

# **SOCIETA' ITALIANA DI NEUROPSICHIATRIA DELL'INFANZIA E DELL'ADOLESCENZA**

## **LINEE GUIDA PER L'AUTISMO**

### **RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA**

COORDINATORE GABRIEL LEVI (ROMA)

ESTENSORI: PAOLA BERNABEI (ROMA), , ALESSANDRO FROLI (NAPOLI), SERENELLA GRITTANI (RIMINI),  
BRUNA MAZZONCINI (ROMA), ROBERTO MILITERNI (NAPOLI), FRANCO NARDOCCI (RIMINI).

## INDICE

|  |         |
|--|---------|
| Premessa   | pag. 3  |
| LINEE GUIDA PER LA DIAGNOSI E LA VALUTAZIONE     | pag. 9  |
| I. Criteri Diagnostici                           | pag. 9  |
| I.1. Suggerimenti Clinici                        | pag. 11 |
| I.2. Strumenti Diagnostici                       | pag. 20 |
| II. La Valutazione Clinica Globale               | pag. 24 |
| II.1. Incontri dedicati ai genitori              | pag. 24 |
| II.2. Incontri dedicati al bambino               | pag. 27 |
| III. Le Indagini Strumentali e di Laboratorio    | pag. 32 |
| IV. La Diagnosi Differenziale                    | pag. 33 |
| V. La Restituzione                               | pag. 36 |
| LINEE GUIDA PER LO SCREENING                     | pag. 38 |
| I. Età di Esordio dell'Autismo                   | pag. 38 |
| II. La Sorveglianza sullo Sviluppo               | pag. 39 |
| III. Invio ai Servizi di NPI                     | pag. 42 |
| LINEE GUIDA PER IL TRATTAMENTO                   | pag. 45 |
| I. Considerazioni Generali                       | pag. 45 |
| II. Il Panorama Internazionale                   | pag. 46 |
| II.1. Le Strategie di Intervento                 | pag. 46 |
| II.2. I Modelli di Presa in Carico               | pag. 49 |
| III. Suggerimenti Operativi per i Servizi di NPI | pag. 52 |
| III.1. Età Prescolare                            | pag. 54 |
| III.2. Età Scolare                               | pag. 63 |
| III.3. Età Adolescenziale                        | pag. 69 |
| IV. Farmacoterapia                               | pag. 70 |

## PREMESSA

Le conoscenze in merito al disturbo autistico si sono modificate in modo drammatico nelle ultime due decadi: il dibattito scientifico e culturale in tema di autismo si è sviluppato molto sia in termini di nuove acquisizioni, che di collaborazione e confronto tra Università, Servizi, Istituzioni e Famiglie, che su questa grave patologia tendono a finalizzare le loro iniziative. Tuttavia, a 60 anni dalla sua individuazione da parte di Leo Kanner (1943), persistono ancora notevoli incertezze in termini di eziologia, elementi caratterizzanti il quadro clinico, confini nosografici con sindromi simili, diagnosi, presa in carico, evoluzione a lungo termine.

In considerazione della complessità dell'argomento, per superare il disorientamento degli operatori coinvolti nella diagnosi e nella formulazione del progetto terapeutico ed evitare che ciò si ripercuota negativamente sui genitori e sulla tempestività ed efficacia del trattamento, è emersa negli ultimi tempi da parte della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile e Adolescenziale l'esigenza di elaborare delle Linee Guida condivisibili sul territorio nazionale. Le Linee Guida, in generale, consistono in una serie d'indicazioni, raccomandazioni e/o suggerimenti, che si pongono come punti di riferimento per genitori e/od operatori di vario livello (Medici di famiglia, Pediatri di base, Neuropsichiatri Infantili, Psicologi, Terapisti, Educatori ecc.). Tali indicazioni, raccomandazioni e/o suggerimenti sono ricavati facendo riferimento alla letteratura internazionale e possono riguardare uno specifico aspetto di una situazione patologica o per contro aspetti più generali.

Le Linee Guida rappresentano inoltre dei parametri di riferimento temporanei, destinati ad essere periodicamente modificati e aggiornati, sulla base dei progressi tecnologici e dell'avanzamento delle conoscenze scientifiche disponibili sull'argomento.

I parametri su cui si basa il presente lavoro sono rappresentati insieme da:

- ◆ una revisione delle proposte internazionali in tema di Linee Guida per l'Autismo e una sintesi delle raccomandazioni da esse emerse;
- ◆ una valutazione della letteratura nazionale e internazionale recente, rispetto alla quale sono stati presi in considerazione studi caratterizzati da un forte rigore metodologico;
- ◆ una elaborazione dei contributi di professionisti che attualmente operano in Italia, limitatamente alle opinioni largamente condivise.

---

Nel corso del presente Documento i “suggerimenti” che trovano maggior riscontro nell'esperienza internazionale, verranno segnalati con il seguente simbolo:

Sx

---

Le “Raccomandazioni, viceversa, vengono segnalate con il seguente simbolo:

Rx

## DEFINIZIONE DEL DISTURBO

L'Autismo è una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi tre anni di vita. Le aree prevalentemente interessate sono quelle relative all'interazione sociale reciproca, all'abilità di comunicare idee e sentimenti e alla capacità di stabilire relazioni con gli altri (Baird et al., 2003; Berney, 2000; Szatmari, 2003). L'Autismo, pertanto, si configura come una disabilità “permanente” che accompagna il soggetto nel suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del deficit sociale assumono un'espressività variabile nel tempo.

## EPIDEMIOLOGIA

L'autismo non presenta prevalenze geografiche e/o etniche, in quanto è stato descritto in tutte le popolazioni del mondo, di ogni razza o ambiente sociale. Presenta, viceversa, una prevalenza di sesso, in quanto sembra colpire i maschi in misura da 3 a 4 volte superiore rispetto alle femmine (Fombonne, 2003; Skuse, 2000; Yeargin-Allsopp et al., 2003).

Sulla base dei dati attualmente disponibili una prevalenza di 10 casi per 10000 sembra la stima più attendibile (Fombonne, 2003; Volkmar et al., 2004). Tale dato confrontato con quelli riferiti in passato ha portato a concludere che attualmente l'autismo è 3-4 volte più frequente rispetto a 30 anni fa (Fombonne, 2003; Yeargin-Allsopp et al., 2003). Secondo la maggioranza degli Autori (Fombonne, 2001; Baird et al., 2003; Prior, 2003), questa discordanza nelle stime di prevalenza sarebbe dovuta più che ad un reale incremento dei casi di autismo ad una serie di fattori individuabili in:

- ◆ maggiore definizione dei criteri diagnostici, con inclusione delle forme più lievi;
- ◆ diffusione di procedure diagnostiche standardizzate;
- ◆ maggiore sensibilizzazione degli operatori e della popolazione in generale;
- ◆ aumento dei Servizi (anche se ancora decisamente inadeguati alla richiesta, sia quantitativamente che qualitativamente).

## MECCANISMI EZIOPATOGENETICI

Le cause dell'Autismo sono a tutt'oggi sconosciute. La natura del Disturbo, infatti, coinvolgendo i complessi rapporti mente-cervello, non rende possibile il riferimento al modello sequenziale etiopatogenetico, comunemente adottato nelle discipline mediche: etiologia --> anatomia patologica --> patogenesi --> sintomatologia (Rapin, 2004). Va, inoltre, considerato che l'autismo, quale sindrome definita in termini esclusivamente comportamentali, si configura come la via finale comune di situazioni patologiche di svariata natura e con diversa etiologia (Baird et al., 2003). Per rimanere nell'ambito di una terminologia "medica", la etiologia, l'anatomia patologica e la patogenesi si pongono - per quel che riguarda l'autismo - come tre aree di ricerca ancora distinte, in quanto i rapporti causali fra di esse restano attualmente indefiniti.

Per cercare di leggere l'innomerevole letteratura dedicata all'argomento è utile far riferimento a queste tre aree di ricerca, all'interno delle quali i vari studi possono essere collocati. Tale aree possono essere indicate nel modo seguente:

1. i modelli interpretativi della clinica (= la patogenesi);
2. le basi neurobiologiche ( l'anatomia patologica);
3. i fattori causali (= l'etiologia).

### 1. MODELLI INTERPRETATIVI DELLA CLINICA

La prima area di ricerca è volta a definire le caratteristiche del funzionamento mentale di tipo autistico, da cui discendono i comportamenti che caratterizzano il quadro clinico.

Nel corso di questi ultimi anni le ipotesi interpretative che sembrano riscuotere i maggiori consensi, rientrano nei seguenti modelli:

- Teoria Socio-Affettiva
- Teoria della Mente
- Coerenza Centrale
- Funzioni Esecutive

**Teoria Socio-Affettiva.** La teoria socio-affettiva parte dal presupposto che l'essere umano nasce con una predisposizione innata ad interagire con l'altro (Hobson, 1993). Si tratta di un bisogno primario non inferito dalle esperienze, né condizionato o dettato da altri tipi di bisogni. E' un qualcosa che appartiene al corredo genetico del bambino, come patrimonio

della specie, e che viene definito con diversi termini, quali *empatia non inferenziale* (Hobson, 1989) o *intersoggettività primaria* (Trevvarthen et al., 2001). Peraltro, il neonato anche se molto attento agli stimoli sensoriali sembra mostrare una particolare predilezione per quelli di natura sociale (Dawson et al., 1998). Secondo la teoria socio-affettiva, pertanto, esisterebbe nell'autismo un'innata incapacità, biologicamente determinata, di interagire emozionalmente con l'altro. Tale incapacità, secondo una reazione a cascata, porterebbe all'incapacità di imparare a riconoscere gli stati mentali degli altri, alla compromissione dei processi di simbolizzazione, al deficit del linguaggio, al deficit della cognizione sociale.

**Deficit della Teoria della Mente.** Con il termine Teoria della Mente viene indicata la capacità di riflettere sulle emozioni, sui desideri e sulle credenze proprie ed altrui e di comprendere il comportamento degli altri in rapporto non solo a quello che ciascuno di noi *sente, desidera o conosce*, ma in rapporto a quello che ciascuno di noi pensa che l'altro *sente, desidera o conosce* (Baron-Cohen et al., 2000). Si tratta di un “modulo” cognitivo, che matura progressivamente nel tempo per realizzarsi intorno ai 4 anni. In particolare, nei primi anni di vita il bambino attraverso lo sguardo referenziale, l'attenzione condivisa e il gioco di finzione si approprierebbe della capacità di leggere progressivamente le emozioni, i desideri e le credenze, di sistematizzarli in un sistema di conoscenze e di giungere ad effettuare delle *rappresentazioni delle rappresentazioni* mentali degli altri (= *metarappresentazioni*).

Secondo questo tipo di approccio, l'autismo sarebbe legato ad un'incapacità del bambino di accedere ad una Teoria della Mente, rimanendo in una situazione di cecità mentale (Baron-Cohen, 1995). Il bambino autistico, cioè, sarebbe incapace di comprendere e riflettere sugli stati mentali propri ed altrui e, conseguentemente, di comprendere e prevedere il comportamento degli altri.

**Debolezza della Coerenza Centrale.** Il profilo cognitivo del bambino autistico permette di rilevare una serie di elementi caratterizzanti, rappresentati da:

- un'incapacità di cogliere lo stimolo nel suo complesso;
- un'elaborazione segmentata dell'esperienza;
- una difficoltà di accedere dal particolare al generale;
- una polarizzazione esasperata su frammenti di esperienza.

Tali elementi hanno indotto a formulare l'ipotesi di una Debolezza della Coerenza Centrale (Frith et al., 1994; Happé et al., 1996). La Coerenza Centrale va intesa come quella capacità di sintetizzare in un tutto coerente, o se si preferisce di sistematizzare in un sistema di conoscenza, le molteplici esperienze parcellari che investono i nostri sensi. Una “debolezza” in suddetta capacità porta il bambino autistico a rimanere ancorato a dati esperienziali parcellizzati, con incapacità di cogliere il significato dello stimolo nel suo complesso.

Un tale modello suggerisce che il funzionamento mentale di tipo autistico si caratterizza come uno stile cognitivo che investe non solo l'elaborazione degli stimoli sociali, ma più in generale di tutti i dati esperienziali (Happé, 1999).

**Deficit delle Funzioni Esecutive.** Con il termine di Funzioni Esecutive vengono indicate una serie di abilità che risultano determinanti nell'organizzazione e nella pianificazione dei comportamenti di risoluzione dei problemi (Pennington et al., 1996). Tali abilità sono rappresentate da:

- ◆ la capacità di attivare e di mantenere attiva, a livello mentale, un'area di lavoro, una sorta di scrivania mentale, sulla quale disporre tutti gli elementi pertinenti al compito in esame;
- ◆ la capacità di formulare mentalmente un piano di azione;
- ◆ la capacità di non rimanere rigidamente ancorati, nella formulazione della risposta, ai dati percettivi che provengono dal contesto;
- ◆ la capacità di inibire risposte “impulsive”;
- ◆ la capacità di essere attenti alle informazioni di ritorno, per correggere in base ad esse il piano inizialmente formulato;

- ◆ la capacità, infine, di spostare in modo flessibile l'attenzione sui vari aspetti del contesto.

Molti dei comportamenti autistici sarebbero l'espressione di un deficit di tali abilità: per esempio, l'impulsività, per l'incapacità di inibire le risposte inappropriate; l'iperselettività, per l'incapacità di cogliere il tutto senza rimanere ancorato al particolare; la perseverazione, per l'incapacità di ridirezionare in maniera flessibile l'attenzione (Ozonoff, 1997; Pennington et al., 1996). Anche tale modello, così come quello della Coerenza Centrale, individua nell'Autismo un deficit cognitivo di natura "generale" e non limitato all'elaborazione degli stimoli sociali (come ipotizzato, viceversa, dal Deficit della Teoria della Mente).

## 2. BASI NEUROBIOLOGICHE

Si tratta dell'area di ricerca volta ad individuare eventuali strutture anatomiche e/o circuiti disfunzionali coinvolti nella genesi del quadro clinico-comportamentale.

**Strutture anatomiche.** Gli studi morfologici del sistema nervoso centrale tramite tecniche di *brain imaging* non invasive, ottenute tramite TAC e RMN, hanno rilevato spesso anomalie in diverse strutture cerebrali, quali il cervelletto (Courchense, 1998; Kemper et al., 1998), il lobo frontale (Castelli et al., 2000; Schultz et al., 2003), il sistema limbico, con particolare riferimento all'amigdala e all'ippocampo (Baron-Cohen et al., 2000; Schultz et al., 2000; Courchense, 2001).

Attualmente sono sempre più numerosi gli studi di *neuroimaging* funzionale (RM funzionale, PET, SPECT) effettuati durante lo svolgimento di compiti linguistici o di *problem solving* sociale, che hanno permesso di identificare nei soggetti normali le strutture encefaliche coinvolte nella realizzazione di obiettivi mentali specifici (Anderson et al., 2003; Castelli et al., 2000; Dawson et al., 1998; Schultz et al., 2003). Diverse ricerche hanno permesso di rilevare che tali aree cerebrali in individui con autismo presentano spesso una minore attività. Tali studi, peraltro, cominciano a fornire elementi a supporto dei vari modelli formulati, permettendo di individuare le strutture anatomiche che sottendono le funzioni ipotizzate (Adolphs, 1999; Dawson et al., 1998).

**Neurotrasmettitori.** Si suppone, con una certa attendibilità, che anomalie quantitative o qualitative a livello recettoriale o nei neurotrasmettitori attivi nel sistema fronto-striatale, in particolare la serotonina, la dopamina, l'ossitocina e la vasopressina, possano essere coinvolte nel determinismo del disturbo autistico (Poustka et al., 1998; Volkmar et al., 2004).

Benché suggestivi, questi dati sono preliminari e richiedono ulteriori studi.

## 3. I FATTORI CAUSALI

E' l'area di ricerca che cerca di individuare i possibili fattori in grado di avviare la sequenza etiopatogenetica da cui in ultimo deriva il quadro comportamentale di tipo autistico.

**Gravidanza e periodo neonatale.** Qualsiasi condizione che interferisca con lo sviluppo del cervello può avere teoricamente effetti a lungo termine sulle funzioni sensoriali, linguistiche, sociali e mentali di un bambino, sì da determinare una sintomatologia autistica. Sono state, di volta in volta, chiamate in causa diverse situazioni, quali affezioni mediche interessanti la madre durante la gravidanza, problemi legati al parto o altri fattori ambientali. Allo stato, tuttavia, non è stata dimostrata alcuna significativa associazione fra una di tali *noxae* patogene e l'autismo (Gillberg et al., 1992). Peraltro, gli studi che sembrano indicare una maggiore incidenza di patologie perinatali in popolazioni di soggetti autistici rispetto a gruppi di controllo rinforzano l'ipotesi secondo cui i soggetti con disordini geneticamente determinati presentano una ridotta competenza a nascere, che li predispone ad una sofferenza pre- perinatale (Gillberg, 1992).

**Ereditarietà e geni.** Studi recenti sono fortemente suggestivi di una predisposizione genetica (per una *review* aggiornata vedi Volkmar et al., 2004).

Molte indagini familiari confermano un ruolo importante svolto dall'ereditarietà nel determinismo del disturbo autistico:

- ◆ i gemelli monozigoti hanno probabilità maggiori rispetto ai gemelli eterozigoti di essere entrambi affetti da autismo;
- ◆ i genitori di un bambino autistico hanno un rischio di avere un altro bambino autistico (ricorrenza), che risulta da 50 a 100 volte maggiore rispetto al rischio per la popolazione generale (prevalenza);
- ◆ alcuni membri della famiglia di soggetti con autismo presentano caratteristiche comportamentali simili, anche se più lievi;
- ◆ alcune condizioni patologiche ereditate geneticamente, come la Sindrome da X Fragile e la Sclerosi Tuberosa, si presentano spesso in comorbidità con l'autismo. Dal 3 al 25% di pazienti con Sindrome da X Fragile presenta anche autismo. La sindrome da X Fragile è stata trovata invece in sporadici casi nelle persone autistiche, prevalentemente negli individui di sesso maschile. Per quel che riguarda la Sclerosi Tuberosa, dal 17 al 60% di coloro che ne sono affetti sono anche autistici. Al contrario, gli individui con autismo presentano in una percentuale variabile fra lo 0,4 e il 3% anche Sclerosi Tuberosa; il tasso aumenta fino all'8-14% se è presente anche epilessia.

I riscontri epidemiologici su accennati hanno spinto diversi gruppi di ricerca ad individuare i geni coinvolti nel determinismo dell'Autismo. L'evidenza più forte che è emersa da tali ricerche è che non esiste "il gene" dell'Autismo, ma esistono piuttosto una serie di geni che contribuiscono a conferire una vulnerabilità verso la comparsa del disturbo (Bailey et al., 1996; Szatmari et al., 1998; Folstein et al., 2001).

I loci genici di maggiore interesse sono stati individuati sul cromosoma 7 (IMGSAC, 1998; CLSA, 1999; IMGSAC, 2001a), sul 2, sul 16 e sul 17 (IMGSAC, 2001b).

Nella prospettiva già suggerita, in rapporto alla quale il quadro clinico dell'autismo rappresenta la via finale comune di una serie di disordini neurobiologici di fondo (Baird et al., 2003; Rapin, 2004), è evidente che i geni implicati possono essere molteplici e di diversa natura. Va, pertanto, rivisto è il paradigma rigido di "un-gene-un-disturbo". Normalmente, infatti, nel complesso progetto di sviluppo dell'encefalo si coordinano una serie di geni con funzioni diversificate (attivazione, modulazione, inibizione), dalla cui interazione si realizza la trama morfo-funzionale preposta all'utilizzazione dei dati esperenziali e alla loro organizzazione in sistemi di conoscenza e di relazione. Da tale prospettiva discendono due considerazioni fondamentali. La prima riguarda il fatto che se più geni con effetti diversi sono comunque inseriti in un unico processo, il deficit di uno qualsiasi di loro può condurre allo stesso risultato: la vulnerabilità all'autismo. La seconda considerazione attiene strettamente al concetto di vulnerabilità e riguarda il ruolo fondamentale dell'ambiente nell'attualizzazione di tale vulnerabilità. Il ruolo dell'ambiente va, infatti, considerato sia nella sua capacità di incidere "direttamente" sul genotipo, condizionando il complesso meccanismo di interazione genica, sia "indirettamente", slatentizzando un assetto neurobiologico geneticamente inadeguato all'elaborazione e alla metabolizzazione degli stimoli normalmente afferenti al sistema nervoso centrale.

**Immunologia e Vaccini.** Sebbene si sia da tempo sviluppato un certo interesse sulle relazioni tra autismo e malattie autoimmunitarie, al momento attuale non ci sono evidenze che meccanismi immunologici possano causare o contribuire all'emergenza delle anomalie organiche riscontrate nell'autismo.

Recentemente è stata inoltre posta attenzione sull'ipotesi di una correlazione temporale stretta tra le vaccinazioni e la comparsa di alcuni comportamenti autistici (Wakefield et al., 1998). Allo stato attuale però non ci sono dati che indichino che un qualsiasi vaccino aumenti il rischio di sviluppare autismo o qualsiasi altro disturbo del comportamento (Parker et al., 2004).

## PROGNOSI

Il bambino con diagnosi certa di autismo cresce con il suo disturbo anche se nuove competenze vengono acquisite con il tempo. Tali competenze, tuttavia, sono “modellate” *da e sul* disturbo nucleare ed avranno comunque una qualità “autistica”.

La prognosi a qualunque età è fortemente condizionata dal grado di funzionamento cognitivo, che a tutt’oggi sembra rappresentare l’indicatore più forte rispetto allo sviluppo futuro.

I bambini che sviluppano il linguaggio entro i 5 anni sembrano avere prognosi migliore, ma occorre ricordare che il linguaggio, sia in comprensione che in produzione, appare anche esso fortemente condizionato dal livello di funzionamento cognitivo.

Studi di follow-up hanno evidenziato che un QI di 70 o più (almeno nei test non verbali), pur rappresentando un indicatore molto forte per un outcome positivo non protegge con certezza da uno scarso adattamento sociale in età adulta (Howlin et al., 2004).

Nel complesso, la particolare pervasività della triade sintomatologica e l’andamento cronico del quadro patologico determinano abitualmente nell’età adulta condizioni di disabilità, con gravi limitazioni nelle autonomie e nella vita sociale.

Al presente un’altissima percentuale (dal 60% al 90%) di bambini autistici divengono adulti non autosufficienti, e continuano ad aver bisogno di cure per tutta la vita.

In alcuni casi adulti autistici possono continuare a vivere nella loro casa, avvalendosi di un’assistenza domiciliare o della supervisione da parte di operatori, che si occupano anche di programmi incentrati sul rinforzo di abilità.

In alternativa c’è la possibilità di usufruire di strutture residenziali, che offrono non solo possibilità terapeutiche, ma anche opportunità dal punto di vista di organizzazione del tempo libero, attività ricreative, e addestramento a semplici forme di occupazione. Spesso però queste strutture contribuiscono ad isolare maggiormente gli ospiti, non favorendo un inserimento, seppur parziale, in contesti sociali.

Un numero molto minore di soggetti autistici (15-20%) è in grado di vivere e lavorare all’interno della comunità, con vari gradi di indipendenza.

Alcune persone con autismo possono arrivare a condurre una vita normale o quasi normale.



## LINEE GUIDA PER LA DIAGNOSI E LA VALUTAZIONE

La diagnosi di Autismo prevede un processo molto articolato e complesso, finalizzato a stabilire se il quadro comportamentale presentato dal bambino in esame soddisfa i criteri diagnostici definiti a livello internazionale per una diagnosi di questo tipo.

Le procedure suggerite per la formulazione della diagnosi di Autismo si inscrivono in una Valutazione Clinica Globale, la quale ha lo scopo di raccogliere le informazioni utili a “conoscere” il bambino nel suo complesso, la famiglia e l'intero contesto ambientale.

Considerando la natura del problema e, conseguentemente, la complessità dell'iter diagnostico vengono puntualizzati a livello internazionale alcune raccomandazioni critiche.

**R1** Nella raccolta dei dati necessari alla diagnosi e alla valutazione bisogna far riferimento a fonti di informazioni diversificate. Accanto, cioè, all'osservazione diretta del bambino, è particolarmente importante poter disporre di dati attendibili relativi al comportamento del bambino in svariati contesti (famiglia, scuola, attività del tempo libero).

**R2** Il processo diagnostico deve prevedere più incontri, sia per rispettare i tempi necessari all'effettuazione delle varie fasi del processo, sia per consentire ai genitori e al bambino di “familiarizzare” con l'ambiente e le figure dell'équipe.

**R3** La presa in carico diagnostica deve essere realizzata da una équipe, in cui siano rappresentate, oltre al neuropsichiatra infantile, le figure dello psicologo, del terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, del logopedista, dell'educatore.

**R4** Il neuropsichiatra infantile e tutte le altre figure che completano l'équipe devono aver maturato specifiche esperienze nell'ambito dei disturbi pervasivi dello sviluppo. In particolare, il neuropsichiatra infantile che coordina l'équipe deve aver familiarità con i criteri diagnostici comunemente adottati a livello internazionale e con gli strumenti di valutazione che su tali criteri sono stati elaborati.

### I. CRITERI DIAGNOSTICI PER LA DIAGNOSI DI AUTISMO

La diagnosi di Autismo viene attualmente formulata facendo riferimento ai criteri del Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM-IV-TR), redatto dall'*American Psychiatric Association* (APA, 2002).

La Tabella allegata riporta i criteri diagnostici del DSM-IV-TR (Tab. I).

Sulla base di tali criteri sono state elaborate una serie di Questionari, Interviste strutturate e Scale di valutazione standardizzate, ormai ampiamente utilizzate a livello internazionale con finalità diagnostiche.

Vengono di seguito descritti:

- ◆ I.1. i criteri diagnostici del DSM-IV-TR con alcuni suggerimenti operativi
- ◆ I.2. gli strumenti diagnostici

A. Un totale di 6 (o più) voci da (1), (2), e (3), con almeno 2 da (1), e uno ciascuno da (2) e (3):

- 1) compromissione qualitativa dell'interazione sociale, manifestata con almeno 2 dei seguenti:
  - a) marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti, che regolano l'interazione sociale
  - b) incapacità di sviluppare relazioni coi coetanei adeguate al livello di sviluppo
  - c) mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per es., non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse)
  - d) mancanza di reciprocità sociale o emotiva;
  
- 2) compromissione qualitativa della comunicazione come manifestato da almeno 1 dei seguenti:
  - a) ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compenso attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica)
  - b) in soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione con altri
  - c) uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o linguaggio eccentrico
  - d) mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo;
  
- 3) modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato da almeno 1 dei seguenti:
  - a) dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione
  - b) sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici
  - c) manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo)
  - d) persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti;

B. Ritardi o funzionamento anomalo in almeno una delle seguenti aree, con esordio prima dei 3 anni di età: (1) interazione sociale, (2) linguaggio usato nella comunicazione sociale, o (3) gioco simbolico o di immaginazione.

C. L'anomalia non è meglio attribuibile al Disturbo di Rett o al Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza.

Tab. I - Criteri diagnostici del Disturbo Autistico (dal DSM-IV-TR).

## I.1. SUGGERIMENTI CLINICI PER LA LETTURA DEI CRITERI DIAGNOSTICI DEL DSM-IV-TR

### CRITERIO A.1 = COMPROMISSIONE QUALITATIVA DELL'INTERAZIONE SOCIALE

- 1) compromissione qualitativa dell'interazione sociale, manifestata con almeno 2 dei seguenti:
- a) marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti, che regolano l'interazione sociale
  - b) incapacità di sviluppare relazioni coi coetanei adeguate al livello di sviluppo
  - c) mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per es., non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse)
  - d) mancanza di reciprocità sociale o emotiva;

L'interazione sociale si riferisce alla caratteristica propria del genere umano di condividere con l'altro - e più in generale con i membri della comunità - emozioni, interessi, attività e stili di comportamento propri del gruppo di appartenenza. Tale caratteristica, che assume la connotazione di un bisogno primario, si esprime con una serie di comportamenti "osservabili", che, tuttavia, variano nel corso dello sviluppo. Si passa, infatti, da comportamenti molto elementari, quali lo sguardo o il sorriso (propri del lattante) a comportamenti progressivamente più strutturati ed espliciti di ricerca dell'altro per condividere esperienze, interessi ed attività. In accordo al DSM-IV-TR, nell'Autismo è seriamente compromesso tale bisogno e, conseguentemente, risultano atipici i comportamenti ad esso correlati.

**S1** Anche se la compromissione qualitativa dell'interazione sociale accompagna il soggetto autistico nel corso di tutto il suo ciclo vitale, i comportamenti con cui essa si esprime variano necessariamente nel corso dello sviluppo.

• Nel corso del primo anno di vita, i comportamenti atipici che abitualmente indicano una compromissione qualitativa dell'interazione sociale sono essenzialmente rappresentati da: sguardo sfuggente; assenza di sorriso sociale; mancanza di atteggiamenti anticipatori quando si cerca di prenderlo in braccio (tendere le braccia); atipie del dialogo tonico (difficoltà a tenerlo in braccio); inadeguatezza dell'attenzione congiunta (difficoltà di richiamare la sua attenzione su un oggetto o un evento interessante) (Mundy et al., 1990; Tommasello, 1995; Mundy, 2003).

• Fra il secondo e il quinto anno di vita, la compromissione dell'interazione sociale si arricchisce di comportamenti sempre più espliciti e caratteristici. Il bambino "si aggira" fra gli altri come se non esistessero; tende ad isolarsi; quando chiamato "non risponde"; non richiede la partecipazione dell'altro nelle sue attività, né lo rende partecipe delle sue attività (richiamando, ad esempio, l'attenzione dell'altro su oggetti o eventi interessanti, ovvero portando o mostrando oggetti); utilizza l'altro in maniera strumentale per l'appagamento

delle esigenze del momento (il bambino, ad esempio, senza guardarlo negli occhi prende il braccio dell'altro e lo indirizza verso una cosa, che lui da solo non riesce a prendere). Quest'ultimo aspetto induce a tener ben presente che il rapporto interpersonale non è mai - o quasi mai - completamente assente: esso tuttavia è limitato sempre - o quasi sempre - a *richiedere* (qualcosa o qualche azione) e non a *condividere* (interessi, bisogni, emozioni) (Mundy, 2003).

• In epoche ancora successive (dal sesto anno di vita in poi), la compromissione dell'interazione sociale può continuare ad esprimersi con i comportamenti su accennati ovvero, in relazione al conseguimento di un adattamento formale all'ambiente, può assumere forme meno esplicite. In queste ultime situazioni, tuttavia, a fronte di un apparente adeguamento alle regole sociali, persiste uno scarso investimento della relazione con mancata individuazione dell'altro come figura privilegiata per condividere esperienze, interessi ed attività.

**S2** Nel complesso, le diverse modalità con cui può esprimersi la compromissione dell'interazione sociale hanno portato ad individuare tre profili (Wing, 1979):

- a. bambini inaccessibili, che si "tirano fuori" da qualsiasi rapporto sociale;
- b. bambini passivi, che tendono ad isolarsi, ma sono in grado di interagire quando adeguatamente sollecitati;
- c. bambini attivi-ma-bizzarri, che sono capaci di prendere l'iniziativa nell'interazione sociale, ma lo fanno in maniera inopportuna, enfatica ed inappropriata. Si tratta di quei bambini autistici, ad esempio, che non solo non rifiutano il contatto fisico, ma anzi lo ricercano attivamente, ma con modalità inappropriate, e spesso dispensano baci a persone viste per la prima volta o ad estranei.

**S3** I diversi profili segnalati - inaccessibile, passivo e attivo-ma-bizzarro - non variano solo da bambino a bambino, ma, in uno stesso bambino, possono alternarsi nel corso dello sviluppo (Wing, 1988). Ad esempio, un bambino completamente fuori della relazione può, nel corso dello sviluppo, adottare modalità di interazione di tipo pseudo-sociale; così come bambini che inizialmente sembrano collocarsi nella categoria dei passivi - capaci, cioè, di un'interazione quando adeguatamente stimolati -, possono in fasi successive dello sviluppo chiudersi completamente.

**R5** I comportamenti segnalati dal DSM-IV-TR non vanno considerati di per se stessi, ma solo quali segnalatori di un disturbo sottostante: la compromissione qualitativa dell'interazione sociale.

Peraltro, il termine "qualitativo", vuole indicare la necessità di non limitarsi a considerare la semplice presenza/assenza di un comportamento, quanto piuttosto di tener conto del reale piacere da parte del soggetto di condividere con l'altro esperienze, affetti ed interessi. Per esempio, la presenza del sorriso o l'avvicinarsi all'altro e ricercare il contatto fisico non sono criteri sufficienti per definire una *buona* qualità dell'interazione sociale; per contro, lo sguardo sfuggente la presenza di condotte di evitamento non sono di per se stessi comportamenti sufficienti per definire una *cattiva* qualità dell'interazione sociale, almeno nel

senso indicato dal DSM-IV-TR quale criterio diagnostico per il Disturbo Autistico.

### **CRITERIO A.2 = COMPROMISSIONE QUALITATIVA DELLA COMUNICAZIONE**

2) compromissione qualitativa della comunicazione come manifestato da almeno 1 dei seguenti:

- a) ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compenso attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica)
- b) in soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione con altri
- c) uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o linguaggio eccentrico
- d) mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo;

Tale criterio, anche se fa esplicito riferimento alla “comunicazione”, di fatto si riferisce a due distinte aree funzionali:

- A. la capacità di “capire” (in ricezione) e di utilizzare (in espressione) quei codici comunicativi che permettono all’individuo di entrare in un interscambio con l’altro;
- B. la capacità di accedere a giochi di finzione; la capacità, cioè, di riproporre in chiave ludica situazioni sociali vissute e mentalmente rielaborate.

#### **A. Incapacità di padroneggiare i codici della comunicazione.**

La “voglia” di comunicare, intesa come il piacere di rendere partecipe l’altro di un proprio interesse o di un proprio stato d’animo - che per definizione è carente nell’Autismo - appartiene di fatto al primo criterio (“Compromissione qualitativa dell’interazione sociale”).

La compromissione qualitativa della comunicazione espressa in questo secondo criterio fa piuttosto riferimento all’incapacità da parte del bambino autistico di appropriarsi di quei codici che *servono per* la comunicazione. Tali codici si riferiscono non solo al linguaggio verbale, ma anche alla componente posturo-cinetica (posture, sguardo, atteggiamenti mimici, gesti) e alla componente non verbale del linguaggio (intonazione, prosodia, pause): codici che normalmente assumono un’elevata valenza comunicativa, più ancora del significato veicolato dalla giustapposizione di parole in frase. Il deficit del padroneggiamento dei codici della comunicazione investe sia il versante ricettivo che quello espressivo: il bambino autistico non riesce a “capire” quello che gli altri vogliono comunicargli e, nello stesso tempo, non riesce a “farsi capire” (Prizant et al., 1987).

**S4** Anche se la compromissione qualitativa della comunicazione accompagna il soggetto autistico nel corso di tutto il suo ciclo vitale, le modalità con cui essa si esprime variano necessariamente nel corso dello sviluppo.

- Nel corso dei primi anni di vita, la compromissione della comunicazione si esprime con il mancato uso del linguaggio verbale e la “disattenzione” nei

confronti del linguaggio verbale degli altri (“non ci chiama per nome”, “non si volta quando chiamato per nome”, “non usa le parole per chiedere o indicare”, “non sta a sentire quando gli si chiede di fare qualcosa”). Peraltro, questo disinvestimento del linguaggio verbale non è compensato da modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica.

- I bambini che già nei primi anni di vita cominciano ad accedere a produzioni “verbali”, mettono comunque in evidenza atipie espressive rappresentate da gergolalie, ecolalia immediata, ecolalia differita, inversioni pronominali, stereotipie verbali. Tali atipie, oltre a rendere poco funzionali queste primitive forme espressive, testimoniano l’incapacità del bambino di “capire” il significato del linguaggio (l’inversione pronominale, per esempio, rappresenta l’incapacità del bambino di differenziare i pronomi; così anche, la ripetizione di una domanda rappresenta spesso una forma di risposta ecolalica, in cui il bambino non riesce a cogliere la forma interrogativa).

- Dopo il sesto anno di vita, il 50% dei casi riesce ad accedere al linguaggio verbale. Anche in questi casi, tuttavia, esso risulta qualitativamente inadeguato. Nel complesso, l’aspetto caratterizzante la compromissione del linguaggio è rappresentato dal mancato riconoscimento dell’altro come partner conversazionale. In questo senso vanno interpretati anche altri disturbi, quale quello di parlare di argomenti a lui favoriti senza preoccuparsi se interessino l’interlocutore o se siano pertinenti al discorso. Frequente è l’uso di frasi bizzarre, spesso associate in maniera illogica ad alcuni eventi (espressioni idiosincratice). Anche la perseverazione nel porre domande - a volte la stessa domanda - di cui conoscono perfettamente la risposta, denota la mancanza di interesse o del bisogno di condividere con chi ascolta un contesto più ampio di interazioni in cui entrambi, chi parla e chi ascolta, siano coinvolti in modo attivo. Per quel che riguarda, infatti, la componente non-verbale del linguaggio, raramente vengono usati quei gesti e quelle pantomime che solitamente accompagnano il messaggio verbale per arricchirne il significato. Sul piano del linguaggio di comprensione, vengono segnalati alcuni deficit molto particolari, quali l’incapacità di riconoscere i motti di spirito, i doppi sensi, le metafore e le locuzioni idiomatiche. Si tratta di difficoltà riconducibili al disturbo di una particolare area del linguaggio, la *pragmatica*, intesa come quell’area relativa alla capacità di definire le relazioni fra il linguaggio propriamente detto e chi lo usa, in rapporto agli scopi, ai bisogni, alle intenzioni e ai ruoli di chi partecipa alla conversazione. Ne deriva una comprensione cosiddetta letterale.

## **B. Deficit della capacità di giochi di finzione.**

Il gioco di finzione, inteso come la capacità del bambino di riproporre in chiave ludica situazioni sociali vissute e rielaborate, rappresenta una tappa obbligata nello sviluppo del bambino. Un gran numero di ricerche ha ormai confermato, soprattutto nei primi anni di vita, l’incapacità del bambino autistico di effettuare giochi di finzione (Baron-Cohen et al., 1996; Charman et al., 1997; Rogers et al., 2003).

**S5** Il gioco di finzione, anche normalmente, non segue un carattere del tutto-o-niente, ma presenta nel corso dello sviluppo una complessità progressivamente crescente (dal far finta di bere da una tazza vuota al far finta di

essere un “dottore” o altro). Pertanto, anche nell’Autismo, il fatto che un bambino di 2 anni non faccia un gioco di finzione (per esempio, far finta di mangiare una pappa inesistente), non significa che a 5 anni non lo possa fare. E’ vero, tuttavia, che questa attività sarà sempre atipica, in quanto: ipostrutturata rispetto alla normalità; limitata a solo alcune azioni, riprodotte peraltro in maniera “meccanica” e ripetitiva; priva di un reale piacere di condivisione con l’altro (Rogers et al., 2003).

**S6** In alcuni bambini autistici si rileva un’intensa attività immaginativa, espressa dalla riproposizione di scene vissute o viste in TV, che vengono mimate in tutti i dettagli. Tali attività non possono essere interpretate come “giochi di simulazione” o “di imitazione sociale”, in quanto sono caratterizzate da ripetitività, perseverazione e “dedizione assorbente”. Peraltro, tale caratteristiche inducono ad inserire queste attività nel terzo elemento della triade sintomatologica dell’Autismo (= Modalità di Comportamento, Interessi e Attività Ristretti, Ripetitivi e Stereotipati).

### **CRITERIO A.3 = MODALITÀ DI COMPORTAMENTO, INTERESSI E ATTIVITÀ RISTRETTI, RIPETITIVI E STEREOTIPATI**

A.3) modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato da almeno 1 dei seguenti:

- a) dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione
- b) sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici
- c) manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo)
- d) persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti;

Vengono inclusi in questo criterio tutti quei *movimenti*, quei *gesti* e/o quelle *azioni* che per la loro frequenza e la scarsa aderenza al contesto assumono la caratteristica di comportamenti atipici e bizzarri.

**S7** I punti (a) e (d) sembrano esprimere un’atipia sottostante comune. Il bambino autistico, cioè, presenta un interesse assorbente e perseverante che può riguardare diversi aspetti della realtà. L’interesse assorbente e perseverante, cioè, può riguardare la raccolta di stimoli provenienti dal proprio corpo (per esempio, guardarsi le mani o assumere posture bizzarre per le sensazioni che queste gli rimandano), ovvero, l’osservazione di particolari oggetti ed eventi (per esempio, oggetti che rotolano o particolari configurazioni percettive), o anche l’esecuzione di determinate attività più o meno elaborate e mentalizzate (per esempio, mimare una scena di un film o “sapere” tutto dei dinosauri) . Viene, pertanto, a configurarsi una sorta di *continuum*, da interessi poco elaborati ad attività molto strutturate: quello che va sottolineato è che cambiano gli interessi, ma l’Interesse inteso come stato partecipativo e dedizione assorbente non cambia. La diversa scelta degli “interessi” è probabilmente legata

ad una serie di fattori, quali: lo stile temperamentale; particolari caratteristiche dell'ambiente; l'età; l'entità della sintomatologia autistica; l'eventuale co-presenza e la gravità di un ritardo mentale associato.

**S8** Nel punto (b) rientra la ritualizzazione di alcune abituali routine quotidiane, quali il mangiare, il lavarsi, l'uscire, che devono svolgersi secondo sequenze rigide ed *immutabili*. Il bambino, ad esempio, al momento del pasto, può *aver bisogno* di mangiare sempre nella stessa stanza, nello stesso posto, con la stessa disposizione spaziale del piatto e delle posate; più spesso sono le caratteristiche del cibo che *devono* essere sempre le stesse, sia in termini di sapore che di aspetto (o sempre pastina o sempre formaggini o sempre surgelati di forma particolare). Questo bisogno di immutabilità - riferito dai genitori come espressione di un "carattere abitudinario" - si verifica anche nel gioco (disposizione di soldatini o di macchinine secondo un ordine che deve rimanere immutato), nella disposizione degli oggetti nella sua stanza (che deve essere sempre la stessa), nei percorsi da seguire nelle uscite o nell'attaccamento esasperato ad oggetti insoliti. Nel complesso, due aspetti particolari caratterizzano questo tipo di comportamenti: l'abilità del bambino di cogliere anche minime variazioni del *set* percettivo (accorgersi, ad esempio, che la disposizione dei soldatini è stata alterata o che il cibo ha una consistenza lievemente diversa) e le reazioni di profondo disagio quando ciò avviene. In effetti, è proprio questo profondo disagio - che, peraltro, si traduce in vivaci reazioni comportamentali di rabbia ed aggressività auto o eterodiretta -, che conferisce a queste abitudini il carattere di un rituale ossessivo-compulsivo.

**S9** Nel punto (c) rientrano i manierismi motori ripetitivi e stereotipati. Tali "comportamenti", anche se molto caratteristici, non sono tuttavia patognomonicamente, in quanto si riscontrano in diverse altre situazioni psicopatologiche, non autistiche (Bailey et al., 1996).

**R6** Anche se le atipie degli interessi e delle attività accompagnano il soggetto autistico nel corso di tutto il suo ciclo vitale, le modalità con cui esse si esprimono variano necessariamente nel corso dello sviluppo. Ciò che va tenuto presente è che, considerati nel loro complesso, i comportamenti inclusi in questo terzo criterio della triade sintomatologica dell'Autismo sembrano configurare un particolare funzionamento mentale, i cui elementi caratterizzanti sono rappresentati da una povertà di contenuti ideativi, dalla ripetitività di quelli presenti e da una scarsa flessibilità degli schemi mentali che risultano pertanto rigidi, perseveranti e poco modificabili "dall'esterno".

### **CRITERIO B = ETÀ DI ESORDIO**

B. Ritardi o funzionamento anomalo in almeno una delle seguenti aree, con esordio prima dei 3 anni di età: (1) interazione sociale, (2) linguaggio usato nella comunicazione sociale, o (3) gioco simbolico o di immaginazione.



Il DSM-IV-TR inserisce fra i criteri diagnostici un esordio prima dei 3 anni di vita, che si esprime con ritardi o atipie nelle aree dell'interazione sociale e/o della comunicazione e/o del gioco simbolico (APA 2002).

Per definizione, pertanto, il quadro clinico conclamato deve realizzarsi entro il 3 anno di vita. La comparsa dei primi segni e i sintomi tuttavia è spesso subdola e mal definita.

Anche se è impossibile datare con precisione l' "inizio" dell'Autismo, è possibile però definire, con l'aiuto dei genitori, l'epoca in cui l'espressività dei vari sintomi assume una rilevanza tale da permettere un inquadramento diagnostico in accordo ai criteri del DSM-IV-TR: facendo riferimento ai resoconti anamnestici di genitori di bambini autistici risulta che in oltre l'80% dei casi il quadro clinico dell'Autismo si è realizzata entro il 20° mese di vita.

**S10** I genitori sono le prime persone a rendersi conto, già nei primi mesi di vita, di un problema di sviluppo e, retrospettivamente, la maggioranza di essi ritiene che si sarebbe potuto fare una diagnosi di Autismo entro il 20° mese di vita. Tale rilievo, peraltro, è in linea con i dati comunemente riferiti in letteratura, in base ai quali il Disturbo Autistico è diagnosticabile all'età di 2 anni (Charman et al., 1997; Cox et al., 1999; Lord, 1995; Stone et al., 1999).

### **CRITERIO C = DIAGNOSI DIFFERENZIALE CON ALTRI DISTURBI PERVASIVI DELLO SVILUPPO**

C. L'anomalia non è meglio attribuibile al Disturbo di Rett o al Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza.

Il DSM-IV-TR inserisce il Disturbo Autistico in un più ampio gruppo di disturbi, i Disturbi Pervasivi dello Sviluppo. Si tratta di altre categorie che pur condividendo con il Disturbo Autistico alcune caratteristiche, se ne differenziano per altre. Tali differenze riguardano una diversa espressività dei sintomi della triade ovvero alcune caratteristiche clinico-evolutive. In particolare, il DSM-IV-TR include nei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo:

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

#### **Disturbo di Asperger**

Il Disturbo di Asperger, o Sindrome di Asperger, presenta quali elementi clinici caratterizzanti, che lo portano ad essere incluso nei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo:

- ◆ una compromissione qualitativa dell'interazione sociale, che il più delle volte si manifesta "attraverso un approccio sociale agli altri eccentrico ed unilaterale, piuttosto che attraverso l'indifferenza sociale ed emotiva" (APA, 2002);

- ◆ la presenza di schemi di comportamento, interessi ed attività ristretti e ripetitivi, che si esprimono soprattutto con una “dedizione assorbente ad un argomento o ad un interesse circoscritto, sul quale il soggetto può raccogliere una gran quantità di fatti o di informazioni” (APA, 2002).

Esso, pertanto, si differenzia dal Disturbo Autistico per:

- ◆ l’assenza nell’anamnesi di un ritardo del linguaggio. Il linguaggio, peraltro, all’epoca della consultazione, risulta ben sviluppato anche se “insolito per la fissazione dell’individuo su certi argomenti o per la sua verbosità” (APA, 2002);
- ◆ l’assenza nell’anamnesi di un ritardo dello sviluppo cognitivo. Il livello cognitivo, peraltro, all’epoca della consultazione risulta nella norma, anche se disomogeneo per una significativa prevalenza del Quoziente Intellettivo Verbale rispetto a quello di Performance;
- ◆ le caratteristiche dell’interazione sociale, che prevedono la “presenza di una motivazione a rivolgersi all’altro anche se ciò viene fatto in modo estremamente eccentrico, unilaterale, verboso e insensibile” (APA, 2002);
- ◆ le caratteristiche delle atipie nel repertorio di interessi ed attività. Mentre, infatti, nell’Autismo prevalgono i manierismi motori, l’attenzione circoscritta a parti di oggetti e il marcato disagio nei confronti del cambiamento, nel Disturbo di Asperger, in relazione anche al buon livello linguistico e cognitivo, prevale l’interesse nei confronti di argomenti sui quali l’individuo spende una gran quantità di tempo a raccogliere informazioni e fatti.

**S11** Il dibattito scientifico che ha accompagnato, e tutt’ora accompagna questa sindrome, suggerisce qualche prudenza nell’uso indiscriminato di una diagnosi di questo tipo (Volkmar et al., 2004). In realtà i criteri diagnostici prima elencati, non sempre permettono nella pratica clinica una diagnosi differenziale tra Disturbo Autistico ad alto funzionamento, il Disturbo di Asperger e il Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato (Szatmari, 2003; Walker et al., 2004).

### **Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza**

Il Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza (DDF), in fase di “stato” presenta le caratteristiche tipiche del Disturbo Autistico, da cui si differenzia esclusivamente per le modalità di esordio. Il DDF, infatti, è caratterizzato da uno sviluppo apparentemente normale nei primi due anni di vita. Successivamente a tale epoca si verifica una “perdita” di competenze socio-comunicative ed adattive precedentemente acquisite.

**S12** Anche se nella maggioranza dei casi di Autismo, la ricostruzione anamnestica permette di rilevare fin dalle prime fasi dello sviluppo segni e sintomi riferibili ad un disturbo dell’interazione e della comunicazione sociale, esiste una percentuale di casi variabile dal 20% al 25%, in cui i genitori riferiscono uno sviluppo apparentemente normale fino all’età di 18-24 mesi: Autismo con regressione (Baird et al., 2003). Considerando che anche nel DDF esistono casi in cui lo sviluppo precedente la “disintegrazione” non è stato veramente “normale”, la distinzione tra Autismo con regressione e Disturbo

Disintegrativo della Fanciullezza non è sempre netta, per la presenza di zone di sovrapposizione (Baird et al., 2003; Volkmar et al., 2004).

### **Disturbo di Rett**

Il Disturbo di Rett, o Sindrome di Rett, è un disturbo neurodegenerativo con etiologia definita (mutazione nel gene MECP2). Colpisce quasi esclusivamente le femmine ed esordisce tra i 6 e i 18 mesi, dopo un periodo di sviluppo normale. Il quadro clinico è caratterizzato da: una decelerazione della crescita del capo (non costante); atassia; tremori; perdita delle competenze prassiche e della coordinazione motoria; perdita delle competenze comunicative verbali e non verbali; perdita delle competenze interattive. Abituale è la presenza di alterazioni elettroencefalografiche.

A differenza dell'autismo:

- ◆ le mani sono interessate da tipiche stereotipie
- ◆ la manipolazione finalistica degli oggetti è praticamente assente
- ◆ i disturbi dell'interazione sociale sono generalmente transitori
- ◆ il quadro neurologico è più ricco e patognomonico

### **Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato**

La categoria del DPS-NAS viene comunemente usata nei casi in cui, pur se presenti disturbi riferibili all'interazione sociale, alla comunicazione e/o al repertorio di interessi ed attività (stereotipati e ristretti), il quadro clinico non assume caratteristiche qualitativamente definite e quantitativamente sufficienti per una diagnosi di autismo o di altri DPS.

Ne deriva una categoria residua, per la quale non sono stati ancora definiti i criteri diagnostici di inclusione (Buitelaar et al., 1998; Scheeringa, 2001; Tanguay, 2004; Volkmar et al., 2004; Walker et al., 2004).

### **ALTRI SINTOMI CARATTERISTICI, NON INCLUSI NEL DSM-IV-TR.**

Molto spesso il quadro clinico mette in evidenza comportamenti molto caratteristici, che non vengono, tuttavia, inclusi fra i criteri diagnostici del DSM-IV-TR, in quanto non patognomonici.

Abnorme risposta agli stimoli sensoriali. Molti bambini autistici, apparentemente "sordi" ai comuni suoni dell'ambiente, mostrano una particolare sensibilità nei confronti di alcuni stimoli uditivi (per esempio, sirene, cigolii, campanelli). Tali suoni scatenano nel bambino violente reazioni di panico, con tentativi di proteggersi (per esempio, coprirsi le orecchie con le mani). Risposte simili possono essere osservate anche nei confronti di particolari stimoli visivi (flash, luci intense, determinati oggetti) o di alcuni stimoli tattili. L'elemento caratterizzante questi vari comportamenti è quindi rappresentato sostanzialmente dalla tonalità emotiva di fondo che li accompagna, la crisi di panico. Essa è scatenata da stimoli di diversa natura, che, verosimilmente, per un disturbo percettivo assumono connotazioni emozionali aberranti.

Condotte autolesive. Diversi bambini autistici presentano condotte auto-aggressive, quali battere il capo contro la parete o colpirsi il capo con il pugno.

Tali comportamenti richiedono spesso misure terapeutiche attive e eticamente accettabili, perchè possono portare a seri traumi o automutilazioni.

Presenza di particolari abilità. Queste “isole di speciali competenze” possono riguardare la capacità di discriminare e riconoscere particolari stimoli visivi, un’eccezionale memoria per numeri o date, o un’inaspettata capacità di leggere e recitare interi brani.

Ritardo Mentale. Circa il 75% dei pazienti autistici presenta Ritardo Mentale (Rapin, 1998). Recentemente, l’estendersi del concetto di Disturbo dello Spettro Autistico ha determinato stime sensibilmente differenti: in particolare, la percentuale di Ritardo Mentale in bambini con Disturbo dello Spettro Autistico si sarebbe ridotta al 50% (Volkmar et al., 2004).

Epilessia. L’epilessia si verifica in circa il 30-40% dei casi. In un terzo dei casi l’epilessia insorge nei primi anni di vita, senza assumere caratteristiche particolari (Cohen et al., 2004). Nella maggioranza dei casi, le crisi insorgono in epoca adolescenziale ed assumono le caratteristiche delle crisi parziali complesse e tonico-cloniche generalizzate. Le forme di epilessia ad insorgenza nei primi anni di vita sollevano una serie di interrogativi circa la natura dei rapporti Autismo-Epilessia (Rapin, 1998). Per lo più, l’autismo e l’epilessia vengono considerati epifenomeni di un comune danno encefalico.

## I.2. STRUMENTI DIAGNOSTICI

Poiché la diagnosi di Disturbo Autistico è basata su parametri esclusivamente comportamentali risulta indispensabile, da un lato, riferirsi a situazioni di osservazione standardizzate e, dall’altro, adottare scale di valutazione opportunamente elaborate per il “comportamento” autistico.

Vengono di seguito riportati gli strumenti con significato diagnostico, maggiormente utilizzati a livello internazionale.

### **Childhood Autism Rating Scale (CARS) – (Schopler et al., 1988)**

E’ una scala di valutazione del comportamento autistico che permette di esplorare, raccogliendo informazioni in contesti vari e da fonti multiple, 15 aree di sviluppo: relazioni interpersonali, imitazione, affettività, utilizzo del corpo, gioco ed utilizzo degli oggetti, livello di adattamento, responsività agli stimoli visivi, responsività agli stimoli uditivi, modalità sensoriali, reazioni d’ansia, comunicazione verbale, comunicazione extra-verbale, livello di attività, funzionamento cognitivo, impressioni generali dell’esaminatore.

A ciascun’area viene assegnato un punteggio da 1 a 4 (1 = nella norma; 2 = lievemente anormale; 3 = moderatamente anormale; 4 = gravemente anormale per l’età). Per determinare il grado di anormalità nelle aree di sviluppo analizzate l’esaminatore deve considerare la peculiarità, la frequenza, l’intensità e la durata del comportamento considerato. La somma dei punteggi riportati in ciascun’ area può variare da 15 a 60 ed esprime il livello di gravità dell’autismo. La

maggioranza degli studi sembra fissare il cut-off a 30 per i bambini e a 27 per gli adolescenti (Mesibov et al., 1989).

Possono essere utilizzate a partire dai 2 anni di età. Richiedono circa 30 minuti per la somministrazione. E' importante un *training* per il loro utilizzo.

Le CARS sono state oggetto di numerosi studi che ne hanno dimostrato la consistenza interna (Schopler et al., 1980; Garfin et al., 1988; Sturmey et al., 1992), l'attendibilità fra operatori (Schopler et al., 1980; Sevin et al., 1991) e la validità (Teal et al., 1986; Mesibov et al., 1989; Sponheim et al., 1996; DiLalla et al., 1994; Eaves et al., 1993; Van Bourgondien et al., 1992; Pilowsky et al., 1998).

#### **Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) (Lord et al., 2000)**

Si tratta di uno strumento ampiamente diffuso per la diagnosi di autismo, complementare all'intervista strutturata per genitori (ADI-R). Inizialmente creati come strumenti per la ricerca, sono stati adattati per l'uso sistematico nella pratica clinica. L'ADOS è basata sull'osservazione diretta e standardizzata del bambino ed è strutturata in moduli che esplorano il comportamento sociale in contesti comunicativi naturali. I diversi moduli comprendono prove selezionate in base all'età e al livello linguistico.

Permette diagnosi entro lo spettro autistico sulla base dei criteri DSM e ICD. Adatto all'utilizzo a partire dai 2 anni (anche per bambini non verbali), fino all'età adulta. La somministrazione richiede 30-45 minuti, ma richiede *training* e procedure di convalida specifiche.

#### **Autism Diagnostic Interview - Revised (ADI-R) (Lord et al, 1994)**

Si tratta di uno strumento diagnostico per la valutazione del disturbo autistico, complementare all'ADOS. Consiste in un'intervista semistrutturata destinata ai genitori, basata su domande relative ai comportamenti appartenenti alla triade sintomatologica e al tipo di gioco. Fornisce un punteggio che permette diagnosi entro lo spettro autistico secondo i criteri diagnostici DSM e ICD. La somministrazione necessita di circa 1 ora e mezza e richiede *training* specifici e successive procedure di convalida.

#### **Autism Behavior Checklist (ABC) (Krug, Arid, Almond, 1980)**

Scala di valutazione del comportamento che fa riferimento a 57 comportamenti "problema", divisi in 5 categorie: linguaggio, socializzazione, uso dell'oggetto, sensorialità e autonomia, in base ai quali fornisce un punteggio. Si utilizza per bambini a partire dai 18 mesi. E' dotato di bassa sensibilità e non si mostra tanto utile come strumento diagnostico, quanto piuttosto come mezzo per la valutazione degli effetti dell'intervento terapeutico durante le verifiche periodiche.

#### **Gilliam Autism Rating Scale (GARS) (Gilliam, 1995).**

La Gilliam Autism Rating Scale (GARS) è una *checklist* per genitori basata sui criteri diagnostici del DSM IV e quindi gli items sono raggruppati in aree che valutano lo sviluppo sociale, la comunicazione e i comportamenti stereotipati. La GARS si è dimostrata uno strumento assai utile e di semplice applicabilità al fine di identificare il disturbo autistico, di focalizzare gli obiettivi degli interventi abilitativi ed educativi e di documentare i risultati degli interventi specifici attivati.

La GARS si è dimostrata uno strumento valido per favorire la comunicazione con i genitori proprio per la sua capacità di rappresentare, nel suo insieme di quesiti, i problemi concreti, quotidiani del bambino e la capacità del loro riconoscimento da parte dei familiari. La GARS può essere applicata dai diversi professionisti coinvolti sia nel processo diagnostico sia di programmazione e valutazione degli interventi abilitativi e educativi. L'ampia fascia di età cui la GARS (dai 3 ai 22 anni) è applicabile ne rafforza ulteriormente la sua utilizzabilità.

\*\*\*\*\*

In aggiunta agli strumenti appena citati, che hanno un significato "diagnostico", vanno raccomandate altre due scale che si pongono come strumenti di "valutazione", ormai ampiamente utilizzati: il *Psycho-Educational Profile* (PEP-R) e il *Vineland-Adaptive Behavior Scales* (VABS).

### **Psycho-Educational Profile (PEP-R) (Schopler et al., 1989).**

Si tratta di una scala di valutazione per bambini di età mentale dai 6 mesi ai 7 anni, che permette di ricavare indicazioni mirate all'ottenimento di un profilo di sviluppo dettagliato ed alla pianificazione di un programma di intervento specifico ed individualizzato. Occorrono 45-90 minuti per la somministrazione.

Le funzioni ed i comportamenti indagati sono: imitazione, percezione, motricità fine e grossolana, coordinazione oculo-manuale, livello cognitivo, relazione ed affetti, gioco ed interesse per il materiale, risposte sensoriali e linguaggio. Molti dei vantaggi correlati all'utilizzo dello strumento sono intrinseci alla stessa scala, ossia la presenza di materiale strutturato concreto ed attraente per il bambino, la flessibilità nella somministrazione, l'assenza di tempi cronometrati, il fatto che la maggior parte degli item non richiede capacità verbali. I livelli di valutazione sono insuccesso - riuscita - emergenza. I programmi d'intervento che conseguono si basano sulle capacità emergenti: le probabilità di successo di un simile piano educativo sono alte poiché l'apprendimento inizia ad un livello appropriato al singolo soggetto in esame. Inoltre, il totale dei comportamenti inusuali o disfunzionali è quantificato ed indica la gravità delle difficoltà comportamentali.

### **Vineland - Adaptive Behavior Scales (VABS) (Sparrow et al., 1984)**

Si tratta di un'intervista semi-strutturata, ritenuta in maniera unanime la migliore scala psicométrica che valuta il livello adattivo di un individuo, recentemente tradotta e tarata su una popolazione italiana. È somministrata da un operatore specificamente addestrato alla persona che meglio conosce il soggetto, applicabile dagli 0 ai 18 anni di età. Il comportamento adattivo (CA) indagato riguarda le attività che un soggetto deve compiere quotidianamente per essere sufficientemente autonomo e per svolgere in modo adeguato i compiti conseguenti al proprio ruolo sociale, così da soddisfare le attese dell'ambiente per un individuo di pari età e contesto culturale. Il livello adattivo è definito dalle performance tipiche e non dalle abilità: la VABS, dunque, misura le prestazioni e non le competenze. La premessa per il crescente interesse per il CA è la relativa incapacità di indici quali il QI di prevedere realisticamente la riuscita nella vita ed il grado di adattamento sociale degli individui in esame. Inoltre, il CA è un costrutto modificabile: un adeguato livello adattivo è l'obiettivo adeguato e da ciò

l'interesse della scala a fini diagnostici, ma anche come strumento utile alla programmazione di un intervento ed alla verifica della sua efficacia.

La scala è organizzata in 4 item: comunicazione (sub-item: linguaggio recettivo, espressivo, lettura/scrittura), socializzazione (sub-item: relazioni interpersonali, gioco e tempo libero, regole sociali), abilità di vita quotidiana (abilità personali, domestiche, di comunità), abilità motorie (fini e grossolane).

La scala possiede dimostrate validità ed affidabilità.

Recentemente è stato proposto una quantificazione del deficit sociale dei soggetti autistici attraverso il calcolo dell'ampiezza della discrepanza tra il punteggio standard della socializzazione alla VABS e l'età mentale. L'ipotesi di questi ricercatori è che le capacità adattive possano essere l'indice più predittivo di successo professionale e del livello di indipendenza raggiungibile da individui con autismo.

## II. LA VALUTAZIONE CLINICA GLOBALE

La valutazione clinica globale si riferisce a quell'insieme di procedure finalizzate a raccogliere dati utili a completare la conoscenza del bambino e a definire l'inquadramento nosografico del "caso". I dati che emergono, infatti, sono critici per:

- ◆ effettuare una diagnosi differenziale con altri disturbi mentali
- ◆ valutare la presenza in co-morbidità di altri disturbi mentali
- ◆ 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 dell'ambiente

Le fasi fondamentali del processo diagnostico si collocano in due principali aree:

- II.1. area degli incontri dedicati ai genitori
  - 1. per conoscerli e farsi conoscere
  - 2. per raccogliere i dati anamnestici
  - 3. per definire il quadro comportamentale attuale del bambino
  - 4. per definire il funzionamento adattivo attuale del bambino
- II.2. area degli incontri dedicati al bambino
  - 1. per l'esame obiettivo
  - 2. per l'esame neurologico
  - 3. per l'esame psichiatrico, con particolare riferimento a:
    - 1. ai comportamenti con significato diagnostico
    - 2. al livello cognitivo e linguistico
    - 3. allo sviluppo emotivo
    - 4. al profilo di sviluppo

### II.1. INCONTRI DEDICATI AI GENITORI

#### II.1.1. LA "CONOSCENZA" RECIPROCA

I colloqui con i genitori rappresentano un momento cruciale del processo diagnostico. Tali colloqui infatti, oltre a fornire informazioni critiche per la "conoscenza" del soggetto, permettono anche la "conoscenza" dei genitori, in termini di organizzazione dei ritmi familiari, atteggiamenti affettivo-pedagogici, e di strategie educative e terapeutiche messe in atto nei confronti dei disturbi del figlio

Questo processo di conoscenza dei genitori deve essere finalizzato a valutare le risorse "personali" (capacità di fronteggiare il disagio connesso al disturbo del figlio), "familiari" (caratteristiche del nucleo familiare, stato socio-economico, qualità delle relazioni intra ed interfamiliari) ed "ambientali" (disponibilità dei servizi sul territorio di residenza, aspetti culturali dell'area di appartenenza), cui riferirsi per la formulazione del progetto terapeutico.

Il processo diagnostico inteso come processo di conoscenza deve essere esteso alla coppia genitoriale e all'intero sistema famiglia. Ciò permette infatti di valutare la conoscenza che i genitori hanno del disturbo, il loro livello di consapevolezza sulla condizione del bambino e le risorse sia in termini emozionali che logistiche.



Gli incontri con i genitori si pongono anche come un momento che permette loro di conoscere l'équipe. Risulta pertanto particolarmente importante garantire una situazione interattiva che permetta loro di individuare l'équipe come un punto di riferimento costante anche nelle successive fasi di formulazione e realizzazione del progetto terapeutico.

## **II.1.2. L'ANAMNESI**

Nella raccolta dell'anamnesi risulta molto utile far riferimento a schemi di intervista opportunamente elaborati. E' inoltre consigliabile usare uno schema di anamnesi il più possibile condivisibile con altri Centri.

Per quel che riguarda il disturbo autistico, la ricostruzione anamnestica deve tener conto dei punti critici precedentemente riportati. In particolare:

### **II.1.2.1. ANAMNESI FAMILIARE**

- Consanguineità.
- Familiarità per disturbi di interesse neuropsichiatrico o altri disturbi che possono associarsi con una condizione di autismo:
  - ◆ presenza di autismo, difficoltà di interazione sociale o condizioni cliniche ad esso assimilabili. In merito a questo ultimo aspetto, particolare attenzione va riservata all'eventuale presenza nei fratelli e/o nei collaterali di stili comportamentali indicativi di uno scarso investimento della interazione e della comunicazione, o di interessi bizzarri per contenuto o ripetitività;
  - ◆ presenza di ritardi o disturbi di linguaggio, disturbi cognitivi, disturbi di apprendimento;
  - ◆ presenza di altri disturbi psichiatrici nosograficamente definiti, quali schizofrenia, disturbi ossessivo-compulsivi, sindrome di Tourette. Va in particolare approfondita la presenza di disturbi dell'umore, la cui associazione con l'autismo è stata più volte segnalata.
- Presenza di malattie genetiche o condizioni mediche conosciute. L'associazione dell'autismo con situazioni cliniche, quali la sindrome dell'X-fragile, la sclerosi tuberosa, rappresenta un riscontro possibile. Risulta inoltre importante segnalare qualsiasi altra associazione, anche con malattie "rare".

### **II.1.2.2. GRAVIDANZA, PARTO E PERIODO NEONATALE**

Le patologie legate alla gravidanza, al parto e al periodo neonatale non sembrano porsi come fattori eziopatogenetici, in quanto non presentano significative associazioni con l'autismo. Ciò non di meno un'attenta ricostruzione anamnestica può permettere di valutare l'eventuale presenza di segni indicativi di una patologia "intrinseca" del feto, quali un ridotto accrescimento intrauterino, un basso peso alla nascita, difficoltà di adattamento nell'immediato *post-partum*. Tali segni, infatti, esprimendo una scarsa competenza del prodotto del concepimento a crescere e a nascere possono essere indicativi di una patologia genetica e/o malformativa.

### **II.1.2.3. STORIA DELLO SVILUPPO**

La ricostruzione delle prime fasi dello sviluppo rappresenta un momento molto importante. Tale ricostruzione deve essere rivolta a definire non solo l'epoca e le modalità d'acquisizione delle principali tappe dello sviluppo psicomotorio (sviluppo posturo-cinetico, sviluppo delle competenze cognitive, sviluppo

comunicativo-linguistico, sviluppo sociale), ma anche le modalità di organizzazione delle principali funzioni di base (alimentazione, ritmo sonno-veglia, reattività/consolabilità) e la presenza di particolari caratteristiche del profilo temperamentale (molto attento/poco attento; irritabile/tollerante; molto “allegro”/poco “allegro; molto “curioso”/poco “curioso”).

#### **II.1.2.4. STORIA MEDICA**

Tale sezione dell’anamnesi è finalizzata a valutare se sono stati presenti segni e sintomi indicativi di una condizione medica conosciuta e/o di disturbi nosograficamente definiti.

Particolare attenzione va posta nell’esplorare l’eventuale presenza di crisi, condizioni suggestive di encefalopatia. Risulta inoltre consigliabile verificare se sono state presenti manifestazioni di natura allergica.

Nelle situazioni in cui il soggetto sia già stato preso in carico per situazioni morbose (diverse dal disturbo autistico), particolare attenzione andrà rivolta alla diagnosi formulata, all’esito delle indagini effettuate, agli interventi praticati e soprattutto ai risultati da essi conseguiti.

#### **II.1.2.5. ASPETTI RELATIVI AL DISORDINE ATTUALE**

Questa ultima parte dell’anamnesi riguarda la definizione dell’età e delle modalità di esordio dei segni e sintomi che hanno determinato la consapevolezza nei genitori di un “serio problema di sviluppo”. Nel caso in cui sia stato il pediatra a mettere in allarme i genitori segnalando comportamenti a cui loro non avevano dato eccessiva importanza, è necessario aiutare i genitori a ricostruire le modalità relazionali del bambino e i suoi stili di comunicazione, facendo riferimento ad esempi e a situazioni di vita quotidiana. Ciò rende i genitori maggiormente partecipi del processo diagnostico, consapevoli dell’eventuale irregolarità di determinati comportamenti e quindi disponibili ad un coinvolgimento “attivo” nel progetto terapeutico nel caso venga confermato il sospetto inizialmente formulato. La ricostruzione delle modalità di esordio del quadro deve prendere in considerazione non solo i sintomi precoci “specifici”, relativi, cioè, all’area dell’interazione e della comunicazione sociale, ma anche i sintomi “aspecifici” (difficoltà della suzione, ipereccitabilità, difficoltà dello svezzamento, disturbi del sonno) che nel loro insieme configurano un “disturbo della regolazione”, riferito con elevata frequenza nell’anamnesi del soggetto con disturbo autistico.

Particolare attenzione dovrebbe infine essere posta alla eventuale presenza di regressione e ai possibili eventi “stressanti” connessi in relazione temporale con l’insorgenza dei disturbi (malattie, incidenti, ospedalizzazioni, morte di uno dei genitori, bruschi cambiamenti ambientali, etc.).

#### **II.1.3. DEFINIZIONE DEL QUADRO COMPORTAMENTALE ATTUALE DEL BAMBINO**

Per ricostruire il quadro comportamentale del bambino è necessario integrare le notizie che i genitori “spontaneamente” forniscono con alcune domande specifiche, relative al modo di interagire del bambino con loro genitori e più in generale con gli altri, sul modo in cui si rivolge loro per chiedere o comunicare, sull’aderenza alle loro richieste o alle loro proposte di interazione, sui suoi interessi e sulle modalità con cui organizza le sue attività ludiche.

Per mettere in evidenza alcuni comportamenti “atipici” è necessario talvolta spiegare ai genitori le caratteristiche e il senso dei comportamenti che si cerca di approfondire, ricorrendo anche ad esempi.

**S13** In questa parte dell'esame va inserita la somministrazione di un'intervista strutturata con finalità diagnostiche. L'intervista maggiormente utilizzata a livello internazionale è l'*Autism Diagnostic Interview* (ADI-R). Molto utile risulta anche la *Gilliam Autism Rating Scale* (GARS). Le caratteristiche di entrambe le scale sono state precedentemente descritte.

#### **II.1.4. DEFINIZIONE DEL FUNZIONAMENTO ADATTIVO ATTUALE DEL BAMBINO**

Nella ricostruzione del quadro comportamentale del bambino vanno inoltre rivolte ai genitori domande specifiche che riguardano il livello adattivo, che si esprime attraverso le autonomie, le modalità di comunicare i suoi bisogni, la gestibilità nel quotidiano. Bisogna spesso aiutare i genitori a fornire dati attendibili, invitandoli, per esempio, a riferire una giornata-tipo e stimolandoli a riflettere su alcune situazioni "significative", quali il momento dei pasti, quello dell'addormentamento, gli incontri con altri bambini, le uscite, le visite a o da parte di amici o familiari.

**S14** In questa parte dell'esame va inserita la somministrazione di un'intervista strutturata che permetta di tradurre le informazioni in dati "misurabili". L'intervista maggiormente utilizzata è la *Vineland Adaptive Behavior Scales* (VABS), le cui caratteristiche sono state precedentemente descritte.

## **II.2. INCONTRI DEDICATI AL BAMBINO**

### **II.2.1. ESAME OBIETTIVO**

L'esame obiettivo è finalizzato a ricercare l'eventuale presenza di segni e sintomi riferibili a condizioni mediche nosograficamente definite, con particolare riferimento a quelle più frequentemente segnalate in associazione con l'autismo (sclerosi tuberosa, sindrome dell'X-Fragile, Ipomelanosi di Ito, etc.). Particolarmente importante è la misurazione di parametri auxologici, quali la statura, il peso e, soprattutto, il perimetro cranico (PC). Di riscontro frequente è un valore del perimetro cranico superiore al 90° percentile; questo dato può non essere presente alla nascita, ma evidenziarsi successivamente, con un'accelerazione del tasso di crescita tra i 2 e i 12 anni (Aylward et al., 2002). Circa il 25% dei bambini con disturbi dello spettro autistico presenta macrocefalia.

### **II.2.2. ESAME NEUROLOGICO**

L'esame neurologico standard, finalizzato a valutare l'integrità delle strutture nervose centrali e periferiche dovrà tener conto non solo dei sintomi "maggiori" (spasticità, distonie, atassia, paralisi, etc;), ma anche dei segni "minori" (*neurological soft signs*). Nell'ambito di questo ultimo tipo di segni rientrano rilievi aspecifici e di incerta definizione nosografica, quali strabismo, sfumate asimmetrie di lato dei riflessi o del tono, lievi ipercinesie coreiformi, incertezze nella coordinazione dinamica generale. Tali segni, oltre a rappresentare una testimonianza di una possibile disfunzione neurobiologica di fondo, si pongono

talvolta come utili elementi per una diagnosi differenziale (come nel caso della sindrome di Asperger, in cui la goffaggine motoria rappresenterebbe un sintomo considerato patognomonico o in quello della sindrome di Rett, in cui il disturbo della coordinazione dinamica generale e le manifestazioni parossistiche sono abituali).

### II.2.3. ESAME PSICHIATRICO

L'Esame Psichiatrico rappresenta una fase fondamentale del processo diagnostico e, nel caso specifico, la più importante.

S15

La metodologia dell'esame è quella abitualmente adottata in Neuropsichiatria Infantile e prevede le seguenti procedure: l'osservazione, il colloquio e la somministrazione di reattivi mentali standardizzati. Vengono di seguito riportati alcuni suggerimenti operativi.

1. **L'osservazione.** L'osservazione rappresenta la modalità privilegiata e spesso esclusiva nelle situazioni in cui il bambino è molto piccolo, non verbale e/o non disponibile ad un aggancio relazionale. Essa prevede due momenti: uno apparentemente non strutturato e l'altro strutturato (= seduta di gioco). L'osservazione non strutturata si riferisce al prestare particolare attenzione ai comportamenti del bambino e dei genitori dal momento in cui entrano nella sala da visita, fino a quello in cui si congedano. In effetti, la semplice osservazione, intesa nel senso di limitarsi a "guardare" il bambino, il suo modo di muoversi, di chiedere, di rispondere alle richieste dei genitori, di esprimere le sue emozioni, di rapportarsi all'altro e di rapportarsi all'oggetto, senza ricorrere a manovre direttive o invasive, permette di raccogliere la maggioranza delle informazioni utili per il "processo di conoscenza".

L'osservazione strutturata si riferisce, invece, all'organizzazione di uno spazio ludico, in cui vengono proposte situazioni-stimolo in grado di attivare comportamenti "misurabili". Le situazioni-stimolo da proporre variano in rapporto all'età e al livello di sviluppo. Per i bambini più piccoli, non verbali e/o con basso livello di sviluppo possono essere proposti: giochi senso-motori (rincorrersi-prendersi-nascondersi); giochi con la palla, macchinine o costruzioni; attività espressive con l'uso di matite o plastilina; giochi di finzione con miniature di bicchieri, piatti o bambolotti. Per bambini più grandi, verbali e/o con livello di sviluppo relativamente adeguato possono essere proposte situazioni-stimolo maggiormente strutturate, quali giochi di finzione di maggiore complessità simbolica (riproposizione di scene di vita quotidiana e drammatizzazioni) o giochi con regole.

Quanto più l'osservazione è *apparentemente* libera, in un contesto relazionale rassicurante, tanto maggiori saranno le possibilità espressive del bambino e, quindi, gli elementi che si riescono a cogliere. Il termine *apparentemente* viene sottolineato per indicare che, nell'organizzazione dell'osservazione, nulla è lasciato al caso o all'improvvisazione. In effetti l'esaminatore ha uno schema mentale ben preciso che lo guida. La stessa scelta di lasciare "libero" il bambino di agire e di interagire risponde ad uno specifico scopo, in accordo ad un protocollo predefinito.

2. **Il colloquio.** Il colloquio rappresenta la naturale integrazione dell'osservazione quando il bambino è in grado di interagire verbalmente. Per gli adolescenti verbalmente competenti esso diventa la modalità di elezione per condurre l'esame.

Il colloquio viene condotto in accordo ai suggerimenti comunemente adottati nell'esame neuropsichiatrico infantile, riassumibili nei seguenti punti:

- ◆ organizzare adeguatamente gli spazi in cui deve avvenire il colloquio
- ◆ favorire la libera espressione del soggetto, creando una dimensione relazionale in cui non si senta esaminato e, soprattutto, giudicato;
- ◆ evitare l'adozione di atteggiamenti direttivi, forzando il colloquio su tematiche che interessano l'esaminatore, ma non il bambino, o nei confronti delle quali egli sembra mostrare delle resistenze
- ◆ guidarlo ad esprimersi su alcune tematiche critiche, quali i rapporti con gli altri, i rapporti con i genitori, la scuola, la natura degli interessi e delle attività, le emozioni fondamentali (rabbia, felicità, tristezza, paura) e le situazioni in grado di attivarle.

3. **La somministrazione di reattivi mentali standardizzati.** Si riferisce agli "strumenti" abitualmente utilizzati in Neuropsichiatria Infantile per integrare l'esame psichiatrico del bambino. Come è noto, tali "strumenti" sono costituiti da prove selezionate in base a studi di validazione su ampi campioni di popolazione per una valutazione standardizzata. Essi vanno scelti in rapporto alle aree che si intendono approfondire, all'età del bambino e al suo livello di sviluppo.

### **II.2.3.1. VALUTAZIONE DEI COMPORAMENTI CON SIGNIFICATO DIAGNOSTICO**

Questa parte dell'esame prevede la valutazione di quegli aspetti che caratterizzano il comportamento autistico, così come definito dai criteri diagnostici del DSM-IV-TR:

- ◆ la compromissione qualitativa dell'interazione sociale;
- ◆ la compromissione qualitativa della comunicazione verbale e non verbale;
- ◆ le atipie del repertorio di interessi ed attività per contenuto o perseverazione.

Per i bambini più piccoli e/o non verbali la tecnica di valutazione è fondamentalmente rappresentata dall'osservazione (seduta di gioco). Risulta particolarmente importante annotare aspetti, quali:

- ◆ il modo in cui il bambino entra nella stanza, che può variare dal rifiuto manifesto, all'inibizione o alla completa disinibizione;
- ◆ il modo in cui investe lo spazio, che può esprimersi con la ricerca di uno spazio privilegiato in cui resta "confinato" o, al contrario, con un'attività motoria frenetica che lo porta a spaziare per tutta la stanza;
- ◆ il modo in cui esplora gli oggetti presenti nella stanza, che può variare da una completa indifferenza, ad una manipolazione afinalistica o ad un uso ritualizzato;
- ◆ il modo in cui reagisce alla presenza dell'altro, che può essere caratterizzato da una completa indifferenza, da reazioni di evitamento o da una viscosità indiscriminata;
- ◆ il modo in cui risponde alle richieste dell'esaminatore, che può variare da un'apparente disponibilità ad interagire, ad un'aderenza passiva o a un completo rifiuto;
- ◆ le finalità preferenziali della comunicazione, che risulta generalmente di tipo richiestivo (= rivolgersi all'altro per ottenere qualcosa) e mai - o quasi mai - di tipo dichiarativo (= richiamare l'attenzione dell'altro per condividere un comune fuoco di interesse);
- ◆ il modo in cui comunica i propri bisogni, che può variare da segnalatori poco differenziati (gridare, esprimere malessere, accentuare condotte

stereotipate) a comportamenti più espliciti (prendere la mano dell'altro e dirigerla *per*), fino a gesti funzionali (indicare)

- ◆ gli interessi e le attività prevalenti, che possono essere rappresentati da manierismi motori stereotipati e/o dedizione assorbente a particolari attività e/o interessi bizzarri.
- ◆ il modo in cui reagisce al cambiamento, che può variare da un'accentuazione di manierismi motori stereotipati a manifestazioni esplicite di rabbia o a situazione di angoscia

Per i bambini in grado di interagire verbalmente l'osservazione va integrata con il colloquio, nell'ambito del quale andranno in particolare valutati aspetti, quali:

- ◆ l'iniziativa nello scambio verbale, che può essere assente o per contro "eccessiva"
- ◆ la presenza di contenuti ideativi perseveranti, che possono esprimersi in rapporto al livello cognitivo e linguistico con espressioni verbali semplici o con periodi articolati e complessi incentrati su un'unica tematica;
- ◆ la coerenza delle risposte, che può essere qualitativamente valida, ma quantitativamente limitata a risposte molto sintetiche, spesso monosillabiche. Per contro, può rivelarsi un'aderenza alle domande scarsa o nulla, con pseudo-risposte che ripropongono tematiche perseveranti
- ◆ anomalie nell'alternanza dei turni, che sottende uno scarso riconoscimento dell'altro come partner conversazionale
- ◆ la pragmatica, che può essere più o meno alterata, fino ad arrivare alla completa incapacità di padroneggiare le componenti non verbali del linguaggio
- ◆ alterazioni della prosodia, dell'intonazione e/o del ritmo dell'eloquio
- ◆ la presenza di stereotipie verbali

**R7** Nessuno degli "aspetti" appena elencati è da solo sufficiente per formulare una diagnosi di autismo. Questo è uno dei motivi per cui viene raccomandato l'uso degli strumenti standardizzati con significato diagnostico precedentemente descritti: in particolare l'ADOS-G, le CARS e l'ABC. Tali strumenti, infatti, "combinano" i vari aspetti elencati per esprimere un punteggio su cui formulare il giudizio diagnostico.

**R8** La diagnosi finale, comunque, non può essere formulata con il solo riferimento ad un punteggio, ma deve essere basata sul giudizio clinico di un neuropsichiatra infantile esperto, che sappia cioè integrare tale punteggio con tutti gli elementi che derivano dalla valutazione diagnostica generale.

### **II.2.3.2. VALUTAZIONE DELLE COMPETENZE COGNITIVE E LINGUISTICHE**

Si tratta di un'area importante, ma complessa, che va valutata in accordo alla metodologia prevista in Neuropsichiatria Infantile.

Per quel che riguarda le competenze cognitive, la valutazione prevede non solo il calcolo del QI totale, ma più in generale la definizione del profilo cognitivo del soggetto. In particolare, oltre al livello cognitivo globale, andranno valutati i fattori che concorrono a determinarlo, quali attenzione, memoria, abilità visuo-percettive-motorie e competenze prassiche. Particolarmente importante risulta

anche la definizione delle modalità senso-percettive privilegiate e delle strategie preferenzialmente utilizzate per la risoluzione dei problemi.

Per quel che riguarda le competenze linguistiche, è necessario procedere alla valutazione di tutte le componenti del linguaggio (fono-articolatoria, grammaticale, semantica, pragmatica), in espressione e in ricezione.

Quando la disponibilità relazionale del soggetto lo permette, vanno utilizzati i reattivi mentali standardizzati comunemente usati in Neuropsichiatria Infantile, scelti sulla base dell'età cronologica e del livello di sviluppo del bambino.

Nelle situazioni in cui è impossibile l'uso di tali scale per l'esistenza di una particolare compromissione delle funzioni adattive o per l'impossibilità di favorire momenti di interazione e scambio, l'osservazione *apparentemente* libera del soggetto può permettere di cogliere nel suo comportamento alcune strategie risolutive di problemi, indicative del livello di sviluppo (permanenza dell'oggetto, uso di mezzi per il raggiungimento di uno scopo, abilità prassico-costruttive, capacità rappresentative, etc.). Tali dati, unitamente ad altre domande rivolte ai genitori, possono essere comunque riportate su scale di valutazione che permettono di fornire un livello di sviluppo del bambino.

La valutazione del livello cognitivo e linguistico risulta determinante per:

- ◆ la diagnosi differenziale con gli altri disturbi pervasivi dello sviluppo (per esempio, nel Disturbo di Asperger il livello cognitivo e quello linguistico sono per definizione nella norma)
- ◆ la diagnosi differenziale con altre disabilità evolutive (per esempio, con il Ritardo Mentale che può talvolta facilitare comportamenti che solo apparentemente sono ascrivibili ad un Disturbo Autistico, o con Disturbi Specifici del Linguaggio, che soprattutto nelle prime fasi di sviluppo possono tradursi in modalità relazionali atipiche);
- ◆ la presenza in co-morbidità di un Disturbo Autistico e di Ritardo Mentale e/o di un Disturbo Specifico del Linguaggio;
- ◆ la formulazione del progetto terapeutico (per esempio, nella scelta degli obiettivi dell'intervento e delle strategie utili per il loro conseguimento il livello cognitivo risulta determinante)
- ◆ previsioni di carattere prognostico (per esempio, una serie di ricerche sembra indicare che un buon livello linguistico e, soprattutto, cognitivo è significativamente correlato con una migliore prognosi sociale)

### **II.2.3.3. VALUTAZIONE DELLO SVILUPPO EMOTIVO**

Questa area si riferisce alla valutazione della tonalità emotiva che si associa ai comportamenti del soggetto. Particolare attenzione andrà rivolta alla gamma delle emozioni presentate dal soggetto, alla capacità che egli ha di modularle e alla congruenza degli stati emotivi con la situazione.

Per i bambini più piccoli e/o non verbali, tali aspetti andranno valutati mediante l'osservazione, facendo riferimento a:

- ◆ espressioni mimiche
- ◆ atteggiamenti posturali
- ◆ livelli di attività motoria
- ◆ comportamenti aggressivi auto- e/o etero-diretti
- ◆ stereotipie

In particolare andranno valutate le variazioni di tali segnalatori in condizioni di base e in situazioni emotivamente cariche, rappresentate, ad esempio, dal cambiamento o da frustrazioni reali o vissute come tali.

Particolarmente importante risulta anche la valutazione del grado di consolabilità, intesa come la possibilità di calmare il bambino e di riportarlo a forme di comportamento maggiormente aderenti al contesto.

Nei bambini in grado di interagire verbalmente, il colloquio dovrà prevedere domande relative alle emozioni di base e alle situazioni in grado di attivarle.

Se l'età cronologica e il livello di maturità del soggetto lo consentono, andranno utilizzati gli usuali test proiettivi strutturati, tematici e grafici.

La valutazione dello sviluppo emotivo risulta determinante per:

- ◆ la diagnosi differenziale con quadri psicopatologici, in cui la scarsa modulazione degli stati emotivi si pone come l'elemento caratterizzante, mentre le difficoltà relazionali e comunicative sembrano "secondarie" (per esempio, il Disturbo Reattivo dell'Attaccamento);
- ◆ la presenza in co-morbilità di un Disturbo Autistico e di altri quadri psicopatologici;
- ◆ la formulazione del progetto terapeutico (per esempio, nella scelta degli obiettivi dell'intervento e delle strategie utili per il loro conseguimento lo sviluppo emotivo risulta determinante)
- ◆ previsioni di carattere prognostico (per esempio, una persistente scarsa modulazione degli stati emotivi può rappresentare un fattore di rischio in epoca adolescenziale e, più in generale, sulle possibilità di adattamento all'ambiente)

#### **II.2.3.4. VALUTAZIONE DEL PROFILO FUNZIONALE**

In aggiunta ai dati forniti dai genitori risulta particolarmente importante valutare direttamente le aree di forza e le aree di debolezza del bambino in alcune attività della vita quotidiana. In effetti, questa valutazione risulta critica in fase di TRATTAMENTO, per costruire sul profilo rilevato un programma abilitativo personalizzato. Ciò non di meno, anche in fase diagnostica tale pratica risulta particolarmente utile, sia per completare la "conoscenza" del bambino, sia per disporre di dati utili di riferimento per valutare nei periodici controlli l'andamento generale del percorso di crescita del soggetto.

**S16** In questa parte dell'esame va inserita la somministrazione di un'osservazione strutturata che permetta di tradurre le informazioni in dati "misurabili". L'osservazione maggiormente utilizzata è il Psycho-Educational Profile (PEP-R), le cui caratteristiche sono state precedentemente descritte.

### **III. INDAGINI STRUMENTALI E DI LABORATORIO**

La diagnosi di autismo è basata su criteri esclusivamente comportamentali: non esistono pertanto indagini strumentali e/o di laboratorio con significato diagnostico, né un *marker* che identifichi il disturbo.

Vanno tenute in considerazione le seguenti indicazioni:



θ le **indagini audiometriche** (esame audiometrico comportamentale, potenziali evocati uditivi, ABR) vanno effettuate in tutti i casi (Filipek et al., 2000);

θ le **indagini genetiche** (analisi del cariotipo ad alta risoluzione, analisi del DNA), vanno effettuate quando ricorre almeno una delle seguenti situazioni:

- ◆ familiarità per definite condizioni genetiche;
- ◆ presenza di un ritardo mentale ad eziopatogenesi sconosciuta;
- ◆ presenza di tratti dismorfici e/o di malformazioni a carico di vari organi ed apparati;
- ◆ necessità di una consulenza, allargata alla famiglia, in vista di una nuova gravidanza.

θ le **indagini metaboliche** vanno effettuate quando ricorre almeno una delle seguenti situazioni:

- ◆ familiarità per definite patologie metaboliche;
- ◆ presenza nell'anamnesi personale di episodi di letargia, di vomito ciclico o di crisi epilettiche ad insorgenza precoce;
- ◆ presenza di un ritardo mentale ad eziopatogenesi sconosciuta;
- ◆ presenza di tratti atipici, dismorfici o altra evidenza di specifici difetti metabolici.

θ l'**EEG** va richiesto quando ricorre una delle seguenti situazioni:

- ◆ presenza di crisi epilettiche clinicamente manifeste;
- ◆ presenza di episodi parossistici di dubbia natura;
- ◆ presenza di una storia di "regressione" del linguaggio;

θ le **neuroimmagini** (TC cranio, RM encefalo) non hanno indicazioni per una effettuazione routinaria, dal momento che non si è finora trovata alcuna associazione specifica a anomalie strutturali cerebrali e autismo. Anche in presenza di macrocefalia, non è indicato l'utilizzo di tecniche di *neuroimaging*, a meno che non siano presenti contemporaneamente tratti dismorfici o segni neurologici focali. Tecniche di *neuroimaging* funzionale (RM funzionale, PET, SPECT) sono attualmente utilizzate solo come strumenti di ricerca.

θ indagini per le **intolleranze alimentari** vanno effettuate in presenza dei sintomi che possono suggerire una situazione di questo genere;

θ **altri tipi di indagini** andranno programmate in rapporto ad indicazioni derivanti dall'Esame Clinico, suggestive di quadri patologici associati in comorbidità, per i quali le indagini rappresentano un elemento di conferma diagnostica. Andranno, inoltre, tenute in considerazione particolari notizie riferite dai genitori nell'Anamnesi relative a comportamenti di dubbia interpretazione: per esempio, in caso di PICA dovrebbe essere valutata la possibile presenza di un'intossicazione da piombo (Filipek et al., 2000).

#### IV. LA DIAGNOSI DIFFERENZIALE

La diagnosi di Autismo, in quanto basata su criteri esclusivamente comportamentali, può porre problemi di diagnosi differenziale con altre categorie nosografiche ugualmente basate su criteri comportamentali. In altri termini, capita spesso di confrontarsi con una serie di comportamenti "atipici" presenti oltre che

nell'autismo anche in altre categorie nosografiche (per esempio, stereotipie, condotte di evitamento sociale, difficoltà linguistiche, manifestazioni ossessivo-compulsive, etc.). Il problema che si pone in tali situazioni è definire se:

- 1) i comportamenti atipici sono ascrivibili esclusivamente ad un Disturbo Autistico, che nel caso specifico può assumere un'espressività fenotipica diversa da quella comunemente rilevata;
- 2) i comportamenti atipici sono meglio ascrivibili ad un'altra categoria nosografica e solo apparentemente simulano un quadro autistico;
- 3) i comportamenti atipici sono indicativi della co-esistenza di un Disturbo Autistico e di un'altra categoria nosografica.

I maggiori problemi si verificano abitualmente con le seguenti condizioni:

**Ritardo Mentale.** La diagnosi differenziale fra Disturbo Autistico e Ritardo Mentale necessita di alcune considerazioni preliminari in relazione all'elevata frequenza con cui le due condizioni coesistono. Circa la metà delle persone con autismo presenta nei test intellettivi un punteggio di QI che li classifica nel ritardo mentale grave o gravissimo, il 30% nel ritardo mentale lieve e medio e il 20% presenta un funzionamento cognitivo di tipo *borderline* o nella norma. Se ne deduce che circa 3 bambini autistici su 4 presentano anche un ritardo mentale. Una frequenza così elevata di comorbidità ha da sempre sollevato notevoli discussioni circa i rapporti fra autismo e ritardo mentale.

Facendo riferimento alla distribuzione del QI in una popolazione di soggetti con autismo, le maggiori incertezze diagnostiche riguardano gli estremi della curva. Ad un'estremità di questa distribuzione si collocano i casi in cui il ritardo mentale è grave. In tali situazioni risulta sempre molto difficile stabilire se alcuni comportamenti atipici siano riferibili "semplicemente" al basso livello intellettivo. Pertanto, vi è un unanime consenso circa la difficoltà di una diagnosi differenziale per livelli cognitivi inferiori ad un'età mentale di 2 anni (Lord et al., 1989) e, peraltro, alcuni gruppi di ricerca ritengono che la diagnosi di autismo dovrebbe essere limitata ai casi nei quali il quoziente intellettivo non sia inferiore a 30.

All'altra estremità della curva di distribuzione del QI (verso i valori più alti) si collocano i casi abitualmente definiti come autismo ad alto funzionamento o sindrome di Asperger. La segnalazione di tali casi ai Servizi non avviene in genere prima dei 5-6 anni e raramente è determinata da "comportamenti autistici", ma piuttosto da difficoltà di apprendimento collegate al disturbo neurocognitivo che fa parte integrante del quadro clinico. In queste situazioni, peraltro, la definizione dei rapporti fra Autismo e Ritardo Mentale è resa ancora più difficile dalla sovrapposizione di altre situazioni che richiedono una diagnosi differenziale (per esempio, disturbi dell'umore, disturbi d'ansia, organizzazione patologiche della personalità, etc.).

E' evidente, pertanto, che per queste situazioni "estreme" solo una valutazione clinica esaustiva permette, dopo una disamina ragionata dei dati rilevati, un orientamento diagnostico che risponda non solo alle esigenze nosografiche (in quale "categoria" collocare il caso), ma soprattutto alla necessità di formulare un piano di trattamento personalizzato.

Anche se la natura dell'associazione autismo-ritardo mentale rappresenta un problema ancora aperto, sul piano clinico descrittivo il riferimento ad aspetti, quali la socievolezza, la disponibilità allo scambio relazionale, il piacere di essere

e di partecipare (assenti nell'autismo, presenti nel ritardo mentale, indipendentemente dal grado di compromissione intellettuale) permettono di differenziare le due condizioni e, nel contempo, di valutarne l'eventuale coesistenza. In altri termini, nel ritardo mentale le abilità sociali e comunicative sono corrispondenti al livello di sviluppo globale del bambino.

**Ipoacusia.** Soprattutto nelle prime fasi di sviluppo, problemi uditivi possono tradursi in modalità relazionali e stili comunicativi atipici che simulano un quadro autistico. Per tale motivo tutti i programmi di intervento precoce includono fra le varie "raccomandazioni" l'effettuazione di esami audiometrici specialistici. Considerando, infatti, la particolare fase di sviluppo (0-3 anni), l'audiometria obiettiva può permettere di accertare un deficit uditivo. Va inoltre segnalato che la normalità di esami audiometrici praticati in epoca neonatale o nelle primissime fasi dello sviluppo, non esime dalla necessità di un approfondimento audiometrico, per la possibilità che il deficit uditivo possa essersi verificato successivamente (otiti). Peraltro, anche quando sono soddisfatti i criteri per una diagnosi di Disturbo Autistico, la definizione del profilo uditivo del soggetto risulta particolarmente importante per la formulazione del progetto terapeutico.

**Sindrome di Landau-Kleffner.** Si tratta di una forma di epilessia caratterizzata da un'afasia acquisita. La regressione nel linguaggio che si osserva potrebbe creare dubbi diagnostici rispetto all'autismo regressivo. Il quadro elettroencefalografico e l'assenza dei comportamenti che caratterizzano la triade sintomatologia è dirimente.

**Disturbi Specifici del Linguaggio.** I bambini con disturbo di linguaggio in cui la componente recettiva è fortemente compromessa possono presentare una mancanza di attenzione all'altro e al linguaggio, che, unitamente alla presenza di condotte di isolamento, determinano soprattutto nelle prime fasi di sviluppo (0-3 anni) seri dubbi diagnostici. In alcuni casi, solo progressivamente, nel corso dello sviluppo, si definisce la reale natura del problema (Waterhouse, 1996). In tutte le fasi dello sviluppo, tuttavia, le abilità sociali sono meglio conservate (Rutter et al., 1992).

**Schizofrenia.** Occasionalmente la Schizofrenia può insorgere verso i 13 anni (*Early Onset Schizophrenia*) e in casi rari anche prima (*Very Early Onset Schizophrenia*): in entrambi i casi, il quadro clinico risulta caratterizzato dalla presenza di sintomi produttivi (deliri ed allucinazioni) che permettono agevolmente una diagnosi differenziale (AACAP, 2001; Jacobsen et al., 1998; Nicholson et al., 2000). Va, tuttavia, sottolineato che una delle caratteristiche di tali forme precoci, rispetto alla schizofrenia "classica", è rappresentata da una fase prodromica meno acuta e più insidiosa e da una maggiore incidenza di precedenti morbosità, in cui prevalgono difficoltà di inserimento nel gruppo, tendenza all'isolamento, disinvestimento del linguaggio e cadute prestazionali (Hollis, 2003; McClellan et al., 1998; Schaeffer et al., 2002). Nella maggioranza dei casi, tuttavia, la storia naturale dei due disturbi è completamente differente: (a) la schizofrenia è preceduta da un periodo di sviluppo normale, mentre l'autismo insorge per definizione nei primi anni di vita; (b) la schizofrenia infantile si

complica precocemente con l'insorgenza di sintomi produttivi (deliri, allucinazioni), mentre l'autismo, per definizione, non presenta "sintomi" di questo tipo.

**Mutismo selettivo.** Si tratta di un disturbo che, per definizione, è limitato ad alcuni contesti, nei quali, peraltro, risulta prevalentemente interessata la comunicazione, mentre la compromissione dell'interazione sociale e le atipie degli interessi non assumono mai connotazioni tali da soddisfare i criteri del Disturbo Autistico.

**Disturbo Ossessivo-Compulsivo.** Limitatamente ai casi con buon funzionamento cognitivo, alcuni bambini o ragazzi con autismo possono presentare caratteristiche relative ad interessi e comportamenti inusuali, oltre che la sottomissione a routine e rituali rigidi, che possono creare dubbi diagnostici rispetto al disturbo ossessivo-compulsivo. Le abilità sociali in questo ultimo caso sono però di solito meglio conservate, le eventuali anomalie socio-comunicative sono diverse dall'autismo.

**Disturbo Reattivo dell'Attaccamento.** Storie di violenza e abuso gravi, incuria grave e abbandono, possono originare in bambini nella prima infanzia sindromi da estrema deprivazione sociale e isolamento ambientale. I deficit sociali, comunicativi e le condotte di isolamento con comportamenti stereotipati solitamente associati, scompaiono in presenza di un ambiente più appropriato.

**Disturbo Schizoide di Personalità.** In questo caso l'isolamento è relativo ad alcuni contesti, mentre la capacità di relazionarsi è conservata in altri.

**Disturbo Evitante di Personalità.** I comportamenti di ritiro dalla relazione, fino all'isolamento, sono in questo caso scatenati dall'ansia nel contatto con l'altro in situazioni sociali.

## V. LA RESTITUZIONE

La Restituzione è la fase che conclude il processo diagnostico e prevede la comunicazione ai genitori della diagnosi e delle relative indicazioni di trattamento. Si tratta, come è evidente, di un momento obbligato in qualsiasi percorso diagnostico, ma rappresenta un momento particolarmente delicato e assume per il disturbo autistico un significato particolare.

La Restituzione deve essere preceduta da un incontro fra gli operatori che sono stati coinvolti nell'iter diagnostico. Tale incontro permette di:

- ◆ scambiarsi informazioni circa il materiale raccolto;
- ◆ formulare la diagnosi;
- ◆ preparare l'incontro con i genitori.

Le reazioni dei genitori di fronte alla diagnosi di autismo sono spesso drammatiche: sconforto all'idea che il bambino sia ammalato, preoccupazione per sviluppi ancora ignoti e nello stesso tempo speranza di una possibile guarigione spontanea o dovuta a cure mediche, illusione che la causa della malattia sia dovuta

ad eccessiva ansietà dei genitore stesso, o scetticismo rispetto alla eccessiva sicurezza del sanitario.

L'incontro con i genitori deve innanzitutto prevedere una formulazione chiara del tipo e della natura del disturbo presentato dal figlio, delle possibili evoluzioni a distanza, del panorama degli approcci terapeutici, delle risorse che offre il territorio di appartenenza, delle caratteristiche del percorso diagnostico-terapeutico abitualmente previsto nella fase successiva alla prima diagnosi.

La mal definizione e la mancata conoscenza, nella maggioranza dei casi, degli aspetti eziopatogenetici del disturbo, rappresenta un elemento che rende difficile nei genitori la comprensibilità della diagnosi ed alimenta il loro disorientamento. In questa prospettiva risulta particolarmente utile illustrare ai genitori e commentare con essi la diagnosi, tenendo conto delle difficoltà di far comprendere una situazione clinica di per sé complessa.

Successivamente vengono individuati con i genitori i punti critici su cui deve articolarsi il Progetto Terapeutico, le sue finalità e la programmazione dei periodici incontri di controllo.

Sotto questo aspetto, la peculiarità del colloquio di Restituzione è riconoscibile nel fatto che esso non rappresenta un momento conclusivo, ma il momento di partenza per iniziare con i genitori un percorso da fare insieme.

Nel comunicare la diagnosi bisogna soprattutto far percepire ai genitori la disponibilità del servizio a porsi come punto di riferimento per la realizzazione del progetto terapeutico.

## LINEE GUIDA PER LO SCREENING

### I. ETA' DI ESORDIO DELL'AUTISMO

Il DSM-IV-TR inserisce fra i criteri diagnostici un esordio prima dei 3 anni di vita, che si esprime con ritardi o atipie nelle aree dell'interazione sociale e/o della comunicazione e/o del gioco simbolico (APA, 2002).

B. Ritardi o funzionamento anomalo in almeno una delle seguenti aree, con esordio prima dei 3 anni di età: (1) interazione sociale, (2) linguaggio usato nella comunicazione sociale, o (3) gioco simbolico o di immaginazione.

Pertanto, il quadro clinico conclamato si realizza progressivamente nel tempo (comunque entro il 3 anno di vita), con segni e sintomi che tuttavia sono spesso subdoli e mal definiti (Baird et al., 2001).

I bambini autistici non seguono i modelli tipici dello sviluppo infantile, ma all'interno del gruppo le modalità con cui procede lo sviluppo possono essere differenti. Le descrizioni cliniche ad esempio confermano differenti modalità di esordio della sintomatologia:

- ◆ solo in una minoranza di casi i genitori riferiscono la presenza, fin dai primi mesi di vita, di chiari sintomi autistici: i genitori rilevano che il bambino fin dalla nascita sembra "diverso", si accorgono precocemente dello sguardo sfuggente, dell'assenza del sorriso, del disinteresse per l'altro e per l'oggetto o viceversa dell'intensa attenzione su un oggetto, per lungo tempo;
- ◆ nella maggioranza dei casi, tuttavia, i sintomi riferibili ad un disturbo dell'interazione sociale e della comunicazione cominciano a diventare particolarmente evidenti nel periodo compreso fra i 10 ed i 20 mesi: il bambino non cerca l'altro per condividere esperienze; chiamato, non risponde; non aderisce alle richieste dell'altro, né si diverte a "mettersi in mostra"; non usa alcuna parola; rifiuta di partecipare alle attività suggerite dall'altro, per dedicarsi invece a quelle scelte da lui, che peraltro risultano spesso atipiche;
- ◆ in un certo numero di casi i genitori riferiscono di aver acquisito la consapevolezza di un serio problema di sviluppo solo dopo i 20 mesi, in relazione soprattutto alla mancata acquisizione del linguaggio e alla comparsa di comportamenti di ritiro e di isolamento, definiti come regressione. Un bambino affettuoso e "chiacchierone" diventa silenzioso, chiuso in se stesso, violento o autolesionista, rifiuta le persone, si comporta stranamente e perde il linguaggio e le abilità sociali che aveva già acquisito. I genitori spesso riferiscono uno sviluppo relativamente adeguato fino alla comparsa dei primi sintomi di autismo; in molti di questi casi, tuttavia, l'approfondimento anamnestico permette di rilevare che anche in epoche precedenti il piccolo presentava una certa atipia nei

rapporti sociali ed uno scarso interesse per gli oggetti o una tendenza ad un loro uso improprio.

Studi di filmati familiari di bambini che successivamente hanno ricevuto una diagnosi di autismo hanno confermato l'attendibilità delle descrizioni dei genitori (Baranek, 1999; Brown et al., 1998; Osterling et al., 1998). In particolare, tali studi hanno evidenziato che:

- ◆ Alcuni bambini presentano, fin dai primi mesi di vita, deficit delle competenze interattive e comunicative (forma ad espressività crescente).
- ◆ Alcuni bambini evidenziano un apparente sviluppo normale sul versante comunicativo ed interattivo, ma nel secondo anno di vita presentano una perdita di tali competenze (autismo con regressione).
- ◆ Alcuni bambini presentano un ritardo nelle competenze interattive e comunicative fin dai primi mesi di vita, seguito tuttavia nel secondo anno di vita da un arresto dello sviluppo e da una perdita delle poche competenze acquisite.

## II. LA SORVEGLIANZA SULLO SVILUPPO

La maggioranza degli autori è concorde nell'affermare che è possibile formulare una diagnosi certa di autismo all'età di 2 anni (Charman et al., 2002; Cox et al., 1999; Lord, 1995; Stone et al., 1999).

A fronte di questo dato va considerato che la diagnosi viene ancora oggi formulata ad un'età di circa 4-5 anni (con 2 o 3 anni di ritardo rispetto alle prime manifestazioni sintomatologiche). Sulla base di tali rilievi diverse Società Scientifiche Pediatriche hanno elaborato una serie di raccomandazioni per favorire la sensibilizzazione degli operatori di primo livello (pediatri di famiglia) nei confronti degli indicatori comunicativo-relazionali utili per un precoce orientamento diagnostico (AAP, 2001).

I pediatri, infatti, hanno l'opportunità di essere i primi sanitari contattati da genitori preoccupati per lo sviluppo o il comportamento del loro bambino.

**R9** Le preoccupazioni dei genitori non vanno mai sottovalutate.

E' stata in particolare "raccomandato" ai pediatri di essere più attenti alle eventuali preoccupazioni espresse dai genitori relative alla regolarità dello sviluppo emotivo e sociale del loro bambino. Esse si sono rivelate in vari studi come fonti di informazione molto attendibili, dotate di notevole sensibilità e specificità: i genitori andrebbero sempre ascoltati con attenzione quando parlano dello sviluppo del loro bambino e di eventuali difficoltà.

In linea molto generale le preoccupazioni dei genitori cui il pediatra dovrebbe prestare particolare attenzione possono essere raggruppate in tre aree:

**Preoccupazioni legate allo sviluppo sociale:**

- "Non sorride quando gli si sorride o quando si gioca con lui"
- "Evita o presenta scarso contatto di sguardo"
- "Sembra vivere in un suo mondo"
- "Si comporta come se non fosse consapevole della presenza e degli spostamenti degli altri"
- "Sembra escludere gli altri e gli avvenimenti esterni"
- "E' eccessivamente indipendente"
- "Non è interessato agli altri bambini"
- "Preferisce giocare da solo"
- "Tiene le cose per se stesso e non ama dividerle con gli altri"

**Preoccupazioni legate allo sviluppo della comunicazione non verbale e verbale:**

- "Non dirige l'attenzione a qualcosa che gli viene indicato"
- "Non fa *ciao-ciao*"
- "A volte sembra sordo"
- "Qualche volta sembra ascoltare, altre volte no"
- "Non risponde quando lo si chiama per nome"
- "Il linguaggio è ritardato"
- "Non chiede ciò che vuole"
- "Prima diceva alcune parole, ma ora non lo fa più"

**Preoccupazioni legate al modo di comportarsi:**

- "Non gioca con i giocattoli come gli altri bambini"
- "Odora o lecca i giocattoli"
- "Resta attaccato ad un'attività in maniera ripetitiva"
- "Presenta un attaccamento esagerato ad un oggetto"
- "Si fissa su alcuni particolari"
- "Mette in fila le cose"
- "Cammina sulle punte"
- "Presenta movimenti bizzarri come dondolarsi o agitare le mani"
- "E' ipersensibile nei confronti di alcuni suoni e/o altri stimoli"
- "Si mostra insensibile a ustioni o contusioni"
- "Ha delle esplosioni di ira senza apparente motivo"
- "E' iperattivo, poco collaborante o francamente oppositivo"

Peraltro, nelle situazione in cui i genitori riportano preoccupazioni in una di queste tre aree, dovrebbero essere sistematicamente investigate le altre aree con domande specifiche.

**R10** Anche quando i genitori non riferiscono alcuna preoccupazione, il pediatra dovrebbe comunque valutare sistematicamente, nell'ambito dei periodici bilanci di salute, la regolarità dello sviluppo globale e l'eventuale presenza di anomalie di sviluppo della interazione sociale e della comunicazione. Nell'ambito dei periodici controlli il pediatra di famiglia dovrebbe comunque rivolgere semplici domande ai genitori relative al comportamento del bambino. In particolare, possono essere suggerite per ciascuna area le seguenti domande:



## **"Il vostro bambino..."**

### *Socializzazione*

- ... vi abbraccia come gli altri bambini?"
- ... vi guarda quando gli parlate o giocate con lui?"
- ... sorride in risposta al vostro sorriso?"
- ... partecipa a giochi di condivisione di attività?"
- ... effettua giochi di semplice imitazione, quali *batti-batti le manine* o *cucù- settete*?"
- ... mostra interesse per gli altri bambini?"
- ... preferisce giocare da solo?"
- ... agisce e si comporta come se fosse in un mondo tutto suo?"

### *Comunicazione*

- ... fa cenni con il capo per dire sì o no ?"
- ... guida un adulto prendendolo per mano e la conduce verso la cosa che desidera?"
- ... indica con il dito per mostrarvi qualcosa?"
- ... cerca di attirare la vostra attenzione su un oggetto o un evento interessante?"
- ... vi porge mai un oggetto semplicemente per mostrarvelo?"
- ... tende a mostrare le cose agli altri?"
- ... è capace di comunicare ciò che vuole?"
- ... sembra ignorarvi quando viene chiamato per nome?"
- ... sembra ignorare i comandi?"
- ... presenta difficoltà nell'eseguire semplici consegne?"
- ... utilizza il linguaggio con voi o con altri bambini?"
- ... parla come i bambini della sua età?"
- ... presenta qualcosa di bizzarro nel linguaggio?"
- ... usa in maniera meccanica, ripetitiva o ecolalica il linguaggio?"
- ... memorizza stringhe di parole che ripete in situazioni inappropriate?"

### *Interessi ed attività*

- ... presenta movimenti ripetitivi, stereotipati o bizzarri?"
- ... mostra una dedizione assorbente ad interessi ristretti?"
- ... è maggiormente interessato solo a determinati dettagli di un giocattolo?"
- ... tende ad utilizzare gli oggetti sempre nello stesso modo?"
- ... mostra un attaccamento esagerato ad un oggetto insolito?"
- ... è capace di utilizzare i giocattoli in maniera appropriata?"
- ... imita le azioni delle altre persone?"
- ... è in grado di effettuare giochi di finzione, quali far finta di bere o di dar da mangiare a un bambolotto (se di età superiore ai 2 anni)?"

Indicazioni assolute per una immediata valutazione più approfondita dello sviluppo ed in particolare degli aspetti socio-comunicativi e simbolici, derivano dal rilievo delle seguenti "irregolarità":

- assenza di lallazione dopo i 12 mesi,

- assenza di gesti, quali indicare, mostrare, fare “ciao”, dopo i 12 mesi,
- assenza di parole singole dopo i 16 mesi,
- assenza di associazioni spontanee di due parole dopo i 24 mesi,
- perdita di competenze già acquisite nelle aree della comunicazione, del linguaggio e/o della socialità, indipendentemente dall’età in cui essa si verifica.

**R11** Nell’ambito dei periodici bilanci di salute, all’età di 18 mesi e all’età di 24 mesi dovrebbe essere somministrato un test screening standardizzato per lo sviluppo comunicativo-sociale.

Sotto questo aspetto una proposta che sembra aver raccolto il maggior numero di consensi è rappresentata dall’uso della **Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)** (Baron-Cohen et al., 1992). Si tratta di un test screening elaborato in Gran Bretagna ed ampiamente utilizzato in diversi Paesi. Esso va somministrato a bambini di 18 mesi, da parte del pediatra, nell’ambito dei periodici bilanci di salute (0-3 anni). Prevede 9 domande da rivolgere ai genitori e l’osservazione diretta di 5 comportamenti. I 14 *item* misurano vari aspetti dell’imitazione, del gioco di finzione e dell’attenzione condivisa. La CHAT, è stata utilizzata su oltre 16000 bambini ed ha mostrato un’alta specificità ed un’elevata predittività (Baird et al., 2000). Peraltro, sulla base delle esperienze effettuate sono stati individuati alcuni *item*-chiave, in rapporto ai quali il punteggio ottenuto permette di esprimere un orientamento per :

- ◆ “Alto Rischio” di autismo (caduta in tutti gli *item*-chiave)
- ◆ “Lieve Rischio” di autismo (caduta in definiti *item*-chiave)
- ◆ Rischio per altri problemi di sviluppo (caduta in diversi *item*, ma non in quelli previsti per un rischio di autismo)
- ◆ Nessun Rischio

A differenza della specificità e della predittività, la sensibilità sembra insoddisfacente: ciò significa che bambini che all’età di 18 mesi sembrano presentare uno sviluppo "normale" possono poi mettere in evidenza, in epoche successive, comportamenti riferibili ad un Disturbo Autistico.

Un altro test screening molto utilizzato è la Modified - Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) (Robins et al., 2001). Si tratta, in pratica, della versione americana della CHAT, la quale prevede una lista di 23 comportamenti a cui i genitori rispondono con un SI/NO. Essa, pertanto, non prevede l’intervento del pediatra con domande specifiche nè l’osservazione “diretta” di determinati comportamenti. Va somministrata a 24 mesi e, a tale età, ha dimostrato una buona validità (Wong et al., 2004).

### III. L’INVIO AI SERVIZI DI NPI

Nei casi in cui il pediatra ritiene che il bambino presenti un quadro comportamentale riferibile ad un Disturbo Autistico, deve richiedere una visita specialistica (neuropsichiatra infantile) per l’eventuale conferma diagnostica. Nei casi dubbi, va tenuto conto delle preoccupazioni dei genitori. In particolare, possono essere previste le seguenti possibilità:

| POSSIBILITÀ   | PROVVEDIMENTO   |
|---|---|
| il pediatra ha un sospetto ed i genitori sono preoccupati                       | viene richiesta una visita specialistica  |
| il pediatra ha un sospetto, ma i genitori non riferiscono alcuna preoccupazione | il pediatra comunica ai genitori i suoi sospetti; fissa un controllo dopo 4 settimane; invita i genitori nel frattempo ad osservare i comportamenti che gli hanno creato dei dubbi. Se dopo 4 settimane persiste il sospetto, viene richiesta una visita specialistica. |
| il pediatra non individua alcun segno sospetto, ma i genitori sono preoccupati  | il pediatra prende atto delle preoccupazioni dei genitori e fissa un controllo dopo 4 settimane. Se dopo 4 settimane non si registra un'evoluzione nei comportamenti segnalati, viene richiesta una visita specialistica.   |

L'importanza di un'identificazione e un invio precoci sono ormai ampiamente documentate da una serie di ricerche.

Formulare tempestivamente una diagnosi di autismo significa:

- ◆ programmare un intervento precoce. Una serie di ricerche ha messo in evidenza che la possibilità di organizzare in maniera adeguata tempi, spazi ed attività del bambino nella fascia di età precoce (2-4 anni) riesce ad incidere significativamente, nell'immediato, sulle potenzialità del bambino e in prospettiva sulla qualità dei suoi comportamenti adattivi, da cui dipende la qualità di vita dell'intero sistema famiglia;
- ◆ rispondere ad una serie di quesiti di natura epidemiologica. A fronte, infatti, delle iniziali stime che indicavano una prevalenza di 4-5/10000, recenti ricerche hanno messo in evidenza valori sensibilmente più elevati, valutati nell'ordine di 1-2/1000. L'autismo infantile, pertanto, potrebbe essere un disturbo molto più frequente di quanto ritenuto in passato;
- ◆ prevenire quella situazione di generale malessere dell'intero sistema famiglia, legata al disorientamento dei genitori che sono solitamente i primi a notare comportamenti strani nel loro bambino, ma non riescono ad avere una spiegazione dei comportamenti atipici del bambino. Peraltro, quando essi insistono sull'opportunità di un approfondimento diagnostico, medici, amici, parenti forniscono spesso risposte evasive ("aspettiamo un altro po' di tempo, poi decidiamo", "forse sta attraversando un periodo un po' difficile: sente ancora il trauma della nascita del fratellino"), pseudorassicuranti ("ogni bambino ha i suoi tempi di maturazione e i suoi stili comportamentali", "può parlare, solo non desidera farlo") o francamente colpevolizzanti ("siete voi genitori con la vostra ansia che spingete il bambino ad assumere questo tipo di comportamenti"); il pediatra deve pertanto essere sempre attento alle preoccupazioni che gli vengono riferite dai genitori circa lo sviluppo della comunicazione e della socializzazione.

- ◆ facilitare l'accesso ai familiari del bambino colpito a indagini genetiche per eventuali futuri figli e garantire un livello di attenzione e sorveglianza maggiore per i fratelli del bambino colpito (il rischio di ricorrenza del disturbo nella stessa famiglia è da 50 a 100 volte superiore alla prevalenza nella popolazione generale).

**R12** I fratelli di bambini autistici dovrebbero essere monitorati con particolare attenzione rispetto all'emergenza e allo sviluppo di abilità sociali, comunicative e di gioco e alla presenza di comportamenti maladattivi. Considerando le nozioni sulla familiarità psichiatrica e neuropsicologica nel disturbo autistico, in questi bambini bisognerebbe porre inoltre particolare attenzione alla eventuale presenza di ritardi di linguaggio, difficoltà di apprendimento, problemi di interazione sociale, sintomi di ansia e depressione.

## LINEE GUIDA PER IL TRATTAMENTO

### I. CONSIDERAZIONI GENERALI

L'Autismo è un disordine dello sviluppo biologicamente determinato che si traduce in un funzionamento mentale atipico che accompagna il soggetto per tutto il suo ciclo vitale.

**R13** La finalità a lungo termine del progetto terapeutico è quella di favorire l'adattamento del soggetto al suo ambiente, il migliore possibile in rapporto alle specifiche caratteristiche del suo essere autistico. Ciò, al fine di garantire una soddisfacente qualità di vita al soggetto e all'intero sistema famiglia.

In questa prospettiva, l'intero arco dell'età evolutiva è il periodo durante il quale vengono messi in atto una serie di interventi finalizzati a:

- ◆ correggere comportamenti disadattivi;
- ◆ pilotare la spinta maturativa per facilitare l'emergenza di competenze (sociali, comunicativo-linguistiche, cognitive) che possano favorire il futuro adattamento del soggetto all'ambiente in cui vive;
- ◆ favorire lo sviluppo di un soddisfacente adattamento emozionale (controllo degli impulsi, modulazione degli stati emotivi, immagine di sé).

Il raggiungimento di tale finalità prevede la definizione di una serie di obiettivi intermedi, che si articolano lungo una sorta di percorso "evolutivo": il percorso terapeutico. Questa prospettiva diacronica, indica la necessità di aggiornare periodicamente gli obiettivi in rapporto ai cambiamenti che, comunque, si verificano durante lo sviluppo e che riguardano: l'espressività del quadro clinico; il bambino inteso come persona; la famiglia e l'intero contesto ambientale.

La complessità del quadro clinico, implicitamente espressa dal termine "pervasivo", comporta la necessità di individuare più obiettivi intermedi, ciascuno dei quali può prevedere più interventi per la sua realizzazione (per esempio, per un bambino di 6 anni, l'obiettivo di migliorare le capacità espressive (1° obiettivo) può comportare un intervento sulla facilitazione delle competenze comunicativo-linguistiche, un intervento sul sistema attentivo, un intervento sui comportamenti disadattivi, etc., e contemporaneamente l'obiettivo di favorire l'inserimento scolastico (2° obiettivo) può comportare un intervento sul bambino, un intervento sugli insegnanti, un intervento sui coetanei, etc.).

La scelta degli obiettivi intermedi durante il percorso terapeutico - e quindi dei vari interventi necessari - deve essere legata al principio di farsi guidare da "ciò che è possibile" e da "ciò che è utile". Ciò significa che in qualsiasi fase del percorso terapeutico è necessario partire sempre dalla definizione del profilo funzionale del soggetto che permette di individuare le aree di forza e le aree di debolezza su cui costruire il progetto ("ciò che è possibile"). Ma, in senso estensivo, la definizione del profilo funzionale significa anche valutare le aree di forza e le aree di debolezza in una dimensione contestuale, adattiva, in rapporto alla quale la "utilità" di un obiettivo non viene stabilita da un singolo attore (insegnante, educatore, logopedista, psicologo, madre o padre), ma viene individuata dall'équipe di concerto con i genitori ("ciò che è utile").

Dopo aver definito gli obiettivi specifici vanno quindi individuate le strategie più idonee per il loro conseguimento, facendosi guidare dalle indicazioni che derivano da esperienze internazionali. Tali strategie vanno tuttavia “filtrate” (in rapporto ad indicazioni di validità), “adattate” (in rapporto alle caratteristiche specifiche relative al soggetto, alla famiglia, al contesto socio-culturale), “verificate” (in rapporto a specifici indicatori di qualità) e quindi “riformulate”.

R14

Dalle considerazioni su esposte deriva che:

- ◆ non esiste un intervento che va bene per tutti i bambini autistici;
- ◆ non esiste un intervento che va bene per tutte le età;
- ◆ non esiste un intervento che può rispondere a tutte le molteplici esigenze direttamente e indirettamente legate all’Autismo.

Per contro, la continuità e la qualità del percorso terapeutico sono garantite attraverso:

- ◆ il coinvolgimento dei genitori in tutto il percorso;
- ◆ la scelta in itinere degli obiettivi intermedi da raggiungere e quindi degli interventi da attivare (prospettiva diacronica);
- ◆ il coordinamento, in ogni fase dello sviluppo, dei vari interventi individuati per il conseguimento degli obiettivi (prospettiva sincronica);
- ◆ la verifica delle strategie messe in atto all’interno di ciascun intervento (le strategie, cioè, possono anche variare da Servizio a Servizio, ma vanno comunque periodicamente “controllate” in rapporto ad indicatori di qualità che devono essere comuni ai diversi Servizi).

## II. IL PANORAMA INTERNAZIONALE

### II.1. LE STRATEGIE DI INTERVENTO

Come già ampiamente esposto, il Disturbo Autistico viene attualmente considerato una sindrome comportamentale. La diagnosi, cioè, si basa su una serie di manifestazioni “osservabili”, le quali rappresentano l’espressione di una compromissione funzionale in tre aree:

- l’interazione sociale;
- la comunicazione;
- gli interessi e le attività.

Ne deriva che il progetto terapeutico prevede l’attivazione di una serie di interventi finalizzati a:

- migliorare l’interazione sociale;
- arricchire la comunicazione;
- favorire un ampliamento degli interessi ed una maggiore flessibilità degli schemi di azione.

Questa precisazione, che può sembrare scontata, vuole sottolineare la necessità di una scelta di coerenza: se si adotta per la diagnosi un approccio clinico-

descrittivo, la pianificazione dell'intervento deve essere ispirata ad una definizione altrettanto chiara degli obiettivi da perseguire, che sono necessariamente quelli scelti come criteri diagnostici.

Le "strategie" si riferiscono alle procedure utilizzate per conseguire gli obiettivi individuati come prioritari.

Le strategie comunemente suggerite ed adottate, anche se variabili in rapporto ad una serie di fattori, quali l'età o il grado di compromissione funzionale, possono essere fatte rientrare in due grandi categorie:

- ◆ gli approcci comportamentali
- ◆ gli approcci evolutivi

### **GLI APPROCCI COMPORTAMENTALI**

Esiste nel merito una notevole confusione, che richiede preliminarmente un rapido *exkursus* storico, con alcuni chiarimenti terminologici.

L'*analisi del comportamento* (*Behavior Analysis*) è lo studio del comportamento, dei cambiamenti del comportamento e dei fattori che determinano tali cambiamenti. L'*analisi del comportamento applicata* (*Applied Behavior Analysis* = ABA) è l'area di ricerca finalizzata ad applicare i dati che derivano dall'analisi del comportamento per comprendere le relazioni che intercorrono fra determinati comportamenti e le condizioni esterne. In questa prospettiva l' "analista comportamentale" utilizza i dati ricavati per formulare teorie relative al perché un determinato comportamento si verifica in un particolare contesto e, conseguentemente, mette in atto una serie di interventi finalizzati a modificare il comportamento e/o il contesto. Le informazioni ricavate dall'analisi del comportamento, pertanto, vengono utilizzate in maniera propositiva e sistematica per modificare il comportamento. L'ABA prende in considerazione i seguenti 4 elementi:

- ◆ gli antecedenti (tutto ciò che precede il comportamento in esame);
- ◆ il comportamento in esame (che deve essere osservabile e misurabile);
- ◆ le conseguenze (tutto ciò che deriva dal comportamento in esame);
- ◆ il contesto (definito in termini di luogo, persone, materiali, attività o momento del giorno) in cui il comportamento si verifica.

Il programma di intervento (= la modifica del comportamento) viene realizzato su dati che emergono dall'analisi, utilizzando le tecniche abituali della terapia del comportamento: la sollecitazione (*prompting*), la riduzione delle sollecitazioni (*fading*), il modellamento (*modeling*), l'adattamento (*shaping*) e il rinforzo.

**Interventi comportamentali "tradizionali"**. Fin dalla fine degli anni 60 sono stati utilizzati per bambini autistici approcci basati sull'ABA, finalizzati ad insegnare specifiche competenze con lo scopo di migliorare la socializzazione, la comunicazione ed il comportamento adattivo. In particolare, Lovaas, che è stato fra i primi ad utilizzare tale approccio (Lovaas et al., 1979), ha progressivamente elaborato un protocollo di trattamento altamente strutturato: il *Discrete Trial Training* (Lovaas, 1981). Si tratta di un intervento che prevede una serie di sedute per un totale di 40 ore settimanali. Ciascuna seduta, a sua volta, prevede una serie di *trial* altamente strutturati. Il *trial* è un evento di apprendimento, in cui il bambino è stimolato a rispondere ad un specifico comando o "stimolo".

In linea con il *Discrete Trial Training* esistono diversi altri programmi, accomunati da due presupposti di fondo:

- ◆ la necessità di un insegnamento altamente strutturato, con un rapporto 1:1, in un ambiente specificamente organizzato;
- ◆ l'incapacità del bambino autistico di apprendere in un contesto "naturale", che spesso funziona solo da "distrattore".

Su tali presupposti si è sviluppato il modello "*The University of California at Los Angeles (UCLA) Young Autism Project*" (NRC, 2001).

**Interventi neo-comportamentali.** Nel corso di questi ultimi anni è stato progressivamente riconosciuto che un programma eccessivamente strutturato comporta notevoli problemi di "generalizzazione" delle competenze apprese al di fuori del setting di apprendimento. Peraltro, è stato riconosciuto che il bambino autistico può apprendere molto di più di quanto comunemente ritenuto in ambienti "naturali", in maniera incidentale.

Recentemente, pertanto, esiste una tendenza ad utilizzare il paradigma dell'ABA implementandolo negli ambienti che "naturalmente" il bambino frequenta (famiglia, scuola, attività del tempo libero). Ciò comporta, evidentemente, il coinvolgimento dei genitori, dei fratelli, degli insegnanti e dei coetanei, con opportuni *training* per l'implementazione dei programmi di intervento sul bambino. Tale tendenza, peraltro, traduce l'orientamento verso un tipo di intervento sempre più "centrato sul bambino", sulla stimolazione della sua iniziativa e sulla facilitazione del suo sviluppo sociale (Prizant et al., 1998).

Su tali presupposti si sono sviluppati il "*Walden Early Childhood Programs at the Emory University School of Medicine*", il quale utilizza l'insegnamento incidentale (*Incidental Learning*) in classi integrate (bambini con autismo e bambini normali) e il "*Learning Experiences, an Alternative Program for Preschoolers (LEAP) at the University of Colorado - School of Education*", che si focalizza sull'insegnamento ai pari del trattamento da fornire ai loro compagni di classe con autismo (NRC, 2001).

### **GLI APPROCCI EVOLUTIVI (O INTERATTIVI)**

Gli approcci evolutivi (o interattivi) si muovono in una cornice concettuale completamente differente rispetto ai precedenti. Nella filosofia di questo tipo di programmi è implicita l'importanza della dimensione emozionale e relazionale in cui si realizza l'agire del bambino. Normalmente le diverse aree dell'emotività, delle funzioni cognitive, delle competenze comunicative e così via, evolvono e si influenzano reciprocamente definendo un sistema dinamico che non può essere considerato la semplice somma delle componenti che partecipano alla sua realizzazione. Si tratta, anche, di un sistema dinamico "aperto", che in relazione all'apporto esperienziale si attesta su livelli funzionali progressivamente più evoluti, senza che sia possibile individuare quale delle modifiche dei singoli componenti sia maggiormente determinante. In questa prospettiva l'intervento si caratterizza come un intervento "centrato sul bambino" per favorire la sua libera espressione, la sua iniziativa, la sua partecipazione. In questa prospettiva, l'ambiente non è solo concepito come uno spazio fisico in cui implementare i programmi di intervento secondo i principi dell'ABA, ma assume di per se stesso una valenza "terapeutica", in quanto luogo privilegiato di interazione, di scambio



e di conoscenza. Un contesto naturale rappresenta la premessa indispensabile per attivare l'espressività, l'iniziativa e la partecipazione del bambino e favorire quindi una proficua utilizzazione dell'apporto esperenziale. Peraltro, in accordo a questi aspetti di inscindibilità fra cognitivo, emozionale, comunicativo e relazionale, il ruolo degli operatori preposti alla realizzazione del progetto diventa critico non solo per gli "esercizi" che possono somministrare, ma per il loro modo di porsi e di relazionarsi.

I modelli, che fanno riferimento a tali approcci sono "*Denver Model at the University of Colorado*" (Rogers et al., 2000), il "*Heath Sciences Center Developmental Intervention Model at The George Washington University School of Medicine*" (Greenspan et al., 1999) e la "*Thérapie d'Echange et de Développement (TED) de l'Université François Rabelais, CHU de Tours*" (Lelord et al., 1978; Barthélèmy et al., 1995).

La terapia della psicomotricità – abitualmente utilizzata in Italia – rientra nell'ambito di tali approcci. In particolare, essa rappresenta una proposta terapeutica che si propone i seguenti obiettivi:

- ◆ favorire la comparsa di segnalatori sociali (contatto oculare, sguardo referenziale, sorriso, etc.);
- ◆ aumentare i tempi di attenzione;
- ◆ facilitare un uso più appropriato degli oggetti;
- ◆ stimolare la comunicazione;
- ◆ arricchire il vocabolario;
- ◆ scoraggiare determinati comportamenti (iperattività, stereotipie motorie, condotte autolesive, etc.).

La terapia della psicomotricità inoltre si configura come una prassi terapeutica che privilegia una modalità di approccio in grado di facilitare nel bambino:

- ◆ la percezione e la "conoscenza" di Sé come persona;
- ◆ la percezione e la "conoscenza" dell'Altro;
- ◆ la percezione e la "conoscenza" delle emozioni che sottendono i vari comportamenti;
- ◆ la percezione e la "conoscenza" delle "leggi" emozionali e sociali che regolano i rapporti interpersonali.

## **II.2. I MODELLI DI PRESA IN CARICO**

Il panorama internazionale permette di individuare una serie di "modelli" di presa in carico, che hanno superato i confini geografici in cui sono stati ideati e vengono applicati in diverse parti del mondo.

*Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children (TEACCH) - University of North Carolina School of Medicine at Chapel Hill.* Il programma TEACCH prevede un insegnamento strutturato basato sull'approfondita valutazione dei punti di forza e di debolezza di ciascun bambino e su alcuni principi di carattere generale: l'organizzazione dell'ambiente fisico, la scansione precisa delle attività, la valorizzazione degli ausili visivi e la partecipazione della famiglia al programma d'intervento. L'obiettivo è il

potenziamento delle autonomie del soggetto e il miglioramento della sua qualità di vita personale, sociale e lavorativa. I genitori sono considerati la fonte più attendibile di informazioni sul proprio bambino e vengono coinvolti nel programma di trattamento, sia per consentire la generalizzazione delle competenze acquisite sia per garantire una coerenza di approccio in ogni attività di vita del soggetto (Schopler et al., 1980; Schopler et al., 1983). Il programma TEACCH, pur utilizzando tecniche comportamentali come il rinforzo, non è di tipo strettamente comportamentale: infatti, piuttosto che forzare il bambino a modificare il comportamento attraverso la ripetitività e il rinforzo positivo o negativo, si preferisce modificare l'ambiente in modo che l'apprendimento sia reso più agevole (Marcus et al., 2000). Secondo i sostenitori del modello, adattare l'ambiente alla persona e presentargli progressivamente le difficoltà, significa rispettare la persona nella sua diversità.

Un quadro temporo-spaziale molto strutturato, comprensibile e prevedibile, costituisce il primo passo per poter impostare un lavoro educativo con il bambino autistico. L'ambiente di lavoro organizzato in spazi chiaramente e visivamente delimitati, ognuno con delle funzioni specifiche chiaramente visualizzate, consente al bambino di sapere con precisione ciò che ci si aspetta da lui in ogni luogo e in ogni momento. Il passare del tempo è una nozione difficile da apprendere, perché si appoggia su dati non visibili. Per questo è importante strutturare la giornata attraverso un'organizzazione del tempo, che informi ad ogni momento il bambino su ciò che sta accadendo, ciò che è accaduto e che accadrà, aumentando in questo modo la prevedibilità e il controllo della situazione e diminuendo l'incertezza, fonte di ansia.

Il coinvolgimento dei genitori, la strutturazione e la prevedibilità dell'ambiente, l'adeguatezza delle richieste, nonché la chiarezza, la concretezza e la stabilità dei messaggi sono, in sintesi, i principi basilari del modello.

***Learning Experiences, an Alternative Program for Preschoolers and their Parents (LEAP) at the University of Colorado School of Education.***

Il LEAP, ideato da Strain e Cordisco (Strain et al., 1994; 2000), parte dai principi-chiave che tutti i bambini traggono beneficio da un intervento integrato (che includa casa, scuola e comunità), che i soggetti con autismo possono apprendere dai coetanei con sviluppo tipico e che l'intervento deve essere pianificato, sistematico ed individualizzato. Il modello è strettamente influenzato da teorie di apprendimento comportamentale ed integra le tecniche proposte da Lovaas (*prompt, fading, shaping* e rinforzo) e la componente sociale dell'apprendimento, mantenendo l'obiettivo principale dello sviluppo delle abilità sociali del soggetto. Esso favorisce, infine, l'autonomia nell'organizzazione del gioco e nell'interazione sociale.

***The University of California at Los Angeles (UCLA) Young Autism Project.***

Ideato da Lovaas (Lovaas et al., 1979; 1981), si basa sul modello dell'*Applied Behavior Analysis* (ABA) e prevede sezioni intensive di apprendimento di compiti distinti tra loro (*Discrete Trial Training*, DTT). Il presupposto teorico è che ogni comportamento è scomponibile ed ha una causa (antecedente) ed una conseguenza, entrambe controllabili attraverso un'attenta analisi del comportamento ed un addestramento. Il metodo promuove l'utilizzo di rinforzi

positivi come punto-chiave per il cambiamento ed il modellamento del comportamento. Secondo i sostenitori, il compito rinforzato positivamente continuerà, mentre quello ignorato o punito si fermerà. Il metodo prevede un grande coinvolgimento della famiglia ed un numero di ore di intervento settimanale variabile a seconda delle fasi (fino a 40 ore per settimana).

***Denver Model at the University of Colorado Health Sciences Center.***

Il modello sostenuto da Sally Rogers (Rogers et al., 2000) utilizza strategie che rientrano nell'”approccio evolutivo”. In particolare, viene enfatizzato il ruolo del gioco, inteso come modalità di apprendimento che può promuovere:

- ◆ processi di assimilazione e generalizzazione di una serie di pattern cognitivi, comunicativi e linguistici;
- ◆ potenziamento delle relazioni sociali attraverso l'adulto, che si fa promotore di relazioni e facilita quelle tra pari;
- ◆ sviluppo di affetti positivi, che vengono stimolati nel bambino per renderlo più motivato all'interno delle attività psicopedagogiche;
- ◆ sostegno della comunicazione, che viene elicitata e potenziata sia a livello verbale che non verbale;
- ◆ sviluppo del pensiero simbolico attraverso attività di gioco;
- ◆ ricorso a routine ed ambienti strutturati, che forniscano una sorta di regolazione esterna.

In effetti, tale modello, nata nell'ambito di un'esperienza pilota in un'unità operativa specifica, è stato dal 1998 implementato nei contesti naturali della famiglia e della scuola.

***Developmental Intervention Model at the George Washington University School of Medicine.***

Il *Developmental Intervention Model* (Greenspan et al., 1999) è basato sull'identificazione del livello di sviluppo funzionale ed emotivo raggiunto dal bambino, le differenze individuali nelle modalità di processare le informazioni sensoriali e motorie, la tipologia di relazioni che il bambino stabilisce con le figure adulte di riferimento. Il cuore del trattamento (“*floor time*”) è lo sviluppo funzionale di modalità interattive che mirano a stabilire ed incrementare sempre di più circoli di comunicazione, capaci di espandere sia la gamma di stati emotivi, sia le competenze di comunicazione e di simbolizzazione del bambino, partendo dal presupposto che la “*lesione emotiva*” precede la “*lesione cognitiva*”.

***La Thérapie d’Echange et de Développement (TED) dell’Université François Rabelais, CHU de Tours.***

Il metodo di trattamento TED, ideato da Lelord (Lelord et al., 1978) e progressivamente rielaborato dal gruppo di Tours (Barthélèmy et al., 1995), consiste in un programma di stimolazione precoce, individualizzato, focalizzato su alcune funzioni, quali attenzione, percezione, motricità, imitazione, comunicazione, regolazione. E' basato sui principi di tranquillità (la seduta avviene in una stanza con pochi arredi, priva di stimoli visivi per favorire l'attenzione del bambino e la decodifica dei messaggi), disponibilità dell'operatore e reciprocità (viene stimolata la comunicazione attraverso giochi e attività che comportino scambio di oggetti, gesti e vocalizzi o parole tra terapisti e

bambini). Prevede, inoltre, un ambiente stabile, prevedibile e rassicurante, con precise sequenze temporali delle attività.

### III. SUGGERIMENTI OPERATIVI PER I SERVIZI DI NPI

L'età evolutiva va individuata come il periodo in cui vengono messi in atto una serie di interventi finalizzati a garantire la migliore qualità di vita possibile per l'adulto autistico.

La continuità e la qualità del percorso terapeutico sono garantite dal Servizio territoriale di Neuropsichiatria Infantile attraverso:

- ◆ il coinvolgimento dei genitori in tutto il percorso;
- ◆ la scelta in itinere degli obiettivi intermedi da raggiungere e quindi degli interventi da attivare (prospettiva diacronica);
- ◆ il coordinamento, in ogni fase dello sviluppo, dei vari interventi individuati per il conseguimento degli obiettivi (prospettiva sincronica);
- ◆ la verifica delle strategie messe in atto all'interno di ciascun intervento (le strategie, cioè, possono anche variare da Servizio a Servizio, ma vanno comunque periodicamente "controllate" in rapporto ad indicatori di qualità che devono essere comuni ai diversi Servizi).

All'interno di ciascun intervento, facendo riferimento ai suggerimenti che derivano dalle esperienze internazionali, la scelta delle strategie è legata ad una serie di caratteristiche variabili da situazione a situazione.

Tali caratteristiche si riferiscono in particolare a:

- l'età;
- l'entità della compromissione funzionale nell'ambito di ciascuna delle aree considerate per definizione patognomoniche;
- il livello cognitivo.

Al fine di fornire indicazioni di carattere operativo, la variabile che assume un significato determinante è l'età (= l'età cronologica). Le esperienze ormai accumulate, infatti, cominciano a fornire dati utili per definire una Storia Naturale del Disturbo, all'interno della quale si inscrivono alcuni periodi particolarmente "critici".

Tali periodi coincidono con:

- 1°. la formulazione di una "prima" diagnosi di Autismo, a cui segue un marcato disorientamento dei genitori legato alle difficoltà di "comprendere" una diagnosi di questo genere. Attualmente, questa "prima" diagnosi avviene in epoche sempre più precoci, comunque collocabile nella fascia 2-5 anni;
- 2°. l'inserimento nel ciclo della scuola elementare. Tale passaggio fornisce nuovi elementi di confronto, stimola bilanci su tutto il lavoro precedentemente svolto, fornisce elementi per aumentare la consapevolezza delle reali difficoltà del bambino, destabilizza equilibri precari;
- 3°. la "crisi" puberale, che non necessita di particolari delucidazioni;
- 4°. l'accesso al mondo degli adulti.

Tali periodi “critici” portano ad individuare 4 fasce di età, in cui le caratteristiche dell’intervento devono assumere connotazioni peculiari.

Le 4 fasce di età corrispondono al:

- periodo dai 2 ai 5 anni, che per evitare rigide limitazioni cronologiche sarà indicato come Periodo Pre-scolare;
- periodo dai 6 agli 12 anni, Periodo Scolare;
- periodo dai 13 ai 18 anni, Adolescenza;
- l’età adulta, Età Adulta.

Nel presente documento verranno prese in considerazione i primi 3 periodi. Il piano di intervento per soggetti adulti con Autismo sarà oggetto di uno specifico documento da elaborare in collaborazione con le Associazioni di Famiglie e con le altre Società Scientifiche che si occupano di età adulta.

### III.1. INDICAZIONI DI TRATTAMENTO PER BAMBINI IN ETÀ PRE-SCOLARE

Le caratteristiche che conferiscono a tale periodo una assoluta specificità sono rappresentate da una serie di aspetti riassumibili nel modo seguente:

- è l'età in cui viene abitualmente formulata per la prima volta la diagnosi di Autismo; una diagnosi che ha un impatto emotivo fortissimo sui genitori. Essi peraltro non riescono ad avere una spiegazione sulle cause (“perché”), non riescono a comprenderne la natura (“che cosa è”), non riescono a prevederne l'evoluzione (“come sarà da grande”);
- è l'età in cui il “fenotipo” comportamentale risulta abbastanza omogeneo. Il quadro clinico, infatti, è dominato dalla compromissione dell'interazione sociale e della comunicazione, che peraltro in questa età si traduce in comportamenti nel complesso sovrapponibili da bambino a bambino (l'aggancio relazionale è sempre molto difficile, spesso impossibile; l'aderenza alle proposte dell'altro è sempre molto scarsa, spesso assente; la percezione dell'altro è saltuaria e sempre strumentale, in quanto limitata alla richiesta di appagamento di bisogni personali: in una parola, “il bambino vive in un mondo tutto suo”). Nella maggioranza dei casi è solo progressivamente che si renderà evidente la specificità del profilo clinico-evolutivo proprio di ciascun bambino;
- è l'età in cui i processi di maturazione e crescita del Sistema Nervoso Centrale sono particolarmente spinti e in cui non si è ancora verificata una definita differenziazione delle strutture encefaliche. Probabilmente, è proprio questo che determina la massima “pervasività” dei sintomi e, paradossalmente, la particolare omogeneità del fenotipo comportamentale;
- è l'età in cui è praticamente impossibile individuare elementi con significato prognostico e prevedere anche in termini generici l'evoluzione a lungo termine.

Gli aspetti appena esposti, recepiti ormai a livello internazionale, sono alla base di un orientamento generale, in rapporto al quale in questa fascia di età l'intervento deve essere *precoce, intensivo, curriculare* (NRC, 2001).

***L'intervento deve essere precoce.*** La precocità, infatti, permette una più adeguata sistematizzazione e riorganizzazione interna delle esperienze percettive che vengono facilitate, in quanto si ha la possibilità di “operare” in un periodo in cui le strutture encefaliche non hanno assunto una definita specializzazione funzionale e le funzioni mentali, pertanto, sono in fase di attiva maturazione e differenziazione (Guaralnick, 1998; Dawson et al., 2001).

***L'intervento deve essere intensivo.*** Il termine “intensivo” si riferisce alla necessità di attivare una nuova dimensione di vita, per il bambino e per la famiglia. Per quel che riguarda il bambino, si tratta di organizzare una serie di situazioni strutturate, nell'ambito delle quali egli possa confrontarsi con nuove esperienze, nuove attività e nuovi modelli di relazione. Ciò, soprattutto all'inizio, richiede “tempo”: tempo per conoscere il bambino, tempo per formulare un progetto personalizzato, tempo per verificare le sue risposte ed adattare su di esse

il progetto. L'indicazione che deriva dall'esperienza internazionale fa riferimento ad un tempo non inferiore alle 18 ore settimanali (NRC, 2001). Per quel che riguarda la famiglia, bisogna ugualmente organizzare situazioni strutturate, nell'ambito delle quali è necessario lavorare sul disorientamento dei genitori per attivare le loro naturali risorse e coinvolgerli nel progetto terapeutico. Anche questo obiettivo, soprattutto all'inizio, richiede "tempo": tempo per conoscere i genitori, tempo per aiutarli ad elaborare le angosce connesse al disturbo e alla scarsa prevedibilità del suo divenire, tempo per formulare insieme con loro le strategie per la realizzazione del progetto.

Il termine "intensivo", tuttavia, non è limitato ad una mera dimensione temporale, ma si riferisce anche all'esigenza di un'adeguata organizzazione dei tempi, degli spazi e delle attività del bambino nel corso di una sua giornata abituale. Ciò fa sì che le esperienze "quotidiane" possano assumere una valenza terapeutica. In questa prospettiva la "terapia" non è solo quella che si svolge nel servizio di riabilitazione, ma è piuttosto un progetto, che deve essere elaborato dall'équipe del Servizio di NPI. Tale progetto prevede obiettivi specifici realizzabili mediante programmi con caratteristiche conformi ai contesti in cui essi devono essere implementati (Famiglia-Servizio di Riabilitazione-Scuola).

E' evidente che affinché tali programmi possano rispondere alle finalità più generali del progetto, è necessario un collegamento funzionale fra le figure cui è demandata la responsabilità di implementarli (genitori-terapisti-insegnanti) (NRC, 2001; Prizant et al., 2003).

***L'intervento deve essere curricolare.*** Il termine "curricolare" si riferisce ai contenuti che devono caratterizzare i diversi programmi previsti dal progetto. In termini di contenuti, si ritiene che ciò di cui il bambino necessita per uno sviluppo quanto più possibile "tipico" può essere "insegnato" facendo riferimento ad un ordine sequenziale di "tappe", che sono quelle che normalmente compaiono nel corso dello sviluppo. Nel concetto di "curricolare" è implicito un altro aspetto critico per la formulazione del programma: vale a dire, la necessità di una definizione chiara degli obiettivi e di un monitoraggio sistematico del percorso terapeutico. In particolare è necessario:

- individuare, fra gli obiettivi possibili, quelli che si riferiscono a competenze osservabili e misurabili;
- stabilire un punto di partenza e prefissare una serie di tappe sequenziali;
- predisporre un sistema per la raccolta dei dati in itinere e la valutazione dei risultati in tempi prefissati.

### ***Su cosa bisogna agire ? (COSA)***

Le caratteristiche del periodo portano ad individuare alcuni Punti Critici comuni ai diversi bambini (Schema 1).

Tali Punti Critici dettano gli Obiettivi Prioritari dell'intervento, che sono individuabili nei seguenti aspetti:

1. il disorientamento dei genitori;
2. il disturbo dell'interazione sociale e della comunicazione, espresso da una marcata difficoltà (→ impossibilità) di aggancio relazionale e da una scarsa (→ assente) disponibilità ad esperienze condivise;
3. la scarsa modulazione degli stati emotivi.

Individuare questi tre aspetti quali punti critici cui deve rivolgersi il progetto non significa naturalmente ignorare eventuali altri problemi che possono essere presenti. Va, tuttavia, considerato che molti di questi “altri” problemi sono spesso “secondari” in termini di sequenza causale. E’ evidente tuttavia che quando gli eventuali “altri” problemi sembrano assumere una valenza preminente nel caratterizzare il comportamento disadattivo, essi vanno specificamente presi in considerazione e trattati. Pertanto, i tre “punti” descritti vanno considerati quali obiettivi irrinunciabili (obiettivi di minima) di qualsivoglia programma si vada ad applicare in questa particolare fascia di età.

### ***Come si può agire su tali aspetti? (COME)***

**1) Il disorientamento dei genitori.** Lavorare sul disorientamento dei genitori non ha solo lo scopo di garantire la loro “serenità”, ma risponde al concetto più volte espresso di individuare la famiglia come luogo privilegiato per la crescita comunicativo-sociale del bambino e di coinvolgere i genitori quali protagonisti del progetto. Il raggiungimento di tale obiettivo riconosce una serie di obiettivi intermedi, riassumibili nel modo seguente:

Il *primo obiettivo* è rappresentato dall'aiutare i genitori a raggiungere una soddisfacente conoscenza dell'Autismo, quale disabilità evolutiva.

S17

Gli elementi caratterizzanti questa fase della presa in carico (primo obiettivo) vanno individuati nei seguenti punti:

- ◆ fornire ai genitori informazioni sul quadro clinico dell'autismo, sulle cause, sulle ricerche che vengono effettuate a livello internazionale, sulle possibili indagini "aggiuntive" che possono essere effettuate
- ◆ metterli al corrente delle varie "terapie" proposte a livello internazionale
- ◆ documentarli sulle risorse territoriali (territorio di appartenenza)
- ◆ illustrare il percorso terapeutico che si prospetta a breve e medio termine

E' evidente che tutte le "informazioni" necessarie per favorire la conoscenza dei genitori non possono essere trasmesse in un singolo incontro. Bisogna per contro prevedere, nella fase immediatamente successiva alla formulazione della diagnosi, una serie di incontri, nell'ambito dei quali si dà la possibilità ai genitori di ritornare eventualmente su argomenti già discussi. Ciò, al fine di favorire una graduale "metabolizzazione" delle spiegazioni che vengono loro fornite.

Una metodologia di questo tipo permette di far nascere nei genitori la percezione del Servizio come un punto di riferimento in grado di ascoltarli e di affiancarli. Da tale consapevolezza nasce anche il bisogno di rivolgersi al Servizio per avere consigli nella gestione "quotidiana" del bambino. Quando ciò avviene significa che il primo obiettivo è stato raggiunto.

Il raggiungimento del primo obiettivo si pone quale premessa per il conseguimento del *secondo obiettivo*: attivare le risorse genitoriali nella gestione del quotidiano.



Va infatti sottolineato che i consigli psicoeducativi non possono essere impartiti come una lezione ai genitori, ma devono nascere come bisogno dei genitori di essere sostenuti nelle scelte pedagogiche. In effetti, anche quando i genitori in maniera "ingenua" richiedono suggerimenti immediati su come comportarsi, bisogna far capire loro che non esistono comportamenti esatti o sbagliati in assoluto: le scelte pedagogiche devono tener conto della specifica tipologia del padre, della specifica tipologia della madre, delle specifiche caratteristiche temperamentali del bambino e dell'assoluta originalità di ciascun sistema famiglia.

S18

Sintetizzando quanto esposto, gli elementi caratterizzanti questo secondo obiettivo sono i seguenti:

- ◆ guidare i genitori alla conoscenza del bambino e delle modalità che caratterizzano i suoi comportamenti
- ◆ fornire loro consigli su possibili atteggiamenti educativi "alternativi" a quelli abitualmente utilizzati
- ◆ incoraggiare i genitori a scegliere in maniera autonoma strategie educative "alternative"
- ◆ sostenerli nelle scelte effettuate (se valide !!!)
- ◆ favorire una riorganizzazione del sistema famiglia
- ◆ insistere sulla necessità di un'adeguata organizzazione delle attività del tempo libero

Compito dell'operatore preposto a fornire suggerimenti psicoeducativi è innanzitutto quello di aiutare i genitori a scoprire le "caratteristiche" del proprio bambino e quindi di stimolarli ad individuare nel loro specifico le modalità educative più idonee.

Quando infine nel corso degli incontri sono stati realizzati i primi due obiettivi si può passare al *terzo obiettivo*, che consiste nell'implementare in famiglia specifici programmi di intervento. Essi rappresentano il proseguimento e/o il completamento di quanto effettuato negli "altri spazi terapeutici" (Servizio e Scuola). Si tratta di programmi finalizzati a facilitare:

- ◆ l'acquisizione di specifiche autonomie
- ◆ la scomparsa di specifici comportamenti disadattivi

con strategie concordate con gli operatori del Servizio.

## **2) Il disturbo dell'interazione sociale e della comunicazione.**

Per individuare le strategie utili a migliorare l'interazione sociale e la comunicazione è necessario far riferimento a modelli interpretativi della clinica che possano porsi come *rationale* dell'intervento. In questa prospettiva, una serie di studi, replicati in diversi centri di ricerca internazionali, hanno messo in evidenza, quale "deficit" sottostante le atipie dell'interazione sociale e della comunicazione, un disturbo del processo di sviluppo della cognizione sociale (Prizant et al., 2003).

In particolare, nella fascia di età considerata (Periodo Pre-scolare), i comportamenti atipici che rientrano nella compromissione dell'interazione sociale e della comunicazione sembrano riconducibili ad un deficit in due abilità sottostanti: un'**inadeguatezza dell'attenzione congiunta** ed una **difficoltà nell'uso dei simboli** (Baron-Cohen et al. 1992; Mundy, 2003).

L'**attenzione congiunta** è la capacità di stabilire con l'Altro un comune fuoco di interesse. Essa nasce come un bisogno di richiamare l'attenzione dell'Altro su un proprio interesse e di rivolgere la propria attenzione a qualcosa che sembra interessare l'Altro. Ciò permette di leggere e comprendere, in ordine crescente:

- 1°. le emozioni
- 2°. i desideri,
- 3°. le credenze.

Una tale comprensione si pone, a sua volta, quale premessa per leggere e comprendere le intenzioni e le motivazioni dei comportamenti dell'Altro: è il processo di cognizione sociale.

L'**uso dei simboli** si riferisce alla capacità del bambino di acquisire e padroneggiare i codici (sguardo, mimica, postura, gesti, suoni e parole) che gli permettono di entrare in uno scambio comunicativo con l'Altro: è il processo di simbolizzazione (Wetherby et al., 2000).

In effetti, le due capacità evolvono in maniera strettamente interdipendente. L'attenzione congiunta, infatti, stimola, attraverso l'osservazione e l'imitazione, l'apprendimento di una serie di "comportamenti" che assumono progressivamente una complessità simbolica crescente:

- 1°. guardare l'Altro;
- 2°. alternare lo sguardo dall'Altro all'oggetto e viceversa;
- 3°. tendere la mano verso l'oggetto e/o evento interessante e alternare lo sguardo con l'Altro;
- 4°. indicare con il dito l'oggetto e/o evento interessante;
- 5°. porgere e mostrare;
- 6°. usare simboli verbali.

D'altra parte, la capacità di padroneggiare con sempre maggiore competenza tali "comportamenti" con valore simbolico permette di realizzare le spinte connesse all'attenzione congiunta per conoscere sempre meglio se stesso e l'Altro (emozioni, intenzioni, desideri, credenze).

Il rationale dell'intervento terapeutico pertanto viene ad identificarsi in un lavoro su queste abilità sottostanti (attenzione congiunta e uso dei simboli), seguendo lo stesso ordine sequenziale che lo sviluppo "normalmente" prevede.

Vengono di seguito riportate, in maniera semplificata, alcune sollecitazioni mirate allo sviluppo dell'attenzione congiunta e del processo di simbolizzazione, con lo scopo più generale di favorire l'interazione sociale e la comunicazione.

*Esempi di sequenze di interazione attivabili*

- 1°. Agganciarsi ad attività effettuate dal bambino, anche in maniera non intenzionale, ripetendole, per cominciare ad avviare un processo di condivisione di attività;
- 2°. Stabilire una condivisione di affetti (cercando il suo sguardo e sorridendogli);
- 3°. Attivare sequenze di interazione sociale, mediante canali privilegiati (per esempio, contatto fisico fra bambino e terapeuta, coordinato con gesti e vocalizzazioni) (= relazione diadica, bambino-terapeuta, senza interposizione di oggetti);
- 4°. Attirare l'attenzione a stimoli anticipatori di tali eventi piacevoli (quali, sguardo, mimica, postura e/o vocalizzazioni che vengono poi seguiti da esperienze che il bambino ha mostrato di gradire);
- 5°. Stimolare l'imitazione di azioni semplici;
- 6°. Utilizzare "spettacoli" interessanti (per esempio, palloncini gonfiabili o bolle di sapone) per "catturare" l'attenzione del bambino ed operare su tali "spettacoli" per stimolare il bambino a richiedere che l'altro faccia qualcosa per lui (= relazione triadica, bambino-oggetto-operatore, in cui l'oggetto è il fine e l'operatore lo strumento);
- 7°. Arricchire, nel corso delle sequenze su accennate, il repertorio di comportamenti comunicativi, anche se inizialmente finalizzati al solo scopo di richiedere l'aiuto dell'altro (sguardo, gesti, vocalizzazione);
- 8°. Attirare l'attenzione del bambino su eventi, spettacoli o oggetti a cui il terapeuta sembra prestare particolare interesse (= attenzione congiunta in risposta a sollecitazioni dell'operatore);
- 9°. Rinforzare comportamenti proto-dichiarativi utilizzati dal bambino per dimostrare un suo interesse (= attenzione congiunta su iniziativa del bambino);
- 10°. Arricchire, nel corso delle sequenze di attenzione congiunta, il repertorio di comportamenti comunicativi, che in questo caso assumono il significato di condividere con l'operatore un comune fuoco di interesse (dallo sguardo ai gesti e, infine, alla verbalizzazione);
- 11°. Stimolare giochi di finzione di complessità progressivamente crescente;
- 12°. Inserirsi progressivamente nel gioco di finzione (=relazione triadica, bambino-oggetto-operatore, in cui l'oggetto è lo strumento e l'operatore è il fine).

### **3) Scarsa modulazione degli stati emotivi.**

In questa particolare fascia di età il quadro clinico presenta un altro aspetto caratteristico, rappresentato da una **scarsa capacità di modulazione degli stati emotivi**. Un possibile modello interpretativo di tale riscontro è rappresentato da un'incapacità relativa da parte del bambino di organizzare in un tutto coerente il carico esperienziale che in tale periodo raggiunge l'encefalo. In effetti, il bambino fin dalla nascita è immerso in un mondo di stimoli. All'inizio, tuttavia, egli è protetto da una sorta di barriera naturale (neuropsicologica), che dosa il carico esperienziale. A partire dai 12 mesi, le modifiche morfo-funzionali dell'encefalo, iscritte nel processo ontogenetico, determinano una sorta di apertura di una finestra sul mondo, con l'arrivo di un carico esperienziale, che il bambino autistico non riesce a sistematizzare in un tutto coerente. Ciò determina una situazione di disorientamento e di panico nei confronti di tutta una serie di stimoli "nuovi" (visivi, tattili, uditivi, sociali), che il bambino non riesce a sottoporre ad un'adeguata elaborazione cognitiva. In questa prospettiva molti dei comportamenti disadattivi (*challenging behaviors*) assumono un significato comunicativo e traducono la frustrazione del bambino derivante dalla incapacità di "capire e farsi capire".

In questa prospettiva risulta particolarmente importante:

- la "regolarità" e la prevedibilità del contesto all'interno del quale si vanno ad attivare le esperienze del bambino. Tale "regolarità" non si riferisce ad una rigida strutturazione degli spazi e delle attività in accordo a criteri predefiniti, ma prevede l'organizzazione di un ambiente necessariamente flessibile, ma sufficientemente prevedibile, in accordo ad indicazioni che ci fornisce il bambino stesso;
- la coerenza, la stabilità e la continuità degli atteggiamenti delle figure che si rapportano al bambino. Si tratta, in altri termini, di un'altra forma di "regolarità" e prevedibilità, in questo caso estesa alla qualità dei rapporti interpersonali;
- l'uso di approcci educativi di tipo strutturato (cognitivo-comportamentali), comunque inseriti nell'ambito di una dimensione relazionale che aiuti il bambino a cogliere il piacere dell'interazione e le sfumature che caratterizzano i rapporti interpersonali.

Sulla base di quanto precedentemente accennato, anche il lavoro sull'attenzione congiunta e, soprattutto, quello sulla capacità di usare i simboli per la comunicazione forniscono un contributo determinante nel facilitare una più adeguata modulazione degli stati emotivi.

#### ***Con quali modalità bisogna agire ? (CHI e DOVE)***

Sulla base di quanto precedentemente esposto, occorre prefigurarsi un programma che preveda l'attivazione di una serie di situazioni stimolo, organizzate in accordo agli obiettivi individuati.

Il programma è elaborato dall'équipe del Servizio di NPI e, anche se unico, è composto da almeno tre moduli, quanti sono gli "spazi" prevedibili per la sua implementazione:

- ◆ il servizio di NPI;
- ◆ la scuola;
- ◆ la famiglia.

In altri termini, i moduli che costituiscono il programma, pur se finalizzati agli stessi obiettivi generali, assumono caratteristiche specifiche in rapporto a **chi** deve applicarli e al **contesto** in cui devono essere applicati.

#### ◆ Il Servizio di NPI

Il Servizio di NPI interviene nella realizzazione del programma “direttamente” sul bambino e “indirettamente”, coordinando le attività a Scuola e in Famiglia.

In particolare, il Servizio interviene “direttamente” sul bambino provvedendo alla realizzazione di quella parte del programma centrata sulla facilitazione delle competenze appartenenti all’attenzione congiunta, all’uso dei simboli, alla comunicazione preverbale e alla modulazione degli stati emotivi. Il lavoro viene svolto con sedute terapeutiche, in un rapporto 1:1, per un totale di almeno 10 ore settimanali.

Circa le “caratteristiche” dell’operatore che deve essere direttamente impegnato nell’effettuazione del programma, la figura del Terapista della Neuro e Psicomotricità dell’Età Evolutiva, in accordo ai più recenti profili professionali, risulta la più idonea. E’ evidente, tuttavia, che, come per gli ambiti del “saper fare”, anche il Terapista della Neuro e Psicomotricità dell’Età Evolutiva che si dedichi alla realizzazione del programma deve aver maturato una formazione che gli permetta di uniformarsi alle indicazioni che derivano dalla comunità scientifica internazionale.

#### ◆ La Famiglia.

La Famiglia, come accennato, si configura come uno spazio privilegiato per il conseguimento degli obiettivi considerati critici in questa particolare fascia di età. Con riferimento a tali obiettivi, la famiglia si pone, in una prima fase, come destinatario dell’intervento (= disorientamento dei genitori) e in una seconda fase come protagonista attivo nella realizzazione del progetto.

Per quel che riguarda la prima fase, è necessario prevedere una serie di incontri con la famiglia, nell’ambito del Servizio, con un operatore che:

- abbia maturato specifiche competenze in tema di Autismo,
- sia aggiornato sui più recenti orientamenti internazionali,
- disponga di una formazione di base in grado di permettergli di gestire le complesse dinamiche emozionali che in questa fase investono l’intero sistema famiglia.

Per quel che riguarda la seconda fase, un ruolo determinante nell’aiutare i genitori a implementare la parte del programma che loro compete è svolto dagli operatori impegnati “direttamente” nel trattamento del bambino presso il Servizio. Tali operatori, infatti, realizzando il progetto terapeutico e discutendolo con gli altri operatori dell’équipe, imparano a conoscere il bambino, le sue modalità reattive e le strategie più idonee per il conseguimento degli obiettivi fissati nel progetto. Pertanto, essi rappresentano le persone più idonee per rendere partecipi i genitori di dette strategie e per aiutarli a metterle in pratica a casa.

Dovrebbero essere previste “visite domiciliari”, secondo un calendario variabile in accordo alle esigenze del caso.

◆ La Scuola.

Considerando l'età, il livello di sviluppo e la natura del problema, l' "ambiente scolastico" (Asilo Nido e Scuola Materna) rappresenta uno spazio particolarmente utile per "completare" il progetto. L' "ambiente scolastico", infatti, permette di trasferire, in un contesto di incontro e confronto con i coetanei, il lavoro programmato per l'attenzione congiunta, la capacità di usare simboli, la comunicazione e la modulazione degli stati emotivi. Affinché tale spazio possa assumere una valenza terapeutica è, tuttavia, necessario che gli operatori della scuola vengano coinvolti attivamente nel progetto. Si ripropone ancora una volta la necessità di definire, a monte dei contenuti dell'intervento, la strutturazione del contesto all'interno del quale tali contenuti vanno poi inseriti. Il coinvolgimento degli operatori dell'ambiente scolastico deve avvenire ad opera degli operatori del Servizio attraverso incontri periodici, nell'ambito dei quali vanno discussi una serie di aspetti generali che riguardano il bambino, le sue modalità relazionali, i suoi stili comunicativi e le caratteristiche del suo modo di rispondere alle sollecitazioni esterne. Nel mettere al corrente gli operatori scolastici degli obiettivi terapeutici individuati negli altri contesti (Servizio - Famiglia), si definiscono quelli realizzabili all'interno dell' "ambiente scolastico".

Una risorsa che va particolarmente utilizzata è la presenza dei coetanei. Essi, infatti, con la spontaneità che li caratterizza, la "naturalità" del loro modo di rapportarsi e la capacità di una sintonizzazione empatica, si pongono come figure particolarmente idonee per attivare sequenze di interazione in grado di facilitare la crescita sociale del bambino autistico. E' evidente che questo ruolo che possono svolgere i coetanei è soprattutto potenziale. Si rende pertanto necessario un loro coinvolgimento "attivo", attraverso la sensibilizzazione nei confronti di tematiche, che per la loro complessità, devono essere affrontate con modalità e strumenti adeguati al livello di sviluppo.

### III.2. INDICAZIONI DI TRATTAMENTO PER BAMBINI IN ETÀ SCOLARE

Come già accennato, l'età dei 6-7 anni segna un momento decisivo nella storia del bambino autistico. Quando con l'età di 6-7 anni si rende necessaria l'iscrizione alla scuola elementare, il passaggio da un ambiente meno strutturato e più flessibile (Scuola Materna) ad uno decisamente più strutturato ed organizzato secondo una logica curricolare (Scuola Elementare) comporta necessariamente una rivalutazione (da parte dei genitori e dello stesso tecnico) del quadro generale. La nuova realtà, infatti:

- ◆ propone nuovi elementi di confronto,
- ◆ stimola bilanci su tutto il lavoro precedentemente svolto,
- ◆ fornisce elementi per aumentare la consapevolezza delle reali capacità del bambino,
- ◆ destabilizza equilibri precari.

A questa età, peraltro, si va caratterizzando in maniera sempre più definita il profilo proprio di ciascun bambino. Il bambino, cioè, sembra uscire da quella fase di globale disorientamento, che per molti aspetti conferiva un carattere di apparente omogeneità al quadro (“non vedo, non sento, non parlo”), e fornisce indicazioni più esplicite sul “suo” quadro neuropsichico, in termini di:

- aspetti temperamentali;
- grado di compromissione relazionale;
- livello comunicativo;
- competenze cognitive
- eventuale presenza di problemi in co-morbidità.

In altri termini, a questa età la “popolazione” di bambini autistici, pur se caratterizzata da “comportamenti” che soddisfano i criteri diagnostici per una collocazione nosografica all'interno di un'unica categoria (Disturbo Autistico), mette in evidenza per ciascun bambino una serie di caratteristiche del tutto “originali”, che rendono estremamente diversificato il comportamento adattivo. Relativamente al comportamento adattivo, si viene a definire una sorta di *continuum*, ai cui estremi si collocano, da un lato, gli autistici a basso funzionamento e, dall'altro, gli autistici ad alto funzionamento.

#### ***Su cosa bisogna agire ? (COSA)***

Mentre nel periodo precedente (Età Prescolare) il carattere del progetto era prevalentemente “centrato sul bambino”, con una connotazione fortemente abilitativa (= far emergere le abilità), in questa seconda fase il carattere del progetto è sempre più “centrato sulla famiglia” e più in generale sul contesto ambientale, con finalità, comunque abilitative (= far emergere abilità), ma sempre più adattive (= utilizzazione delle abilità per favorire l'adattamento del soggetto all'ambiente in cui vive). Ne deriva che gli aspetti da prendere in considerazione per la formulazione del programma terapeutico riguardano:

1. i genitori
2. il bambino
3. la scuola

E' evidente che anche in questo caso valgono le considerazioni esposte per il "periodo" precedente. E' possibile, cioè, che in rapporto alla variabilità fenotipica del quadro possono venire a crearsi situazioni specifiche, che vanno opportunamente valutate e trattate.

### ***Come si può agire su tali aspetti ? (COME)***

#### **1) I genitori.**

Il "come" agire è in relazione ad una serie di circostanze.

[A] Nel caso in cui il bambino venga per la prima volta al Servizio in questa età, bisogna mettere in atto nei confronti dei genitori il percorso formativo già descritto nella prima fase (informazione → suggerimenti psicoeducativi → coinvolgimento attivo nel progetto).

[B] Nel caso in cui i genitori siano già seguiti dalla fase precedente e dimostrino una buona aderenza al progetto, bisogna "rinforzare" le loro risorse e prospettare i nuovi scenari che la fase 6 – 12 anni comporta. E' necessario, in particolare, ribadire la loro centralità nel progetto terapeutico, il quale deve prevedere

- ◆ una diversificazioni delle attività del bambino,
- ◆ un'adeguata organizzazione delle stesse in accordo alle esigenze di tutti i membri del sistema famiglia,
- ◆ un costante lavoro sulle autonomie.

Anche nelle situazioni più favorevoli, in cui sia garantita una soddisfacente rete dei servizi, la famiglia finisce inevitabilmente per essere il garante della continuità dei vari interventi nei diversi contesti in cui essi devono essere realizzati.

[C] Nel caso in cui i genitori siano già seguiti dalla fase precedente, ma presentino segni di "scoraggiamento", vanno messi in atto specifici provvedimenti di sostegno.

In tali situazioni la tonalità emotiva prevalente è improntata alla delusione per veder vanificate una serie di aspettative e di speranze. Molto spesso, infatti, in questa fase l'Autismo si realizza nella sua complessa drammaticità e riattiva nei genitori angosce sommariamente rimosse, comparse quando per la prima volta, nel periodo precedente, avevano sentito utilizzare il termine di "autismo" per descrivere i comportamenti del proprio bambino.

E' evidente che tali dinamiche possono comportare tre rischi:

- a) un malessere generale del sistema famiglia,
- b) un impoverimento delle naturali risorse educative genitoriali,
- c) una difficoltà di coinvolgere "produttivamente" i genitori nelle successive fasi del progetto terapeutico.

L'intervento sui genitori in questa fase, realizzabile attraverso una serie di incontri, deve mirare al "chiarimento" dei seguenti aspetti:

- 1) il successo del trattamento non sempre si identifica con una "guarigione", ma piuttosto con la possibilità di garantire il migliore adattamento possibile del soggetto al suo ambiente, che peraltro permette una buona qualità di vita del soggetto e dell'intero sistema famiglia. In effetti, dopo il primo periodo (Età prescolare), in cui anche il "tecnico" deve mettere in bilancio che nel ventaglio delle possibilità evolutive esiste quella che il bambino esca dalla categoria dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo, a



partire dai 6-7 anni tale possibilità diventa praticamente irrealizzabile. Bisogna, pertanto, lavorare nel favorire un'analisi della situazione in termini di realtà, prospettando comunque ai genitori che un soddisfacente adattamento sociale è un obiettivo realisticamente perseguibile;

- 2) il persistere della sintomatologia autistica di intensità uguale o anche superiore a quella rilevata nel periodo precedente, non significa che il bambino sta “peggiorando”, ma indica che egli è ancora vulnerabile ed incapace di fronteggiare gli elementi di incostanza, instabilità e varianza che la nuova fase evolutiva comporta. Bisogna, pertanto, continuare a garantire una regolarità ed una prevedibilità delle esperienze, mediante atteggiamenti educativi non gravati da vissuti di disorientamento, sfiducia ed angoscia;
- 3) non esistono soluzioni magiche del problema. Ciò in pratica comporta la necessità di chiarire due ulteriori punti:
  - a. diffidare di interventi privi di evidenza scientifica che, peraltro, si pongono come soluzioni miracolistiche per tutti i bambini, per tutte le età e per qualsiasi problema;
  - b. tener presente che la meta finale (un soddisfacente adattamento sociale) va realizzata attraverso un serie di traguardi intermedi, che se al momento possono sembrare scarsamente rilevanti rappresentano alla lunga le pietre miliari per l'articolazione del progetto.

## **2) Il bambino.**

Anche per il bambino, il “come” agire è legato ad una serie di circostanze.

In tutti i casi, sia che si tratti di un bambino che per la prima volta giunge al Servizio, sia che si tratti di una rivalutazione in rapporto alla nuova fase di sviluppo, il “come” agire dipende comunque dalla definizione del profilo funzionale (assessment), con un'analisi attenta delle sue aree di forza e delle sue aree di debolezza.

## **AREA COMUNICATIVA E SOCIALE**

In linea generale:

[A] la presenza di una sintomatologia autistica di intensità pari o superiore a quella rilevabile nel periodo precedente (Età Prescolare), che si traduca in marcate difficoltà di aggancio relazionale e in persistenti deficit della comunicazione verbale e non verbale, comporta la necessità di lavorare sulle aree già indicate dell'attenzione congiunta e della capacità di usare i simboli. In tali situazioni, peraltro, il livello cognitivo risulta abitualmente deficitario. Relativamente alle strategie di intervento, considerando l'età e l'entità della compromissione funzionale, il lavoro, svolto in accordo ad un programma “personalizzato”, comporta che gli operatori conoscano i principi generali di tecnica di modifica del comportamento. Il lavoro, infatti, deve prevedere l'adozione di tali tecniche, che vanno tuttavia inserite nell'ambito di una dimensione affettivo-relazionale che permetta un apprendimento comunicativo-sociale derivante non solo dagli esercizi di per se stessi, ma dall'intero contesto. In tali situazioni il programma deve, inoltre, avvalersi

delle indicazioni derivanti dalla Comunicazione Aumentativa e Alternativa (AAC)<sup>1</sup>.

Indipendentemente dalle strategie, gli obiettivi prioritari, in ordine curricolare, sono rappresentati da:

- 1) guardare alla persona quando viene chiamato per nome,
- 2) guardare un oggetto quando viene nominato,
- 3) prestare attenzione a chi parla,
- 4) usare il contatto oculare per mantenere l'interazione,
- 5) imitare azioni semplici, suoni, parole,
- 6) attirare l'attenzione di qualcuno,
- 7) facilitare i comportamenti di richiesta,
- 8) dire no o fare gesti di diniego,
- 9) dire sì o fare gesti di assenso,
- 10) salutare gli altri,
- 11) denominare le persone,
- 12) denominare le cose,
- 13) descrivere ciò che gli altri stanno facendo.

E' evidente che in tali situazioni, gli apprendimenti accademici (lettura, scrittura, calcolo), che comunque vanno sollecitati, assumono una valenza "abilitativa" non di per se stessi, ma per le facilitazioni di tutta una serie di funzioni ad essi associate (attenzione, percezione, controllo motorio, aderenza a specifiche richieste, rinforzo intrinseco).

[B] nelle situazioni in cui il bambino mostri un soddisfacente livello comunicativo-linguistico, che nella maggioranza dei casi coincide con un livello cognitivo nei limiti o poco inferiore alla norma, la variabile critica nel definire le caratteristiche dell'intervento è rappresentata dalla disponibilità all'aggancio relazionale.

**[B.1.]** Quando, infatti, la compromissione dell'interazione sociale risulti rilevante, il che si associa abitualmente con la presenza di comportamenti fortemente disadattivi (vedi dopo), il programma deve prevedere un'adeguata organizzazione delle attività; un'organizzazione che possa favorire la partecipazione del bambino e stimolare la sua iniziativa. In tale contesto emotivo-relazionale, vanno implementati sollecitazioni centrate sugli apprendimenti accademici, sul linguaggio e più in generale sulla comunicazione sociale.

**[B.2.]** Quando la compromissione dell'interazione sociale risulti contenuta, va previsto un lavoro sulle competenze accademiche (lettura, scrittura e calcolo), integrato da programmi centrati sul linguaggio (strutture

---

<sup>1</sup> Uno dei più comuni sistemi di Comunicazione Alternativa è il *Picture Exchange Communication System* (PECS). Il PECS viene utilizzato con soggetti autistici per stimolare l'iniziativa nella comunicazione. Esso inizia con l'insegnare al bambino ad utilizzare la rappresentazione pittorica di un oggetto o di un evento per far comprendere all'altro ciò che gli interessa. Il metodo prevede progressivamente di insegnare al bambino la discriminazione di simboli e successivamente la capacità di metterli insieme per formare delle "frasi" (Frost et al., 1994). Gli utilizzatori del metodo sostengono che esso non "blocca" l'emergenza del linguaggio verbale, ma anzi, quando questa sia una competenza possibile, la facilita (Carbone, 2000).

grammaticali, componente narrativa del linguaggio e pragmatica) e più in generale sulla cognizione sociale. Si tratta, in pratica, di aiutare il bambino a “capire” e conoscere le regole che definiscono i rapporti interpersonali e più in generale le situazioni sociali.

*In termini curricolari gli obiettivi da perseguire sono i seguenti:*

- ◆ facilitare la consapevolezza delle intenzioni, delle preferenze e delle esperienze altrui;
- ◆ facilitare la capacità di raccontare le proprie esperienze relative ad eventi passati e futuri, fornendo nel contempo informazioni sufficienti per l’ascoltatore;
- ◆ sviluppare l’abilità di mantenere e di modificare il tema di conversazione secondo la prospettiva dell’ascoltatore (per es., stimolarlo a prendere coscienza delle preferenze, dello stato emotivo, delle conoscenze di base di chi ascolta);
- ◆ sviluppare l’uso del linguaggio per mediare e risolvere conflitti e/o divergenze di opinioni
- ◆ sviluppare l’uso del linguaggio per esprimere sentimenti ed empatia con gli altri;

*e per quel che riguarda gli aspetti linguistici:*

- ◆ facilitare l’uso di linguaggio più avanzato per esprimere le differenze di significato (per es., le congiunzioni e le proposizioni subordinate);
- ◆ incoraggiare l’acquisizione di convenzioni verbali per iniziare le interazioni, per interagire a turno e per terminarle;
- ◆ incoraggiare l’acquisizione dei segnali non verbali e paralinguistici per rinforzare le intenzioni sociali (per es., lo sguardo, la posizione del corpo, il volume della voce)
- ◆ aumentare l’abilità di interpretare ed usare il linguaggio in modo flessibile secondo il contesto sociale e i segnali non verbali dell’interlocutore (per es., parole con significati molteplici, linguaggio figurativo, sarcasmo)

## **AREA DEGLI INTERESSI E DELLE ATTIVITÀ**

In questa fascia di età i “sintomi” appartenenti al terzo elemento della triade dell’Autismo assumono particolare rilevanza e spesso interferiscono massivamente sul lavoro finalizzato a favorire l’emergenza di competenze nelle altre aree funzionali. Può trattarsi di stereotipie, dedizione assorbente ad interessi bizzarri, condotte auto- e/o eteroaggressive.

Il “come” agire dipende ancora una volta dal livello di funzionamento generale del soggetto.

[A] Nelle situazioni in cui persiste una marcata compromissione funzionale nelle aree della socialità, della comunicazione e delle funzioni cognitive, vanno considerate due possibilità.

[A.1.] La prima possibilità prevede che molti dei comportamenti disadattivi rilevati sembrano assumere una funzione comunicativa: essi, cioè, esprimono una situazione di forte attivazione emotiva di segno negativo (disagio) o di segno positivo (euforia). È evidente che in questi casi il lavoro terapeutico è finalizzato ad “insegnare” al bambino forme espressive maggiormente

congruenti ed esplicite, che possano peraltro aumentare in lui la consapevolezza “di capire e di farsi capire”. Considerando l’età e l’entità della compromissione funzionale, le strategie da prendere in considerazione devono ispirarsi ai principi dell’ABA e della AAC.

[A.2.] La seconda possibilità è rappresentata dalle situazioni in cui si realizza il carattere ripetitivo e perseverante tipico del funzionamento mentale di tipo autistico (= dedizione assorbente ad un interesse e/o ritualizzazione di un’attività). In tali situazioni il “come” agire non è individuabile in un intervento esclusivamente centrato sul comportamento in questione, ma più in generale in un’adeguata organizzazione del setting, che preveda l’introduzione di sollecitazioni alternative in grado di interrompere il circuito perseverante ed autosostenentesi, per ridirezionare l’attenzione sul nuovo stimolo. La scelta delle sollecitazioni alternative deve avvenire per “prova-ed-errore” e quando individuato lo stimolo rispondente allo scopo devono essere create su di esso variazioni sul tema per mantenere una flessibilità degli schemi mentali.

[B] Nelle situazioni in cui il livello comunicativo-linguistico risulti nel complesso soddisfacente, il terzo elemento della triade sintomatologica si realizza generalmente attraverso una dedizione adsorbente a particolari interessi o la ritualizzazione di particolari attività. Il livello di sviluppo comporta che tali atipie si configurino, in effetti, come contenuti ideativi perseveranti. Il “come” agire può in questi casi avvalersi del canale verbale per proporre al bambino contenuti ideativi diversificati o per favorire, quando possibile, una ristrutturazione del campo cognitivo.

In tutti i casi, quando i comportamenti disadattivi assumono particolare rilevanza va presa in considerazione l’opportunità di un trattamento farmacologico secondo le indicazioni riportate nella specifica Sezione.

### **3) La Scuola**

La scuola rappresenta uno spazio privilegiato nel progetto terapeutico, in quanto oltre a favorire gli apprendimenti accademici (lettura, scrittura, calcolo) permette di realizzare una parte di quel più generale programma finalizzato al miglioramento dell’interazione sociale, all’arricchimento della comunicazione funzionale ed alla diversificazione degli interessi e delle attività. Peraltro, la presenza dei coetanei rende l’ambiente scolastico il palcoscenico naturale, in cui il soggetto può generalizzare acquisizioni e competenze favoriti in setting strutturati in maniera terapeutica (terapia psicomotoria, logopedia, educazione strutturata in un rapporto uno a uno)

[A] Nelle situazioni in cui persiste una marcata compromissione funzionale nelle aree della socialità, della comunicazione e delle funzioni cognitive, l’insegnante preposto alla presa in carico del soggetto deve “conoscere” le principali strategie di approccio (principi dell’ABA, dell’AAC, etc.) e, con l’aiuto degli operatori del Servizio, deve ad esse ispirarsi per la realizzazione degli obiettivi curriculari individuati in accordo alle esigenze del caso.

[B] Nelle situazioni in cui il livello comunicativo-linguistico e cognitivo risultano nel complesso soddisfacenti la variabile critica sul “come” agire risulta determinata dalla disponibilità relazionale.

**[B.1.]** Nelle situazioni di marcata compromissione di aggancio relazionale, abitualmente associate a comportamenti disadattivi, diventa determinante il ruolo degli operatori del Servizio. Essi, infatti, d'accordo con gli operatori scolastici devono definire un dispositivo spazio-temporale adeguato e individuare le modalità affettivo-relazionali più idonee per favorire il lavoro sugli apprendimenti accademici.

**[B.2.]** Nel caso in cui il bambino presenti anche sul piano relazionale una soddisfacente possibilità di aggancio, il lavoro sugli apprendimenti accademici deve essere, comunque, integrato dalla valorizzazione dei momenti di interazione e scambio che la scuola solo può fornire per l'arricchimento della cognizione sociale. In questa prospettiva, risultano particolarmente utili gli incontri con gli operatori del Servizio nell'ambito dei quali essi possano illustrare agli insegnanti obiettivi prioritari del progetto.

*In termini curricolari gli obiettivi da perseguire sono quelli precedentemente indicati:*

- ◆ facilitare la consapevolezza delle intenzioni, delle preferenze e delle esperienze altrui;
- ◆ facilitare la capacità di raccontare le proprie esperienze relative ad eventi passati e futuri, fornendo nel contempo informazioni sufficienti per l'ascoltatore;
- ◆ sviluppare l'abilità di mantenere e di modificare il tema di conversazione secondo la prospettiva dell'ascoltatore (per es., stimolarlo a prendere coscienza delle preferenze, dello stato emotivo, delle conoscenze di base di chi ascolta);
- ◆ sviluppare l'uso del linguaggio per mediare e risolvere conflitti e/o divergenze di opinioni
- ◆ sviluppare l'uso del linguaggio per esprimere sentimenti ed empatia con gli altri;

*e per quel che riguarda gli aspetti linguistici:*

- ◆ facilitare l'uso di linguaggio più avanzato per esprimere le differenze di significato (per es., le congiunzioni e le proposizioni subordinate);
- ◆ incoraggiare l'acquisizione di convenzioni verbali per iniziare le interazioni, per interagire a turno e per terminarle;
- ◆ incoraggiare l'acquisizione dei segnali non verbali e paralinguistici per rinforzare le intenzioni sociali (per es., lo sguardo, la posizione del corpo, il volume della voce)
- ◆ aumentare l'abilità di interpretare ed usare il linguaggio in modo flessibile secondo il contesto sociale e i segnali non verbali dell'interlocutore (per es., parole con significati molteplici, linguaggio figurativo, sarcasmo)

### **III.3. INDICAZIONI DI TRATTAMENTO PER L'ETA' ADOLESCENZIALE**

Con l'adolescenza molti comportamenti possono subire un drastico miglioramento, mentre altri possono peggiorare notevolmente. Come per tutti gli adolescenti, anche i bambini con autismo crescendo fanno i conti con le difficoltà

di adattamento al corpo che cambia, alla sessualità emergente, alle trasformazioni nei processi di pensiero e nelle capacità di osservazione e valutazione di sé e del mondo circostante. Le tensioni e il senso di confusione che accompagnano lo sviluppo puberale, possono determinare nell'adolescente autistico un incremento dell'isolamento, di comportamenti stereotipati o la comparsa di aggressività. Allo stesso tempo, per la maggiore sensibilità agli aspetti di confronto sociale che la fase di sviluppo comporta, l'adolescente con autismo, soprattutto se meno compromesso dal punto di vista cognitivo, può fare i conti per la prima volta con la consapevolezza delle proprie differenze rispetto ai coetanei (mancanza di amici, di interessi condivisibili, di progetti per il futuro). Questo aspetto può far emergere disturbi dell'umore, che necessitano spesso di un trattamento specifico. Va considerato che la variabilità espressiva di queste complesse dinamiche è tale che non possono essere fornite indicazioni prestabilite, ma bisogna necessariamente far ricorso a programmi personalizzati.

#### **IV. FARMACOTERAPIA**

Al momento la letteratura è concorde nell'affermare che non esistono farmaci specifici per la cura dell'autismo (attivi cioè sul disturbo dello sviluppo in sé). Pertanto, l'approccio farmacologico ha valenza sintomatica, nel senso che i farmaci possono essere usati su alcuni aspetti comportamentali associati con frequenza all'autismo (iperattività, inattenzione, compulsioni e rituali, alterazioni dell'umore, irritabilità, disturbi del sonno, auto- e etero-aggressività), oltre che nel caso di una sindrome epilettica.

In linea generale gli obiettivi di un trattamento farmacologico devono essere:

- il miglioramento della qualità della vita del bambino e della sua famiglia;
- la facilitazione dell'accesso ai trattamenti non medici;
- il potenziamento degli effetti dei trattamenti non medici;
- la prevenzione di comportamenti auto e etero-aggressivi;
- il trattamento di manifestazioni collaterali e associate in comorbidità.

Non avendosi ancora dati sufficienti su trattamenti prolungati in età evolutiva, l'indicazione all'utilizzo del farmaco è quella di impiegarlo all'interno di cicli terapeutici definiti, con l'obiettivo di intervenire sulle fasi di acuzie o recrudescenza di sintomi particolarmente invalidanti, o con l'obiettivo di facilitare la mobilitazione del quadro in alcune fasi critiche dello sviluppo del bambino, analogamente a quanto si fa per altri interventi terapeutici.

La molteplicità fenomenica del disturbo autistico e le scarse conoscenze circa la patogenesi di tale disturbo giustificano i molteplici tentativi terapeutici con sostanze farmacologicamente anche molto diverse tra di loro, di cui si è cercato di volta in volta di sfruttare l'attività specifica su un sintomo. Le indicazioni del farmaco non devono però basarsi solo sui comportamenti o sintomi, ma devono prendere in considerazione i diversi nuclei psicopatologici. Il trattamento farmacologico deve quindi essere preceduto da una attenta analisi funzionale del disturbo, che evidenzia i nuclei bersaglio, che possono essere molto diversi nei vari soggetti anche con sintomatologia apparentemente sovrapponibile.

Bisogna inoltre tener presente che le risposte ai farmaci sono molto differenziate nei singoli casi, e su queste influiscono anche l'età cronologica, il funzionamento cognitivo e eventuali componenti neurologiche conclamate.

La scelta di un farmaco non deve mai essere l'unica opzione nel trattamento di questi disturbi: il farmaco deve essere inserito in un contesto terapeutico globale e le sue finalità, come anche gli eventuali effetti collaterali, devono essere chiaramente spiegate ai genitori (*consenso informato*). Occorre inoltre intensificare la frequenza dei controlli nel corso del trattamento farmacologico.

E' da ricordare l'inopportunità di basare il giudizio sulla efficacia di un farmaco su pochi casi o su una casistica di adulti.

Al momento non c'è un farmaco che si sia dimostrato efficace in tutti i casi di autismo e resta ancora da provare la reale incidenza del trattamento farmacologico sulla storia naturale del disturbo autistico.

Tra i più usati, e più ampiamente studiati, sono:

**Neurolettici** (Aloperidolo, Clorpromazina, Risperidone, Pimozide) riducono l'agitazione, l'aggressività, i comportamenti ripetitivi e, conseguentemente, agiscono sulla chiusura relazionale. Tra i vecchi neurolettici l'**Aloperidolo** è il farmaco più studiato. La **Pimozide** produce un discreto effetto su manifestazioni comportamentali e condotte di ritiro. E' segnalata maggiore risposta nei soggetti con maggiore componente di apatia ed anergia. Sono necessari controlli cardiologici. I principali effetti collaterali dei neurolettici tradizionali sono: sedazione, irritabilità, manifestazioni distoniche o parkinsoniane, e, a più lungo termine, acatisia, comparsa di discinesie extrapiramidali, in particolare al momento della sospensione. Per tale motivo il loro impiego dovrebbe essere effettuato con cautela. Sono da usarsi come farmaci di seconda scelta, con uso limitato a condizioni di marcato eccitamento comportamentale, al dosaggio più basso efficace. E' opportuno inoltre valutare una loro sospensione al di fuori delle fasi acute.

Sono in aumento le indicazioni all'utilizzo dei **neurolettici atipici**, sia nelle forme resistenti ai neurolettici tradizionali, sia come intervento di prima scelta. Hanno un'incidenza di effetti extrapiramidali molto inferiore e azione positiva nel ritiro relazionale, l'apatia e l'anergia. Tra i nuovi il **Risperidone** (antagonista sia serotoninergico che dopaminergico) è attualmente considerato tra i più efficaci, ma gli studi sono per ora poco numerosi. Sembra efficace sui disturbi del comportamento (aggressività, irritabilità, agitazione), sui comportamenti stereotipati e, in minor grado, sul deficit interattivo. Effetto collaterale importante è l'aumento di peso. L'**Olanzapina** presenta azione antagonista verso i recettori della serotonina e della dopamina. I pochi studi, ancora in corso, sul suo impiego, riferiscono miglioramenti nella regolarità del ritmo sonno-veglia e nel controllo dell'aggressività.

**Gli Inibitori Selettivi del Re-uptake della Serotonina (SSRI).** Gli SSRI, quali la Fluoxetina, la Sertralina, la Paroxetina o la Fluvoxamina, incidono sui sintomi depressivi e ansiosi e sui comportamenti ossessivi e ritualistici presenti nell'autismo. Sono inoltre frequentemente utilizzati per contrastare l'isolamento, la chiusura relazionale, disinibire il comportamento, ridurre i disturbi comportamentali (autoaggressività - stereotipie), rendere il bambino più disponibile alle modificazioni ambientali o nelle routine quotidiane. La positività della risposta è spesso correlata con una familiarità per disturbo dell'umore. Sono

inoltre indicati nelle forme depressive associate all'autismo. Effetti collaterali avversi, poco comuni, sono l'aumento dell'irritabilità, l'ansia, l'insonnia, l'agitazione. La **Fluoxetina** è la più studiata e utilizzata fin dall'età prescolare; contribuisce alla riduzione delle stereotipie e dei sintomi depressivi, migliorando l'umore e aumentando il livello di funzionamento; può indurre un aumento dell'ansia, dell'irritabilità e dei disturbi comportamentali, oltre alla riduzione dell'appetito.

La **Clorimipramina** è indicata anche nel ridurre comportamenti ossessivi e ripetitivi, oltre che l'autoaggressività; è più adatta alla somministrazione in pazienti adulti, piuttosto che in bambini; può indurre convulsioni, oltre che incremento dell'ansia e irritabilità.

La **Clonidina**, agonista dei recettori-2 adrenergici, si è dimostrato efficace nel controllo delle crisi di rabbia e attiva nei disturbi del sonno, ma andrebbe utilizzata nell'adolescente e a dosaggi non ipotensivi. Dopo qualche mese si sviluppa tolleranza al farmaco. La scarsa sperimentazione ne fa sconsigliare l'utilizzo come farmaco di prima scelta.

Anche la **Melatonina** è usata nei disturbi del sonno associati all'autismo. La Melatonina ha contribuito in alcuni casi inoltre al miglioramento dell'umore, alla diminuzione delle stereotipie anche per periodi discretamente lunghi dopo la sospensione del farmaco, senza che si siano manifestati rilevanti effetti collaterali.

**Carbamazepina** ed **Acido Valproico**, meno frequentemente il **Litio**, sono usati come stabilizzanti del tono dell'umore, indicati in presenza di comportamenti impulsivi, eteroaggressivi, grave iperattività, in quadri con sospetto di sindrome bipolare e/o familiarità per depressione o disturbo bipolare.

**Terapie vitaminiche ed altri supplementi nutrizionali.** Si tratta di una serie di proposte che hanno avuto un grosso clamore negli anni passati. Il presupposto teorico è l'azione su un supposto disturbo metabolico nucleare, e la possibilità di stimolare l'attività cerebrale, dal momento che molte vitamine sono importanti coenzimi utilizzati all'interno delle cellule cerebrali. Sono state effettuate sperimentazioni relative al trattamento con vitamina B6, associata o meno a magnesio, e dimetilglicina e sono in corso lavori sulla secretina, peraltro non ancora sufficientemente validati. Attualmente l'efficacia terapeutica è molto criticata, anche per le carenze metodologiche di tali studi. Sono invece ben descritti i rischi tossici, quali neuropatie sensoriali, di trattamenti incongrui con iperdosaggi vitaminici.



1. Adolphs R (1999): Social cognition and the human brain. *Trends in Cognitive Sciences*, 3: 469-479.
2. American Academy Child Adolescent Psychiatry (2001): Practice Parameter for the assessment and treatment of children and adolescent with schizophrenia. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 40 (supplement): 4S-23S.
3. American Academy of Pediatrics (2001): Technical Report: The Pediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. *Pediatrics*, 107. URL: <http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/107/5/e85>
4. American Psychiatric Association (2000): *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. Forth Edition, Text Revision (DSM-IV-TR). Edizione Italiana, Masson, Milano, 2002.
5. Anderson AK, Sobel N (2003): Dissociating intensity from valence as sensory inputs to emotion. *Neuron*, 39: 581–583.
6. Aylward EH, et al (2002): Effects of age on brain volume and head circumference in autism. *Neurology*, 59: 175-192.
7. Bailey A, et al (1996): Autism: towards an integration of clinical, genetic, neuropsychological, and neurobiological perspectives. *J Child Psychol Psychiatry*, 37: 89-126.
8. Baird G et al. (2003): Diagnosis of autism. *BMJ* 327: 488-93.
9. Baird G, Charman T (2001): Screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. *Arch Dis Child*, 84: 468-475.
10. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S et al. (2000): A screening instrument for Autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 39: 694-702.
11. Baranek GT (1999): Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9-12 months of age. *J Autism Dev Disord* 29:213-24.
12. Baron-Cohen S (1995): *Mind blindness*. Cambridge, MA. MIT Press.
13. Baron-Cohen S et al. (1996): Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *Br J Psychiatry* 168: 158-163.
14. Baron-Cohen S et al. (2000): *Understanding other mind*. Perspectives from developmental neuroscience (2nd edn, pp. 357-388). Oxford: Oxford University Press.
15. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C (1992): Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack and the CHAT. *Br J Psychiatry* 161: 839-843.
16. Baron-Cohen S, Ring HA, Bullmore ET, Wheelwright S, Ashwin C, Williams SC (2000a): The amygdala theory of autism. *Neurosci Biobehav Reviews* 24: 355–364.
17. Baron-Cohen S, Ring HA, Wheelwright S, Bullmore ET, Brammer MJ, Simmons A, Williams SCR (1999): Social intelligence in the normal and autistic brain: An fMRI study. *Eur J Neurol*, 11: 1891–1898.
18. Barthelemy C, Haumeury L, Lelord G (1995): *L'autisme de l'enfant*. La Thérapie d'Echange et de développement. Paris: Expansion Scientifique Françaises.

19. Berney TP (2000): Autism - an evolving concept. *Br J Psychiatry* 176: 20-25.
20. Berument SK et al (1999): Autism screening questionnaire: diagnostic validity. *Br J Psychiatry* 175: 444-51.
21. Buitelaar JK, Van der Gaag RJ (1998): Diagnostic rules for children with PDD-NOS and Multiple Complex Developmental Disorder. *J Child Psychol Psychiat* 39: 911-919.
22. Carbone V (2000): Teaching Verbal Behavior to Children with Autism and Related Disabilities
23. Castelli F, Happe´ F, Frith U, Frith C (2000): Movement and mind: A functional imaging study of perception and interpretation of complex intentional movement patterns. *Neuroimage*, 12: 314–325.
24. Chakrabarti S, et al (2001): Pervasive developmental disorders in preschool children. *J Am Med Ass* 285: 3093-3094.
25. Chandler S, et al (2002): Developing a diagnostic and intervention package for 2- to 3-year-olds with autism: outcomes of the frameworks for communication approach. *Autism* 6: 47-69.
26. Charman T, Baird G (2002): Practitioner review: diagnosis of autism spectrum disorder in 2- and 3-year-old children. *J Child Psychol Psychiatry* 43: 289-305.
27. Charman T, Swettenham J, Baron-Cohen S, Cox A, Baird G, Drew A (1997): Infants with autism: an investigation of empathy, pretend play, joint attention, and imitation. *Dev Psychol* 33: 781-9.
28. CLSA (1999): An autosomal genomic screen for autism. *Am J Med Genetics (Neuropsychiatric Genetics)* 88: 609–615.
29. Cohen DJ, Volkmar FR (Eds). *Autismo e disturbi generalizzati dello sviluppo*. Vannini Editrice, Gussago (BS), 2004.
30. Cohen IL et al. (2003): The PDD Behavior Inventory: a rating scale for assessing response to intervention in children with Pervasive Developmental Disorder. *J Autism Dev Dis* 33: 31-53.
31. Courchesne E, Karns CM, Davis HR, Ziccardi R, Carper RA, Tigue ZD, Chisum HJ, Moses P, Pierce K, Lord C, Lincoln AJ, Pizzo S, Schreibman L, Haas RH, Akshoomoff NA, Courchesne RY (2001): Unusual brain growth patterns in early life in patients with autistic disorder. An MRI study. *Neurology* 57: 245–254.
32. Courchesne E, Carper R, Akshoomoff N (2003): Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. *JAMA* 290: 337–344.
33. Cox A, et al (1999): Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: stability of clinical and ADI-R diagnosis. *J Child Psychol Psychiatry* 40: 719-732.
34. Dawson G, Meltzoff AN, Osterling J, Rinaldi J (1998): Neuropsychological correlates of early symptoms of autism. *Child Dev* 69:1276-85.
35. Dawson G, Meltzoff AN, Osterling J, Rinaldi J, Brown E (1998): Children with autism fail to orient to naturally occurring social stimuli. *J Autism Dev Disord* 28: 479-485.

36. DiLalla DL, Rogers SJ (1994): Domains of the Childhood Autism Rating Scale: Relevance for diagnosis and treatment. *J Autism Dev Disord* 24: 115–128.
37. Dunlap G, Fox L (1999a): A demonstration of behavioral support for young children with autism. *J Pos Behavioral Interventions* 2: 77-87.
38. Dunlap G, Fox L (1999b): Supporting families of young children with autism. *Inf Young Children* 12: 48-54.
39. Eaves RC, Milner B (1993): The criterion-related validity of the Childhood Autism Rating Scale and the Autism Behavior Checklist. *J Abnorm Child Psychol* 21: 481–491.
40. Filipek PA, et al (1999): The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Aut Dev Disord* 29: 439-484.
41. Filipek PA, et al (2000): Practice parameter: screening and diagnosis of autism. *Neurology* 55: 468-479.
42. Folstein SE, Rosen-Sheidley B (2001): Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nat Rev Genet* 2: 943-55.
43. Fombonne E et al. (1999): The epidemiology of autism: a review. *Psychol Med* 29: 769-86.
44. Fombonne E et al. (2001): Is there an epidemic of autism? *Pediatrics* 107: 411-2.
45. Fombonne E et al. (2003): MMR and autistic enterocolitis: consistent epidemiological failure to find an association. *Mol Psychiatry* 8:133-4.
46. Fombonne E et al. (2003): The prevalence of Autism. *JAMA* 289: 87-9.
47. Fombonne E. et al. (1999): The epidemiology of autism: a review. *Psychol Med* 29: 769-86.
48. Frost LA, Bondy AS (1994): PECS: The Picture Exchange Communication System. Training Manual Cherry Hill, NJ: Pyramid Educational Consultants, Inc.
49. Garfin DG, McCallon D, Cox R (1988): Validity and reliability of the Childhood Autism Rating Scale with autistic adolescents. *J Autism Dev Disord*, 18: 367–378.
50. Gillberg C et al (1990): Autism under age 3 years: a clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy. *J Child Psychol Psychiatry* 31: 921-934.
51. Gillberg C, Gillberg IC, Steffenburg S (1992): Siblings and parents of children with autism: a controlled population-based study. *Dev Med Child Neurol* 34: 389-98.
52. Gillberg G, Coleman M (1992): The biology of the autistic syndromes. London: MacKeith Press.
53. Gray KM, Tonge BJ (2001): Are there early features of autism in infants and preschool children? *J Paediatr Child Health* 37: 221-6.
54. Greenspan SI, Wieder S (1999): A functional developmental approach to autism spectrum disorders. The Association for Persons with Severe Handicaps.
55. Gresham FM, et al (1997): Autistic recovery? An analysis and critique of the empirical evidence on the early intervention project. *Behavioral Disorders*, 22: 185-201.

56. Gresham FM, et al (1998): Early intervention project: can its claims be substantiated and its effects replicated? *J Aut Dev Disord* 28: 5-13.
57. Guralnick M (1995): The effectiveness of early for vulnerable children: a developmental perspective. Keynote address presented at the annual meeting of the American Association of the University Affiliated Programs, November 1995, Washington, DC.
58. Happé F (1999): Autism: cognitive deficit or cognitive style? *Trends in Cognitive Sciences* 3: 216-222.
59. Happé F, Frith U (1996): The neuropsychology of autism. *Brain* 119: 1377-1400.
60. Harris SL, Handleman JS, Arnold MS, Gordon RF (2000): The Douglas Developmental Disabilities Center: Two models of service delivery. Pp. 223-260 in *Preschool Education Programs for Children with Autism* (2nd ed.), Handleman JS, Harris SL (Eds). Austin TX: Pro-Ed.
61. Herman A (1996): Neurobiological insights into infantile autism. *Harvard Brain* 19-25.
62. Hobson RP (1993): *Autism and the development of mind*. Hove, Sussex: Erlbaum.
63. Hollis C (2003): Developmental precursors of child- and adolescent-onset schizophrenia and affective psychoses. *Brit J Psychiatry* 182: 37-44.
64. Howlin P (1998): Practitioner review: psychological and educational treatments for autism. *J Child Psychol Psychiatry*, 39: 307-322.
65. Howlin P, Goode S, Hutton J, Rutter M (2004): Adult outcome for children with autism. *J Child Psychol Psychiatry* 45: 212-29.
66. Howlin P et al. (1997): Diagnosis in autism: a survey of over 1200 patients in the UK. *Int J Res Pract* 1:135-62.
67. International Molecular Genetic Study of Autism Consortium - IMGSAC (2001a): Further characterization of the autism susceptibility locus AUTS1 on chromosome 7q. *Hum Mol Genetics* 10: 973-982.
68. International Molecular Genetic Study of Autism Consortium - IMGSAC (2001b): A genomewide screen for autism: Strong evidence for linkage to chromosomes 2q, 7q, and 16p. *Am J Hum Genetics* 69: 570-581.
69. International Molecular Genetic Study of Autism Consortium – IMGSAC (1998): A full genome screen for autism with evidence for linkage to a region of chromosome 7q. *Hum Mol Genetics* 7: 571-578.
70. Jacobsen LK, Rapoport JL (1998): Research Update: Childhood-onset schizophrenia. *J Child Psychol Psychiat* 39: 101-113.
71. Johnson MH, et al (1992): Can autism be predicted on the basis of infant screening tests? *Dev Med Child Neurology* 34: 316-320.
72. Kemper TL, Bauman M (1998): Neuropathology of infantile autism. *J Neuropathol Experim Neurology* 57: 645-652.
73. Koegel L, Camarata SM Valdez Menchaca M, Koegel RL (1998): Setting generalization of question-asking by children with autism. *Am J Mental Retardation* 102: 346-357.
74. Krug DA, Arick J, Almond P (1979): Autism screening instrument for educational planning: background and development. In J Gilliam (Ed), *Autism: Diagnosis, instruction, management, and research*. Austin: University of Texas at Austin Press.

75. Le Couteur A. et al. (2003): National Initiative for Autism: Screening and Assessment (NIASA). National autism plan for children. London: National Autistic Society. Available at [www.nas.org.uk/profess/naisa.html](http://www.nas.org.uk/profess/naisa.html)
76. Lelord G, Barthelemy-Gault C, Sauvage D, Ariot JC (1978): Les Thérapeutiques d'échange et de développemental (TED) dans les troubles graves de la personnalité chez l'enfant. *Concours Méd.*
77. Lord C (1995): Follow-Up of two-year-olds referred for possible autism. *J Child Psychol Psychiatry* 36: 1365-1382.
78. Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook EH, Leventhal BL, DiLavore PC, 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. *J Aut Dev Disord* 30: 205–223.
79. Lord C, Schopler E (1989): The role of age at assessment, developmental level, and test in the stability of intelligence scores in young autistic children. *J Aut Dev Disord* 19: 483-499.
80. Lord C et al. (1994): Autism diagnostic interview-revised. *J Aut Dev Disord* 24: 659-86.
81. Lord C. et al. (2000): The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Aut Dev Disord* 30: 205-2.
82. Lovaas OI (1979): Contrasting illness and behavioral models for the treatment of autistic children: a historical perspective. *J Aut Dev Disord* 9: 315-23.
83. Lovaas OI (1981). *Teaching developmentally disabled children: the "me" book*. Baltimore, MD: University Park Press.
84. Magnusson M et al (1996): Early identification of children with communication disabilities-evaluation of a screening programme in Swedish county. *Acta Paediatr* 85: 1319-26.
85. Malvy J et al (1999): Signes Précoces de l'autisme infantile et approche clinique: revue des travaux de recherche (1989-1999). *Annales Médico-Psychologiques*, 157: 585-592.
86. Marcus L, Schopler E, Lord C (2000): TEACCH services for preschool children. In: *Preschool Education Programs for Children with Autism*, Handleman JS, Harris SL, eds, Austin, TX: Pro-Ed.
87. Marcus LM, Schopler E, Lord C (1978): TEACCH Services for Preschool children. In *Preschool Education Programs for Children with Autism*, Handleman JS and Harris SL, eds. Austin, TX: Pro-Ed
88. McClellan J, McCurry C (1998): Neurodevelopmental pathways in schizophrenia. *Semin Clin Neuropsychiatry* 3: 320-332.
89. Mcgee GG, Almeida MC, Sulzer-Azaroff, Feldman RS (2000): The Walden Early Childhood Programs. Pp. 157-190 in *Preschool Education Programs for Children with Autism*, Handleman JS and Harris SL, eds. Austin, TX: Pro-Ed
90. Mesibov GB, Schopler E, Schaffer B, Michal N (1989): Use of the childhood autism rating scale with autistic adolescents and adults. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 28: 538–541.

91. Michelotti J et al (2002): Follow-up of children with language delay and features of autism from preschool years to middle childhood. *Dev Med Child Neurology* 44: 812-819.
92. Mundy P (2003): The neural basis of social impairments in autism: the role of the dorsal medial-frontal cortex and anterior cingulate system. *J Child Psychol Psychiatry* 44: 793-809.
93. Mundy P (2003): The neural basis of social impairments in autism: the role of the dorsal medial-frontal cortex and anterior cingulate system. *J Child Psychol Psychiatry* 44: 793-809.
94. Mundy P, Sigman M, Kasari C (1990): A longitudinal study of joint attention and language development in autistic children. *J Aut Dev Disord* 20: 115-28.
95. National Research Council (2001): *Educating children with autism*. Washington DC: National Academy Press.
96. Nicholson R, Lenane M, Hamburger SD, Fernandez T, Bedwell J, Rapoport JL (2000): Lessons from childhood-onset schizophrenia. *Brain Res Reviews* 31: 147-156.
97. Nordin V, Gillberg C (1996): Autism spectrum disorders in children with physical or mental disability or both II : screening aspects. *Dev Med Child Neurology* 38: 314-324.
98. Ozonoff S (1997): Components of executive function deficits in autism and other disorders. In J. Russel (Ed.), *Autism as an executive disorder* (pp. 179–211). Oxford: Oxford University Press.
99. Parker SK, Schwartz B, Todd J, Pickering LK (2004): Thimerosal-containing vaccines and autistic spectrum disorder: a critical review of published original data. *Pediatrics* 114: 793-804.
100. Pennington BF, Ozonoff S (1996): Executive functions and developmental psychopathology. *J Child Psychol Psychiatry* 37: 51-87.
101. Pilowsky T, Yirmiya N, Shulman C, Dover R (1998): The Autism Diagnostic Interview-Revised and the Childhood Autism Rating Scale: Differences between diagnostic systems and comparison between genders. *J. Aut Dev Disord* 28: 143–151.
102. Piven J (1997): The biological basis of autism. *Current Opinion Neurobiology* 7: 708-712.
103. Poustka F, Benner A, Lesch KP, Poustka A (1997): Serotonin transporter (5-HTT) gene variants associated with autism? *Hum Mol Genet* 6: 2233-8.
104. Prior M (2003): Is there an increase in the prevalence of autism spectrum disorders? *J Paediatr Child Health* 39: 81-82.
105. Prizant BM, Wetherby AM (1987): Communicative intent: a framework for understanding social-communicative behavior in autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 26: 472-9.
106. Prizant BM, Wetherby AM (1998): Understanding the continuum of discrete-trial traditional behavioral to social-pragmatic developmental approaches in communication enhancement for young children with autism/PDD. *Semin Speech Lang* 19:329-353.
107. Prizant BM, Wetherby AM, Rubin E, Laurent AC (2003): The SCERTS Model. *Inf Young Children* 16: 296-316.

108. Rapin I (2004): Classificazione e causalità nell'autismo. In: Cohen DJ, Volkmar FR (Eds), *Autismo e disturbi generalizzati dello sviluppo*, pp. 343-370. Vannini Editrice, Gussago (BS).
109. Rapin I et al (1998): Neurobiology of autism. *Ann Neurology*, 43: 7-14.
110. Rapin I, Steinberg M, Waterhouse L (1999): Consistency in the ratings of behaviours of communicatively impaired autistic and non-autistic preschool children. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 8: 214-24.
111. Rapin I (1999): Appropriate investigations for clinical care versus research in children with autism. *Brain Dev* 21: 152-6.
112. Ritvo ER, Freeman BJ (1978): National Society for Autistic Children definition of autism. *J Aut Dev Disord* 8: 162-167.
113. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA (2001). Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT): an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 31: 131-144.
114. Rogers S (1996): Brief report: early intervention in autism. *J Aut Dev Disorders* 26: 243-246.
115. Rogers SJ, Hall T, Osaky D, Reaven J, and Herbison J (2000): The Denver Model: A comprehensive, integrated educational approach to young children with autism and their families. Pp. 95-133 in *Preschool Education Programs for Children with Autism* (2nd ed.), JS Handleman and SL Harris, eds. Austin, TX: Pro-Ed.
116. Rogers SJ, Hepburn SL, Stackhouse T, Wehner E (2003): Imitation performance in toddlers with autism and those with other developmental disorders. *J Child Psychol Psychiatry* 44: 763-81.
117. Rutter M (1978): Diagnosis and definition of childhood autism. *J Aut Dev Disord* 8: 139-161.
118. Rutter M, Mawhood L, Howlin P (1992): Language delay and social development. In: *Specific speech and language disorders in children* (pp. 63-78), Fletcher P, Hall D, eds. London: Whurr.
119. Scambler D et al (2001): Can the Checklist for Autism in Toddlers differentiate young children with autism from those with developmental delays? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 40: 1457-1463.
120. Schaeffer JL, Ross RG (2002): Childhood-onset schizophrenia: premorbid and prodromal diagnostic and treatment histories. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 41: 538-545.
121. Scheeringa MS (2001): The differential diagnosis of impaired reciprocal social interaction in children: a review of disorders. *Child Psych Hum Dev* 32: 71-89.
122. Schopler E, Lansing M, Waters L (1983): *Individualized Assessment and Treatment for Autistic and Developmentally Disabled Children: Vol. 3. Teaching Activities for Autistic Children*. Autism, TX: Pro-Ed.
123. Schopler E, Reichler R, Lansing M (1980): *Individualized Assessment and Treatment for Autistic and Developmentally Disabled Children: Vol. 2. Teaching Strategies for Parents and Professionals*. Baltimore: University Park Press.

124. Schopler E, Reichler RJ, DeVellis RF, Daly K (1980): Toward objective classification on childhood autism: Childhood autism rating scale (CARS). *J Aut Dev Disord* 10: 91–103.
125. Schopler E, Reichler RJ, Renner BR (1988): *The Childhood Autism Rating Scale (CARS)*. Western Psychological Services, LA.
126. Schultz RT, Grelotti DJ, Klin A, Kleinman J, Van der Gaag C, Marois R, Skudlarski P (2003): The role of the fusiform face area in social cognition: Implications for the pathobiology of autism. *Philosoph Transact Royal Soc* 358: 415–427.
127. Schultz RT, Romanski L, Tsatsanis K (2000b): Neurofunctional models of autistic disorder and Asperger's syndrome: In *Clues from neuroimaging*. In Klin A, Volkmar FR, Sparrow SS (Eds), *Asperger's syndrome* (pp. 179–209). New York: Plenum Press.
128. Sevin JA, Matson JL, Coe DA, Fee VE, Sevin BM (1991). A comparison and evaluation of three commonly used autism scales. *J Aut Dev Disord* 21: 417–432.
129. Sheilds J. (2001): The NAS EarlyBird programme: partnerships with parents in early intervention. *Autism: Int J Res Pract* 5: 49-56.
130. Simonoff E. et al. (1999): Genetic counselling in autism and pervasive developmental disorders. *J Aut Dev Disord* 28: 447-56.
131. Skuse DH (2000): Imprinting, the X-Chromosome, and the Male Brain: explaining sex differences in the liability to Autism. *Ped Res* 47: 9-16.
132. Smith T, Donahoe PA, Davis BJ (2000a): The UCLA Young Autism Project. Pp. 29-48 in *Preschool Education Programs for Children with Autism*, Handleman JS and Harris SL, eds. Austin, TX: Pro-Ed
133. Sparrow S, Balla D, Cicchetti D (1984): *Vineland Adaptive Behavior Scales*. Circle Pines, MN: American Guidance Service.
134. Sponheim E (1996): Changing criteria of autistic disorders: a comparison of the ICD-10 research criteria and DSM-IV with DSM-III-R, CARS, and ABC. *J Aut Dev Disord* 26: 513–525.
135. Stone WL et al (1999): Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years? *J Child Psychol Psychiatry* 40: 219-226.
136. Strain PS, Cordisco L (1994): LEAP Preschool. In Harris SL, Handleman JS (Eds), *Preschool Education Programs for Children with Autism*. Ausin TX: Pro-Ed.
137. Strain PS, Hoyson M (2000): On the need for longitudinal, intensive social skill intervention: LEAP follow-up outcomes for children with autism as a case in point. *Topics in Early Childhood Special Education* 20: 116-122.
138. Sturmey P, Matson JL, Sevin JA (1992): Analysis of the internal consistency of three autism scales. *J Aut Dev Disord* 22: 321–328.
139. Szatmari P (2003): The classification of autism, Asperger's syndrome, and pervasive developmental disorder. *Can J Psychiatry* 45:731-8.
140. Szatmari P (2003):The causes of autism spectrum disorders. *BMJ* 326: 173-4.



141. Szatmari P, Jones MB, Zwaigenbaum L, MacLean JE (1998): Genetics of autism: overview and new directions. *J Aut Dev Disord* 28: 351-68.
142. Tanguay PE (2004): Commentary: Categorical versus spectrum approaches to classification in Pervasive Developmental Disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 43: 181-182.
143. Teal MB, Wiebe MJ (1986): A validity analysis of selected instruments used to assess autism. *J Aut Dev Disord* 16: 485-494.
144. Tomasello M (1995): Joint attention as social cognition. In Moore C, Dunham P (Eds.), *Joint attention: Its origins and role in development* (pp. 103-130). Hillsdale, NJ: Erlbaum.
145. Trevarthen C, Aitken KJ (2001): Infant intersubjectivity: research, theory, and clinical applications. *J Child Psychol Psychiatry* 42: 3-48.
146. Van Bourgondien ME, Marcus LM, Schopler E (1992): Comparison of DSM-III-R and childhood autism rating scale diagnoses of autism. *J. Autism Dev. Disord.* 22: 493-506.
147. Veenstra-Vanderweele J et al. (2003): Genetics of childhood disorders: autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 42:116-8.
148. Volkmar FR et al (1999): Practice parameters for the assessment and treatment of children, adolescents, and adults with autism and other Pervasive Developmental Disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 38 (Suppl): 32S-54S.
149. Volkmar FR et al. (2004): Autism and pervasive developmental disorders. *J Child Psychology Psychiatry* 45: 135-170
150. Wakefield AJ et al. (1998): Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *Lancet* 351: 637-41.
151. Walker DR, Thompson A, Zwaigenbaum L, Goldberg J, Bryson SE, Mahoney WJ, Strawbridge CP, Szatmari P (2004): Specifying PDD-NOS: A comparison of PDD-NOS, Asperger Syndrome, and Autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 43: 172-180.
152. Waterhouse L (1996): Classification of Autistic disorder. In: *Preschool children with inadequate communication*, Rapin I, Ed. CDM 139, Cambridge University Press.
153. Waterhouse L et al (1996): Neurofunctional mechanisms in autism. *Psychological Review* 103: 457-489.
154. Watson L, Lord C, Schaffer B, Schopler E (1989): *Teaching Spontaneous Communication to Autistic and Developmentally Handicapped Children*. New York: Irvington Press
155. Wetherby AM, Prizant BM (2000): *Autism Spectrum Disorders: a transactional developmental perspective*. Baltimore MD: Brookes.
156. Willemsen-Swinkels S et al (2001): Is 18 months too early for the CHAT? *J Am Child Adolesc Psychiatry* 40: 737-38.
157. Wing L (1988): Autism: possible clues to the underlying pathology: I. clinical facts. In *Aspects of autism-biological research*. London: Gaskell.

158. Wing L (1988): The continuum of autistic characteristics. In: Schopler E, Mesibov G, eds. *Diagnosis and assessment in autism*. New York: Plenum Press.
159. Wing L (1997): The autistic spectrum. *Lancet* 350: 1761-1766.
160. Wing L, Gould J (1979): Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Aut Dev Disord* 9: 11-29.
161. Wong V, Hui LH, Lee WC, Leung LS, Ho PK, Lau WL, Fung CW, Chung B (2004): A modified screening tool for autism (Checklist for Autism in Toddlers [CHAT-23]) for Chinese children. *Pediatrics* 114: e166-76.
162. Yeargin-Allsopp M, Rice C, Karapurkar T, Doernberg N, Boyle C, Murphy C (2003): Prevalence of autism in a US metropolitan area. *JAMA* 289: 49-55.
163. Zwaigenbaum L (2001): Autistic spectrum disorders in preschool children. *Can Fam Physician* 47: 2037-42.