est

Riassunto

Nel presente lavoro si propone una riflessione relativa ai disturbi dello spettro autistico, sottolineando in particolare: a) le specifiche difficoltà rilevate in alcuni domini cognitivi (teoria della mente, shifting/attenzione, funzioni esecutive); b) la necessità di una diagnosi accurata e "qualitativa" ed in particolare la difficoltà di definire le eventuali comorbidità psicopatologiche; c) l'importanza di considerare che il sintomo costituisce spesso un modo paradossale di comunicare; d) l'utilizzo di setting appropriati che tengano conto del profilo sensoriale della persona con disturbi dello spettro autistico riducendo al minimo le variabili contestuali che possono impattare negativamente sulle condizioni

psichiche e sul comportamento; e) le peculiarità della relazione terapeutica sia relativamente allo stile comunicativo, sia relativamente al necessario lavoro con la famiglia e con la scuola; f) la declinazione degli interventi in età adulta.

Summary

In the present paper we propose a reflection on Autism Spectrum Disorders, emphasizing in particular: a) the specific difficulties detected in some cognitive domains (theory of mind, attentional shifting, executive functions); b) the need for an accurate and "qualitative" diagnosis and in particular the difficulty of defining the possible psychopathological comorbidities; c) the importance of considering that the symptom is often a paradoxical way of communicating; d) the use of appropriate settings that take into account the sensory profile of the person with autism spectrum disorders while minimizing contextual variables that may negatively impact psychic conditions and behavior; e) the peculiarities of the therapeutic relationship, both related to the necessary work with the family and the school and the communicative style; f) the declination of interventions in adulthood.

Principi generali

Simon Baron-Cohen (1989) proponeva, per spiegare alcune peculiarità sintomatologiche dei Disturbi dello Spettro Autistico (ASD), un'interpretazione basata sui principi della "Teoria della Mente". Nei soggetti con ASD si verificherebbe, infatti, una ridotta capacità/incapacità ad *"orientarsi nel mondo interpersonale attraverso l'automatica attribuzione di stati mentali, intenzioni e punti di vista agli interlocutori interumani"*, associata ad uno specifico stile cognitivo. Altre Teorie successivamente, hanno rielaborato in modo più preciso questi concetti, anche in relazione ad alcune evidenze derivate dall'utilizzo di tecniche di *neuroimaging* avanzato.[1]

La difficoltà a mantenere in modo prolungato il contatto visivo con l'interlocutore, caratteristica frequente nei soggetti con ASD, sarebbe una plausibile prova indiretta di questo fenomeno e l'espressione *"The Eyes as window to the Mind"*, una sua affascinante esemplificazione.[2,3]

Sappiamo che la "realtà" cognitiva nei soggetti con ASD è molto più articolata e complessa di come sia teorizzato e che molti degli sforzi della ricerca internazionale sono, ancora, focalizzati a chiarire dettagliatamente le caratteristiche, distinte in relazione alle diverse fenomeniche cliniche. I comportamenti stereotipati e perseverativi, gli interessi ristretti sarebbero indice di una compromissione della flessibilità cognitiva e dello *shifting* (inteso, in senso cognitivo, come la capacità di avviare rapidamente un compito diverso da quello intrapreso). Numerosi elementi di prova suggeriscono che gli individui con autismo hanno un aumentato livello di risposte sensoriali e percettive nelle cortecce sensoriali anche per input di lieve entità.[4]

La contemporanea difficoltà a pianificare azioni finalizzate e nella programmazione esecutiva sono alcuni degli aspetti che rendono più complesso un intervento standardizzato. Le risorse umane e professionali che vengono impiegate per la gestione di questo spettro di Disturbi devono essere, pertanto, opportunamente formate alla conoscenza di questi aspetti. Impossibile, altrimenti, un congruo e efficace intervento terapeutico.

Ciò che viene chiesto da familiari e stakeholders ai Servizi, nello specifico, agli operatori sanitari è di portare avanti, anche in questo spettro di Disturbi, caratterizzati da un peculiare profilo clinico, cognitivo e di funzionamento, interventi finalizzati al miglioramento della Qualità della Vita (QoL). [5]

Questo obiettivo già raggiungibile con difficoltà negli individui con altre problematiche di salute mentale, diventa molto più delicato, per quanto espresso, nell'ambito dei ASD. Tale tematica è stata analizzata con un taglio pratico e sintetico, nelle sue implicazioni specifiche per i Servizi Territoriali di Salute Mentale, in un precedente lavoro di revisione della letteratura internazionale sul tema. [6]

L'intento di "standardizzare" gli interventi e di misurare gli esiti, che spesso viene perseguito allo scopo di ottenere una sostanziale equità, appropriatezza degli interventi erogati e sostanziale riconoscimento dei diritti alla salute dei cittadini, è oltremodo difficile per i soggetti con Autismo.

È necessario, infatti, differenziare l'offerta e mappare il più possibile le risorse presenti su ogni territorio. Il "protocollo diagnostico articolato e flessibile" associato ad un "modello di intervento a rete dinamica", di cui parla diffusamente Keller (2016) sembrerebbe, dunque, l'unico modo congruo di procedere quando l'utente è un soggetto con ASD. [7]

Importante è puntare alla "recovery" dell'utente con ASD, intesa come un processo che mira all'inserimento di un soggetto all'interno del contesto e della Comunità di appartenenza, "sfruttandone potenzialità e potenziando i talenti". [8]

Elementi peculiari del processo valutativo

Gli Psichiatri che si dedicano agli adulti devono portare avanti un percorso di conoscenza sulle peculiarità del Disturbo alla luce anche delle complesse comorbidità che si possono trovare a dover gestire. Uno degli aspetti più ostici è rappresentato proprio dal perfezionamento della diagnosi, reso difficile dalla sovrapposizione psicopatologica e dai nuovi sintomi, che si discostano da quelli "core", che possono presentarsi senza una sequenza temporale precisa lungo il decorso. Inoltre risulta, spesso, delicatissimo individuare gli elementi nucleari di Disturbi Psichiatrici Maggiori, data la difficoltà a verbalizzarli da parte dei pazienti e la tendenza ad esprimere disagi emotivi anche attraverso l'intensificarsi o il mutare dei comportamenti problema o delle stereotipie. Conoscere questa tipologia di comunicazione non verbale è indispensabile.

"L'esperienza condivisa, genera conoscenza", con una sottile corrispondenza biunivoca.

Uno studio condotto su 474 soggetti adulti con Autismo ha dimostrato che il 60% ha un altro disturbo psichiatrico. I disturbi d'ansia (ansia sociale in modo particolare) e dell'Umore sono molto frequenti in questa popolazione di pazienti. [8]

La relazione con i Disturbi Psicotici rappresenta un aspetto di grande rilevanza pratica. Molto comune è il rischio di misdiagnosi: i sintomi negativi della Schizofrenia possono simulare un quadro di ASD. Così come è possibile l'instaurarsi di reazioni paranoidee transitorie o una vera e propria "evoluzione schizofrenica" in soggetti con ASD diagnosticati e trattati assiduamente per molti anni. Le comorbidità, ovviamente, influenzano in modo significativo decorso ed *outcomes*. [9].

Il DSM-5 identifica per le forme di Autismo 3 livelli di gravità, in ordine crescente di severità dei quadri. [10] L'impostazione di un progetto deve andare necessariamente al di là di queste categorie nosografiche ed essere centrato sulla persona.

Uno degli obiettivi, soprattutto nelle disabilità severe, è distinguere le forme di autismo dalle disabilità pure. "La disabilità intellettiva non è equivalenza di autismo" [7]. Bisognerebbe evitare il riduzionismo diagnostico, così come tutte le forme di schematizzazione. A corredo della diagnosi clinica, nella quale dobbiamo andare a ricercare aspetti caratteristici (non un semplice ritardo o difficoltà nel linguaggio, ma una ridotta competenza nella qualità e nell'intento della comunicazione; non una ritualità ossessiva in età giovanile di recente comparsa, ma un vero e proprio desiderio di ripetitività allargato a molti ambiti o ad interessi speciali...), dobbiamo operare una meticolosa ricostruzione anamnestica partendo dai primi periodi post-natali ed inscrivere i sintomi in una cornice più ampia, ben diversa da quella psicopatologica classica, analizzandola nell'ottica di una difficoltà in una delle aree tipicamente deficitarie nel paziente con ASD: area cognitiva- del linguaggio e dell'interazione sociale; comprendere il sintomo non solo nella sua radice psicopatologica, ma collocarlo all'interno di una matrice multidimensionale, che può modificarsi in relazione alla progressiva costruzione di abilità e che non deve essere mai decontestualizzata dall'ambiente e dalle circostanze in cui si è presentata. Spesso il sintomo è un modo paradossale di comunicare.

Setting: Fondamentale è operare in setting adeguati che tengano conto del profilo sensoriale del paziente con ASD e finalizzati a ridurre al minimo le variabili contestuali che possano impattare negativamente sulle condizioni psichiche e sul comportamento. Rappresentano una buona prassi, l'evitare contesti iperaffollati e, se possibile, l'esplorare gli ambienti di vita quotidiana. [11]

La valutazione clinica dovrebbe essere corredata dalla ricerca di *biomarkers* antropometrici, biochimici (immuno-endocrini) e dall'esame dei comportamenti alimentari (nota la selettività alimentare in ASD).

Da questi ultimi, secondo le teorie più moderne, deriverebbe un'alterazione dei nutrienti e una differenziazione della flora batterica intestinale (microbioma), con implicazioni estese al sistema immunitario. La valutazione gastroenterologica è fondamentale, anche per comprendere l'eventuale, mancata risposta alle terapie farmacologiche. Nei soggetti con ASD è stata documentata un'alterazione a carico della membrana intestinale, che ne altererebbe la capacità globale di assorbimento. [12]

Sono in corso validi studi per verificare in questa sottopopolazione di pazienti la cd "*LeakygutSyndrome*", una condizione caratterizzata da un'aumentata permeabilità intestinale, che consentirebbe il passaggio di macromolecole intestinali (e quindi anche di batteri) nel torrente ematico sistemico, alcune delle quali diverrebbero responsabili di un potenziale effetto neurotossico, mediato dall'attivazione di citochine proinfiammatorie. [13]

Tali condizioni si sarebbero evidenziate anche in campioni di soggetti affetti da Schizofrenia, sottolineando ancora una volta, lo stretto nesso tra ASD e Psicosi. [14]

Peculiarità della relazione clinica

"Il valutatore deve comunicare con un linguaggio semplice, evitando metafore ed espressioni idiomatiche. Lo stile di domanda deve implicare molte esplicitazioni del concetto; utilizzando dove possibile strategie di comunicazione coadiuvate, ad esempio, dall'introduzione di immagini e simboli. La durata degli incontri deve essere breve e flessibile" [7].

Occorre essere formati anche nell'impostazione della dinamica del colloquio. Ritmo, tono di voce, cadenza delle pause, modalità globale di comunicazione non possono essere quelli adoperati abitualmente. Di fondamentale importanza è, inoltre, curare la relazione con la famiglia, aspetto

prioritario anche in fase di assessment diagnostico. Soprattutto nelle forme severe, con compromissione del linguaggio e disabilità intellettiva grave, la ricostruzione delle tappe fondamentali dello sviluppo e delle "abitudini" di vita, l'analisi delle abilità acquisite può essere ottenuta solo intervistando i familiari o i principali *caregivers* come interlocutori. In quest'ottica si imporrebbe anche una ridefinizione dell'impostazione della cartella clinica dei Servizi con l'inserimento di una serie di voci che guidino l'operatore in una raccolta anamnestica per molti versi diversa da quella abituale.

La conoscenza del contesto familiare offre la possibilità di individuare immediatamente comportamenti problema e quindi fornire attività di *counseling* alle famiglie, spesso logorate da un lungo peregrinare tra diverse figure specialistiche.

Indispensabile per impostare un trattamento efficace è ad esempio, la definizione, per quanto in precedenza sottolineato, del profilo neurocognitivo del singolo soggetto.

Gli interventi abilitativi devono potenziare gradualmente l'aspetto carente sfruttando, dove possibile, le abilità privilegiate e i talenti individuali.

Gli operatori sanitari coinvolti nel progetto terapeutico devono instaurare e cementare, a questo scopo, un fitto legame con gli agenti deputati alla formazione. Le scuole, ne sono un esempio. Questo potrebbe significare avviare l'allievo con ASD ad individuare un ambito specifico di competenze e potenziarlo in specifici "laboratori" dedicati e guidare l'inserimento progressivo nel gruppo classe e poi, via via, nella collettività.

Questi progetti sono già parte integrante del protocollo didattico nelle scuole medie inferiori e dovrebbero essere implementati anche alle Scuole di grado superiore se si vuole gradatamente ed efficacemente preparare l'individuo all'inserimento nel mondo lavorativo giunto all'età adulta.

L'obiettivo è quello di sostenere ed affiancare gli operatori dell'Infanzia ed Adolescenza per preparare il graduale passaggio ai Servizi ed al mondo degli adulti. Non è un semplice traslare o emulare i protocolli già attivi per l'infanzia. Sarebbe, in questo caso, un progetto che nasce con un sostanziale ed intrinseco *bias* metodologico.

Declinazioni pratiche ed interventi specifici

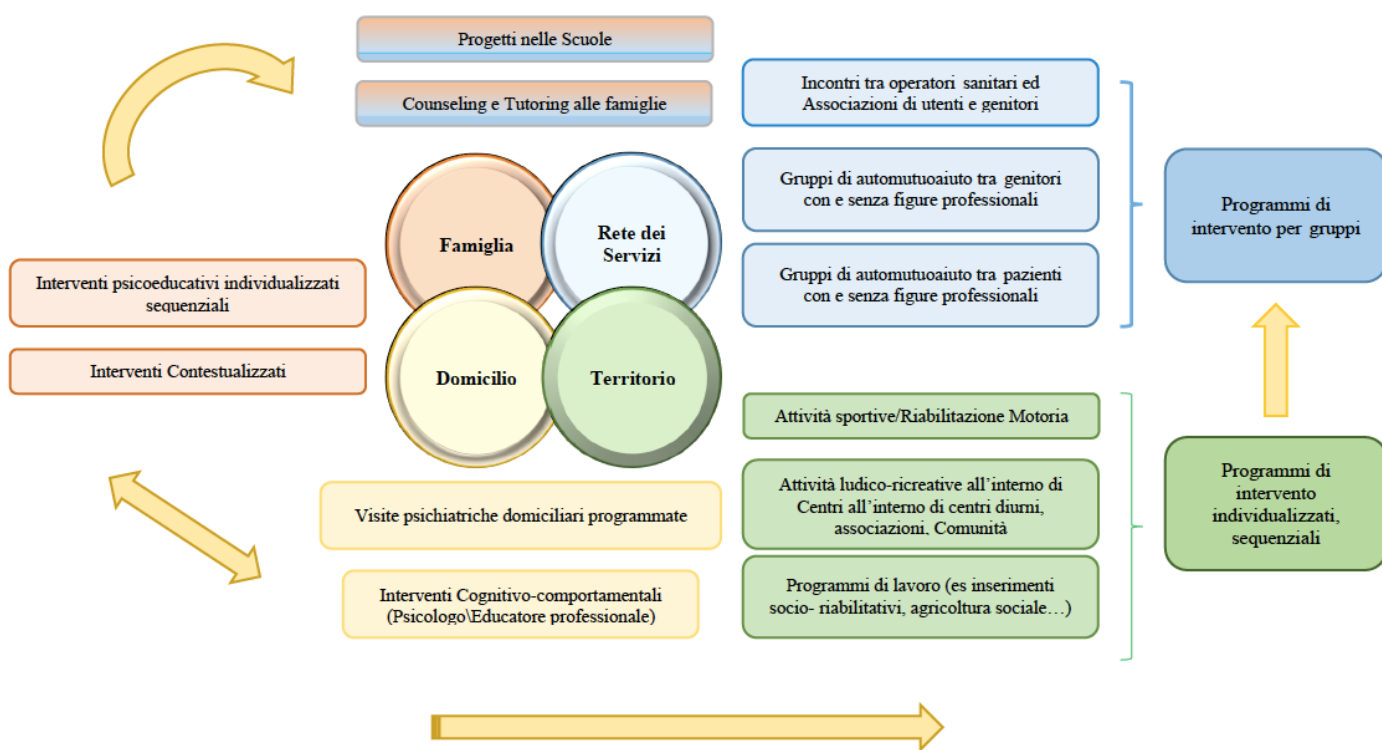
I bisogni di un autistico adulto sono profondamente diversi da quelli di un bambino. Esattamente come accade nella popolazione generale, sono molteplici e profondi i cambiamenti. I bisogni primari, appaiono per alcuni versi ancora più complessi, perché maggiore è la "richiesta" di abilità sociali e le aspettative in termini di autonomia personale. L'istituzione di "ambulatori di transizione" dove le due figure specialistiche NPI e psichiatra dell'adulto si affiancano nella corretta gestione del soggetto con ASD integrando le competenze, dovrebbe rientrare nei comuni piani di intervento. Intervenire su soggetti con ASD mantenendo l'ottica della Salute mentale di Comunità risulta fondamentale, così come per tutti gli altri disturbi mentali. Questo significa promuovere interventi che mirino al reinserimento nel tessuto sociale, collaborazione tra famiglie di utenti, associazioni e Servizi.

I Piani terapeutici-riabilitativi individuali devono essere fatti "su misura" sulla persona, fondati su un approccio integrato tra figure professionali e non. Dovrebbero essere individuate diverse formule di supporto alle famiglie, strutturate delle attività finalizzate a promuovere le abilità individuali, relazionali

ed a ridurre il carico delle famiglie (esperienze nei centri diurni, nei "gruppi appartamento", attività con educatori dedicati, a domicilio, che replicano nella realtà quotidiana le esperienze ed i criteri di approccio appresi durante le attività comunitarie ad esempio).

La rete dei Servizi deve coinvolgere attivamente famiglia e caregiver. Ciascun genitore, osservatore privilegiato, rappresenta un "manuale" di comportamento, "un patrimonio esperienziale", un sapere pratico da cui attingere per modulare il corretto approccio nei soggetti con ASD. Fondamentali sono, dunque, le attività di counseling e tutoring alle famiglie. Impegnare e coinvolgere i genitori in gruppi di automutuoaiuto è altrettanto utile, per una molteplicità di aspetti. Le linee guida SINPIA[15] sottolineano il duplice ruolo della famiglia di destinatario dell'intervento e contemporaneamente di protagonista attivo del progetto educativo del paziente. Nell'intento di riassumere i concetti che riteniamo essenziali nella gestione pratica del gruppo di lavoro all'interno dei Servizi dedicato agli adulti con ASD abbiamo realizzato uno schematico algoritmo, che focalizza figure e ruoli degli agenti deputati alla presa in carico globale del paziente e della famiglia. (figura 1) Un programma di intervento, inizialmente individualizzato e sequenziale, via via organizzato in piccoli gruppi, omogenei in termini di abilità apprese ed età, in una fase iniziale e successivamente più eterogenei, è ciò che viene proposto anche da chi ha maturato grande esperienza in questo specifico settore.[16]

Figura n. 1: "Algoritmo di lavoro dedicato agli adulti con ASD attuabile nei Servizi territoriali"
Gli interventi illustrati mutano in modo dinamico al variare del livello di abilità/disabilità.



Brevi riflessioni conclusive

Siamo recentemente approcciati all'era dei "Brain organoids", modelli tridimensionali creati a partire da cellule staminali pluripotenti, che potrebbero rivoluzionare il decorso di malattia nei soggetti che ereditano la vulnerabilità per ASD, partendo dall'idea di base che tutte le modificazioni di tipo epigenetico possono essere considerate reversibili.[17]

Questa ricerca di nuovi target di terapia, deve coesistere con la finalità etica e terapeutica, per chiunque operi in questo settore: rendere possibile una buona qualità della vita degli adulti con ASD, un diritto non ancora completamente acquisito sul piano pratico, ma assolutamente inderogabile.

Riferimenti bibliografici

- 1) Baron-Cohen S. The theory of mind hypothesis of autism: a reply to Boucher. *Br J Disord Commun.* 1989 Aug;24(2):199-200.
- 2) Baron Cohen S, Lombardo MV. Autism and talent: the cognitive and neural basis of systemizing. *Dialogues Clin Neurosci.* 2017 Dec;19(4):345-353.
- 3) Baron-Cohen S. The Eyes as Window to the Mind. *Am J Psychiatry.* 2017 Jan 1;174(1):1-2. doi: 10.1176/appi.ajp.2016.16101188.
- 4) Ten Eycke KD, Müller U. Drawing links between the autism cognitive profile and imagination: Executive function and processing bias in imaginative drawings by children with and without autism. *Autism.* 2018 Feb;22(2):149-160. doi: 10.1177/1362361316668293. Epub 2016 Nov 8.
- 5) Bertelli M, Bianco A, Rossi M, Scuticchio D, Brown I. Relationship between individual quality of life and family quality of life for people with intellectual disability living in Italy. *J Intellect Disabil Res.* 2011 Dec;55(12):1136-50. doi: 10.1111/j.1365-2788.2011.01464.x. Epub 2011 Aug 30.
- 6) Bruni A E, Facchi E, [Disturbi dello spettro autistico \(ASD\) in età adulta: nuova sfida per i servizi psichiatrici. Brief report sul tema.](#) Vol.16 - 28 Marzo 2018. Nuova Rassegna di Studi Psichiatrici. Rivista online di Psichiatria.
- 7) Keller R. "I Disturbi dello Spettro Autistico in adolescenza ed in età adulta. Aspetti diagnostici e proposte di intervento" Edizioni Centro Studi Erickson – 2016.
- 8) Olsson MB, Westerlund J, Lundström S, Giacobini M, Fernell E, Gillberg C. "Recovery" from the diagnosis of autism - and then? *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2015 Apr 7;11:999-1005. doi: 10.2147/NDT.S78707. eCollection 2015.
- 9) Buck TR, Viskochil J, Farley M, Coon H, McMahon WM, Morgan J, Bilder DA. Psychiatric comorbidity and medication use in adults with autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord.* 2014 Dec;44(12):3063-71. doi: 10.1007/s10803-014-2170-2.
- 10) APA (American Psychiatric Association) 2014. DSM-5 Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders, Fifth edition - 2013.
- 11) Keller R., Piedimonte A., Bianco F., Bari S., Cauda F. diagnostic Characteristics of Psychosis and autism spectrum disorders in adolescence and adulthood: a case series, "Autism open Access", vol 6, n.1 2016.
- 12) De Magistris L., Familiari V., Pascotto A, Sapone A., Frolli A, Iardino P., Carteni M., De Rosa M., Francavilla R., Riegler G., Militerni R, Bravaccio C. Alteration of the intestinal barrier in patient with autism spectrum disorders and in their first-degree relatives. *Journal of Pediatrics Gastroenterology and Nutrition.* Vol. 51, n.4 pp 418-420.

13) Alhasson F, Das S, Seth R, Dattaroy D, Chandrashekar V, Ryan CN, Chan LS, Testerman T, Burch J, Hofseth LJ, Horner R, Nagarkatti M, Nagarkatti P, Lasley SM, Chatterjee S. Altered gut microbiome in a mouse model of Gulf War Illness causes neuroinflammation and intestinal injury via leaky gut and TLR4 activation. *PLoS One*. 2017 Mar 22;12(3):e0172914. doi: 10.1371/journal.pone.0172914. eCollection 2017.

14) Karakuła-Juchnowicz H, Dzikowski M, Pelczarska A, Dzikowska I, Juchnowicz D. The brain-gut axis dysfunctions and hypersensitivity to food antigens in the etiopathogenesis of schizophrenia. *Psychiatr Pol*. 2016;50(4):747-760. doi: 10.12740/PP/OnlineFirst/45053.

15) SINPIA (Società Italiana di Neuropsichiatria ed Adolescenza) - Linee guida per l'autismo - 15 febbraio 2018.

16) Moderato L. "Autismo ed interventi abilitativi/educativi", *Manuale Disturbi dello Spettro Autistico*, R. Keller pp353-374, Marzo 2017, Ed Erickson.

17) Lancaster MA, Knoblich J. A Generation of cerebral organoids from human pluripotent stem cells. *Nat Protoc*. 2014 Oct;9(10):2329-40. doi: 10.1038/nprot.2014.158. Epub 2014 Sep 4.