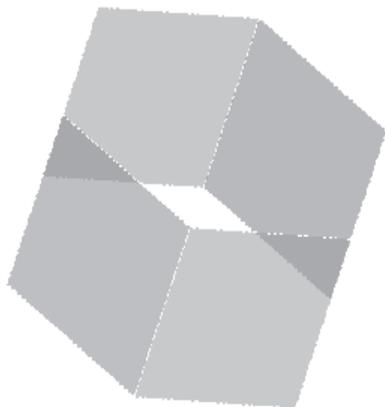


# Screening e diagnosi precoce dei DSA

Revisione della letteratura



Filippo Muratori, Antonio Narzisi, Roberta Igliozzi,  
Barbara Parrini, Raffaella Tancredi  
*IRCCS Stella Maris – Università di Pisa*

## Sommario

*Gli studi sulla fattibilità della diagnosi di autismo prima dei tre anni di vita e l'importanza che essa assume per l'esito prognostico rappresentano dei punti fermi della ricerca scientifica. Inoltre la presenza di strumenti standardizzati per la valutazione dell'autismo, qui presentati in un'aggiornata revisione della letteratura, di cui sia la clinica che la ricerca dispongono, ci offre la possibilità di comprendere come la riflessione teorica abbia bisogno di strumenti affidabili per la raccolta di quei dati da utilizzare per future rielaborazioni speculative.*

## Introduzione

Qualora volessimo esprimere l'importanza che assume la diagnosi precoce in ambito medico con il linguaggio matematico, potremmo usare un'espressione di questo tipo: Diagnosi Precoce x Trattamento Tempestivo = Miglior Esito Prognostico. Tale equazione, applicabile a ogni settore del campo medico ha attualmente una rilevanza clinica specifica per i Disturbi dello Spettro Autistico (DSA). Il crescente interesse che la comunità scientifica ha mostrato per l'identificazione precoce di questi disturbi deriva infatti dall'aver riconosciuto i programmi d'intervento precoce, mirati a superare le specifiche difficoltà sociali e comunicative di questi bambini, come efficaci nel migliorare la prognosi. Gli studi sulla plasticità cerebrale che caratterizza la prima infanzia costituiscono la base scientifica su cui si appoggia l'ipotesi che un trattamento precoce possa modificare la storia naturale dei DSA. Tra gli effetti positivi, che è stato possibile registrare dalla partecipazione a tali programmi d'intervento precoce, si annoverano un miglioramento generale del funzionamento cognitivo e di quello comportamentale, testimoniato peraltro da un sensibile aumento del QI medio e da un miglioramento delle capacità linguistiche (Harris e Handleman, 2000), e anche da un miglioramento dell'interazione con i pari e da un decremento della sintomatologia autistica (Rogers e Lewis, 1989). Tuttavia l'adesione di bambini piccoli e delle loro famiglie a questi trattamenti è tuttora subordinata alle difficoltà connesse ad una diagnosi precoce (Stone, 1999). Infatti, sebbene l'autismo sia stato descritto più di 60 anni fa come un disturbo a insorgenza nel corso dei primi due anni di vita, le conoscenze relative alle caratteristiche comportamentali in questo periodo della vita rimangono a tutt'oggi limitate.

## Diagnosi precoce e continuità della diagnosi

Tra gli studi che segnalano la possibilità di un processo diagnostico prima dei 3 anni, quello di Gillberg (1990) è stato tra i primi a confermare che i bambini possono essere diagnosticati a questa età e che il 75% dei bambini conferma la diagnosi a distanza di un anno. Anche lo studio di Adrien (1992) ha riportato un'alta percentuale di bambini che, diagnosticati con DSA quando avevano meno di due anni, ottenevano la stessa diagnosi dopo il terzo anno di vita. Nello studio di Lord (1995) l'88% (14 su 16 soggetti) di un piccolo gruppo di soggetti diagnosticati a 2 anni con DSA mantengono la stessa diagnosi a 3 anni. Sia Lord che Gillberg hanno notato che i bambini che escono dalla diagnosi di autismo presentano comunque un profilo evolutivo atipico andando incontro ad altri disturbi, quali ritardo mentale o disturbi specifici del linguaggio. Charman (1998) ha identificato alcune caratteristiche dell'autismo all'età di 20 mesi, quali difetti nei comportamenti di empatia, nell'attenzione congiunta e nel gioco condiviso, nei comportamenti di imitazione, nell'aggan-

cio oculare, nella consapevolezza dell'altro e nella condivisione di esperienze positive. Tutte queste caratteristiche sono ridotte nei bambini con autismo anche rispetto a bambini con ritardi di sviluppo di tipo non autistico. Altre caratteristiche chiave indicative di un DSA in bambini prescolari sono state identificate nella compromissione delle capacità di interazione sociale reciproca e della comunicazione pre-verbale, verbale e non verbale e nella mancanza del gioco simbolico (Gray et al., 2001). Anche la risposta al nome, la risposta al sorriso, il seguire l'indicare, il guardare l'altro per leggere l'espressione facciale e il gioco funzionale sono ritenuti comportamenti capaci di distinguere adeguatamente i bambini con autismo da quelli con altre difficoltà di sviluppo prima dei 24 mesi di vita (Trillingsgaard et al., 2005). Uno studio inerente la stabilità diagnostica, è quello di Eaves e Ho (2004) nel quale vengono esaminati 49 soggetti con sospetto di autismo nell'arco di due anni. A 2 anni e mezzo i bambini avevano ricevuto la diagnosi di disturbo autistico in 34 casi, di DPS-NAS in 9 casi, e di non autismo in 6 casi. A distanza di due anni 40 bambini si mantenevano nello spettro autistico e 39 bambini (79%) rimanevano nella stessa categoria diagnostica; per nessuno dei bambini valutati come senza autismo a 2 anni e mezzo viene posta diagnosi di autismo o DPS-NAS a 4 anni e mezzo.

La stabilità  
diagnostica

Molti studi hanno rivelato che i soggetti con DSA presentano una compromissione nell'uso dei gesti convenzionali (mostrare, indicare) e simbolici (dire no con la testa), che fa sì che essi non compensino le loro insufficienti risorse verbali aiutandosi con i gesti e inizino a utilizzare manovre motorie primitive quale l'uso protesico del braccio dell'adulto (Stone et al., 1990 e 1997; Wetherby et al., 1998). Inoltre, al posto delle modalità di comunicazione convenzionale, i bambini con autismo possono sviluppare comportamenti idiosincrasi, non convenzionali e inappropriati, come comportamenti auto-etero-aggressivi, crisi di rabbia o capricci rabbiosi (Wetherby et al., 1998). I bambini con DSA mostrano deficit significativi nel gioco simbolico o del far finta e hanno abilità limitate nell'uso funzionale degli oggetti. Il deficit a livello del gioco funzionale e simbolico è stato trovato significativamente correlato con i deficit a livello del linguaggio recettivo ed espressivo (Sigman e Ruskin, 1999).

L'esplorazione dei profili di sviluppo della comunicazione sociale, ha contribuito a distinguere bambini con DSA da bambini con altri ritardi di sviluppo. Gli studi di Stone et al. (1997) e di Wetherby et al. (1998) hanno esaminato i profili di sviluppo di bambini dai 2 ai 4 anni con DSA confrontati con bambini aventi altri Ritardi di Sviluppo ma con lo stesso livello di sviluppo per quanto riguarda il linguaggio. I bambini con DSA mostravano un uso paragonabile o addirittura più marcato di comunicazione per richiedere e protestare, ma significativamente più basso risultò l'uso dell'alternanza dello sguardo, del piacere condiviso, dei gesti convenzionali, dei gesti coordinati con la vocalizzazione e lo sguardo, e dell'attenzione condivisa. Inoltre i bambini con DSA presentavano livelli simili a quelli

dei loro coetanei con Ritardi dello Sviluppo per ciò che riguarda il gioco costruttivo ma significativamente poveri risultavano i livelli di comprensione del linguaggio e del gioco simbolico.

Nel 1995 Lord trovò, sulla base di interviste ai genitori, che la mancanza della ricerca dell'altro e la mancata risposta alla voce erano tra i comportamenti che in modo più palese distinguevano i soggetti con DSA a 2 anni da quelli che presentavano altri tipi di difficoltà evolutive. Un altro studio, ugualmente basato su interviste semi-strutturate ai genitori, sottolinea le differenze comportamentali precoci tra i bambini con disturbi dello spettro autistico e bambini con altri disturbi (Wimpory et al., 2000). Attraverso l'intervista a 10 genitori di bambini prescolari con DSA e a 10 genitori di bambini con altri Ritardi di Sviluppo è stato messo in evidenza che i difetti a livello dell'aggancio oculare, del mostrare gli oggetti, dell'indicare gli oggetti, del turn-taking pre-verbale sono in grado di distinguere i bambini con DSA dai soggetti con altri disturbi.

In letteratura esistono anche alcune interessanti storie cliniche di casi singoli, tra cui quello più recente è stato pubblicato da Klin et al. (2004), che confermano la possibilità di individuare precocemente i segni tipici di Autismo nel corso del secondo anno di vita e che raccontano in modo analitico la storia clinica di singoli bambini molto piccoli.

## **Indici di autismo nel corso del primo anno di vita**

L'osservazione del comportamento dei bambini che svilupperanno autismo attraverso i filmati familiari ha permesso di identificare comportamenti indicativi di DSA già nel corso del primo anno di vita (Osterling e Dawson, 1994; Baranek, 1999; Maestro et al., 2001).

La tecnica che prevede lo studio dei filmati familiari è stata ampiamente utilizzata per lo studio dei segni precoci del disturbo autistico e prevede che gli osservatori studino le caratteristiche comportamentali dei bambini nel periodo in cui questi non avevano ancora ricevuto una diagnosi. Ciò rende questa metodica di studio un ottimo approccio di tipo ecologico allo studio dell'autismo. (Adrien et al., 1991; Maestro et al., 1999) e un eccellente opzione all'osservazione diretta dei primi stadi di sviluppo dell'autismo (Massie, 1977). Dopo gli studi pionieristici di Massie, nel 1993 Adrien trovò che le anomalie comportamentali tra la nascita e il primo anno di età erano riassumibili in: scarsa attenzione sociale, perdita del sorriso sociale, mancanza di un'espressione facciale appropriata, ipotonìa e attenzione fluttuante. Tali caratteristiche erano in grado di differenziare correttamente il gruppo dei bimbi che avrebbe ricevuto diagnosi di autismo, da quelli senza autismo. Osterling e Dawson (1994) facendo uso di filmati familiari relativi alle feste del primo compleanno di undici bambini con autismo messi a confronto con i filmati familiari di bambini aventi un normale sviluppo, hanno individuato quattro comportamenti in grado di identificare corret-

tamente (al 90%) i bambini con autismo da quelli con uno sviluppo tipico. Questi comportamenti, che saranno poi confermati anche da altri studi, sono: il contatto oculare, l'orientamento al nome quando il bimbo viene chiamato, l'indicare con il dito indice (pointing) e il mostrare (Mars et al., 1998). In particolare, Osterling e Dawson (1994) hanno trovato differenze maggiormente significative per quanto riguarda il guardare la faccia di un altro e l'attenzione condivisa. Il miglior predittore di una successiva diagnosi di autismo è risultato il numero di volte in cui il bambino guarda il viso di un'altra persona. Successivamente, gli stessi autori hanno individuato il guardare la persona e l'orientamento al nome come capaci di discriminare a 12 mesi i soggetti con DSA, non solo rispetto ai soggetti normali, ma anche rispetto a bambini con ritardo mentale (Osterling e Dawson, 1999). La difficoltà nell'orientarsi al nome è stata poi accertata come indice di autismo anche in bambini di 8-10 mesi (Werner et al., 2000; Osterling e Dawson, 2000). Baranek (1999) analizzando i filmati familiari relativi al periodo tra i 9 e 12 mesi di età ha proposto un gruppo di 9 comportamenti capaci di differenziare i bambini con autismo da quelli con disabilità di sviluppo e da quelli con uno sviluppo tipico, con un attendibilità del 94%. In particolare, Baranek (1999) ha segnalato l'importanza della valutazione, oltre che delle abilità sociali, delle capacità sensomotorie, e tra queste l'esplorazione dell'oggetto con la bocca considerato un comportamento precursore delle stereotipie. Un lavoro condotto da Maestro et al. (2001) ha studiato lo sviluppo dei comportamenti sociali di base distinti da quelli intersoggettivi nel primo anno di vita di 15 bambini con autismo e 15 bambini con sviluppo tipico. Questi autori hanno riscontrato uno sviluppo anomalo di quelle abilità che sostengono l'intersoggettività, come per esempio l'anticipazione dell'azione dell'altro e l'imitazione. Lo stesso gruppo di ricercatori ha poi mostrato che bambini di 6 mesi con DSA mostrano una particolare e precocissima preferenza per gli stimoli di tipo non sociale, che potrebbe essere responsabile della compromissione dello sviluppo successivo dell'attenzione condivisa (Maestro et al., 2002). Questa ricerca avallerebbe lo studio di Schultz (2000), che mostra una disfunzione in soggetti adulti con autismo dell'attenzione diretta agli oggetti e di quella diretta alle persone. Le conclusioni che Maestro et al. (2002) hanno desunto dal loro studio muovono in direzione non di un problema generalizzato a livello dell'attenzione, quanto piuttosto di un deficit circoscritto all'attenzione verso stimoli sociali, e sostengono che questi deficit siano presenti sin dall'inizio della vita del bambino e non dipendano da fattori legati alla crescita. La preferenza per gli stimoli non sociali nei bambini con autismo conferma anche i risultati dello studio di Swettenham et al. (1998), che ha trovato che lo spostamento dell'attenzione tra 2 oggetti era più frequente nei bambini con DSA rispetto a quelli del gruppo di controllo, laddove gli stessi soggetti con autismo tendevano a mostrare un minor spostamento dell'attenzione tra un oggetto e una persona o tra due distinte persone. Un

Difficoltà  
nell'orientarsi  
al nome

lavoro più recente ha esplorato i modelli della precoce attenzione sociale e non sociale nel corso di tutto il primo anno di vita (Maestro et al., 2005). In questo studio, i filmati familiari sono stati valutati grazie all'ausilio di una Griglia composta da item di tipo sociale e non sociale applicata a 2 range di età: 0-6 mesi (T1) e 7-12 mesi (T2). I risultati ottenuti mostrano differenze statisticamente significative fra i due gruppi solo per gli item nell'area sociale a T1 ma non al T2. Tuttavia, a T2 i bambini con autismo avevano punteggi significativamente più alti nell'area non sociale mentre i bambini con sviluppo nella norma non mostravano differenze significative tra area sociale e non sociale. Anche l'analisi discriminante ha mostrato che l'attenzione sociale è in grado di distinguere i due gruppi.

È pertanto possibile affermare che la diagnosi di autismo nel corso dei primi 12 mesi di vita, basata sull'analisi dei filmati familiari, per quanto ancora in via di miglioramento, è comunque ipotizzabile (Baranek, 1999; Maestro et al., 2001). Inoltre, la considerazione di taluni comportamenti che in passato non si credevano essere importanti ai fini diagnostici, come i comportamenti motori, potranno migliorare una identificazione ancora più precoce dell'autismo (Teitelbaum et al., 1998). Un ulteriore miglioramento delle conoscenze in questo ambito potrà derivare dallo studio dello sviluppo precoce dei fratelli di bambini già diagnosticati come affetti da autismo e che rappresentano una popolazione a rischio. Il gruppo di Zwaigenbaum (2005) si è focalizzato sullo studio dei segni comportamentali indicativi di un possibile autismo e ha dimostrato che a 12 mesi di età i bambini ad alto rischio per l'autismo (coloro che avevano appunto un fratello più grande già con diagnosi di autismo), — e che effettivamente riceveranno tale diagnosi — possono essere distinti dal gruppo di controllo a basso rischio e dagli altri fratelli che non svilupperanno autismo, sulla base di alcuni specifici marker comportamentali come: atipicità nel contatto oculare, orientamento al nome, imitazione, sorriso sociale, reattività ed interessi sociali, espressione degli affetti e comportamenti di tipo sensoriale. Inoltre, i bambini presentavano un caratteristico pattern temperamentale caratterizzato da passività e decremento dei livelli di attività. Questi bambini mostrano già a 6 mesi una tendenza a fissare un particolare oggetto nell'ambiente e a 12 mesi una diminuzione di espressioni affettive positive. Infine, il linguaggio espressivo e recettivo appariva ritardato e si notava una prolungata latenza nel disimpegnare l'attenzione visiva.

## **Strumenti per lo screening e la diagnosi**

Come suggeriscono Siegel (1998) e Filipek (1999), l'identificazione dei DSA dovrebbe contemplare due differenti livelli di investigazione. Il primo livello (*screening*), dovrebbe coinvolgere tutti i bambini e individuare quelli a rischio per uno sviluppo atipico e in particolare per l'autismo. Il secondo livello (*strumenti diagnostici*) dovrebbe contemplare invece quei bambini

identificati già a rischio e per i quali occorre una valutazione specifica condotta da clinici specializzati per l'autismo.

Per ciò che attiene gli strumenti di screening (detti anche di Livello I) sono presenti attualmente in letteratura quattro diversi strumenti di cui uno prevede, oltre a domande al caregiver, anche un'osservazione diretta del bambino (CheckList for Autism in Toddlers, o CHAT), e gli altri tre solo domande al caregiver (Modified-CHAT; Social Communication Questionnaire o SCQ; First Year Inventory o FYI).

In merito agli strumenti diagnostici (detti anche di Livello II) sono disponibili vari strumenti che possono essere suddivisi sulla base della modalità di somministrazione in osservativi/interattivi (STAT e ADOS-G), prospettici (IBSE, SORF e CARS) e interviste (ADI-R e DAISI).

A eccezione dell'SCQ (che è somministrabile a bambini fino all'età di sei anni), gli strumenti di Livello I sono stati appositamente studiati per bambini di età inferiore ai 24 mesi. Gli strumenti di Livello II sono al contrario applicabili a bambini di età varia a seconda dello strumento ma sempre superiore ai 24 mesi (per una sintesi schematica degli strumenti di valutazione dell'autismo si veda la tabella 1).

## Strumenti per lo Screening

1. *First Year Inventory* (FYI) è un questionario messo a punto a Chapel Hill, presso l'Università della Carolina del Nord da un team di ricercatori coordinato da Grace Baranek. Questo strumento, di cui non esiste ancora un articolo di riferimento, ma solo una comunicazione presentata a Boston nel Maggio 2005 all'*International Meeting for Autism Research*, è stato sviluppato con l'intento di essere applicato alla fine del primo anno di vita per scoprire i soggetti a rischio di autismo nella popolazione generale.

I genitori o i caregivers, che sono le figure a cui il questionario è destinato, devono rispondere a un totale di 63 item che indagano la frequenza e la modalità di reazione del bambino a una serie di comportamenti dell'adulto. Le aree indagate sono: orientamento e attenzione, interazione sociale, imitazione, autoregolazione, affetto, comunicazione espressiva e recettiva, linguaggio, motricità, gioco, comportamenti ripetitivi e ristretti, regressione, problemi sensoriali. Per i primi 46 item (ad esempio: Il tuo bambino si gira a guardarti quando lo chiami per nome?) la risposta è relativa alla frequenza con cui quel determinato comportamento si verifica (Mai; Raramente; Qualche Volta; Spesso). I successivi 14 item sono invece a scelta multipla. Chi compila il questionario ha l'opportunità di scegliere fra 3 o 4 diverse opzioni (ad esempio: «Cosa devi fare, solitamente, affinché il tuo bambino distolga lo sguardo dal suo giocattolo preferito?»; il genitore potrà scegliere tra: a) Basta mostrargli un altro giocattolo; b) Muovere, agitare o fare rumore con un giocattolo differente; c) Togliere

re il giocattolo preferito e dare al tuo bambino un altro giocattolo). Gli ultimi tre item sono rivolti alla produzione di suoni da parte del bambino, o fanno riferimento al possibile interesse dei caregivers in merito allo sviluppo del bambino in qualche area specifica e ad insolite caratteristiche fisiche o mediche che caratterizzano il bambino. Il *First Year Inventory* può anche essere utilizzato come questionario retrospettivo (FYI-Retrospective) da somministrare a genitori di bambini prescolari con diagnosi di autismo per ottenere informazioni relative al primo anno di vita dei loro figli.

2. La *Checklist for Autism in Toddlers* (CHAT) è stata messa a punto da Simon Baron-Cohen e colleghi nel 1992. La CHAT, combina le risposte dei genitori a una breve intervista (sezione A, composta da 9 item) con quelle fornite dagli operatori di base della salute mentale che in seguito a una osservazione semi-strutturata del bambino rispondono a 5 item (sezione B). L'obiettivo di questo doppio contributo (genitori + operatori) è di valutare il funzionamento a livello del *pointing* proto-dichiarativo, del monitoraggio dello sguardo e del gioco condiviso, che solitamente sono deficitari nell'autismo. Alcuni item della sezione riservata agli operatori corrispondono a quelli della sezione riservata ai genitori. La similitudine tra gli item della sezione per i genitori e di quelli per l'operatore permette di valutare se i genitori, data la loro vicinanza con il bambino, tendono a sovrastimare o sottostimare le prestazioni dei loro figli. Nel loro complesso, gli item della CHAT indagano il gioco motorio, il gioco condiviso, il gioco sociale, il gioco funzionale, lo sviluppo motorio e l'attenzione condivisa. Per essere completata, la CHAT richiede un tempo brevissimo che può oscillare tra i 10 e i 15 minuti.

Per la standardizzazione di tale strumento e quindi per la raccolta dei dati, il team di ricercatori collaborò con 300 Assistenti Domiciliari e 30 Pediatri di famiglia. La validazione della CHAT venne portata a termine nel Regno Unito su una popolazione di 16,235 bambini dell'età di 18 mesi con l'obiettivo di ottenere un test che potesse essere facilmente adoperato dagli Operatori di base della Salute e che avesse scarse possibilità di errore. La prima pubblicazione che riportò i risultati della CHAT, dimostrò che, in un campione di 41 giovani fratelli di bambini con autismo e 50 controlli, la CHAT identificava correttamente i soli 4 soggetti che avrebbero successivamente sviluppato l'autismo (Baron-Cohen et al., 1992). Tuttavia a uno studio di follow-up a 6 anni, anche se la specificità di questo strumento è risultata alta (98%), la sensibilità si è dimostrata essere piuttosto bassa (38%), suggerendo quindi non tanto un uso diagnostico della CHAT, quanto di screening della popolazione per i casi più gravi e precoci (Baird et al., 2000). Per questa ragione, tale strumento è contemplato tra quelli di Livello I (screening) e non di

Livello II (diagnosi). L'efficacia della CHAT viene testata tenendo in considerazione due livelli di rischio per l'autismo (alto rischio e medio rischio). Baird et al. (2000) hanno dimostrato che l'alto rischio (che richiede che un bambino fallisca gli item relativi al pointing proto-dichiarativo e al gioco condiviso sia nella sezione dedicata ai genitori che in quella per gli operatori, e all'item monitoraggio dello sguardo nella sezione riservata agli operatori), identifica 10 dei 50 bambini con autismo in una popolazione di 16,235 soggetti. In questo caso, la sensibilità era del 20% e la specificità del 99,8%. Utilizzando invece il criterio medio rischio (che richiede che i bambini falliscano solo l'item sull'indicare protodichiarativo in entrambe le sezioni), la sensibilità risulta del 38% e la specificità del 98%. Inoltre, un lavoro di Scambler et al. (2001), condotto su un gruppo di 44 bambini tra i 2 e i 3 anni, ha dimostrato la capacità della CHAT di discriminare con successo i bambini di 2 anni con autismo da quelli con altre difficoltà legate allo sviluppo.

3. La *Modified Checklist for Autism in Toddlers* (M-CHAT) (Robins et al. 2001), costituita da 23 item, è un semplicissimo strumento di screening di Livello I, che può essere somministrato a tutti i bambini durante una visita pediatrica di routine. La M-CHAT non si basa sull'osservazione del bambino, bensì sulle risposte dei genitori in merito a domande che esplorano le abilità e i comportamenti dei loro figli. La M-CHAT è chiaramente un'estensione dell'originale CHAT e infatti i suoi primi 9 item rimangono gli stessi della CHAT. I restanti item sono invece stati strutturati sulla base delle indicazioni fornite dalla letteratura scientifica, dagli strumenti clinici adoperati per la valutazione dei bambini più grandi e dalla decennale esperienza di osservazione clinica degli autori stessi. Alcuni item sono stati anche estrapolati da ricerche condotte sull'osservazione dei filmati familiari di bambini che in seguito avrebbero ricevuto una diagnosi di autismo. La tipologia di risposte che il genitore ha a disposizione seguono una logica binaria per cui è possibile rispondere con un: SÌ/NO. A differenza dell'originale CHAT, sulla M-CHAT non vi è più la sezione riservata al personale di assistenza e l'età del bambino presa in considerazione è salita dai 18 ai 24 mesi. Per quanto riguarda l'eliminazione della sezione dedicata agli operatori lo svantaggio di questa scelta è la perdita di una collaborazione/compartecipazione tra professionisti della salute mentale e genitori durante il processo di sorveglianza dello sviluppo del bambino (Charman et al., 2001). L'aver preso in esame bambini più grandi ha migliorato la sensibilità dello strumento, ma ne ha ridotto l'impatto come vero strumento di screening precoce. La M-CHAT, include item che fanno riferimento agli studi più recenti sui deficit primari nella patologia autistica e pertanto essi si orientano allo studio delle anomalie sensoriali (sensibilità

ai rumori forti), delle anomalie motorie (movimenti insoliti delle dita, saltelli), degli scambi sociali (contatto oculare), della precoce capacità di attenzione condivisa/teoria della mente (porta gli oggetti per mostrarli ai genitori, indica per mostrare interesse, segue ciò che indica l'adulto), e delle capacità linguistiche e di comunicazione. Nello studio originale (Robins et al., 2001), la M-CHAT è stata usata per lo screening di 1.293 bambini, di questi 1.122 costituivano un campione pediatrico non selezionato e 171 erano soggetti definiti ad alto rischio. Per i bambini positivi alla M-CHAT fu eseguita un'intervista telefonica per confermare le risposte fornite alla checklist e le famiglie dei bambini i cui punteggi erano nuovamente positivi, venivano invitate a partecipare a una valutazione dello sviluppo. I bambini che ricevettero una valutazione diagnostica furono 58: 39 di questi ebbero una diagnosi di DPS (3 di questi 39 provenivano dal campione pediatrico non ad alto rischio). In seguito, sulla base dell'analisi discriminante, sono stati identificati 6 item inerenti la relazione sociale e la comunicazione, che meglio discriminavano i bambini con diagnosi di DSA da quelli che non superavano il *cut-off* alla M-CHAT. Tuttavia, l'analisi del Chi quadro evidenziò che tutti gli item differivano significativamente tra i bambini con diagnosi di Autismo e tutti gli altri, eccetto che per l'item 1 (Il vostro bambino prova piacere/si diverte a essere doncolato o a saltare sulle vostre ginocchia?) e per l'item 16 (Il vostro bambino è capace di camminare?).

4. Il *Social Communication Questionnaire* (SCQ) è stato sviluppato da Berument, Rutter e Lord (1999), con l'obiettivo di identificare bambini con DPS. Di questo strumento ne esistono due versioni: una adatta a bambini al di sotto dei 6 anni e una per bambini di età superiore ai sei anni. L'SCQ segue i criteri diagnostici del DSM IV e ICD 10 e la selezione dei suoi item è basata sull'algoritmo dell'ADI-R. Le aree che gli item si prefiggono di studiare sono quelle relative all'interazione sociale, alla comunicazione e ai comportamenti ripetitivi e stereotipati. Gli item contemplati sono 40 e non richiedono il supporto di una figura specializzata o di particolari competenze personali per rispondere. Ben 37 item derivano dall'ADI-R, mentre i restanti tre fanno riferimento a: livello generale del linguaggio, risposta alla voce, comportamenti di tipo autoaggressivo. Le possibili risposte attribuibili ai singoli item sono 0 e 1 sulla base della assenza o presenza del comportamento indagato. Sulla base della risposta che i genitori forniscono al primo item, relativo al linguaggio, si hanno due diverse modalità di prosecuzione del questionario. Se il genitore segnala che il proprio bambino è non-verbale, non vengono presi in considerazione gli item dal 2 all'8. Seguendo questa regola, il punteggio massimo che si può ottenere all'SCQ è di 39 per i bambini verbali

e di 32 per i non verbali. Il cut-off per i DPS è stato stabilito essere 15, poiché è stato verificato che soggetti con autismo con e senza linguaggio ottenevano punteggi del tutto comparabili (Berument et al., 1999). Recenti ricerche indicano una buona sensibilità e specificità di questo strumento per l'individuazione dei DPS (Corsello et al., 2003). Inoltre, a oggi l'utilizzazione dell'SCQ, dell'ADI-R e dell'ADOS-G è ritenuta essere una buona combinazione per lo screening e la diagnosi dei DSA (Bolte, 2005).

## Strumenti per la Diagnosi

1. Lo *Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds* (STAT) è stato sviluppato da Stone et al. (1997; 2000) come strumento di tipo interattivo, adatto a bambini di età compresa tra i 24 e i 35 mesi. Esso prevede una situazione di gioco della durata di circa 20 minuti per essere completato. Il test prevede 12 item ottenuti da tre diversi strumenti: il *Play Assessment Scale* (Fewell, 1991); il *Pre-Linguistic Communication Assessment* (Stone, 1997); il *Motor Imitation Scale* (Stone, 1997). Gli item sono di tipo interattivo e non richiedono la comprensione del linguaggio. Gli item valutano i comportamenti dei bambini in 4 diversi domini: Gioco, Richiesta, Indirizzare l'attenzione e Imitazione motoria. Ogni item è scorato come Superato, Fallito, Non valido. I punteggi per i domini con due item (Gioco e Richiesta) possono essere: 0,5 o 1; i punteggi per i domini con 4 item possono essere: 0, 0,25, 0,50, 0,75 e 1. Il punteggio totale alla STAT che prevede la somma dei singoli punteggi nei 4 domini è compreso in un range da 0 a 4, dove i punteggi più alti indicano compromissioni più importanti. È stato anche individuato (Stone, 2004) il punteggio 2 come valore di cut-off per l'autismo (la STAT non contempla i DPS-NAS) e prendendo in considerazione questa soglia, è stata ottenuta una sensibilità di .92 e una specificità di .85, confermando le ricerche iniziali che rivelavano una buona sensibilità e specificità dello strumento. Inoltre, l'accordo tra gli osservatori per ciò che concerne le categorie di rischio secondo la STAT (alto vs basso rischio per l'autismo) è risultato piuttosto elevato con un risultato di 1.00 al K di Cohen e un'attendibilità *test-retest* di .90. La STAT è stata sviluppata con l'intento di essere utilizzata per la diagnosi e, in particolare, per differenziare adeguatamente i bambini con Autismo da quelli aventi altri disturbi dello sviluppo. A tale scopo, è stata studiata la validità concorrente tra le categorie della STAT e la classificazione dell'ADOS-G, ottenendo un punteggio positivo di .95. Nel campione di validazione dello strumento soltanto 2 bambini sono stati identificati in modo erroneo dalla STAT: in entrambi i casi si tratta di falsi positivi riconosciuti come soggetti ad alto rischio alla STAT ma senza i criteri per l'autismo all'ADOS-G (Stone et al., 2004).

2. L'*Autism Diagnostic Observation Schedule Generic* (ADOS-G) rappresenta oggi il golden standard per la diagnosi di autismo (Lord et al., 2000). Si tratta di uno strumento complesso di valutazione di una sessione di gioco guidato che offre al clinico la possibilità di valutare il comportamento del bambino nell'interazione sociale reciproca, nel linguaggio e comunicazione, nei comportamenti stereotipati. L'ADOS-G è l'esito di due precedenti versioni: l'ADOS e la PL-ADOS. L'ADOS fu originariamente sviluppata nel 1980 e veniva utilizzata come uno strumento di osservazione per bambini di età compresa tra i 5 e i 12 anni, che possedevano un linguaggio espressivo almeno a livello di un bambino di 3 anni. Essa venne proposta come strumento complementare all'ADI. Negli anni successivi, si avvertì l'esigenza di estendere la fruibilità dell'ADOS a bambini di età al di sotto dei 5 anni e con abilità linguistiche inferiori a quelle dei bambini dei tre anni. Ciò si deve essenzialmente a due ordini di ragioni. Innanzitutto, divenne crescente e in maniera piuttosto importante il numero di bambini sotto i 5 anni che mostravano segni di Autismo e che necessitavano di una prima diagnosi. In secondo luogo, i risultati delle ricerche longitudinali muovevano nella direzione di una possibile presenza di patologia autistica già a 2 anni. Il risultato finale di questo processo fu la *Pre-Linguistic-ADOS* (PL-ADOS), che cominciò a essere utilizzata su bambini di età compresa tra i 2 e i 5 anni, e che effettivamente riusciva a discriminare i soggetti affetti da autismo da quelli con altri ritardi di sviluppo anche in assenza di linguaggio. Anche se la PL-ADOS migliorò la diagnosi di Autismo in bambini di età inferiore ai 5 anni, bisogna però tenere presente che essa considerava solo bambini con abilità linguistiche basse o assenti, creando così l'esigenza di uno strumento diagnostico che prendesse in esame bambini con abilità linguistiche a cavallo tra quelle dell'ADOS e quelle della PL-ADOS. Da questa esigenza nacque l'attuale ADOS-G. Questa nuova versione è composta da 4 moduli, ognuno appropriato ai diversi livelli di sviluppo e di linguaggio, per cui essa può essere adoperata sia con soggetti che non fanno uso di linguaggio sia con individui che posseggono un linguaggio fluente. L'importanza della presenza di questi 4 moduli, pertanto, va ricercata nella possibilità offerta al clinico di scegliere ed utilizzare quello che più si addice alle abilità di linguaggio espressivo del soggetto esaminato. Il modulo 1, composto da 10 diverse attività di gioco, è essenzialmente basato sulla PL-ADOS e serve per valutare soggetti preverbali o che utilizzano singole parole e/o frasi semplici. Il modulo 2 è riservato a bambini che presentano un linguaggio maggiormente strutturato (Frase flessibili di almeno tre parole incluso un verbo), e è suddiviso in 14 attività di gioco di cui molte sovrapponibili a quelle del Modulo 1. Il modulo 3 prevede 13 attività (di cui solo alcune sovrapponibili a quelle del Modulo 2) ed è riservato a bambini e adolescenti che presentano un *linguaggio fluente*. La definizione di

linguaggio fluente, si riferisce all'uso di frasi che prevedono la presenza di clausole grammaticali (articoli, preposizioni, ecc.) che permettono di attribuire un senso logico alla frase stessa. Il modulo 4 si rivolge ad adolescenti e adulti con linguaggio fluente e consiste di 10-15 attività nella maggior parte sovrapponibili a quelle del Modulo 3.

Ciò che differenzia i Moduli 3 e 4 dai Moduli 1 e 2, risiede nel modo in cui vengono desunte le informazioni relative alle abilità sociali e comunicative degli individui. Nei moduli 3 e 4 si fa ricorso ad attività conversazionali, evitando ogni possibile imbarazzo a cui potrebbero essere esposti adolescenti e adulti trovandosi dinanzi ad attività che prevedono l'utilizzazione di giocattoli adatti a bambini piccoli. Nei Moduli 1 e 2, si ricorre meno all'uso del linguaggio e si riserva più spazio alle attività di gioco. Lo *scoring* dei moduli avviene quando la sessione osservativa (ludica o verbale) è stata ultimata. Durante la sua somministrazione, infatti, il clinico prende unicamente nota delle modalità con cui i singoli individui portano a termine i compiti proposti. I punteggi vengono attribuiti secondo una gradazione da 0 (normalità) a 3 a seconda del grado di compromissione presentato dal bambino ad item di specifiche categorie (Linguaggio e comunicazione, Interazione sociale reciproca, Gioco, Comportamenti stereotipati, Altri comportamenti anormali). Ogni singolo Modulo dell'ADOS-G prevede un algoritmo diagnostico che permette di identificare, sulla base di precisi cut-off, i soggetti con disturbo autistico e quelli con disturbo dello spettro dell'autismo, sulla base dell'area della comunicazione e dell'interazione sociale che sono i domini più deficitari in questi soggetti.

Nonostante vi sia accordo tra i criteri dei manuali diagnostici e quelli dell'ADOS-G, non è possibile considerare l'ADOS-G da solo come uno strumento che possa essere utilizzato per una diagnosi standard di autismo. Questa limitazione è da ricondurre al breve tempo di somministrazione previsto da questo strumento, che non offre la possibilità al clinico di scorgere tutte le anomalie comportamentali dei soggetti esaminati, e spesso non consente di osservare e valutare uno dei criteri riportato nei manuali diagnostici e cioè gli interessi ristretti e i comportamenti stereotipati. Pertanto, la valutazione con l'ADOS-G dovrebbe essere completata utilizzando l'ADI-R che, attraverso una intervista ai genitori, fornisce informazioni relative alla storia del bambino e al suo funzionamento in diversi contesti. A tutt'oggi, l'ADOS-G e l'ADI-R sono considerati, adoperati insieme, gli strumenti più efficaci per la diagnosi dei DSA.

3. Il *Systematic Observation of Red Flags* (SORF) è stato creato per esaminare le cosiddette bandiere rosse (*Red Flags*) per i DPS nei primi 24 mesi e in particolare durante il secondo anno di vita (Wetherby e Woods, 2002). Il SORF include 29 item, che derivano dai criteri

diagnostici del DSM-IV per la diagnosi di DPS e dai risultati delle ricerche sui filmati familiari di bambini con autismo. Gli item sono raggruppati in 5 aree: 1) interazione sociale reciproca; 2) gesti non convenzionali; 3) suoni e parole insolite; 4) comportamenti ripetitivi e interessi ristretti; 5) regolazione emozionale. Il SORF rileva sia la presenza di comportamenti che sono ritenuti atipici (raramente o mai mostrati da bambini con sviluppo tipico) che l'assenza di comportamenti che sono considerati tipici dello sviluppo normale. A ogni item è possibile attribuire una risposta di 0, 1 o 2. Per i comportamenti atipici un punteggio di 0 indica l'assenza del comportamento ed un punteggio di 2 indica che il comportamento è presente spesso e/o in almeno 3 differenti situazioni durante l'osservazione. Il punteggio 1 indica che il comportamento è comparso solo una o due volte. Per i comportamenti tipici al contrario un punteggio di 0 indica che quel comportamento è usato frequentemente e/o in almeno 3 diverse attività, mentre un punteggio di 2 indica l'assenza del comportamento durante l'osservazione. Il punteggio finale può spaziare da 0 a 58 e il punteggio più elevato indica più bandiere rosse per un DSA. Nello studio di Wetherby et al. (2004) l'attendibilità calcolata sulla base dell'accordo mostrato da 2 valutatori indipendenti su videoregistrazioni di 12 bambini era di 97.1%. I risultati ottenuti con il SORF indicano 9 bandiere rosse in grado di differenziare i bambini con DSA da quelli con altri ritardi di sviluppo e con sviluppo tipico. Le 9 bandiere rosse individuate sono state: 1) carenza dell'appropriatezza dello sguardo; 2) carenza di espressioni calorose e di gioia con sguardo diretto; 3) carenza di interesse o di piacere condiviso; 4) mancanza di risposta al nome quando è chiamato; 5) difetto nella coordinazione di sguardo, espressione facciale, gesti e suoni; 6) carenza del mostrare; 7) prosodia insolita; 8) movimenti o posture ripetitive del corpo, delle braccia, delle mani o delle dita (irrigidimento del corpo, girare su se stesso, sfarfalla con le braccia, agita le dita); 9) movimenti ripetitivi con gli oggetti. Le prime 6 di queste nove bandiere rosse riguardano la assenza di comportamenti tipici mentre le ultime 3 sono relative alla presenza di comportamenti atipici. Le difficoltà a livello di ognuno dei 6 comportamenti tipici si sono rese evidenti nella stragrande maggioranza di bambini con diagnosi di DSA. Per quanto riguarda la prosodia insolita e i movimenti o posture ripetitive essi sono stati registrati nella metà dei bambini DSA, e i movimenti ripetitivi con gli oggetti caratterizzavano circa i tre quarti dei medesimi bambini. Diversamente, solo una piccola proporzione di bambini con altri ritardi dello sviluppo mostrava la presenza di comportamenti atipici. Questi risultati sui bambini con DSA, nel secondo anno di vita, confermano le precedenti ricerche che hanno dimostrato che le compromissioni a livello sociale e della comunicazione sono presenti già in giovane età e che i comportamenti ripetitivi sono maggiormente variabili nei bambini

molto piccoli (DiLavore et al., 1995). I risultati del SORF (Wetherby et al., 2004) indicano inoltre che 4 bandiere rosse differenziano i bambini DSA dai bambini con Sviluppo Tipico ma non da quelli con altri ritardi di sviluppo. Tali bandiere rosse fanno riferimento a: 1) mancanza di risposta agli indizi contestuali; 2) carenza del pointing; 3) carenza delle vocalizzazioni comunicative con consonanti; 4) carenza del gioco con una varietà di giocattoli o oggetti.

4. L'ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*) è un'intervista semi-strutturata investigator-based che si somministra ai genitori di soggetti con sospetto di Autismo e richiede circa un'ora e mezzo di tempo. Sebbene la somministrazione dell'ADI-R sia piuttosto onerosa in termini di tempo, molti genitori la ritengono una piacevole esperienza dal momento che si offre loro la possibilità di parlare a lungo del proprio bambino (Lord et al., 1994). Al genitore vengono rivolte domande relative alle caratteristiche comportamentali del figlio e l'intervista assume un vero e proprio taglio discorsivo. Il clinico segna come patologici o normali i comportamenti dei bambini desunti dai racconti dei caregivers organizzati in otto sezioni: a) informazioni generali sul bambino e sulla sua famiglia; b) domande introduttive pensate per delineare un'immagine generale del comportamento del soggetto, nonché le preoccupazioni attuali dell'informatore; c) indagine relativa alle tappe principali dello sviluppo del bambino con particolare riferimento ai primi segni che hanno creato preoccupazione nei genitori; d) domande che riguardano l'acquisizione delle capacità linguistiche fondamentali e l'eventuale perdita, nonché la perdita generale di altre capacità. Seguono tre sezioni che riguardano il funzionamento nelle aree chiave per la diagnosi: e) linguaggio e comunicazione; f) interazione sociale; g) interessi ristretti e comportamenti stereotipati. L'ultima sezione riguarda comportamenti generali che hanno importanza a livello clinico pur essendo aspecifici e la presenza di abilità particolari. L'ADI-R prevede come l'ADOS-G un algoritmo diagnostico che è ampiamente utilizzato per bambini di età superiore ai quattro anni (Lord et al., 1994). La traduzione italiana di tale strumento (Faggioli et al., 2005) è stata effettuata sulla versione ufficiale (Rutter, Le Couteur e Lord, 2003), pubblicata dopo diversi rimaneggiamenti dell'originale ADI (Le Couteur, Rutter e Lord, 1989). Tale versione prevede oltre all'algoritmo diagnostico per bambini di età superiore ai 4 anni, la cui validità e affidabilità è stata ampiamente testata, ulteriori algoritmi fra cui due strutturati per l'età compresa fra i 2 e i 3 anni e 11 mesi: uno diagnostico, e uno per il comportamento attuale utilizzabile per la messa a punto della terapia e del progetto educativo. Gli studi eseguiti con le versioni precedenti dell'ADI hanno dimostrato (Cox et al., 1999) una moderata sensibilità in età precoce; nessuno dei bambini che al

quarto anno di vita hanno una diagnosi di autismo atipico, sindrome di Asperger o altri DSA, incontra infatti i criteri per l'Autismo a 20 mesi. Altri lavori, indicano che l'accuratezza diagnostica dell'ADI-R varia in base al livello di sviluppo del bambino. L'ADI-R ha infatti un'alta sensibilità e specificità per l'identificazione dell'Autismo in bambini con un'età mentale maggiore ai 18 mesi, ma per quanto riguarda i soggetti con una età mentale inferiore ai 18 mesi, il 60% di coloro che mostrerà solo un ritardo di sviluppo viene considerato affetto da autismo (Lord et al., 1993). Recentemente l'ADI-R è stata utilizzata come strumento diagnostico, per un lavoro che si poneva la finalità di studiare la validità predittiva della gravità dei sintomi in un campione di 26 bambini con diagnosi di autismo all'età di 2 anni. I bambini sono stati valutati in *follow-up* all'età di 3 anni e all'età di 7 anni ed è stato mostrato che la gravità dei sintomi cambiava nel tempo con una grande variabilità ai punteggi dell'ADI-R. Ciò dimostra che una valutazione standard a 2 anni può non predire il medesimo risultato a 7 anni in termini di gravità dei sintomi, contrariamente la validità predittiva aumentava quando si faceva riferimento alla valutazione eseguita durante il terzo anno di vita (Charman et al., 2005).

5. La *Detection of Autism by Infant Sociability Interview* (DAISI) è un'intervista semistrutturata di tipo retrospettivo, rivolta ai genitori o ai caregivers, che si pone l'obiettivo di studiare le caratteristiche comportamentali di socievolezza tipiche dei bambini con DSA di età non superiore ai 2 anni (Wimpory et al., 2000). Essa è stata messa a punto presso il *Child Development Research Unit dell'Università di Nottingham* e si articola in 19 item di riferimento che il clinico utilizzerà in modo tale da conferire all'intervista uno stile conversazionale, cercando di stabilire una relazione positiva e di fiducia con i genitori. In questo strumento, le domande sono sistemate in maniera da aumentare la probabilità che i genitori forniscano un'iniziale risposta positiva in merito alle competenze dei propri figli, prima che vengano date risposte negative. I resoconti dei genitori sono successivamente registrati e valutati. Con questa intervista, Wimpory et al. (2000) si sono posti l'obiettivo di identificare i deficit specifici dell'impegno sociale che distinguono i bambini con autismo dai loro coetanei sani. La DAISI è stata somministrata a 10 genitori di bambini di età prescolare e a 10 genitori di bambini con sviluppo normale. I report dei soggetti con autismo differivano da quelli del gruppo di controllo in 15 dei 19 item della DAISI, mostrando marcate limitazioni sia nell'ingaggio/impegno sociale di tipo persona-a-persona, sia in quello di tipo persona-persona-oggetto, in accordo con l'ipotesi che la patologia autistica implica compromissioni sia a livello dell'intersoggettività primaria che secondaria (Hobson, 1993).

6. L'IBSE (*Infant Behavioural Summarized Evaluation*) è uno strumento che si pone l'obiettivo di studiare il comportamento autistico di bambini piccoli ed è ritenuto eccellente per la valutazione dei comportamenti patologici tipici dell'autismo. Esso è un adattamento della *Behavioural Summarised Evaluation* (BSE) (Adrien et al., 1992). Le risposte possibili per ogni singolo comportamento patologico contemplano 5 diverse opzioni da 0 (mai) a 4 (continuamente). La IBSE è stata anche utilizzata per studiare il comportamento dei bambini osservato nei filmati realizzati dai genitori durante il primo anno di vita dei loro figli. I comportamenti che differenziano in maniera adeguata i bambini che in futuro avrebbero ricevuto una diagnosi di autismo da quelli con sviluppo normale rientrano in alcune aree: 1) scarsa interazione sociale; 2) assenza di sorriso sociale; 3) carenza di espressioni facciali adeguate; 4) ipotonia; 5) attenzione instabile. Nello specifico all'età di 2 anni gli item che più caratterizzano i bambini con autismo sono: ignora le persone, isolamento, scarsa interazione sociale, nessun aggancio oculare, assenza del sorriso sociale, perdita di espressioni facciali, gesti e posture adeguate, nessuna espressione delle emozioni, ipoattività, ipotonia, posture insolite, attenzione instabile, facilmente distratto (Malvy et al., 2004; Adrien et al., 1993; Zakian et al., 2000). Questi stessi comportamenti sono stati osservati anche nel corso del 2° anno di vita ma più marcati e associati con altri tipi di comportamenti patologici come l'evitamento attivo dello sguardo. Uno studio recente di Maestro et al. (2005), che ha utilizzato la scala IBSE, ha portato in evidenza una costellazione sintomatica specifica caratterizzata da ritiro sociale, ipoattività e scarsa modulazione affettiva. Tale costellazione appare essere presente fin dai primi sei mesi di vita e rimane stabile per tutti i primi due anni di vita. Essi assumono pertanto un potenziale significato di indici diagnostici per l'autismo in età precoce.
7. La *Childhood Autism Rating Scale* (CARS) è una scala comportamentale a 15 item sviluppata per identificare i bambini con autismo, a partire dai 24 mesi e per distinguerli da altri bambini con disturbi dello sviluppo (Schopler et al., 1986). La sua compilazione richiede un'osservazione di 30-50 minuti. I quindici item valutano il bambino in diverse aree: relazione con l'altro, imitazione, risposta emozionale, uso del corpo, uso degli oggetti, adattamento al cambiamento, risposta visiva, risposta uditiva, risposta a e uso di gusto, olfatto e tatto, paura o nervosismo, comunicazione verbale, comunicazione non verbale, livello di attività, livello e uniformità delle prestazioni intellettive e impressione generale. Per ogni singolo item l'osservatore ha la possibilità di scegliere tra sette diverse possibili risposte (1-1,5-2-2,5-3-3,5-4) laddove con 1 si indica il comportamento adeguato per l'età, e con 4 un comportamento profondamente anormale. Il punteggio totale

alla CARS può variare da un minimo di 15 a un massimo di 60. Il cut-off per la diagnosi di autismo è 30, con l'eccezione dei bambini di età inferiore ai 36 mesi per cui il cut-off si sposta leggermente in avanti su un valore di 32. Il vantaggio principale di questo strumento, oltre al buon livello di affidabilità offerto (coerenza interna, test-retest, indipendenza dall'esaminatore), è la possibilità di poter essere utilizzato da insegnanti, terapisti e genitori senza la necessità di un periodo di osservazione troppo lungo. Lo svantaggio di questa scala risiede, secondo alcuni, nel fatto che i comportamenti investigati non corrispondono direttamente e in maniera esaustiva a quelli proposti dal DSM IV, anche se un recente studio di Rellini et al. (2004) su un campione di 65 bambini di età compresa tra i 18 mesi e gli 11 anni, evidenzia un accordo tra i criteri del DSM IV e quelli della CARS, e assenza di falsi negativi. Uno studio sulla validità concorrente tra la CARS e uno strumento diagnostico riconosciuto a livello internazionale come l'ADI-R è stato eseguito da Saemundsen et al. (2003), che hanno eseguito una valutazione diagnostica di 54 bambini, di età compresa tra i 22 mesi e i 114 mesi, a rischio di autismo. L'accordo osservato tra i due strumenti fu del 66,7%, con un valore di .40 all'indice K di Cohen. La CARS può anche essere un utile strumento adoperato in studi di tipo longitudinale che si pongono l'obiettivo di monitorare i cambiamenti nel corso dello sviluppo della sintomatologia autistica (Di Lalla e Rogers, 1994; Muratori et al., 2001; Camaioni et al., 2003). Infine, uno studio di Tancredi et al. (1999) su una popolazione di 50 bambini prescolari con diagnosi clinica di Autismo o DPS-NAS, ha riportato una soddisfacente affidabilità inter-raters ( $r = .50$ ). Quest'ultima ricerca ha individuato alcuni item (risposta emozionale, adattamento al cambiamento, paura e nervosismo, livello di attività, livello intellettuale) che correlano poco con il risultato finale e che non discriminano fra Autismo e DPS-NAS.

## Conclusioni

Per quanto il processo diagnostico relativo a bambini al di sotto dei tre anni può essere complicato e complesso, è pur vero, come abbiamo riscontrato dalla revisione della letteratura, che gli studi condotti nell'ultimo decennio forniscono dati confortanti circa la sua fattibilità. Una delle maggiori difficoltà è connessa alla presenza di forme simil-autistiche nelle quali i disturbi sociali e comunicativi sono di marca autistica ma modificabili fino alla totale scomparsa nel corso del tempo. Ciò è confermato dallo studio di Stone et al. (1999), che ha messo in evidenza una percentuale di bambini, che può variare dal 15% al 30%, per i quali è stata posta diagnosi di Autismo nei primi tre anni di vita e che poi non sono più diagnosticati come tali a due anni di distanza. Questo problema implica la necessità

di individuare bene questi bambini con forme simil-autistiche rispetto a quelli affetti da un disturbo autistico che persiste nel tempo, in modo da creare campioni sufficientemente omogenei e non confondere esiti positivi attribuiti ai trattamenti precoci con storie naturali diverse di disturbi diversi (Muratori et al., 2003).

Un'altra difficoltà associata alla diagnosi precoce riguarda la possibilità di osservare le peculiarità cliniche del disturbo autistico prima del terzo anno di vita, che rimane l'età in cui il bambino più frequentemente arriva a consultazione e può effettivamente essere diagnosticato secondo gli ormai classici criteri del DSM-IV. A tal proposito, è importante ricordare che fino a pochi anni fa gli unici elementi che avevano i clinici per elaborare diagnosi erano i resoconti dei genitori e le risposte che essi fornivano alle domande dei medici. Oggi le cose, per ciò che attiene la raccolta dei dati e delle informazioni, sono migliorate notevolmente: molti sono i bambini che arrivano a consultazione prima dei tre anni di vita. Abbiamo la possibilità di avere una fonte diretta d'informazioni costituita dai filmati con cui i genitori hanno ripreso i primi anni del loro bambino, abbiamo la possibilità di avere dati derivati dagli studi che hanno utilizzato gli studi di screening: questo insieme di dati ha indubbiamente creato nuove conoscenze sui primi 18 mesi di vita del bambino.

Infine, per quanto consapevoli del fatto che la diagnosi clinica fondata sull'osservazione diretta dei pazienti rappresenti il muro portante di un edificio diagnostico solido e accogliente, riteniamo che l'utilizzo di strumenti standardizzati per l'individuazione precoce dell'Autismo, come quelli presentati, possa essere considerato sia un supporto capace di accrescere quel corpus di informazioni sul bambino provenienti da diverse fonti (caregivers, educatori, clinici), sia un approccio scientificamente valido di individuazione precoce dei segni di un DSA già a partire dai 2 anni di età.

## Bibliografia

- Adrien J., Perrot A., Hameury L., Martineau J., Roux S., Sauvage D. (1991), *Family home movies: Identification of early autistic signs in infant later diagnosed as autistics*, «Brain Dysfunction», vol. 4, pp. 355-362.
- Adrien J., Barthelemy C., Pierrot A., Roux S., Lenoir P., Hameury L., Savage D. (1992), *Validity and reliability of the Infant Behavioural Summarized Evaluation (IBSE)*, «Journal of Autism and Developmental Disorder», vol. 22, pp. 375-394.
- Adrien J., Lenoir P., Martineau J., Perrot A., Hameury L., Larmande C., Sauvage D. (1993), *Blind Ratings of Early Symptoms of Autism Based upon Family Home Movies*, «Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry», vol. 32 n. 3, pp. 617-626.
- Baird G., Charman T., Baron-Cohen S., Cox A., Swettenham J., Wheelwright S., Drew A. (2000), *A Screening Instrument for Autism at 18 months of age: A 6*

- Year Follow-up Study*, «Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry», vol. 39, n. 6, pp. 694-702.
- Baranek G.T. (1999), *Autism during infancy: A retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviours at 9-12 months of age*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 29, pp. 213-224.
- Baranek G.T., Watson L., Crais E.R., Reznick J.S., Dykstra J., Benton S.R. (2005), *The First Year Inventory*, «Paper presented at the International Meeting for Autism Research», Boston, MA, May 5-7, 2005.
- Baron-Cohen S., Allen J., Gillberg C. (1992), *Can Autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT*, «British Journal of Psychiatry», vol. 161, pp. 839-843.
- Berument S.K., Rutter M., Lord C., Pickles A., Bailey A. (1999), *Autism Screening Questionnaire: diagnostic validity*, «British Journal of Psychiatry», vol. 175, pp. 444-451.
- Bolte S. (2005), *Psychodiagnostic instruments for the assessment of autism spectrum disorders*, «Zeitschrift für Kinder und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie», vol. 33, n. 1, pp. 5-14.
- Camaioni L., Parrucchini P., Muratori F., Parrini B., Cesari A. (2003), *The communicative use of pointing in Autism: Developmental profile and factors related to change*, «European Psychiatry» vol. 18, n. 1, pp. 6-12.
- Charman T., Swettenham J., Baron-Cohen S., Cox A., Baird G., Drew A. (1998), *An experimental investigation of social-cognitive abilities in infant with autism: clinical implications*, «Infant Mental Health Journal» vol. 19, pp. 260-275.
- Charman T., Baron-Cohen S., Baird G., Cox A., Wheelwright S., Swettenham J., Drew A. (2001), *Commentary: The Modified Checklist for Autism in Toddlers*, «Journal of Autism and Developmental Disorders» vol. 31, n. 2, pp. 145-148.
- Charman T., Taylor E., Drew A., Cockherill H., Brown J.A., Baird G. (2005), *Outcome at 7 years of children diagnosed with autism at age 2: predictive validity of assessment conduct at 2 and 3 years of age and pattern of symptom change over time*, «Journal of Child Psychology and Psychiatry» vol. 46, pp. 500-513.
- Corsello C., Cook E., Leventhal B. (2003), *A screening instruments for autistic spectrum disorders*, «Poster presentation at the Society for Research in Child Development Biennial Conference», Tampa, Florida, April.
- Cox A., Klein K., Charman T., Baird G., Baron-Cohen S., Swettenham J., Drew A., Wheelwright S. (1999), *Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: stability of clinical and ADI-R diagnosis*, «Journal of Child Psychology and Psychiatry» vol. 40, pp. 719-732.
- De Meo T., Vio C., Maschietto D. (2000), *Intervento cognitivo nei disturbi autistici e di asperger*, Erickson Trento.
- Di Lalla D.L., Rogers S.J. (1994), *Domains of the CARS: Relevance for diagnosis and treatment*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 24, pp. 115-127.
- DiLavore P., Lord C., Rutter M. (1995), *The Pre-Linguistic Autism Diagnostic Observation Schedule*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 25, pp. 355-379.
- Eaves L.C., Ho H.H. (2004), *The Very Early Identification of Autism: Outcome to Age 4 1/2-5*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 34, n. 4, pp. 367-378.

- Faggioli R., Sacconi M., Persico A.M., Tancredi R., Parrini B., Iglizzo R. (2005), *ADI-R Autism Diagnostic Interview-Revised. Un'intervista per la diagnosi differenziale dei disturbi dello spettro autistico*, Edizioni O.S., Firenze.
- Fewell R.R. (1991), *Play Assessment Scale (5th revision)*, Unpublished manuscript. University of Miami School of Medicine.
- Filipek P.A. et al. (1999), *The screening and diagnosis of autism spectrum disorders*, «Journal of Autism and Developmental Disorder» vol. 29, pp. 439-484.
- Gillberg C. et al. (1990), *Autism under age three years: a clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy*, «Journal of Child Psychology and Psychiatry» vol. 31, pp. 92-934.
- Glascoe F.P. (1999), *The value of parents concerns to detect and address development and behavioural problems*, «Journal of Paediatrics and Child Health», vol. 35, pp. 1-8.
- Gray K.M., Tonge B.J. (2001), *Are there early features of autism in infant and preschool children?*, «Journal of Pediatric Child Health», vol. 37, n. 3, pp. 221-226.
- Harris S., Handleman J. (2000), *Age and IQ at intake as predictors of placement for young children with autism: A four-to-six year follow-up*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 30, pp. 137-142.
- Hobson R.P. (1993), *Autism and the development of mind*, Hillsdale, NJ, Erlbaum.
- Klin A., Chawarska K., Paul R., Rubin E., Morgan T., Wiesner L., Volkmar F. (2004), *Autism in a 15 months old child*, «American Journal of Psychiatry» vol. 161, n. 11, pp. 1981-1988.
- Le Couteur A., Rutter M., Lord C., Rios P., Robertson S., Holdgrafer M. e McLennan J.D. (1989), *Autism Diagnostic Interview: a standardized investigator-based instrument*, «Journal of Autism and Developmental Disorder», vol. 19, n. 3, pp. 363-387.
- Lord C., Storoschuk S., Rutter M., Pickles A. (1993), *Using the ADI-R to diagnose autism in preschool children*, «Infant Mental Health», vol. 14, pp. 234-252.
- Lord C., Rutter M., Le Couteur A. (1994), *Autism Diagnostic Interview-Revised: A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 24, pp. 659-685.
- Lord C. (1995), *Follow-up of two years old referred for possible autism*, «Journal of Child Psychology and Psychiatry», vol. 36, n. 8, pp. 1365-1382.
- Lord C., Rutter M., Di Lavore P., Risi S. (1999), *Autism Diagnostic Observation Schedule*, Western Psychological Services, Los Angeles; trad. it. a cura di Tancredi R., Sacconi M., Persico A.M., Parrini B., Iglizzo R., Faggioli R., O.S., Firenze, 2005.
- Lord C., Risi S., Lambrecht L., Cook E., Leventhal B.L., Di Lavore P.C., Pickles A., Rutter M. (2000), *The Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic: A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 30, pp. 205-223.
- Maestro S., Casella C., Milone A., Muratori F., Palacio-Espasa F. (1999), *Study of the onset of autism through home movies*, «Psychopathology» vol. 32, pp. 292-300.

- Maestro S., Muratori F., Barbieri F. (2001), *Early behavioral development in autistic children: the first 2 year of life through home movies*, «Psychopathology», vol. 34, pp. 147-152.
- Maestro S., Muratori F., Cavallaro M.C., Pei F., Stern D., Golse B., Palacio-Espasa F. (2002), *Attentional Skills During the First 6 Months of Age in Autism Spectrum Disorder*, «Journal of American Academy and Child Adolescent of Psychiatry», vol. 41, n. 10, pp. 1239-1245.
- Maestro S., Muratori F., Cavallaro M.C., Pecini C., Cesari A., Paziente A., Stern D., Golse B., Palacio Espansa F. (2005), *How young children treat objects and people: an empirical study of the first year of life in autism*, «Child Psychiatry and Human Development», vol. 35, n. 4, pp. 383-96.
- Malvy J., Barthélémy C., Damie D., Lenoir P., Boldier C., Roux S. (2004), *Behaviour profiles in a population of infants later diagnosed as having autistic disorder*, «European Child e Adolescent Psychiatry», vol. 13, n. 2, pp. 115-122.
- Mars A.E., Mauk J.E., Dowrick P. (1998), *Symptoms of pervasive developmental disorders as observed in prediagnostic home videos of infant and toddlers*, «J Pediatr», vol. 132, pp. 500-504.
- Massie H.N. (1977), *Pattern of mother-infant interaction in home-movies of psychotic and normal Infants*, «Am J. Psychiatry», vol. 135, pp. 1371-1374.
- Muratori F., Tancredi R., Parrini B., Floriani C. (2003), *Interventi precoci nei DPS: una review*, «Giornale di Neuropsichiatria infantile dell'età evolutiva», vol. 23, pp. 72-78.
- Osterling J., Dawson G. (1994), *Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes*, «Jornal of Autism and Developmental Disorder», vol. 24, pp. 247-259.
- Osterling J., Dawson G. (1999), *Early identification of 1-year olds with autism versus mental retardation based on home videotapes of first birthday parties*, «Paper presented at the Proceedings of the Society for Research in Child Development», Albuquerque, NM.
- Osterling J., Dawson G. (2000), *Brief Report: recognition of autism spectrum disorder before one year of age: a retrospective study based on home-videotapes*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 30, pp. 157-162.
- Rellini E., Tortolani D., Trillo S., Carbone S., Montecchi F. (2004), *Child Autism Rating Scale (CARS) and Autism Behavior Checklist (ABC): Correspondence and conflict with DSM IV criteria diagnosis of autism*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 34, n. 6, pp. 703-708.
- Robins D.L. (2001), *The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigatine the early detection of autism and pervasive developmental disorders*, «Journal of Autism and Developmental Disorder», vol. 31, n. 2, pp. 131-144.
- Rogers S.L., Lewis H. (1989), *An affective day treatment model for young children with pervasive developmental disorders*, «Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry», vol. 28, pp. 207-214.
- Rutter M., Le Couteur A., Lord C. (2003), *Autism Diagnostic Interview-Revised* (Western Psychological Services, Los Angeles); trad. it. a cura di Faggioli R., Saccani M., Persico A.M., Tancredi R., Parrini B., Iglizzo R., O.S., Firenze, 2005.

- Saemundsen E. e al. (2003), *Autism Diagnostic Interview-Revised and the Childhood Autism Rating Scale: Convergence and Discrepancy in Diagnosed Autisms*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 33, n. 3, pp. 319-328.
- Scambler D., Rogers S.J., Wehner E.A. (2001), *Can the Checklist for Autism in Toddlers Differentiate Young Children With Autism From Those With Developmental Delays ?*, «J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry», vol. 40, n. 12, pp. 1457-1463.
- Schopler E., Reichler R., Renner B.R. (1986), *The Child Autism Rating Scale (CARS) for diagnostic screening and classification of autism*, New York, Irvington.
- Schultz R.T., Gauthier I., Klin A. (2000), *Abnormal ventral temporal cortical activity during face discrimination among individuals with autism and Asperger syndrome*, «Arch. Gen. Psychiatry», vol. 57, pp. 331-340.
- Sheinkopf S., Mundy P., Oller D.K., Steffens M (2000), *Vocal atypicalities of pre-verbal autistic children*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 30, pp. 345-354.
- Short C.B., Schopler E. (1988), *Factors relating to age of onset in Autism*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 18, pp. 207-216.
- Siegel B. (1998), *Early screening and diagnosis in autism spectrum disorder: The Pervasive and Developmental Disorders Screening Test (PDDST)*, «Paper presented at the NIH State of Science in Autism: Screening and Diagnosis Working Conference», Bethesda, MD.
- Sigman M., Ruskin E. (1999), *Continuity and change in the social competence of children with autism, Down syndrome and development delays*, «Monographs of the Society for Research in Child Development 64».
- Stone W., Caro-Martinez L.M. (1990), *Naturalistic observation of spontaneous communication in autistic children*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 20, pp. 437-453.
- Stone W., Ousley O., Yoder P., Hogan K., Hepburn S. (1997), *Nonverbal communication in 2 and 3 year old children with autism*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 27, pp. 677-696.
- Stone W.L., Lee E.B., Ashford L., Brissie J., Hepburn S.L., Coonrod E.E. e Weiss, B.H. (1999), *Can autism be diagnosed accurately in children under three years ?*, «Journal of Child Psychology and Psychiatry», vol. 40, pp. 219-226.
- Stone W.L., Coonrod E.E., Ousley O.Y. (2000), *Brief Report: Screening Tool for Autism in Two Year-Olds (STAT): Development and Preliminary Data*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 30, n. 6, pp. 607-612.
- Stone W.L., Coonrod E., Turner L.M., Pozdol S. (2004), *Psychometric Properties of the STAT for early autism screening*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 34, n. 6, pp. 691-70.
- Swettenham J. et al. (1998), *The frequency and distribution of spontaneous attention shift between social and non-social stimuli in autistic, typically developing, and non autistic developmentally delayed infants*, «J. Child Psychol. Psychiatry», vol. 39, pp. 747-753.
- Tancredi R., Casella C., Mengheri L., Carissimo R. (1999), *Uno di una scala di valutazione dell'Autismo (CARS). Primi risultati su una popolazione clinica italiana*, «Comunicazione al IV Congresso SOPSI», Firenze 4-7 Marzo.

- Teitelbaum P., Teitelbaum O., Nye J., Fryman J., Maurer R.G. (1998), *Movement analysis in infancy may be useful for early diagnosis in autism*, «Proc. Natl. Acad. Sci. », USA 95, pp. 1392-1397.
- Trillingsgaard A., Ulsted Sorensen E., Nemeč G., Jorgensen M. (2005), *What distinguishes autism spectrum disorders from other developmental disorders before the age of four years?*, «Eur. Child Adolesc Psychiatry», vol. 14, n. 2, pp. 65-72.
- Werner E., Dawson G., Osterling J., Dinno N. (2000), *Brief Report: recognition of ASD before one year of age: a retrospective study based on home videotapes*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 2, pp. 157-162.
- Wetherby A., Prizant B. (1998), *Communication and symbolic behavior scales developmental profile- research edition*, Baltimore, MD, Paul H. Brookes.
- Wetherby A.M., Woods J. (2002), *Systematic observation of red flags for Autism spectrum disorders in young children*, Unpublished manual, Florida State University, Tallahassee, FL.
- Wetherby A., Woods J., Allen L., Cleary J., Dickinson H., Lord C. (2004), *Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life*, «Journal of Autism and Developmental Disorders», vol. 34, n. 5, pp. 473-493.
- Wimpory D.C., Hobson R.P., Williams G., Mark J., Nash S. (2000), *Are Infant with Autism Socially Engaged? A Study of Recent Retrospective Parental Reports*, «Journal of Autism and Developmental Disorders» vol. 30, n. 6, pp. 525-536.
- Zakian A., Malvy J., Desombre H., Roux S., Lenoir P. (2000), *Early signs of autism and family films : a new study by informed evaluators and those unaware of the diagnosis*, «Encephale» vol. 26, n. 2, pp. 38-44.
- Zwaigenbaum L., Bryson S., Rogers T., Roberts W., Brian J., Szatmari P. (2005), *Behavioral manifestation of autism in the first year of life*, «Int. J. Dev. Neurosci.» vol. 23, nn. 2-3, pp. 143- 152.

TABELLA 1  
Strumenti di valutazione dell'autismo

Strumento	Tipologia	Età (mesi) per la somministrazione	Livello di Valutazione
FYI (Baranek et al., 2005)	Questionario	12	Screening
CHAT (Baron-Cohen, 1992)	Oss. + Quest	18	Screening
M-CHAT (Robins, 2001)	Questionario	24	Screening
SCQ (Berument, 1999)	Questionario	< 72	Screening
IBSE (Adrien,1992)	Prospettico	< 12	Diagnosi
DAISI (Wimpory,2000)	Intervista	< 24	Diagnosi
CARS (Schopler, 1985)	Prospettico	> 24	Diagnosi
STAT (Stone,2000)	Oss. Interattivo	24/35	Diagnosi
ADOS-G (Lord, 1989)	Oss. Interattivo	< 36	Diagnosi
SORF (Wetherby, 2002)	Prospettico	> 36	Diagnosi
ADI-R (Rutter, 2003)	Intervista	> 24	Diagnosi