



# **Strumenti per la sorveglianza e la presa in carico dei soggetti autistici: il ruolo dei pediatri**

**24 - 25 novembre 2011**

**Aula Marotta**



*organizzato da*

**ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ'  
BCN - Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze  
[www.iss.it/auti](http://www.iss.it/auti)**

**Istituto Superiore di Sanità**

**STRUMENTI PER LA SORVEGLIANZA E LA PRESA IN  
CARICO DEI SOGGETTI AUTISTICI: IL RUOLO DEI  
PEDIATRI**

**24 – 25 NOVEMBRE 2011 AULA MAROTTA**

*Grafica di Cosimo Marino Curianò SAE-ISS*  
*organizzato da*  
**ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'**  
**BCN – Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze**  
**[www.iss.it/auti](http://www.iss.it/auti)**

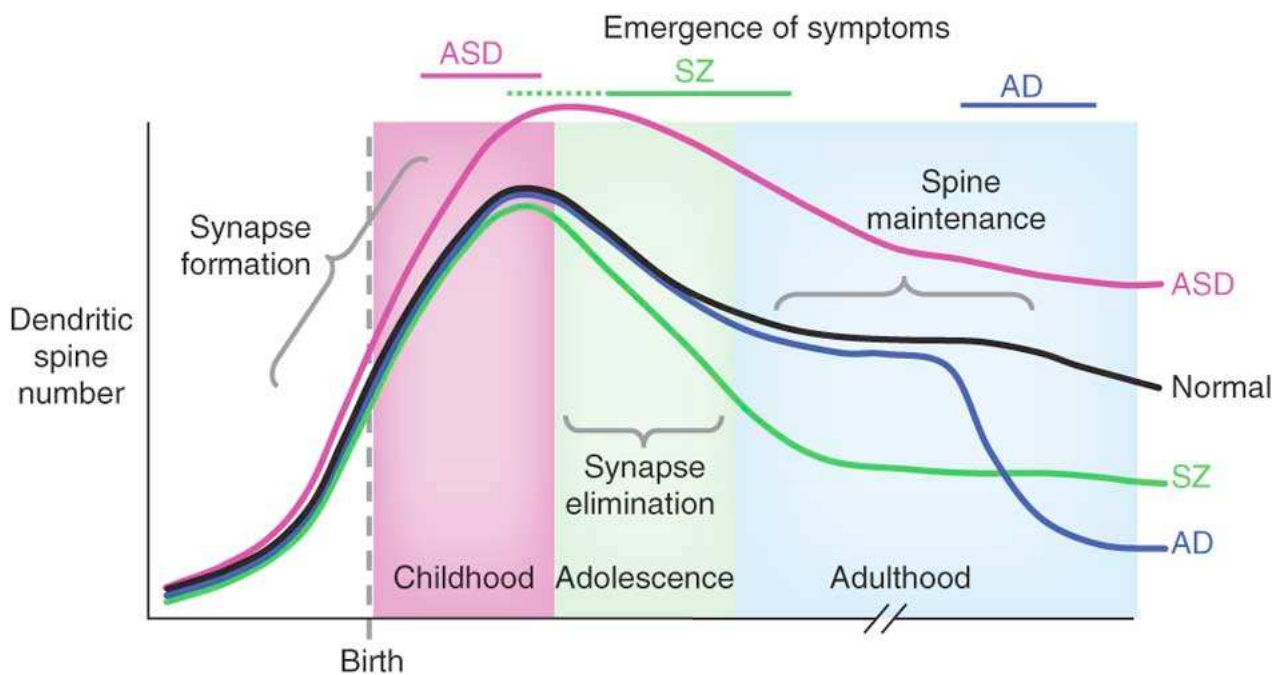
## Neurobiologia dell'autismo e cenni di Epidemiologia

Maria Luisa Scattoni, Istituto Superiore di Sanità, Roma

I Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) presentano un range di gravità variabile da una forma grave, chiamata Disturbo Autistico, ad una più lieve, definito Sindrome di Asperger. Nel caso in cui il bambino manifesti dei sintomi tipici di uno di questi disturbi, ma la sua sintomatologia non corrisponda in pieno ai criteri diagnostici specifici di nessuno dei due, si applica la definizione diagnostica di Disturbo Generalizzato dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato (PDD-NOS, Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified). I disturbi dello spettro autistico comprendono altri due rari, gravissimi disturbi, la sindrome di Rett e il Disturbo Disintegrativo dell'infanzia. Tutti questi disturbi sono caratterizzati da disabilità di gravità diversa nell'ambito delle capacità comunicative e dell'interazione sociale, nonché da modelli di comportamento ristretti, ripetitivi e stereotipati (Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi mentali (DSM-IV-TR), quarta edizione, testo revisionato). Il tasso di incidenza dei DSA è decisamente elevato, con un rapporto di 4 ad 1 a favore di individui di sesso maschile ed assenza di sensibili variazioni nei diversi gruppi etnici o socioeconomici. I dati più recenti, secondo uno studio realizzato nel 2007 dall'Autism and Developmental Disabilities Monitoring, su bambini di 8 anni campionati in differenti aree degli Stati Uniti, affermano che ad essere affetti da DSA sono circa 6 bambini su 4000.

L'eziologia dell'autismo rimane tuttora sconosciuta, sebbene si ritenga che sia il patrimonio genetico che l'ambiente siano coinvolti nella manifestazione del disturbo. Le evidenze scientifiche indicano un ruolo preponderante dei fattori genetici, come dimostrato dagli studi sui gemelli e sulle famiglie che suggeriscono una vulnerabilità genetica di base per gli DSA [1]. Infatti tra le patologie neuropsichiatriche, l'autismo presenta il più alto contributo da parte di fattori genetici, con tassi di concordanza nei gemelli monozigoti dell'82-92% contro l'1-10% nei dizigoti e stime di ereditabilità superiori al 90% [2]. Recentemente è stata rivisitata la probabilità di rischio tra fratelli registrando un aumento dal 3% al 18% [3]. Le interazioni geni-ambiente risultano particolarmente interessanti alla luce del progressivo aumento di casi di autismo diagnosticati, registrato a partire dagli anni 80: le stime correnti sono di 15-20/10.000 nati contro i 2-5/10.000 nati riportati fino agli anni 70 [4]. Le ipotesi più accreditate sono quelle coinvolgenti le sinapsi. Sono stati identificati geni codificanti per una serie di proteine probabilmente implicate nell'eziologia dell'autismo, tutte coinvolte nel neurosviluppo e molte con un ruolo nell'ambito della funzionalità sinaptica. Tra queste proteine, alcune sono coinvolte nel rimodellamento della cromatina, nella regolazione genica e nei movimenti del citoscheletro di actina. Nella segnalazione sinaptica, lo studio di alcune proteine probabilmente associate al disturbo autistico ha evidenziato disfunzioni a livello di: molecole di adesione cellulare [5, 6], neurotrasmissione glutammatergica (con probabile interessamento del gene GluR5) [7], sinapsi inibitorie (ciò potrebbe render conto dei casi di epilessia associati all'autismo) [8], sistema serotoninergico [9] e sistema di segnalazione del calcio (a supporto di questa ipotesi è stato rilevato il coinvolgimento di molecole agenti nella segnalazione intracellulare) [10]. Questo dimostra l'esistenza di una notevole eterogeneità genetica, caratterizzata da una minoranza di casi dovuta a mutazioni o riarrangiamenti cromosomici *de novo* e da una maggioranza di pazienti portatori di una vulnerabilità genetica prodotta dall'interazione tra 25 loci (geni candidati di suscettibilità all'autismo – *autism susceptibility candidate genes*, ASCG) e

potenziali interazioni gene-ambiente [11, 12]. Tra le mutazioni Mendeliane maggiormente documentate ricorrono le variazioni nel numero di copie (*copy number variations*, CNVs) molte delle quali coincidono con loci precedentemente identificati e coinvolti nel ritardo mentale e sindromi cromosomiche come ad esempio i geni SHANK3, NLGN4, NRXN1 tutte proteine della densità postsinaptica implicate anche nella formazione delle sinapsi e nella maturazione delle spine dendritiche [13]. Questi riportati sono solamente alcuni degli innumerevoli geni coinvolti nella patologia. Essendo molti dei geni implicati nell'autismo responsabili della formazione e della densità post-sinaptica, studi recenti si sono rivolti verso l'analisi strutturale delle sinapsi ponendo particolare attenzione sull'alterazione delle spine dendritiche. L'analisi post-mortem di tessuti cerebrali umani ha portato ad interessanti risultati, dimostrando come soggetti affetti dal disturbo autistico mostrino un aumento della densità di spine dendritiche nei neuroni piramidali della corteccia nei lobi temporali, frontale e parietale. Questo aumento ha luogo subito dopo la nascita ma raggiunge il suo massimo livello all'inizio dell'adolescenza mantenendosi per tutta la durata della vita (Figura 1) [14]. Questo dato fa ipotizzare che nell'autismo possa esserci un difetto nel fenomeno del *pruning*, ovvero un'alterazione durante la selezione delle sinapsi. Lo stesso difetto è presente anche nella schizofrenia dove però produce un diminuito numero di spine dendritiche (Figura 1) [14].



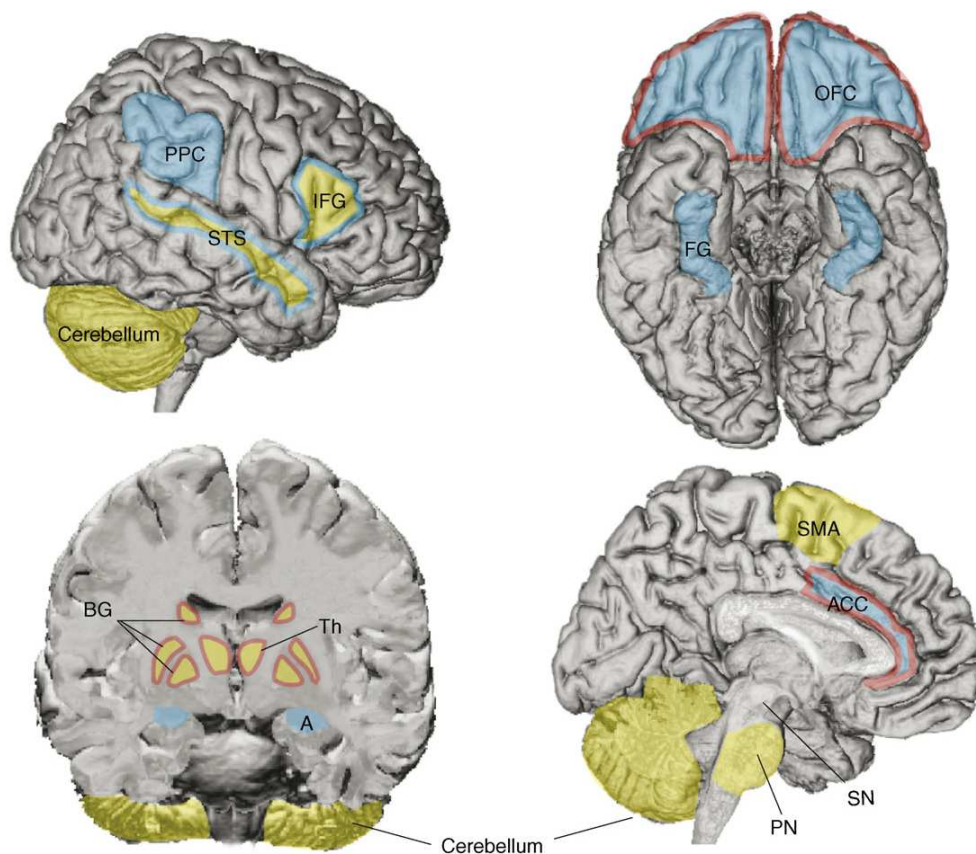
**Figura 1: Variazioni del numero di spine dendritiche durante tutto il corso della vita. In nero è indicato un normale profilo di variazione del numero spine dendritiche dalla nascita all'invecchiamento, lo stesso è riportato in rosa per i soggetti affetti da DSA, in verde per i soggetti affetti da Schizofrenia e in blu per i soggetti affetti da Alzheimer. ( Modificato da [14])**

Studi eseguiti sui modelli animali fanno ipotizzare come nell'autismo oltre a una mancata funzionalità sinaptica, sia presente uno squilibrio tra la presenza di neuroni eccitatori e inibitori. Evidenze a riguardo si sono avute tramite l'uso dell'optogenetica, una tecnica con cui è

possibile "accendere" alcune aree cerebrali tramite la stimolazione luminosa di alcune proteine fotosensibili. La sovraeccitazione della corteccia prefrontale ha indotto la manifestazione di comportamenti tipici del fenotipo autistico in un topo di controllo, suggerendo un ruolo della sovraeccitazione neuronale nel disturbo autistico [15]. E' importante notare come studi di comparazione tra individui autistici e controlli abbiano messo in evidenza numerose differenze sia sul piano genetico molecolare che anatomico. L'autismo è associato ad alcune alterazioni nel tronco cerebrale: vi sono evidenze di una riduzione nell'estensione della regione del tronco compresa tra ponte e midollo allungato (o bulbo). In questa regione vengono regolate funzioni basilari, quali respirazione, alimentazione, equilibrio e coordinazione motoria. Alcuni sintomi frequenti nell'autismo come ipersensibilità al contatto e ai suoni e disturbi del sonno, sembra abbiano origine proprio nelle regioni cerebrali deputate alle funzioni di base.

Una delle osservazioni anatomiche maggiormente documentate nell'autismo è una crescita cerebrale anomala [16]: alla nascita viene registrata una ridotta dimensione cerebrale, seguita da un periodo di crescita eccessiva tra gli 1-2 mesi e 6-14 mesi di età. Modalità anomale di sviluppo cerebrale si verificano poi tra i 2 e i 4 anni di età nelle regioni del lobo frontale, del cervelletto e delle strutture limbiche, seguite da un rallentamento esasperato della crescita cerebrale. Le regioni cerebrali colpite (figura 2) sono strettamente coinvolte nello sviluppo di capacità sociali, comunicative e motorie, ovvero capacità di cui i pazienti autistici sono deficitari. Studi di *neuroimaging* [17] hanno infatti dimostrato: un aumento del volume cerebrale associato all'incremento di materia bianca subcorticale nel lobo frontale, e modelli anomali di sviluppo nella corteccia cerebrale, nell'amigdala e nella formazione ippocampale. Studi di dissociazione della corteccia cerebrale concorrono a supportare le evidenze di un incremento di volume della materia bianca sottocorticale, suggerendo, per i pazienti con autismo e disturbi dello sviluppo associati al linguaggio, un eccessivo sviluppo di connessioni intraemisferiche e cortico-corticali piuttosto che interemisferiche.

Ulteriori osservazioni aventi come oggetto la sostanza bianca sono a favore dell'ipotesi di una disconnettività tra regioni. Tecniche recenti di *neuroimaging*, quali tensore di diffusione (DTI) e risonanza magnetica funzionale (fMRI), hanno evidenziato una distruzione di tratti di materia bianca e disconnessione tra regioni cerebrali corticali e sottocorticali [18], probabilmente coinvolte in compiti di ordine elevato, come linguaggio e cognizione sociale. Inoltre soggetti autistici presentano, nella regione temporale e frontale, minicolonne corticali (catene di neuroni che si estendono verticalmente tra gli strati 2 e 6 della corteccia e costituenti unità anatomiche e funzionali) di minore larghezza e maggiore densità rispetto ad individui sani [19-22]. Questi cambiamenti favoriscono la formazione di fibre connessione più corte incrementando in questo modo la connettività locale (iperconnettività locale) a spese della connettività tra le diverse regioni corticali (ipoconnettività) causando così una più lenta trasmissione di segnali. La teoria della connettività [23], ha evidenziato una mancanza di sincronizzazione nella attivazione di regioni cerebrali in individui autistici, indicando un diminuito livello di comunicazione e quindi di connettività tra queste regioni con conseguente mancanza di integrazione delle informazioni. I pazienti affetti da DSA mostrano ridotti livelli di attenzione causata probabilmente da problemi di connettività tra le regioni prefrontali e anteriori. Delle anomalie sono state riscontrate anche nella ridotta attività dei neuroni specchio [24], normalmente stimolata dall'osservare o immaginare un movimento corporeo, prospettando per tali neuroni un coinvolgimento nell'imitazione.



Social impairment	Communication deficits	Repetitive behaviors
OFC – Orbitofrontal cortex ACC – Anterior cingulate cortex FG – Fusiform gyrus STS – Superior temporal sulcus A – Amygdala mirror neuron regions IFG – Inferior frontal gyrus PPC – Posterior parietal cortex	IFG- Inferior frontal gyrus (Broca's area) STS – Superior temporal sulcus SMA – Supplementary motor area BG – Basal ganglia SN – Substantia nigra Th – Thalamus PN – Pontine nuclei cerebellum	OFC – Orbitofrontal cortex ACC – Anterior cingulate cortex BG – Basal ganglia Th – Thalamus

**Figura 2: Aree cerebrali coinvolte nei DSA.** Aree cerebrali coinvolte nella regolazione dei comportamenti relativi ai tre sintomi principali del disturbo autistico: deficit sociali, deficit comunicativi e comportamenti ripetitivi (Modificato da [20] ).

Studi svolti a partire dagli anni '90 hanno evidenziato come nella maggior parte dei casi in cui mutazioni o riarrangiamenti cromosomici sono assenti, la predisposizione genetica potrebbe esprimersi soprattutto attraverso il sistema immunitario. Questa tesi scaturisce da diverse osservazioni tra cui: a) la macrocefalia nei soggetti autistici presenta dimensioni della circonferenza cranica che correlano con una storia progressiva di disturbi allergici/immunitari nel paziente e nei suoi familiari; b) associazione tra Autismo e varianti del gene paraoxonasi-1 (PON1), responsabili di spiccate riduzioni dei livelli di attività arilesterasica (connessa ad un

essenziale ruolo antiossidante nei confronti delle LDL), rilevate sia nell'uomo sia in modelli animali, solo in corso di infezioni virali accompagnate da intensa reazione immunitaria; c) studi postmortem, che hanno evidenziato una massiccia attivazione trascrizionale di geni codificanti per citochine e fattori coinvolti nei processi immunitari.

Tra i fattori di rischio ambientale sono stati individuati: l'esposizione in utero al virus della rosolia, a livelli elevati di testosterone, ed a sostanze che causano difetti alla nascita, come l'alcool etilico, l'acido valproico (un farmaco antiepilettico) e il talidomide (un farmaco tranquillante ed antiemetico). In corso di studi è anche una possibile relazione con l'esposizione prenatale ad organofosfati, sostanze comunemente utilizzati come pesticidi in agricoltura e come insetticidi ad uso domestico [25]. Ad oggi, un'alterazione del neurosviluppo in età prenatale viene riconosciuta essere l'origine neuropatologica della malattia. Recenti studi hanno rilevato una correlazione tra livelli di testosterone fetale e punteggi elevati ottenuti in base a scale di valutazione di tratti autistici [26]. Anche studi postmortem hanno evidenziato alterazioni con esordio precoce: ridotta apoptosi e/o aumentata proliferazione cellulare, alterata migrazione cellulare, anomalie del differenziamento (con neuroni di dimensioni inferiori alla norma), della citoarchitettura e della sinaptogenesi [27], e alterazioni della trascrizione sinaptica [28]. L'autismo è contraddistinto da una grande eterogeneità che rende difficoltosa la validazione di teorie eziopatologiche capaci di sintetizzare gli aspetti cognitivi, comportamentali e fisiologici.

## **BIBLIOGRAFIA**

- [1] Korvatska E, Van de Water J, Anders TF, Gershwin ME. Genetic and immunologic considerations in autism. *Neurobiology of disease*. 2002;9:107-25.
- [2] Folstein SE, Rosen-Sheidley B. Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nature reviews*. 2001;2:943-55.
- [3] Ozonoff S, Iosif AM, Young GS, Hepburn S, Thompson M, Colombi C, et al. Onset patterns in autism: correspondence between home video and parent report. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 2011;50:796-806 e1.
- [4] Rutter M. Incidence of autism spectrum disorders: changes over time and their meaning. *Acta Paediatr*. 2005;94:2-15.
- [5] Jamain S, Betancur C, Giros B, Leboyer M, Bourgeron T. [Genetics of autism: from genome scans to candidate genes]. *Med Sci (Paris)*. 2003;19:1081-90.
- [6] Yan J, Oliveira G, Coutinho A, Yang C, Feng J, Katz C, et al. Analysis of the neuroligin 3 and 4 genes in autism and other neuropsychiatric patients. *Molecular psychiatry*. 2005;10:329-32.
- [7] Bear MF, Huber KM, Warren ST. The mGluR theory of fragile X mental retardation. *Trends Neurosci*. 2004;27:370-7.
- [8] Tabuchi K, Blundell J, Etherton MR, Hammer RE, Liu X, Powell CM, et al. A neuroligin-3 mutation implicated in autism increases inhibitory synaptic transmission in mice. *Science (New York, NY)*. 2007;318:71-6.
- [9] Chugani DC. Serotonin in autism and pediatric epilepsies. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*. 2004;10:112-6.
- [10] Philippi A, Roschmann E, Tores F, Lindenbaum P, Benajou A, Germain-Leclerc L, et al. Haplotypes in the gene encoding protein kinase c-beta (PRKCB1) on chromosome 16 are associated with autism. *Molecular psychiatry*. 2005;10:950-60.
- [11] Persico AM, Bourgeron T. Searching for ways out of the autism maze: genetic, epigenetic and environmental clues. *Trends Neurosci*. 2006;29:349-58.

- [12] Bill BR, Geschwind DH. Genetic advances in autism: heterogeneity and convergence on shared pathways. *Current opinion in genetics & development*. 2009;19:271-8.
- [13] Durand CM, Betancur C, Boeckers TM, Bockmann J, Chaste P, Fauchereau F, et al. Mutations in the gene encoding the synaptic scaffolding protein SHANK3 are associated with autism spectrum disorders. *Nature genetics*. 2007;39:25-7.
- [14] Penzes P, Cahill ME, Jones KA, VanLeeuwen JE, Woolfrey KM. Dendritic spine pathology in neuropsychiatric disorders. *Nature neuroscience*. 2011;14:285-93.
- [15] Deisseroth K. Optogenetics. *Nature methods*. 2011;8:26-9.
- [16] Courchesne E, Redcay E, Kennedy DP. The autistic brain: birth through adulthood. *Current opinion in neurology*. 2004;17:489-96.
- [17] Herbert MR, Ziegler DA, Deutsch CK, O'Brien LM, Kennedy DN, Filipek PA, et al. Brain asymmetries in autism and developmental language disorder: a nested whole-brain analysis. *Brain*. 2005;128:213-26.
- [18] Minshew NJ, Williams DL. The new neurobiology of autism: cortex, connectivity, and neuronal organization. *Archives of neurology*. 2007;64:945-50.
- [19] Mountcastle VB. The columnar organization of the neocortex. *Brain*. 1997;120 ( Pt 4):701-22.
- [20] Amaral DG, Schumann CM, Nordahl CW. Neuroanatomy of autism. *Trends Neurosci*. 2008;31:137-45.
- [21] Bauman ML, Kemper TL. Neuroanatomic observations of the brain in autism: a review and future directions. *Int J Dev Neurosci*. 2005;23:183-7.
- [22] Casanova MF, Trippe J, 2nd. Regulatory mechanisms of cortical laminar development. *Brain research reviews*. 2006;51:72-84.
- [23] Holt R, Monaco AP. Links between genetics and pathophysiology in the autism spectrum disorders. *EMBO molecular medicine*. 2011;3:438-50.
- [24] Dapretto M, Davies MS, Pfeifer JH, Scott AA, Sigman M, Bookheimer SY, et al. Understanding emotions in others: mirror neuron dysfunction in children with autism spectrum disorders. *Nature neuroscience*. 2006;9:28-30.
- [25] D'Amelio M, Ricci I, Sacco R, Liu X, D'Agruma L, Muscarella LA, et al. Paraoxonase gene variants are associated with autism in North America, but not in Italy: possible regional specificity in gene-environment interactions. *Molecular psychiatry*. 2005;10:1006-16.
- [26] Auyeung B, Baron-Cohen S, Ashwin E, Knickmeyer R, Taylor K, Hackett G. Fetal testosterone and autistic traits. *Br J Psychol*. 2009;100:1-22.
- [27] Pickett J, London E. The neuropathology of autism: a review. *Journal of neuropathology and experimental neurology*. 2005;64:925-35.
- [28] Kelleher RJ, 3rd, Bear MF. The autistic neuron: troubled translation? *Cell*. 2008;135:401-6.



# Il core sintomatologico nell'ambito della definizione di "spettro". Protocolli diagnostici

Giovanni Valeri, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

L'**Autismo Infantile** è parte dei *Disturbi Pervasivi (o Generalizzati) dello Sviluppo (DGS)*, a volte denominati anche "*Disturbi dello Spettro Autistico*"; i DGS sono caratterizzati da una grave compromissione in tre aree: Interazione sociale reciproca, Comunicazione e linguaggio, Interessi ristretti e comportamenti stereotipati

Gli studi più recenti indicano una prevalenza dei DGS del 6 per 1000 (ovvero circa 1 bambino ogni 150 nati presenta un DGS); si tratta di una patologia più frequente nei maschi che nelle femmine (rapporto 4:1) (Fombonne, 2010).

L'insorgenza dei DGS avviene entro i primi tre anni di vita e può essere preceduta da un periodo di apparente normalità nello sviluppo.

Dal punto di vista eziologico i DGS sono un disturbo del neuro-sviluppo, determinato da una alterata organizzazione del cervello, con un'importante componente genetica (anche se ad oggi non sono ancora stati individuati con certezza i geni coinvolti).

Il DSM-IV-TR include nei Disturbi Generalizzati dello Sviluppo:

- il Disturbo Autistico
- il Disturbo di Asperger
- il Disturbo di Rett
- il Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza
- il Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato

La valutazione clinica globale si pone l'obiettivo clinico di raccogliere dati utili per la conoscenza del profilo di sviluppo del bambino e a definire un corretto inquadramento nosografico, ed in particolare:

- effettuare una **diagnosi differenziale** e valutare la presenza in **comorbilità** con altri disturbi mentali (ADHD, Ritardo Mentale, Disturbi del linguaggio)
- definire l'**inquadramento** nell'ambito dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo
- individuare eventuali **cause**
- tracciare un **profilo funzionale** del bambino
- accertare la presenza di **condizioni mediche associate**
- approfondire le caratteristiche **ambientali** significative

## PROTOCOLLO DI VALUTAZIONE

Il protocollo di valutazione deve comprendere le seguenti aree di indagine:

### - SINTOMATOLOGICA:

- **ADOS-G**, Autism Diagnostic Observation Schedule (Lord e al., 1999. [www.giuntios.it](http://www.giuntios.it)): osservazione diretta e standardizzata del bambino per la valutazione della sintomatologia autistica;

- **ADI-R**, Autism Diagnostic Interview – Revised (Rutter, Lord & Le Couteur, 1990): intervista semistrutturata ai genitori per la valutazione della sintomatologia autistica;
  - **SCQ**, Social Communication Questionnaire (Rutter, Bailey & Lord, 2003): valutazione degli aspetti socio-comunicativi.
- **COGNITIVA:**
- **GMDS**, Griffith's Mental Developmental Scales (Griffiths, 1996).
  - **LEITER-R** (Roid & Miller, 1996).
- **COMPETENZE ADATTIVE:**
- **VABS**, Vineland Adaptive Behavior Scale (Sparrow, *Balla*, & Cicchetti, 1984.): intervista ai genitori per la valutazione dello sviluppo adattivo a livello sociale.
- **LIGUAGGIO:**
- **PVB**, Primo Vocabolario del Bambino (Caselli & Pasqualetti, 2007, FrancoAngeli Edizioni): valutazione del linguaggio.
- **COMORBILITA':**
- **CBCL**, Child Behaviour Checklist (Achenbach & Rescorla, 2001. [www.emedeia.it/editoria/medea\\_strumenti/cbcl.htm](http://www.emedeia.it/editoria/medea_strumenti/cbcl.htm)): valutazione sintomatologica correlata

## Aspetti farmacologici specifici per i DSA

Antonio M. Persico, Università Campus Bio-Medico, Roma

Il trattamento farmacologico dei disturbi dello spettro autistico (DSA) mira attualmente a curare eventuali co-morbidità oppure a contenere specifici sintomi-bersaglio, quali l'auto- o etero-aggressività, l'insonnia, le crisi di agitazione psicomotoria, l'iperattività, i comportamenti stereotipati. Ottenere questo risultato significa da un lato facilitare l'implementazione di programmi riabilitativi mirati altrimenti non perseguibili a causa del comportamento-problema, dall'altro migliorare significativamente la qualità della vita in famiglia ed a scuola. Sebbene le nostre conoscenze sulla fisiopatologia dell'autismo, o meglio delle diverse forme di "autismi", abbia fatto enormi progressi negli ultimi 20 anni, non siamo ancora pervenuti a definire approcci farmacologici in grado di agire direttamente sui deficit di socializzazione e comunicazione che rappresentano il nucleo fondamentale della patologia. Nonostante ciò, un miglioramento dei segni e sintomi più propriamente autistici spesso consegue ad un miglioramento sul fronte dei comportamenti-problema o delle co-morbidità, che deve essere quindi perseguito con energia. Inoltre in questi ultimissimi anni si sono avviati studi clinici su alcuni nuovi agenti farmacologici, potenzialmente utilizzabili in forme specifiche di autismo. Questi verranno brevemente descritti al termine del nostro intervento.

Un primo aspetto pratico che deve essere tenuto sempre presente è che la risposta ai farmaci in bambini, adolescenti e adulti con DSA è diversa rispetto a quella che si riscontra in bambini, adolescenti e adulti con normale neurosviluppo. In particolare, i pazienti con DSA mostrano molto spesso una marcata ipersensibilità ai farmaci. Talvolta questa ipersensibilità è purtroppo maggiore verso gli effetti collaterali piuttosto che per quelli terapeutici, come avviene nei casi "farmaco-resistenti". Questa caratteristica, che non è specifica dei soggetti con DSA ma è ben presente anche in molte persone con ritardo mentale, impone una particolare prudenza nel definire il dosaggio iniziale che normalmente dovrà essere pari a 1/4 - 1/2 della dose prevista per un soggetto non affetto da DSA. A tale scopo è generalmente raccomandabile utilizzare la preparazione farmaceutica in gocce laddove disponibile, poiché permette sia di definire il dosaggio in modo più accurato, sia di superare eventuali difficoltà pratiche connesse con la deglutizione delle compresse.

Da un punto di vista metodologico, bisogna fare una distinzione importante nel valutare il "peso" e l'affidabilità dei diversi contributi pubblicati anche su riviste internazionali. L'efficacia di uno psicofarmaco può essere valutata in modo affidabile solo mediante uno studio clinico randomizzato effettuato in "doppio cieco" e su campioni sufficientemente grandi di casi trattati con farmaco o placebo. Gli studi condotti "in aperto", ossia senza somministrazione di placebo, possono al massimo fornire un'indicazione circa l'opportunità di intraprendere uno studio clinico randomizzato, ma di per sé non rappresentano evidenza sufficiente a giustificare l'uso di un farmaco per una determinata indicazione. Ciononostante, è di frequente riscontro nella pratica clinica, soprattutto con i pazienti più gravi, una somministrazione a dosaggi massicci di più farmaci spesso non supportati da solide evidenze. Dinanzi a questi casi è consigliabile mantenere uno spirito critico, ma anche molta prudenza. Sarà cioè auspicabile tentare di avviare un programma di scalaggio e "snellimento" della terapia in corso, ma bisognerà anche tenere presente che i colleghi che ci hanno preceduto nella terapia del paziente potrebbero essersi

scontrati con comportamenti fasici molto distruttivi e con un quadro di farmacoresistenza, dinanzi ai quali il contenimento farmacologico diviene molto complesso. Non di rado, dopo qualche mese o qualche anno di presa in carico di un paziente autistico a “basso funzionamento” con ritardo mentale e vari comportamenti-problema, scopriremo che nel corso del tempo siamo stati costretti a tornare ad uno schema terapeutico che inizialmente ci sembrava criticabile.

Infine ricordiamo un ultimo problema legato alla regolamentazione vigente in Italia sull'uso di psicofarmaci in età pediatrica. Attualmente l'unico farmaco con un'indicazione per uso pediatrico a partire dai 5 anni è il risperidone. Pertanto l'uso di qualsiasi altro farmaco dovrà essere effettuato off-label, con le implicazioni del caso.

**Neurolettici:** I neurolettici atipici, ed in particolare il risperidone, vengono utilizzati più frequentemente di qualsiasi altro farmaco nei DSA. Il risperidone è soprattutto efficace sulla irritabilità, l'agitazione psicomotoria e le stereotipie. Anche alcuni neurolettici tipici (clorpromazina, tioridazina, trifluoperazina, aloperidolo, pimozide ed altri) mostrano una efficacia in tal senso, ma producono generalmente più effetti collaterali rispetto al risperidone. Tra gli altri neurolettici atipici, anche la clozapina e la olanzapina mostrano efficacia, sebbene la clozapina richieda un follow-up più accurato sia per la possibilità di leucopenia sia soprattutto per la sua epilettogenicità, che può creare maggiori problemi specie in pazienti con comorbidità epilettica. Alcuni studi molto recenti supportano l'efficacia dell'aripiprazolo, che mostrerebbe un'influenza minore del risperidone sulla prolattina ma può avere in alcuni casi un effetto attivante.

**Farmaci antiepilettici:** Circa il 30% di soggetti con DSA presentano anche epilessia. L'uso degli antiepilettici, quali il litio, la carbamazepina e l'acido valproico come “stabilizzanti dell'umore” in soggetti autistici è diffuso, ma di dubbia efficacia. Maggiore evidenza c'è per un effetto positivo su stereotipie, iperattività ed irritabilità, specie per l'acido valproico.

**Psicostimolanti:** Metilfenidato ed atomoxetina sono farmaci di prima linea nel Disturbo da Deficit di Attenzione con Iperattività (ADHD). Studi randomizzati effettuati su pazienti con DSA mostrano la loro efficacia sull'iperattività anche in questi pazienti. Tuttavia, almeno per il metilfenidato che è stato più studiato, la percentuale di pazienti che rispondono al farmaco è inferiore nei DSA rispetto all'ADHD, mentre è maggiore la percentuale che va incontro ad aumento delle stereotipie, agitazione ed instabilità affettiva fino all'eccitamento.

**Inibitori selettivi del re-uptake della serotonina (SSRI):** Farmaci come la fluoxetina, fluvoxamina, sertralina, paroxetina, ed il citalopram vengono prescritti soprattutto per contrastare le stereotipie ed i comportamenti perseverativi od ossessivo-compulsivi. I risultati sull'efficacia sono misti, mentre l'incidenza degli effetti collaterali è maggiore rispetto ad altre popolazioni di pazienti.

**Altri farmaci:** (a) la clonidina e la guanfacina, agonisti parziali dei recettori alfa<sub>2</sub>-adrenergici, potrebbero avere una certa efficacia su aggressività, iperattività ed impulsività, ma gli studi effettuati sono pochi ed i risultati misti; (b) il naltrexone è un potente antagonista dei recettori mu per gli oppioidi endogeni.

In conclusione, l'approccio farmacologico al bambino con DSA, pur rimanendo di pertinenza specialistica neuropsichiatrica infantile, è utile sia ben conosciuto dal pediatra di base, in parte per supportare la compliance della famiglia spesso molto prevenuta verso questi trattamenti (e

putroppo molto meno prevenuta verso trattamenti “folkloristici” e costosi, assolutamente privi di qualsiasi evidenza), in parte per segnalare tempestivamente reali effetti collaterali tranquillizzando invece i familiari rispetto a fenomeni che tali non sono, ed in parte per poter comunque fronteggiare eventuali emergenze in situazioni particolari.

Allo scopo di diffondere queste conoscenze sia tra il personale medico, sia tra gli operatori non-medici ed i familiari, abbiamo avviato la traduzione in lingua italiana del sito spagnolo Pharmautisme, che verrà attivato nella sua versione italiana alla fine di Ottobre 2011 ([www.pharmautisme.it](http://www.pharmautisme.it)). Inoltre ci impegniamo ad inviare ai partecipanti a questo corso di formazione il testo di un articolo di review comprensivo di tutti gli aspetti relativi al trattamento farmacologico nel bambino con DSA, la cui pubblicazione è prevista per il 2012.

## **BIBLIOGRAFIA**

Correll CU, Kratochvil CJ, March JS. Developments in pediatric psychopharmacology: focus on stimulants, antidepressants, and antipsychotics. *J Clin Psychiatry*. 2011 May;72(5):655-70.

Nazeer A. Psychopharmacology of autistic spectrum disorders in children and adolescents. *Pediatr Clin North Am*. 2011 Feb;58(1):85-97.

Canitano R, Scandurra V. Psychopharmacology in autism: an update. *Prog Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry*. 2011 Jan 15;35(1):18-28.

Nevels RM, Dehon EE, Alexander K, Gontkovsky ST. Psychopharmacology of aggression in children and adolescents with primary neuropsychiatric disorders: a review of current and potentially promising treatment options. *Exp Clin Psychopharmacol*. 2010 Apr;18(2):184-201.

## **First Year Inventory, CHAT e M-CHAT: Prospettive di impiego nello screening. Implicazione per la diagnosi precoce di autismo**

Filippo Muratori, Università di Pisa - Istituto Scientifico Stella Maris, Pisa

Un recentissimo lavoro di Ozonoff et al. (2011) ha descritto le traiettorie evolutive di una popolazione a rischio di autismo nei primi 24 mesi di vita relativamente allo sviluppo sociale. Dal confronto di tali traiettorie in bambini che sviluppano un autismo rispetto a bambini che non sviluppano autismo è stato possibile mettere in evidenza differenze significative solo a partire dai 18 mesi di vita. Non esisterebbero differenze a livello di comportamenti sociali nei bambini di 6 mesi, e solo qualche differenza comincia ad essere presente a partire dai 12 mesi di vita. L'obiettivo di identificare precocemente i bambini che stanno sviluppando un disturbo dello spettro autistico resta pertanto un compito ancora non facile seppure ne venga segnalata l'importanza sulla base del fatto che l'intervento precoce che segue alla individuazione del rischio può ridurre in modo significativo l'impatto del disturbo sullo sviluppo globale del bambino.

Si tratta però di una ricerca che sancisce in modo definitivo due punti: 1) l'autismo è un disturbo che si viene organizzando nel corso del primo anno di vita; 2) a 18 mesi le differenze tra bambini con autismo e bambini tipici è sufficientemente forte per porre questa età come età adatta ad una operazione di screening. Come terzo punto possiamo considerare la necessità di ricercare, nel primo anno di vita, indici comportamentali diversi da quelli classici relativi al comportamento sociale. Inutile dire che pur trattandosi di un disturbo neurobiologico non esiste alcun marker biologico capace di indicare precocemente la presenza di autismo e che perciò la individuazione del rischio si basa per ora sulla osservazione del comportamento del bambino. Il primo luogo dove poter individuare gli indici di rischio è l'ambulatorio del pediatra a cui di solito i genitori confidano le loro preoccupazioni che vanno sempre tenute in attenta considerazione. Dal punto di vista generale il pediatra nella identificazione dei bambini a rischio di autismo deve sapere che non è la presenza di 'un' comportamento anomalo o la assenza di 'una' competenza attesa a dover far decidere il pediatra per una situazione di rischio: è piuttosto la loro frequenza e durata nel tempo che vanno considerate. Va anche sottolineato che, se è vero che la mancanza di un comportamento atteso (ad esempio la risposta al proprio nome) rappresenta un fattore di rischio, dall'altro una risposta che segnala la presenza di quella certa competenza non significa che, da sola, possa escludere la presenza di autismo. Inoltre, è sempre l'occorrenza di più comportamenti anomali a confermare il sospetto diagnostico.

La possibilità di avviare programmi di screening è connessa alla difficoltà di individuare uno strumento di screening sufficientemente specifico e sensibile. L'identificazione precoce dell'autismo dovrebbe contemplare un primo livello di screening che coinvolge tutti i bambini di una età stabilita al fine di individuare quelli a rischio per uno sviluppo di autismo che poi potranno essere individuati da operazioni diagnostiche più complesse. Tale livello di screening è condotto a livello delle normali visite di salute dal pediatra. Secondo quanto detto l'età dei 18 mesi è quella più appropriata.

Lo strumento, storicamente più conosciuto è la CHAT (Checklist for Autism in Toddlers) (Baron-Cohen, 1992). La CHAT combina le risposte dei genitori ad una breve intervista con le

risposte fornite dal pediatra di famiglia sulla base di una sua propria osservazione del comportamento del bambino. Essa è organizzata attorno alla presenza/assenza di pointing dichiarativo, attenzione condivisa e gioco di finzione, tutte competenze che dovrebbero essere presenti ai 18 mesi di vita. La validazione della CHAT è stata portata a termine nel Regno Unito su una popolazione di 16,235 bambini dell'età di 18 mesi. Tuttavia uno studio di follow-up a 6 anni ha mostrato, accanto ad una sua buona specificità (98%), una sensibilità piuttosto bassa (38%) e con molti falsi negativi, suggerendo la sua utilità per la sola identificazione dei casi più gravi e precoci, e quindi la necessità di sviluppare strumenti più efficaci e sensibili.

Per questo motivo è stata successivamente sviluppata una forma modificata di CHAT; la M-CHAT è composta da 23 item di cui 9 riferibili ancora alla presenza/assenza di pointing dichiarativo, attenzione condivisa e gioco di finzione), e altri che fanno riferimento alla presenza/assenza di altri comportamenti normali, come la risposta al nome, e di comportamenti anormali, come i disturbi sensoriali e le anomalie motorie. L'applicazione della MCHAT ad una popolazione di circa 5.000 bambini ha mostrato troppi falsi positivi per essere adottata come strumento di screening per cui gli stessi autori hanno proposto una intervista telefonica di convalida della positività. Per questi motivi la regione toscana ha introdotto la somministrazione della MCHAT in forma non di questionario ma come intervista ai genitori condotta dal pediatra. Con l'ipotesi di salvaguardare la capacità dello strumento di avere pochi falsi negativi ed allo stesso tempo di ridurre i falsi positivi.

Nel corso dell'intervento verranno portati i primi dati a sostegno di tale ipotesi.

Da segnalare che gli stessi autori della CHAT stanno elaborando un nuovo strumento denominato Q-CHAT.

Sia la CHAT che la M-CHAT sono indirizzati alla individuazione dell'autismo dopo il 18° mese di vita. Ma essendo in molti casi il processo autistico già in atto nel corso del primo anno di vita le linee guida internazionali sull'autismo pongono tra gli obiettivi della futura ricerca la elaborazione di strumenti per la individuazione di bambini a rischio di autismo entro il primo anno di vita. Il primo strumento costruito a tale scopo è il First Year Inventory (FYI), un questionario composto da una ampia lista di comportamenti organizzati in due ampie categorie definite 'Dominio Socio-Comunicativo' e 'Dominio delle Funzioni Senso-Regolatorie'. L'obiettivo era quello di sviluppare un efficace strumento di screening, per identificare bambini di 12 mesi a rischio di autismo ed utilizzabile nel corso delle visite di salute, ed è stato visto che il 90% del campione normativo aveva uno score al di sotto di 15, e che solo il 5% dei bambini aveva uno score superiore a 17. È stato poi effettuato uno studio retrospettivo usando un cutoff di 15 che è stato in grado di identificare 35 su 38 bambini con diagnosi di autismo. Lo strumento mostra quindi valori soddisfacenti sia di sensibilità (.92) che di specificità (.78).

Bisogna infine considerare che l'abbassamento della età dello screening verso il raggiungimento dell'obiettivo di individuare il bambino a rischio di autismo al 12° mese di vita pone il problema degli strumenti clinici con cui confermare l'eventuale rischio messo in evidenza dallo strumento di screening. Non bisogna infatti mai dimenticare che gli strumenti di screening non sono strumenti diagnostici e che la situazione di rischio identificata dallo strumento di screening va confermata da una valutazione più attenta condotta da un clinico esperto e con strumenti specifici diversi da quelli di screening.

Verrà discusso un sistema integrato per lo screening e la diagnosi teso ad accorciare al massimo i tempi tra insorgenza dell'autismo, preoccupazione dei genitori, individuazione del rischio, diagnosi clinica e intervento precoce attivo presso la Regione Toscana. Il perno di tale sistema sono i pediatri di famiglia presso i cui ambulatori nel corso delle regolari visite di salute vengono svolte le prime operazioni di screening comprensive di una prova di risposta al nome al 12° mese di vita, e una prova di attenzione condivisa e pointing al 18° mese di vita. I servizi

aziendali per l'autismo di recente costituzione presso ogni ASL e i Centri di Riferimento di area vasta sono i bracci clinici pronti ad intervenire nelle situazioni individuate a rischio per eventualmente confermare tale rischio attraverso l'applicazione di strumenti diagnostici codificati e per avviare l'intervento precoce.

## **BIBLIOGRAFIA**

Ozonoff S, Iosif AM, Young GS, Hepburn S, Thompson M, Colombi C, Cook IC, Werner E, Goldring S, Baguio F, Rogers SJ. Onset patterns in autism: correspondence between home video and parent report. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2011 50:796-806.

Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992 161:839-43.



## Esperienza Regione Toscana: M-CHAT al Bilancio Di Salute del 18° mese

Massimo Soldateschi, Pediatra di Libera Scelta, Pisa

Dopo la nascita di un bambino apparentemente sano, che il pediatra seguirà con un rapporto di fiducia spesso unico, solo un fondato sospetto condurrà ad una consulenza neuropediatrica. Il percorso per costruire questo rapporto di fiducia, e potere avere un ruolo accurato nella diagnosi precoce dei disturbi comportamentali, tra i quali l'autismo, è quello di elaborare una guida all'esecuzione corretta dei bilanci di salute (<http://www.brightfutures.org/bf2/pdf/i/index.html>), che prevedano test di screening validati e specifici per le potenziali diagnosi di sviluppo atipico che altrimenti potrebbero sfuggire. Dalla nascita al 18° mese in Toscana il pediatra svolge 6 Bilanci di Salute (BDS) attraverso i quali esercita un ruolo di educazione alla salute e ha la possibilità di promuovere la relazione genitore-figlio. In particolare si individuano 4 azioni che possano rafforzare tale relazione:

- promozione dell'allattamento materno
- accudimento abilitativo
- promozione della lettura ad alta voce in epoca precocissima
- ascolto della musica

Il pediatra, sostenendo queste azioni nell'ambito dei 6 BDS, stimola i genitori a diventare osservatori coscienti delle abilità motorie ( sviluppo motorio fino alla corretta deambulazione ) e relazionali ( linguaggio, sguardi espressivi, emozioni condivise ) dei loro figli, caratterizzando il suo intervento nel senso di promozione della salute mentale anziché limitare il proprio ruolo a effetto di un programma di screening finalizzato esclusivamente alla diagnosi e all'intervento precoce.

Questi argomenti mettono alla prova le capacità del pediatra di fare counselling perché come nella patologia cronica, anche nella normalità dovremmo utilizzare come metodi di approccio sia la *compliance* che *l'empowerment*, autorità nelle regole di sicurezza come per la prevenzione della SIDS, e la condivisione nelle strategie di accudimento, tutto ciò perché i genitori diventino sempre più competenti e così accrescano la loro autostima in linea con ciò che siamo riusciti a trasmettere. Se i genitori al 18° mese vedranno nel loro pediatra un alleato esperto non solo di patologie organiche ma anche di quelle della mente potrebbero addirittura condividere con lui il dubbio di avere un figlio che si comporta in maniera strana. Bisogna sempre considerare che per una madre è più facile preoccuparsi seriamente e riferire i sintomi di un diabete al suo esordio che riferire, anche se chiaro, un grave disordine del comportamento. Mentre per le ore di sonno, il vocabolario linguistico, il Q.I. ormai esistono curve gaussiane che dividono il normale dall'atipico, la valutazione del comportamento è ancora affidata al giudizio di un adulto mediante l'utilizzo di questionari. Nei primi 2 anni, gli osservatori privilegiati del comportamento sono i genitori e i familiari e noi pediatri raramente abbiamo interlocutori talvolta esperti come gli educatori dell'asilo nido. Le "nuove famiglie" sono sempre più frequenti e quella storica tradizionale, padre madre con unica esperienza matrimoniale e con una significativa presenza di fratelli, nonni, zii e cugini è sempre più una rarità. Dico questo perché, riducendosi le finestre di osservazione del comportamento, il pediatra è sempre più solo, spesso con la presenza in studio, dopo le prime due visite, della sola madre che deve ritornare al lavoro

anche prima del 12° mese. Per quanto detto il pediatra è chiamato a concentrarsi sempre di più sugli aspetti comportamentali utilizzando anche strumenti diagnostici e test non validati in maniera definitiva e specificatamente, ma che possono fornire indicazioni circa la condizione di sviluppo del comportamento. Nei video presentati si vuole sottolineare l'utilità di alcuni test come lo STEREO TEST di LANG (<http://www.paolonucci.it/pediatra.html>), il BOEL TEST<sup>1\*</sup> e alcuni libri adatti per l'età come "Guarda Che Faccia" nell'individuare prima del 18° mese segni di allarme.

Lo strumento "LIBRO" (<http://www.reachoutandread.org/>) facilita la visita in un periodo come quello caratterizzato dall'angoscia dell'VIII° mese e ci permette di verificare se sono presenti sguardi condivisi, la risposta al nome, le emozioni, la manipolazione.

Il pediatra di famiglia attraverso i BDS dei bambini sani e le numerosissime visite inutili sono immersi in una routine di perfetta e talvolta banale normalità che può far dimenticare la seguente regola: ***"Il momento critico nella diagnosi di una qualsiasi malattia specialmente se rara è considerare che il paziente abbia quel disordine"***

Purtroppo i disturbi dello spettro autistico non sono così rari e se aggiungiamo altre atipicità dello sviluppo che al 18° mese potremmo sospettare (comportamenti iperattivi, ritardi globali dello sviluppo, tratti oppositori, seri disturbi del sonno e/o dell'alimentazione) la rarità svanisce e obbliga il pediatra ad interventi di prevenzione primaria e secondaria. Sappiamo infatti che un bambino con familiarità per i disturbi dell'apprendimento se dalla nascita riceve buoni stimoli socioculturali "prevenzione primaria" (promozione allattamento materno - accudimento abilitativo- nati per leggere- nati per la musica), avrà sicuramente un futuro scolastico migliore; addirittura esistono casi nei quali un bambino con diagnosi di disturbo della sfera autistica non grave esce dalla diagnosi se diagnosticato precocemente (prevenzione secondaria) e trattato precocemente (prevenzione terziaria).

Per quanto detto, il follow-up dello sviluppo comportamentale del bambino, iniziato a partire dalla nascita, deve rappresentare un percorso preferenziale, che eventualmente porti alla verifica/conferma da parte del pediatra della tipicità/atipicità dello sviluppo attraverso la somministrazione della M-CHAT al 18° mese. L'uso di questa scala, senza il follow-up precedente rischia di aumentare il numero di falsi positivi e falsi negativi, oltre a ritardare le strategie di prevenzione primaria descritte precedentemente.

Per l'esperienza da me maturata, anche grazie alla recente introduzione sistematica della M-CHAT nella nostra regione, mi risulta utilissima l'intervista di Follow-Up (M-CHAT Interview\_ItalianFollow-up.pdf) che controlla in maniera molto dettagliata gli item falliti riducendo i falsi positivi. Nei video delle interviste eseguite che vi ho presentato, quella del bambino che molto probabilmente svilupperà un grave disturbo autistico con M-CHAT a rischio e quella della bambina *con comportamenti iperattivi e tratti oppositori* ma con M-CHAT perfettamente normale, si evidenzia come alcune domande anche relative a item critici se non poste in maniera corretta determinano risposte fuorvianti, che potrebbero far considerare normale un bambino a rischio di autismo e viceversa.

Nonostante alcuni punti di criticità evidenziati nell'esperienza Toscana, i centri di riferimento in questi ultimi due-tre anni segnalano un invio sempre più precoce di bambini con sospetto di autismo, il che fa pensare che gli ottimi corsi di aggiornamento sulla diagnosi precoce fatti negli anni passati stanno dando i loro frutti. Sicuramente nei prossimi mesi la regione Toscana, che ha

---

<sup>1</sup> Questo test è stato ideato dalla dottoressa Stensland Karim Junker negli anni Settanta per la diagnosi della sordità e dei vari disturbi della comunicazione nei bambini di 7-8 mesi. Blicken Orienterer Efter Ljud orientamento dello sguardo dopo stimolo sonoro.

rinnovato il finanziamento del progetto autismo, insieme alle organizzazioni dei pediatri di famiglia si attiverà perché al bilancio del 18° mese la M-CHAT somministrata dal pediatra riconquisti la dignità di screening che merita. Per quanto riguarda l'adesione al progetto autismo vorrei concludere sottolineando la necessità di diffondere il più possibile l'uso della M-CHAT tra i pediatri, ma in parallelo è necessario che i dati raccolti attraverso questo questionario siano oggetto di uno studio epidemiologico che riguardi un campione controllato di professionisti che rispondano a caratteristiche precise di rappresentatività della realtà regionale e che abbiano effettuato appositi corsi di formazioni.

## L'esperienza della Regione Piemonte

Silvia Gambotto, Pediatra di famiglia, animatore di formazione

Sempre più frequentemente noi, pediatri di famiglia, ci dobbiamo confrontare con le patologie croniche, affrontando problemi che richiedono ulteriori approfondimenti rispetto alla nostra formazione tradizionale.

Quotidianamente, lavorando a contatto con bambini e genitori, ci sentiamo ripetere: “Sono preoccupato ...il mio bambino ha un problema...”. Nella maggior parte dei casi è sufficiente qualche parola di rassicurazione, qualche rara volta si tratta di preoccupazioni fondate, che richiedono attenzione e magari indagini e cure. Discernere fra le mille richieste le questioni rilevanti da non sottovalutare è un impegno che richiede al pediatra di famiglia grande competenza e responsabilità e può spaziare a 360 gradi su argomenti psicosociosanitari che possono coinvolgere il bambino e la sua famiglia.

Ne sono un esempio i Disturbi dello Spettro Autistico, che incontriamo, anche più volte, nella nostra vita professionale. L'approccio ad un bambino autistico ci pone molteplici difficoltà: prima di tutto bisogna avere la capacità di sospettare precocemente tale disturbo per un invio tempestivo allo specialista; il rapporto con il bambino autistico e con la sua famiglia non è facile ad instaurarsi; inoltre è necessario collaborare con altri professionisti per la presa in carico dei pazienti.

La commissione regionale Piemontese, che si occupa dell'autismo dal 2010, ha ritenuto opportuno organizzare giornate di formazione per i Pediatri e ha prodotto un libretto informativo, mirato a migliorare le capacità diagnostiche dei pediatri. L'obiettivo è di realizzare la presa in carico precoce, entro i 2 anni, importante non per guarire la malattia, ma per contenere i danni e migliorarne l'evoluzione.

I pediatri piemontesi hanno già ottenuto dei buoni risultati con un graduale abbassamento dell'età media dell'invio.

Particolarmente significativa è l'esperienza di Cuornè e Ivrea dove nell'ambito delle attività delle equipe territoriali (20 Pediatri) , in stretta collaborazione e sotto la supervisione dell' NPI, è stato realizzato nel 2008 e 2009 un progetto per l'introduzione della CHAT nel calendario dei bilanci di salute programmati.

Relativamente all'esperienza di applicazione della CHAT, nel corso degli incontri tra i Pediatri e l'NP ,oltre ad una valutazione sull'efficacia e la precocità nella rilevazione di un sospetto di Disturbo Specifico dell'Attenzione, sono emerse le seguenti ulteriori osservazioni:

1. costringe il Pediatra ad un rapporto diretto con il bambino e quindi a migliorare il rapporto con lui
2. aiuta ad osservare meglio il bambino e a cogliere aspetti che altrimenti il Pediatra non vedrebbe
3. i bambini con linguaggio più evoluto indicano di meno e sono meno gestuali
4. con l'invio per sospetto di DSA è possibile individuare altre problematiche, es. sospetti di disprassia, ecc.
5. globalmente si ottiene una maggior attenzione alle abilità del bambino e alle sue caratteristiche
6. dopo la comunicazione di un sospetto non tutte le famiglie tornano dal Pediatra per una verifica e accettano di recarsi alla visita NPI: sono necessarie ulteriori riflessioni e

formazione. Recentemente in sala d'aspetto i Pediatri hanno esposto un Poster esplicativo e con semplici indicazioni rivolte ai genitori.

Il progetto si è concluso ma molti Pediatri continuano a somministrare la CHAT ai loro pazienti attorno ai 18 mesi e così pure continua il rapporto di supervisione con l'NPI e la rilevazione delle criticità , nel tentativo di limitare al massimo l'eccessiva 'personalizzazione' del test.

Esistono significativi spazi di miglioramento nel tempestivo riconoscimento dei primi sintomi dei disturbi dello spettro autistico. Il pediatra di famiglia si trova in un punto d'osservazione privilegiato, essendo il professionista più presente nei primi anni di vita del bambino, e può diventare il protagonista dell'avvio del procedimento diagnostico; questo, oltre ad essere di grande aiuto al bambino, permetterà di mantenere ed incrementare la fiducia della famiglia e renderà possibile un attivo coinvolgimento nelle fasi successive di cura, in collaborazione con altri importanti specialisti dell'età evolutiva.

## **BIBLIOGRAFIA**

L.Latoni, G.M.Arduino, M.Gandione, F.Fioretto - Disturbi dello spettro autistico.Una guida per il Pediatra-Aress Reg.Piemonte maggio 2010.



## CHAT (Checklist for Autism in Toddlers): un'esperienza di collaborazione tra S.C. di NPI e PLS

**Ambito: diagnosi precoce**

Autori: Marina Caldognetto\*, Irene Aillaud\*, Orietta Sala\*, Raffaella Veglia\*, Mario Sandretto\*\*, Silvia Gambotto\*\*, Alessandra Martini\*, Luisa Cristaudi\*

\* S.C. NPI ASLTO4 Ivrea, Direttore d.ssa L. Cristaudi

\*\* Pediatri di Libera Scelta ASLTO4 Ivrea e Cuornè

### INTRODUZIONE

Grazie ad una collaborazione tra i Pediatri di Libera Scelta (PLS) e la Struttura Complessa (S.C.) di Neuropsichiatria Infantile (NPI) dell'ASLTO4 è stata sperimentata la scala CHAT come strumento di screening per i Disturbi Pervasivi dello Sviluppo (DPS) su un vasto numero di bambini. Il progetto ha previsto:

- 1) una fase di formazione all'applicazione della scala ed incontri di supervisione (2007-2008-2009),
- 2) somministrazione della scala CHAT in ambulatorio pediatrico ai bambini a 18 mesi (2008-2009),
- 3) invio dei bambini "a rischio" alla S.C. di NPI e feedback diagnostico ai PLS (2008-2009).

La formazione e la supervisione è stata svolta dalla S.C. di NPI con lezioni frontali, discussione di casi clinici e visione di due video esemplificativi, che sono stati realizzati nell'ambito del progetto, videoregistrando con un pediatra volontario la somministrazione della scala prima e dopo una seduta di supervisione.

La scala CHAT (Figura 1 e 2) è stata somministrata dai PLS ai bambini nati tra luglio 2006 e luglio 2008, nella finestra compresa tra 17 e 19 mesi di età, con l'indicazione a ripetere dopo 1 mese in caso di risultato indicativo di un rischio di qualsiasi grado ("Rischio grave"/"Rischio moderato"/"Rischio per altri disturbi"). Alla seconda somministrazione indicativa di un rischio, è stato concordato l'invio del bambino alla S.C. di NPI.

Il percorso diagnostico in NPI ha previsto una prima visita NPI e successivamente una valutazione più approfondita con l'applicazione degli strumenti standardizzati per la diagnosi dei DPS (in particolare: Autism Diagnostic Interview ADI-R, Autism Diagnostic Observation Schedule ADOS) e di altri strumenti valutativi in base ai protocolli in uso presso la S.C. di NPI.

### OBIETTIVI

Gli obiettivi attesi erano

- 1) applicazione al 70% dei bambini presi in carico
- 2) ridurre l'età media di invio alla S.C. di NPI con sospetto diagnostico (nel 2008 era di 2,8 anni)

### PROGETTO

Sono state compilate circa 1600 schede (> 70% dei bambini in carico).

Su 12 bambini inviati, 10 sono giunti alla visita NPI. Di questi, 3 hanno ricevuto una diagnosi principale di DPS (F84 all'ICD10), 3 di Disturbo di Linguaggio (F80), 1 di Sindrome ipercinetica (F90), 1 di Ritardo (F70), 1 di Follow-up per nascita prematura (Z03). Una bambina è risultata sana ma è stata occasione di riddiscussione dei criteri di invio con i pediatri, in quanto la positività ad una sola delle due sessioni non dovrebbe costituire criterio di invio ma andrebbe riveduta più approfonditamente da parte del pediatra (vedi Tabella 1).

In base alla categoria di rischio la scala ha dimostrato quanto sia predittiva per i DPS (diagnosi nella categoria F84 all'ICD10 per tutti i bambini con "Rischio grave") e comunque per altri disturbi (diagnosi diverse per i bambini con "Rischio moderato"/"Rischio per altri disturbi", vedi Tabella 1).

L'età media di arrivo dei bambini con diagnosi di DPS è risultata nettamente inferiore ai bambini giunti per altre vie, in quanto è stato possibile l'invio in epoca immediatamente successiva alla scala, ossia entro i 24 mesi.

N. CHAT	Diagnosi ICD10
1 Rischio grave	F84.0 Autismo infantile
2 Rischio grave	F84.0 F79 Autismo infantile e Ritardo non specificato
3 Rischio grave	F84.2 Sindrome di Rett
4 Rischio moderato	F90 QXX F90.1 Sindrome ipercinetica, Intelligenza ai limiti inferiori, Disturbo di linguaggio espressivo
5 Rischio moderato	F70 F80.1 Ritardo mentale, Disturbo di linguaggio espressivo
6 Rischio moderato	Z03 Follow-up per prematuranza
7 Rischio per altri disturbi	F80.0 Disturbo fonetico-fonologico del linguaggio
8 Rischio per altri disturbi	F80.0 Disturbo fonetico-fonologico del linguaggio
9 Rischio per altri disturbi	F80.0 Z60.9 Disturbo fonetico-fonologico del linguaggio, Bilinguismo
10 Rischio per altri disturbi?	sana

\* 3 insuccessi solo sull'osservazione del pediatra

Tabella 1: Resoconto delle diagnosi sui bambini inviati alla S.C. di NPI in relazione alla categoria di rischio individuata dalla scala

### CONSIDERAZIONI

A differenza di quanto si supponesse, la disponibilità delle famiglie alla prima somministrazione è stata totale, ma non tutte le famiglie hanno accettato di ripetere la scala dopo un mese. Peraltro, la ripetizione della scala ha dato nella maggioranza dei casi esito negativo. Su 12 bambini "a rischio", inoltre, solo per 10 i genitori hanno accettato di richiedere una visita NPI.

La somministrazione della scala ha comportato un tempo variabile da 5 a 15 minuti, dopo un periodo di circa un anno in cui i PLS hanno raggiunto una buona dimestichezza, modificando il setting dell'ambulatorio (materiale di gioco in studio) e la modalità di porsi con il bambino (osservazione del comportamento ed interazione diretta con il bambino, meno mediata dal genitore). Da parte del PLS è stato riconosciuto un arricchimento del loro lavoro, grazie alla realizzazione di una migliore rete con altri specialisti (NPI, psicologi) e ad una sensibilizzazione nel campo dei DPS.

Tra le criticità, è stato segnalato il rischio di un'eccessiva personalizzazione e di perdita di rigore nella somministrazione. La visione e discussione in gruppo dei video ha permesso di individuare alcuni "errori" (ad es. il PLS "facilitava" il bambino nella richiesta di indicargli l'oggetto porgendoglielo lui stesso) e di focalizzare alcuni punti cruciali, ossia l'importanza di cogliere l'orientamento dello sguardo nella valutazione dell'attenzione congiunta ("dov'è ...?", "oh guarda c'è un ...!") e del favorire la spontaneità nel gioco simbolico senza porsi eccessivamente come modello.

### CONCLUSIONI

Tenuto conto del notevole impegno da parte di diversi specialisti, si ribadisce l'utilità della scala CHAT in quanto, pur su un numero limitato di pazienti, ne è confermata la capacità di individuare in età precoce i soggetti a rischio di DPS e di altri disturbi dello sviluppo. Si segnala peraltro la necessità di una supervisione continua della sua applicazione, almeno in una fase iniziale di sperimentazione.

Figura 1: Esempio di scheda compilata



Figura 2: Chiedendogli "dov'è la palla?" il bambino guarda l'adulto e poi indica l'oggetto

## **Comunicazione della diagnosi e continuità assistenziale in età adulta: quale ruolo per il pediatra ?**

Giuseppe Maurizio Arduino, Centro Autismo e Sindrome di Asperger (CASA) - ASL CN1, Mondovì

La diagnosi rappresenta un momento fondamentale della presa in carico del bambino con un disturbo dello spettro autistico e del rapporto che il clinico instaura con la famiglia.

Molto è stato scritto circa l'importanza della diagnosi precoce e sugli strumenti che possono essere di supporto del clinico. E' stato inoltre dimostrato come sia fondamentale ascoltare il genitore che esprime preoccupazioni sullo sviluppo del bambino e come, in molti casi, le rassicurazioni del pediatra di fronte a queste preoccupazioni si rivelino infondate.

Un aspetto che è stato invece poco trattato riguarda il processo, comunicativo e relazionale, che si accompagna alla "restituzione" al genitore della diagnosi. Se consideriamo gli ultimi vent'anni, il momento della comunicazione della diagnosi è stato affrontato dal clinico con modalità molto diverse, a seconda della concezione che lo stesso clinico aveva dell'autismo e di quali proposte di trattamento erano disponibili. In particolare, due variabili hanno influenzato il modo con cui la diagnosi veniva comunicata ai genitori: la prima, riguarda la terminologia utilizzata, la seconda il tipo di trattamento ritenuto dal clinico come più adeguato. Entrambe le variabili erano a loro volta condizionate dalla concezione dell'autismo più diffusa, in un certo momento storico, tra i clinici.

Circa la prima variabile (la terminologia utilizzata), se consideriamo ciò che era di prassi circa venti anni fa, il termine "autismo" o "disturbo dello spettro autistico" (o Disturbo pervasivo/generalizzato dello sviluppo) non veniva pronunciato, se non nei casi più tipici, e raramente venivano utilizzate terminologie condivise, come quelle delle classificazioni internazionali ICD e DSM. Più spesso venivano utilizzate le terminologie di classificazioni diagnostiche di un certo autore, soprattutto di formazione psicoanalitica, o di un certo paese (per esempio la classificazione francese) e non era infrequente che specialisti diversi, nonostante avessero visto lo stesso quadro sintomatologico nel bambino, utilizzassero termini diversi per la diagnosi: molti bambini venivano diagnosticati con l'etichetta "psicosi", termine che poteva essere accompagnato da "infantile", "autistica", "simbiotica" e altri. Lo stesso quadro sintomatologico, da un altro specialista poteva essere invece definito "distorsione relazionale", "disarmonia evolutiva", "disturbo grave della relazione". La differenza terminologica portava il genitore a chiedere altri pareri, anch'essi formulati secondo la classificazione utilizzata dallo specialista di turno; questo percorso alla ricerca di una "diagnosi chiara" poteva durare anche anni e ritardava, in moltissimi casi, l'avvio di un intervento abilitativo. Ancora oggi non è raro incontrare genitori di adolescenti o di adulti che lamentano di non aver mai avuto una diagnosi "precisa".

Attualmente è invece consolidata la prassi di restituire la diagnosi utilizzando categorie diagnostiche condivise, come quelle dell'ICD10 o del DSM IV. Ciò, tuttavia, non mette al riparo dal rischio di indurre confusione nei genitori. Innanzitutto, la terminologia, pur facendo riferimento alle stesse classificazioni, può essere diversificata, a seconda delle traduzioni utilizzate: nel nostro paese convivono terminologie come "Disturbo generalizzato dello sviluppo", "Disturbo pervasivo dello sviluppo", "Disturbo Evolutivo Globale", "Disturbo da alterazione globale dello sviluppo psicologico" o "Disturbo dello spettro autistico", che definiscono esattamente lo stesso quadro diagnostico. Inoltre, viene ancora utilizzata la categoria di "tratti autistici" e in, qualche caso, compare ancora quella di "psicosi", soprattutto per diagnosticare bambini con un disturbo dello spettro autistico che hanno un discreto

funzionamento cognitivo e che, pur non avendo allucinazioni o deliri, presentano un'ideazione fantastica. In questo momento, sono poche le regioni italiane che hanno scelto di utilizzare una specifica codifica diagnostica per formulare la diagnosi (per esempio, in Emilia Romagna e Piemonte, sono attivi sistemi informativi che richiedono la codifica ICD10 della diagnosi). Anche questa prassi, tuttavia, se non si accompagna ad un'attenzione al processo relazionale e comunicativo che si attiva durante la restituzione della diagnosi ai genitori, rischia di essere meramente "burocratica" e non sempre aiuta i genitori a capire quali sono i problemi del bambino. Nella pratica clinica, capita ancora di incontrare genitori alla ricerca di una "diagnosi precisa" che portano una documentazione clinica (per esempio, una "diagnosi funzionale" rilasciata per poter chiedere l'insegnante di sostegno) dove è stata indicata la codifica ICD10 (per esempio, F84), accompagnata, o meno, dalla definizione "disturbo pervasivo dello sviluppo" (o da una simile). Si tratta di casi in cui il genitore pur avendo ricevuto una diagnosi scritta è *convinto* che non si sia ancora capito qual è il problema del bambino; e solo in pochissimi casi questa convinzione può essere definita una "resistenza alla diagnosi" (una sorta di rifiuto più o meno consapevole della diagnosi fatta dal clinico). Nella maggior parte dei casi ciò che è mancato, o che è stato poco efficace, è *il modo* con cui la diagnosi fatta è *stata restituita* ai genitori. Un osservatorio importante, per comprendere che cosa il genitore ha compreso della diagnosi fatta dallo specialista, è proprio quello del pediatra di famiglia, da cui il genitore in genere torna per comunicare l'esito della valutazione o della consulenza diagnostica. Il pediatra può, in questa occasione, farsi un'idea di *cosa si è portato a casa* il genitore della restituzione fatta dallo specialista, e valutare la necessità di chiarire ulteriormente al genitore l'esito della consultazione.

Una seconda variabile che interviene nel processo di restituzione della diagnosi è, come detto in precedenza, l'idea che lo specialista ha (e trasmette) del trattamento più appropriato per affrontare i problemi del bambino.

Se torniamo, per un momento, a quella che era la situazione una ventina di anni fa, il modello di trattamento prevalente, almeno nel nostro paese, era quello psicoanalitico, che vedeva ancora molto radicata l'idea che il disturbo fosse "relazionale" e che l'eziologia fosse principalmente psicogena. Il corollario di questa concezione era che il genitore doveva essere *oggetto di trattamento*, in quanto parte attiva del disturbo della relazione, e la terapia per il bambino doveva essere portata avanti lasciando i genitori *fuori dalla porta*. Attualmente, si condivide l'idea, fatta propria da tutte le Linee Guida internazionali, che il disturbo ha una base biologica e che i genitori devono essere coinvolti nel trattamento del bambino, come co-terapeuti. Il trattamento, inoltre, che in passato era soprattutto di tipo psicoterapico, è oggi di tipo abilitativo ed educativo e prevede interventi che coinvolgono gli adulti di riferimento del bambino, in primo luogo i genitori e gli insegnanti.

Il momento della restituzione della diagnosi deve essere visto come una fase importante del percorso di trattamento del bambino. La formulazione della diagnosi chiude una fase, quella del percorso diagnostico, ma ne apre un'altra, quella del trattamento. Una delle criticità maggiormente enfatizzata dalle associazioni dei genitori, anche in un momento storico come l'attuale in cui la diagnosi viene fatta in maniera più precoce e precisa rispetto al passato, riguarda proprio il difficile passaggio dal momento della diagnosi a quella del trattamento. Restituire una diagnosi di un grave disturbo dello sviluppo senza dare prospettive su come intervenire per favorire lo sviluppo del bambino e ridurre le conseguenze delle sue limitazioni, non è molto diverso dal diagnostica un male incurabile dicendo che *non c'è niente da fare*. Oggi sappiamo molte cose sull'autismo e sulle strategie per trattare le limitazioni che questo comporta e abbiamo anche a disposizione metodologie di trattamento validate che sono tanto più efficaci, quanto più precocemente vengono attivate. Il momento giusto per avviare questo percorso di trattamento è proprio quella della restituzione della diagnosi. Alcune variabili



possono ostacolare questo processo, per esempio il fatto che molti centri diagnostici non si occupano di trattamento e si limitano quindi, in molti casi, a comunicare la diagnosi e ad inviare il bambino al servizio territoriale più vicino. Questo “anello di congiunzione” tra diagnosi e trattamento può essere anch’esso garantito o reso più efficace dal pediatra. Ciò richiede però una conoscenza dei principi del trattamento e delle risorse disponibili sul territorio (esiste un centro pubblico territoriale esperto in autismo? Quali metodologie è in grado di attivare? ci sono altri soggetti privati o del privato sociale che possono essere una risorsa per il bambino e per la famiglia?).

La conoscenza, da parte del clinico, dell’eterogeneità dello spettro autistico e della “posizione” che quello specifico bambino occupa lungo lo “spettro”, è un’altra condizione importante per aiutare il genitore a comprendere il significato della diagnosi che è stata fatta e per orientarlo verso la forma di trattamento più adatta. E’ cioè importante che la diagnosi categoriale (Disturbo Autistico, Disturbo di Asperger, Disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato, ecc.) venga accompagnata da una *lettura dimensionale*, che aggiunge alla fredda codifica diagnostica, una visione del bambino con i suoi punti forti e le sue limitazioni. La restituzione della diagnosi nel caso di un bambino con un disturbo autistico ad alto funzionamento, che parla, sa leggere e scrivere a quattro anni, non potrà essere la stessa di quella fatta per un bambino con *la stessa diagnosi categoriale* (per esempio Disturbo Autistico), che presenta anche un ritardo mentale importante e, alla stessa età, non parla. La restituzione, cioè, deve prospettare ai genitori percorsi di trattamento differenti, con obiettivi differenti nei due casi dell’esempio. In entrambi i casi, il clinico dovrà essere *esplicito in positivo* e prospettare al genitore un intervento che punterà a migliorare aspetti che, soprattutto nei casi più gravi, potranno essere considerati poco rilevanti dal genitore: per esempio, se il bambino non parla, non indica, comprende poco le parole, il clinico dovrà da subito orientare il genitore a prestare la sua attenzione alla comunicazione non verbale del bambino e alle strategie per migliorarla, piuttosto che concentrarsi solo sull’assenza del linguaggio.

Il ruolo del pediatra, fondamentale in questa fase, potrà essere prezioso anche più avanti, nelle varie fasi del ciclo di vita del bambino e nel momento in cui, alla scadenza della fascia d’età di competenza, ci sarà il passaggio al collega di medicina generale. Il passaggio delle *consegne* tra pediatra e medico di medicina generale e la trasmissione sintetica della storia del bambino e della diagnosi, potrà favorire un passaggio graduale del soggetto con autismo, non più bambino, ai servizi per gli adulti.

## Genitorialità nell'autismo

Paola Venuti, Laboratorio di Osservazione e Diagnosi Funzionale, Dipartimento di Scienze della Cognizione e della Formazione- Università di Trento

Nel corso della presentazione si focalizzerà l'attenzione sul tipo di intervento che bisogna fare con i genitori di bambini con ASD per sostenerli nel loro compito educativo e per attivarli nell'averne degli scambi interattivi più efficaci con i figli.

Lo sviluppo psichico dei bambini con disturbo dello spettro autistico, come quello dei bambini con sviluppo tipico, è notevolmente influenzato dalla qualità dell'interazione con il genitore (Brinker, Seifer & Sameroff, 1994). Le ricerche condotte negli ultimi decenni nell'ambito della psicologia dello sviluppo e della psicopatologia hanno evidenziato il ruolo centrale delle relazioni genitoriali nello sviluppo del bambino. Alla costruzione di questa relazione concorrono differenti fattori, tra cui i più importanti sono:

1) il ruolo attivo del bambino nella relazione sin dalle fasi più precoci dello sviluppo; il bambino infatti ha alla partenza alcune sue predisposizioni a guardare intorno, a focalizzarsi principalmente sui visi umani, a piangere per richiedere la vicinanza del genitore, a sorridere, a vocalizzare per richiamare l'adulto e coinvolgerlo in scambi interattivi (Venuti, 2008).

2) Il ruolo bidirezionale dello scambio adulto-bambino. L'esperienza intersoggettiva è determinata dall'incontro tra alcuni aspetti del genitore e alcune predisposizioni strutturali del bambino (Meltzoff & Moore, 1977; Green et al., 1992; Stern, 1985; Maestro et al., 2005; Trevarthen, 1999) che sono sottoposti ad un'influenza reciproca. Da un lato il genitore, mostrando un'alta sensibilità nel cogliere le emozioni del figlio, capacità di sintonizzarsi con esse, di strutturare l'ambiente, ingaggia il bambino in comunicazioni interpersonali basate sulla condivisione degli affetti, dall'altro lato il bambino nasce con una struttura neurobiologica e psicologica che lo rende predisposto a partecipare a questi scambi, non solo rispondendo ai comportamenti materni, ma assumendo un ruolo attivo e innescando delle riposte nel genitore che risultano in sintonia con il suo stato mentale, attraverso comportamenti di imitazione, contatto oculare, vocalizzazione, capacità di rispettare i turni e di agire intenzionalmente (Emde, 1998; Stern, 1985; Tronick, 2003).

La ricerca internazionale degli ultimi anni, così come quella condotta presso il Laboratorio di Osservazione, Diagnostica e Formazione dell'Università di Trento, ha evidenziato che i genitori di bambini con ASD mostrano di posseder adeguate abilità di 'intuitive parenting', e di interazione con i loro bambini, ma siccome i loro bambini hanno un funzionamento alterato delle strutture neurobiologiche sono necessari modi diversi di stimolarli e attivarli per poter iniziare uno scambio interattivo con loro.

E' esemplificativo di ciò un nostro studio, che evidenzia che le frequenze fondamentali del pianto (ossia le frequenze di base del suono che vengono percepite come i "picchi" del pianto) diversamente da quanto accade nelle situazioni di sviluppo tipico, nei bambini con ASD non decrescono nel passaggio dal primo al secondo anno di vita. Inoltre, l'analisi degli episodi di pianto registrati in situazioni di vita familiare dimostrano come il pianto dei bambini con ASD, diversamente da quelli con sviluppo tipico o da disabilità intellettiva, si caratterizza per la presenza maggiore di grida e lamenti e un numero minore di pause (Esposito, Venuti, 2008, 2010). La presenza di tali alterazioni determina un pianto che risulta più stressante (Esposito, Venuti 2010) e poco comprensibile al caregiver spingendolo ad attivare riposte diverse di

consolazione da quelle usualmente utilizzate dai genitori di bambini con sviluppo tipico, infatti i genitori tendono a rispondere attivamente al pianto dei loro bambini e ad utilizzare prevalentemente la voce piuttosto che il contatto fisico (Esposito & Venuti, 2008).

In sintesi, come evidenzia la ricerca, la risposta genitoriale al pianto del bambino è influenzata oltre che da caratteristiche di personalità del genitore, da norme culturali (Miller and Barr, 1991) e soprattutto dalle caratteristiche morfologiche del pianto del bambino (Gustafson et al., 2000; Zeifman, 2003). A causa delle anomalie morfologiche degli episodi di pianto, si verrebbe a creare una sorta di circolo vizioso (Venuti, 2003; Venuti, Esposito, 2008) per cui le diverse qualità acustiche del pianto del bambino minano la comprensione degli stati di disagio da parte del caregiver che rischia di fornire risposte non adeguate a ridurre il disagio del bambino. Di conseguenza il caregiver non riesce a percepire il successo della sua azione con il bambino, e quindi comincia a sentirsi inadeguato e poco capace di soddisfare il proprio figlio. Come conseguenza di ciò le azioni innate di parenting potrebbero modificarsi o affievolirsi.

Da questa difficoltà a far funzionare l'intuitivo parenting' nasce la necessità di attivare un percorso che aiuti i genitori nel trovare nuovi modi di entrare in interazione con i figli con ASD cercando di mantenere sempre alto il livello di attivazione e condivisione affettiva. I genitori di bambini con sviluppo atipico presentano, inoltre, loro stessi un forte bisogno di essere seguiti e aiutati non solo nell'elaborazione della diagnosi e nella comprensione dei disturbi del loro bambino ma in modo particolare nella costruzione di modalità relazionali funzionali e piacevoli. Scopo dell'intervento che proponiamo è la promozione di un livello di intersoggettività nella diade che sia capace di fornire al bambino il tipo di esperienza relazionale di cui ha bisogno al fine di raggiungere le tappe di sviluppo nonostante i deficit neurobiologici che sottendono la patologia. L'intervento pertanto si propone non tanto la riduzione dei sintomi del bambino o la promozione di comportamenti più adeguati ma consentire ai bambini con sviluppo atipico la possibilità di stabilire rapporti empatici con il genitore e acquisire le abilità primarie di comunicazione significativa.

L'intervento si struttura in tre momenti principali:

**1- comunicazione della diagnosi:** è il momento stesso in cui può stabilirsi un'alleanza costruttiva ai fini del trattamento del bambino. La comunicazione della diagnosi deve seguire una serie di passaggi importanti da non dimenticare: a- spiegazione, con termini semplici e comprensibili della patologia. Chiarire bene il concetto di spettro autistico e delineare in maniera chiara tutte le competenze funzionali del soggetto; b- Chiarire bene il progetto terapeutico e riabilitativo; c- chiarire la possibile evoluzione della patologia, il significato degli interventi precoci, l'importanza del lavoro psico-educativo; d- chiarire il tipo di supporto che verrà offerto alla famiglia e offrire la disponibilità per sostenerli nei momenti di agitazione e ansia; e- predisporre degli incontri a tempi molto brevi per ridiscutere la diagnosi e iniziare i percorsi.

**2- intervento sull'interazione:** Il percorso centrato prevede cicli di circa 10-15 sedute da svolgersi settimanalmente con ognuno dei due genitori. Il setting non è strutturato, non vengono fornite richieste specifiche al genitore su cosa fare con il bambino ma si lascia che l'interazione si sviluppi in maniera libera in situazioni di gioco. Obiettivi primari dell'intervento sono l'aumento della sensibilità con cui il genitore coglie e risponde ai segnali del bambino; l'aumento della capacità di strutturazione dell'ambiente in modo da renderlo fruibile al bambino; la riduzione dei comportamenti che ostacolano i processi di esplorazione e autoregolazione; la riduzione degli affetti negativi quali noia, delusione, ostilità.

**3- intervento di supporto alla genitorialità:** ha come obiettivi principali il permettere al genitore di aumentare le sue capacità di riflettere sui comportamenti del proprio bambino, cogliendo gli stati mentali che si celano dietro le anomalie e bizzarrie di alcune sue manifestazioni; permettergli di costruirsi una rappresentazione del proprio bambino più

aderente alle sue reali difficoltà e abilità; e di costruirsi un'immagine di sé come genitore più competente. In sintesi l'intervento di supporto alla genitorialità ha come scopo il cambiamento delle rappresentazioni del genitore relative al bambino e al modo in cui si prende cura di lui.

L'intervento, si realizza in contemporanea con quello sull'interazione, e prevede una seduta ogni tre settimane della durata di un'ora e mezza per un periodo di almeno sei mesi con entrambi i genitori.

## **BIBLIOGRAFIA**

Brinker RP, Seifer R, Sameroff AJ. Relations among maternal stress, cognitive development, and early intervention in middle- and low-SES infants with developmental disabilities. *Am J Ment Retard.* 1994;98:463-80.

Meltzoff AN, Moore MK. Imitation of facial and manual gestures by human neonates. *Science.* 1977 198:74-8.

Green KP, Kuhl PK, Meltzoff AN, Stevens EB. Integrating speech information across talkers, gender, and sensory modality: female faces and male voices in the McGurk effect. *Percept Psychophys* 1991 50: 524-36.

Stern D. *The interpersonal world of the infant*, New York, Basic Books; 1985.

Maestro S, Muratori F, Cavallaro MC, Pecini C, Cesari A, Paziente A, Stern D, Golse B, Palacio-Espasa F. How young children treat objects and people: an empirical study of the first year of life in autism. *Child Psychiatry Hum Dev.* 2005 35:383-96.

Emde RN. Early emotional development: new modes of thinking for research and intervention. *Pediatrics.* 1998 102(5 Suppl E):1236-43.

**Tronick EZ.** Things Still To Be Done on the Still - Face Effect. *Infancy* 2003 4: 475-482

Esposito G, Venuti P. How is crying perceived in children with Autistic Spectrum Disorder? *Res Aut Spect Dis* 2008; 2,2:371-384.

Esposito G, Venuti P. Understanding early communication signals in Autism Spectrum Disorder: A study on perception of cry in toddlers, *J Int Dis Res* 2010; 54: 216-223.

Venuti P, Esposito G. Il pianto come indicatore precoce del disagio, *Inf Adol* 2008; 7,1:47-53.

Miller AR, Barr RG. Infantile colic. Is it a gut issue? *Pediatr Clin North Am* 1991 38:1407-23.

Gustafson, G., Wood, R., & Green, J. (2000). Can we hear the causes of infants' crying? In R. Barr, B. Hopkins, & J. Green (Eds.), *Crying as a sign, a signal, and a symptom* (pp. 8-22). London: Mac Keith Press.

Zeifman DM. Acoustic features of infant crying related to intended caregiving intervention. *Infant and Child Development* 2004;13:111-122.

Venuti P, Esposito G, Come piangono i bambini con disturbo dello spettro autistico? in *Psicologia Clinica dello sviluppo* 2007 11: 2:325-344