CAPITOLO 1

IL DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO

1.1 Origini ed evoluzione

Il termine Autismo è stato utilizzato per la prima volta nel 1911 dallo psichiatra Eugene Bleuler per descrivere una caratteristica della schizofrenia, riferendosi ad essa come “un distacco dalla realtà e dal contatto con il mondo esterno, con una predominanza della propria vita interiore” (Bleuler, 1911; Milton, 2012), definendo così i pazienti schizofrenici come indifferenti a ciò che accadeva intorno a loro, in quanto assorbiti da un proprio mondo interno regolato da una logica diversa (Bleuler, 1911; Milton, 2012).

Nel 1943, lo psichiatra infantile austriaco Leo Kanner (Kanner, 1943) osservò un gruppo di undici bambini (8 maschi e 3 femmine), portatori di caratteristiche peculiari. Tra questi spiccò un bambino di nome Donald, 5 anni, che si osservò essere più felice quando veniva lasciato solo, non piangeva mai per andare con sua madre, non notava il ritorno a casa di suo padre, girovagava sorridendo facendo movimenti stereotipati con le dita e, quando fu portato in una stanza, ignorò del tutto le persone che gli erano intorno e cercò subito oggetti di vario tipo. Poiché Tali caratteristiche non rientravano in nessun quadro fino ad allora descritto, Kanner chiamò tale sintomatologia *Autistic Disturbance of Affective Contact* (Disturbo Autistico del Contatto Affettivo). Egli collocò tale condizione all'interno della categoria dei disturbi psichiatrici e ne individuò le caratteristiche principali: incapacità di stabilire il contatto affettivo fin dalla nascita, ripetizione non contestuale di frasi imparate a memoria, presenza di pensieri ossessivi o intrusivi (ragion per cui accadeva che alcuni soggetti evitavano determinati cibi o addirittura rumori), limitazione delle attività spontanee con conseguente resistenza al cambiamento, preferenza per gli oggetti

rispetto alle persone (poiché essi venivano percepiti come più rassicuranti per via della loro prevedibilità). Inoltre, secondo lo psichiatra austriaco, questi bambini nonostante fossero stati definiti nei limiti di un'insufficienza mentale, possedevano delle peculiarità straordinarie, come ad esempio una capacità mnemonica al di sopra della norma per eventi, poesie e nomi, e una grande abilità di ricollocazione di schemi cognitivi complessi. Da questi studi, Kanner definì l'autismo come "un'alterazione congenita dello sviluppo del cervello" (Kanner, 1943); questa teoria, portata avanti fino ai giorni nostri, sebbene più volte confutata, porta a ricercare le origini e le cause del Disturbo nei fattori genetici.

Con l'obiettivo di voler indagare questo tipo di Disturbo, nel 1944, il pediatra Hans Asperger (Asperger, 1991), descrisse quattro ragazzi che si caratterizzavano per la presenza di buone capacità linguistiche e intellettive, tra cui Fritz di 6 anni. Fritz aveva imparato a parlare molto presto e ad esprimersi con frasi, ma non era in grado di integrarsi in un gruppo di bambini che giocano, non conosceva il significato del rispetto ed era, indifferente di fronte l'autorità degli adulti. Presentava difficoltà nell'adeguatezza sociale, non rispettava le distanze, parlava senza timidezza anche con gli estranei, ed evidenziava movimenti stereotipati. Tale condizione venne, tuttavia, definita come Sindrome di Asperger (dal nome dello stesso studioso) venne riconosciuta più tardivamente: solo negli anni '80-'90, con il contributo di Lorna Wing e Uta Frith, venne riconosciuta come una variante dell'autismo e di conseguenza venne così inserita nei sistemi di classificazione delle malattie mentali internazionali (ICD 10 e DSM-IV). Asperger, tuttavia, utilizzò il termine di "*psicopatia autistica*" per definire il ripiegamento su sé stessi che i suoi pazienti mostravano nell'interazione con il mondo esterno. Inoltre, egli osservò che questi pazienti, diversamente dai pazienti schizofrenici, non andavano incontro a nessun deterioramento cognitivo durante il

proprio sviluppo, e dunque questa caratteristica lo condusse a ritenere che l'autismo fosse simile ad un disturbo della personalità, anticipando l'attuale concezione che definisce questo Disturbo come una condizione invece che una patologia.

Nonostante Kanner avesse fatto riferimento all'autismo in termini di una sindrome indipendente dalla schizofrenia, di origine genetica, si è pensato, per molto tempo, che tale condizione fosse una forma di psicosi con insorgenza precoce, nel quale l'isolamento e il ritiro venivano definiti come una reazione ad un ambiente sfavorevole e avverso oppure come un blocco ad uno stadio primitivo di sviluppo psicologico.

Fino agli anni '60 non vennero condotte alcune ricerche scientifiche in merito alle cause dell'autismo e ciò favorì l'affermarsi di teorie che inquadravano l'eziopatogenesi del disturbo autistico nello sviluppo psicologico e relazionale dell'individuo. Infatti, uno dei più influenti esponenti di queste teorie fu Bruno Bettelheim che, nel suo saggio "La fortezza vuota" del 1967, individuò la causa dell'autismo nell'alterazione della relazione madre-bambino sin dalle prime fasi dello sviluppo. Dunque, fu proprio lui ad usare il termine di "*madri frigorifero*" per riferirsi a quelle madri che mostravano un atteggiamento freddo, esitante, costringendo così il bambino a chiudersi in sé stesso per fuggire dal mondo esterno che lo circondava. Quindi l'autismo veniva considerato come una manifestazione precoce della schizofrenia infantile ovvero un disturbo radicato nelle dinamiche genitore figlio.

In quegli anni, la prospettiva psicogenetica raggiunse il suo apice, in maniera concomitante alla originaria ipotesi di Kanner di un disturbo in gran parte ereditario, e un crescente numero di studi iniziarono ad essere svolti per poter individuare eventualmente i meccanismi neurobiologici alla base dell'autismo (Rimland, 1964; O'Connor & Hermelin, 1967; Kolvin, 1972; Rutter, 1972; 1977).

Dunque, nel corso degli anni Settanta il paradigma psicogenico decade e si cerca di dare una causa biologica all'origine; addirittura, l'autismo non viene più ritenuto incompatibile con il ritardo mentale.

Successivamente, negli anni '80 si affermò un approccio sperimentale che era più interessato a studiare il funzionamento cognitivo nelle persone con autismo; e tra queste, l'ipotesi di Baron Cohen (1985) del deficit della Teoria della Mente, che sottolineò le difficoltà di comunicazione e interazione sociale che i bambini autistici evidenziavano regolarmente e che erano in parte causate da una ridotta capacità di attribuire alle persone stati mentali come le intenzioni, le credenze, le emozioni e i desideri.

Solo intorno agli anni '90 viene introdotto il termine di Spettro Autistico, da Lorna Wing e Judith Gould (1981), delineando i confini del disturbo: l'ipotesi era quella di un continuum di condizioni che si estendevano dal disturbo autistico fino al funzionamento normale, arrivando a formare una "*triade sintomatologica*" (Wing & Gould, 1981) contraddistinta da atipicità nell'interazione sociale, nella comunicazione e nel repertorio di interessi e attività.

Wing e Gould descrissero tre sottogruppi tipici di bambini con autismo: *bambini isolati*, tutti quei bambini che avevano poco interesse nel mondo circostante; *bambini passivi*, tutti quei bambini che erano interessati ma avevano un'incapacità nell'agire con propria iniziativa; *bambini bizzarri*, tutti quei bambini che erano interessati ma non erano tanto adeguati nelle proprie espressioni. Theo Peeters (1966), in merito a ciò, ideò la metafora del "*campo di calcio*" per poter spiegare ai genitori dei suoi piccoli pazienti il tipo di sottogruppo a cui apparteneva il proprio bambino. Si potrebbe immaginare il mondo sociale di questi bambini come un campo di calcio in cui due squadre giocando e ad un certo punto arriva un altro bambino (di cui si ipotizzeranno i tre tipi di categorie). Se

l'ultimo arrivato appartiene alla categoria del tipo isolato, tenderà ad evitare lo spazio di gioco per cui resterà al di fuori della linea del campo e avrà degli sguardi disinteressati verso gli altri bambini che giocano, i quali però non comprenderanno il suo comportamento. Se invece, l'ultimo arrivato è di tipo passivo, arriverà fino in fondo al bordo campo senza entrare in gioco e guarderà cosa fanno gli altri bambini. Egli giocherà solo se qualcun altro lo porterà all'interno del campo e gli dirà che cosa ci si aspetterà da lui così da far comprendere le regole del gioco; infine, il bambino bizzarro è colui che, invece, non aspetterà neanche un secondo per entrare in campo, comincerà a giocare, si lancerà nel campo senza aspettare, senza sapere in quale squadra giocherà o sta giocando. Dunque, si comporterà esattamente uguale agli altri, appropriandosi della palla e fiondandosi alla porta per poter fare goal, senza però comprendere e regole fino in fondo.

Tutti ciò ritrae quello che oggi viene chiamato autismo o spettro autistico. Il termine "spettro" include diverse manifestazioni sintomatologiche, tra cui la sindrome di Kanner, originariamente denominata *disturbi autistici del contatto affettivo*, e la sindrome di Asperger, originariamente chiamata *psicopatia autistica nell'infanzia*.

1.2 Definizione e classificazione diagnostica

La comprensione dell'autismo si è evoluta negli ultimi settanta anni con una crescita della ricerca nella metà degli anni '90. La visione della metà del XX secolo relativa all'autismo come una forma di psicosi infantile non è oggi più sostenuta. Una delle conquiste più importanti dell'approccio scientifico sull'autismo è quella di una descrizione più categoriale del disturbo e soprattutto dell'inclusione dello stesso nel DSM-III, ossia il Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (APA, 1980). In questa edizione del manuale, l'autismo appare come una categoria a sé stante (Autismo

Infantile), in cui vengono descritti i tre domini principali per la diagnosi di autismo:

- a) compromissione dell'interazione sociale
- b) compromissione della comunicazione
- c) interessi ristretti e stereotipati.

In questo modo viene messa in evidenza la chiara distinzione dell'autismo dalla schizofrenia. Con il DSM III-R (American Psychiatric Association, APA, 1987) il nome della categoria viene revisionato e cambia in Disturbo Autistico, sottolineando così la variazione nell'approccio diagnostico non più limitato ai bambini, risultando più flessibile nel considerare la variabilità di tale espressione clinica. In questa edizione viene inaugurata una nuova categoria, ovvero il Disturbo Pervasivo dello Sviluppo non Altrimenti Specificato per i bambini che soddisfano solo alcuni e non tutti i criteri diagnostici per il Disturbo Autistico. Nel DSM-IV (APA, 1994), il Disturbo Autistico viene inserito, con la Sindrome di Asperger e altri disturbi dello sviluppo (il Disturbo di Rett, il Disturbo Disintegrativo dell'Infanzia, il Disturbo Pervasivo dello Sviluppo non Altrimenti Specificato), all'interno della categoria dei Disturbi Generalizzati dello Sviluppo, diventati poi Disturbi Pervasivi dello Sviluppo nella successiva revisione del manuale DSM-IV-R (APA, 2000). Anche in questa revisione si enfatizza l'esordio precoce di una triade di caratteristiche: la compromissione dell'interazione sociale, la difficoltà nella comunicazione, i comportamenti/interessi/attività limitati, ripetitivi e stereotipati. Dunque, l'inclusione delle nuove categorie diagnostiche, e anche della Sindrome di Asperger, rappresenta l'inizio di una concezione dell'autismo come di un disturbo caratterizzato da una espressività eterogenea. Allo stesso tempo, negli anni '90, inizia ad estendersi il concetto di "Spettro" in psichiatria. Questa prospettiva in relazione all'autismo sembra essere più adatta in quanto emerge sempre di più l'idea che tale condizione fosse caratterizzata da manifestazioni,

appunto, eterogenee. Questa caratteristica di variabilità prende corpo nel DSM-5, che colloca l'autismo nei Disturbi del Neurosviluppo (APA, 2013). Nella versione più recente, si adotta il termine di Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) e si riorganizza la triade in una diade: difficoltà nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale, interessi o attività limitati e ripetitivi, presenti fin dalla prima infanzia. Lo sviluppo del linguaggio atipico, storicamente legato ad una diagnosi di autismo, in questa edizione, è stato rimosso dai criteri ed ora è classificato come una condizione concomitante, anche se potrebbe essere in molti casi caratteristica dell'autismo (Boucher, 2012).

La diagnosi richiede anche di specificare la presenza o assenza di disabilità intellettiva correlata di alterazioni del linguaggio così come di condizioni mediche o genetiche associate.

L'autismo, attualmente, è considerato come un insieme di condizioni dello sviluppo neurologico, alcune delle quali possono essere attribuite a fattori eziologici, come le mutazioni di un singolo gene mendeliano. Tuttavia, la maggior parte sono il risultato di complesse interazioni tra fattori di rischio genetici e non genetici. Molti tipi sono definiti da comportamenti specifici centrati sullo sviluppo atipico nella comunicazione sociale e su comportamenti e interessi non solitamente limitati e ripetitivi.

Tale disturbo è caratterizzato da deficit nella comunicazione e nell'interazione sociale in diversi contesti, compresi deficit della reciprocità sociale, della comunicazione non verbale, delle abilità di sviluppare, mantenere, comprendere le relazioni interpersonali, ma in aggiunta ai deficit della comunicazione, la diagnosi di ASD prevede la presenza di un repertorio di comportamenti, interessi, attività limitate e ripetitive (APA, 2013).

Il Disturbo dello Spettro Autistico include un insieme di quadri patologici causati da alterazioni del neurosviluppo, con una base genetica ed eziologica, e caratterizzati da una difficoltà nello

stabilire relazioni intersoggettive che, alterando nei primi anni di vita la capacità di relazionarsi con gli altri, causano diversi effetti cognitivi, affettivi, comportamentali (Trevarthen, 1998; Venuti, 2003; 2010).

Le caratteristiche essenziali del Disturbo nel DSM-5 sono classificate in criteri (APA, 2013):

-Criterio A: la compromissione persistente della comunicazione e dell'interazione sociale. Le compromissioni della comunicazione e dell'interazione sociale sono costanti e pervasive. Molti soggetti presentano deficit del linguaggio come assenza di capacità discorsiva, ritardo del linguaggio, scarsa comprensione del discorso, ecolalia, linguaggio letterale. Tuttavia, anche quando le capacità linguistiche sono presenti, vi è la compromissione nell'uso del linguaggio per la comunicazione sociale. I deficit socio-emotivi sono evidenti e possono causare scarsa o nessuna capacità di avviare interazioni sociali, nessuna condivisione di emozioni, ridotta o assente imitazione. I deficit nel comportamento non verbale si manifestano con l'assenza o riduzione del contatto visivo, dei gesti, delle espressioni facciali, dell'orientamento del corpo, dell'intonazione del discorso. Anche l'attenzione congiunta è compromessa e questa incapacità si caratterizza con una scarsa capacità nell'indicare, mostrare, portare gli oggetti per poterli condividere con gli altri, mostrando così interesse. Inoltre, vi può essere un interesse sociale assente o ridotto, manifestato come rifiuto degli altri, passività o addirittura da approcci inadeguati aggressivi o distruttivi. Infine, nei bambini piccoli manca, in questo caso, il gioco sociale condiviso e l'immaginazione.

-Criterio B: comportamenti, interessi, attività ristretti e ripetitivi. I comportamenti stereotipati e ripetitivi comprendono stereotipie motorie, uso ripetitivo di oggetti ed anche dell'eloquio. La resistenza

al cambiamento e i comportamenti rituali verbali e non verbali possono manifestarsi con l'eccessiva aderenza alla routine e i limitati pattern di comportamento, addirittura alcuni comportamenti routinari possono essere collegati all'iper- o ipo- reattività verso degli stimoli sensoriali.

-Criterio C: i sintomi si manifestano nella prima infanzia. Essi devono essere presenti nel periodo precoce dello sviluppo ma questi possono anche non manifestarsi prima che le esigenze sociali eccedano le capacità limitate o possono anche essere mascherati da alcune strategie apprese in età successiva.

-Criterio D: compromissioni del funzionamento della persona nella vita quotidiana. I sintomi causano compromissione clinica del funzionamento nell'ambito sociale, lavorativo o anche in altre aree importanti.

-Criterio E: compromissioni non meglio spiegate da disabilità intellettiva o da ritardo globale dello sviluppo. In questo caso la disabilità intellettiva e l'ASD spesso sono presenti in concomitanza e per porre diagnosi di comorbidità il livello di comunicazione sociale deve essere inferiore rispetto a quanto ci si aspetta per il livello di sviluppo generale.

Il DSM-5 ha inserito degli specificatori per porre una diagnosi, tra cui:

- con o senza compromissione intellettiva associata,
- con o senza compromissione del linguaggio associata,
- associato ad una condizione medica o genetica o ad un fattore ambientale,
- associato ad un altro disturbo del neurosviluppo o mentale o comportamentale,