

Disturbi dello spettro autistico

14

a cura di *Roberta Iglionzi e Raffaella Tancredi*

Nell'edizione attualmente in uso del *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* (DSM-5, APA 2013) i Disturbi dello spettro autistico (ASD) sono inseriti all'interno del capitolo più ampio dei Disturbi del neurosviluppo. La definizione di "Spettro autistico" ha sostituito le classificazioni categoriali presenti nelle precedenti edizioni del DSM (in particolare nel DSM-IV) in cui si distinguevano "Disturbo autistico", "Sindrome di Asperger", "Disturbo disintegrativo dello sviluppo", "Sindrome di Rett" e "Disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato", recuperando il concetto di "spettro" introdotto da Wing e Gould già negli anni '70 del secolo scorso. Parlando di "spettro" Lorna Wing si riferiva al fenomeno per cui un raggio di luce bianca, attraversando un prisma, si scompone nei colori dell'iride, con ciò volendo richiamare l'estrema eterogeneità e variabilità di manifestazioni del disturbo lungo la vita, considerando anche il genere, il livello intellettuale e/o le abilità linguistiche. Secondo il DSM-5, le caratteristiche diagnostiche dell'ASD sono inerenti a due aree: la comunicazione sociale e i comportamenti ristretti e ripetitivi, indipendentemente dalla cultura, dalla razza o dal gruppo socio-economico (Khan et al., 2012).

Obiettivi di apprendimento

In questo capitolo discuteremo di:

- Attuale concezione dei disturbi dello spettro autistico.
- Importanza della cornice neuroevolutiva.
- Diagnosi, diagnosi differenziale e comorbidità.
- Percorso diagnostico.
- Linee guida generali per la presa in carico e per l'intervento a scuola.

14.1 DATI EPIDEMIOLOGICI

In accordo con la World Health Organization (WHO) la prevalenza globale dell'ASD è circa dell'1% (Elsabbagh et al., 2012). Gli autori hanno analizzato più di 600 studi condotti in differenti aree geografiche trovando dati simili tra l'America, il Pacifico occidentale e l'Europa. Dati simili sono emersi anche dallo studio di Brugha et al. del 2011. Un più recente studio di Lyall et al. (2017) ha stimato la prevalenza tra l'1% e il 5%.

Nell'aprile 2018 il Center for Diseases Control and Prevention (CDC) (Baio et al., 2018) ha pubblicato lo studio biennale sulla prevalenza dell'autismo in bambini americani; questo studio ha individuato 1 bambino "autistico" su 59 all'età di otto anni. Questo rappresenta un aumento del 15% della prevalenza nazionale.

In Italia la prevalenza nella regione Piemonte (2010) ed Emilia Romagna (2011), nella fascia di età 6-10 anni è stata stimata rispettivamente del 4,2/1000 e 2,8/1000 (Chiarotti e Venerosi, 2013).

Recentemente, nell'ambito di una ricerca che ha coinvolto 12 nazioni europee (Autism Spectrum Disorders in Europe, ASDEU), nei bambini della fascia di età 8-9 anni della provincia di Pisa è stata stimata una prevalenza di 1:87 pari all'1,1%, dato coerente con quello della prevalenza stimata dalla WHO. La metodologia della ricerca ha previsto il coinvolgimento dei genitori e degli insegnanti della scuola primaria, i quali hanno compilato un questionario di screening. I bambini per i quali lo screening era positivo, venivano invitati a una valutazione diagnostica completa (Narzisi et al., 2018).

L'incremento della prevalenza di questi disturbi è almeno in parte riconducibile al cambiamento dei criteri sintomatologici e a una maggiore sensibilità diagnostica (Approfondimento 14.1). Tali fattori da soli non sono in grado tuttavia di spiegare l'aumento esponenziale delle diagnosi, la cui causa va presumibilmente ricercata anche in elementi di tipo eziopatogenetico.

APPROFONDIMENTO 14.1

Criteri diagnostici DSM-5 per il Disturbo dello spettro autistico (ASD)

- A.** Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti (nella condizione attuale e/o in anamnesi), non spiegabile attraverso un ritardo generalizzato dello sviluppo, e manifestato da tutti e tre i seguenti punti:
- Deficit nella reciprocità socio-emotiva che spazia da un approccio sociale anomalo e incapacità di conversazione a ridotta condivisione di interessi, emozioni, affettività fino alla totale mancanza di iniziativa o risposta nell'interazione sociale.
 - Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali presenti nell'interazione sociale che spaziano da una scarsa integrazione della comunicazione verbale e non verbale, anomalie nel contatto oculare e nel linguaggio del corpo, o deficit nella comprensione e nell'uso della gestualità comunicativa fino alla totale mancanza di espressività facciale.
 - Deficit nell'iniziativa e mantenimento di relazioni, appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e caregiver) che vanno da difficoltà nell'adattare il comportamento ai diversi contesti sociali a difficoltà nella condivisione del gioco immaginativo e nel fare amicizie fino all'apparente assenza di interesse per i coetanei.
- B.** Pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi come manifestato da almeno due dei seguenti punti (nella condizione attuale e/o in anamnesi, gli esempi sono illustrativi, non esaustivi):
- Linguaggio, movimenti motori o uso di oggetti in maniera stereotipata o ripetitiva (come per es. semplici stereotipie motorie, allineamento o rotazione di oggetti, ecolalia, frasi idiosincratice).

- “Sameness”, inflessibile adesione alla routine, comportamenti verbali o non verbali ritualizzati (eccessive reazioni di intolleranza ai minimi cambiamenti, difficoltà nelle transizioni, rigidità nello schema di pensiero, rituali di domande ricorrenti, insistenza nel fare la stessa strada o mangiare lo stesso cibo).
 - Interessi estremamente ristretti e fissi, anomali per intensità o tematica (per es., forte attaccamento o interesse per oggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti e persistenti).
 - Iper- o ipo-reattività agli stimoli sensoriali o interessi insoliti per aspetti sensoriali dell’ambiente (per es., apparente indifferenza al caldo/freddo/dolore, risposta di evitamento a suoni o materiali di una consistenza specifica, eccessivo annusare o toccare gli oggetti, attrazione per luci o oggetti in movimento).
- C. I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia (ma possono divenire completamente manifesti solo nel momento in cui le richieste sociali oltrepassano le limitate competenze possedute, oppure i sintomi possono essere mascherati da strategie apprese).
- D. L’insieme dei sintomi comporta una compromissione clinicamente significativa dell’ambito sociale, lavorativo e in generale del funzionamento quotidiano.
- E. Questi sintomi non sono riconducibili a una Disabilità intellettiva (Disturbo dello sviluppo intellettivo) o a un Ritardo globale dello sviluppo. La Disabilità intellettiva e il Disturbo dello spettro dell’autismo sono frequentemente associati; per fare una diagnosi di comorbidità fra Disturbo dello spettro dell’autismo e Disabilità intellettiva, il livello di comunicazione sociale deve essere inferiore rispetto al livello di sviluppo globale del soggetto.

Il DSM-5 richiede anche che sia specificata la severità del disturbo sulla base della necessità di supporto richiesto. È da notare che i livelli di gravità sono valutati separatamente per le difficoltà nell’area socio-comunicativa e le difficoltà nell’area degli interessi, che possono avere in ogni singolo caso un impatto diverso sul funzionamento globale.

Vi sono anche altri specificatori come quello relativo alle eventuali difficoltà intellettive associate, alle eventuali difficoltà linguistiche presenti e infine quello relativo alla possibile associazione con condizione mediche o genetiche, con altri disturbi del neurosviluppo o altri quadri psicopatologici. Tutto questo contribuisce all’estrema eterogeneità delle manifestazioni del disturbo.

14.2 CARATTERISTICHE GENETICHE E NEUROFUNZIONALI

Le cause dell’autismo sono tuttora oggetto di studio: un’origine genetica è comunemente ammessa sulla base di molte caratteristiche (il maggiore rischio di ricorrenza nelle famiglie di un membro affetto, la maggiore frequenza nei soggetti di sesso maschile). Tuttavia solo in una percentuale minima di casi il disturbo è riconducibile a singole mutazioni responsabili di sindromi genetiche note (sindrome dell’X fragile, sindrome di Angelman ecc.).

La ricerca ha evidenziato, in una limitata percentuale di soggetti, molte varianti in centinaia di geni diversi, implicati nei processi di formazione delle sinapsi, nella migrazione neuronale e in altri processi dello sviluppo del sistema nervoso. È stato inoltre

mostrato (Schork et al., 2019) come la disregolazione di geni implicati nel neurosviluppo possa risultare in una più generale vulnerabilità per disturbi psichiatrici. Sembra che tali geni agiscano in un periodo critico riferibile alla fase centrale della gravidanza, epoca in cui ci sarebbe anche una maggiore suscettibilità agli insulti ambientali.

Si ritiene oggi, infatti, che accanto a fattori genetici vada riconosciuta l'importanza di fattori ambientali di vario genere.

Sono stati individuati alcuni fattori di rischio: nascita pretermine, basso peso alla nascita, esposizione a farmaci durante la gravidanza (tale dato è abbastanza associato per quel che riguarda l'acido valproico, mentre è più dubbio per altri farmaci come gli SSRI), diabete gestazionale, parto cesareo, malattie autoimmunitarie della madre, età dei genitori (in particolare l'età del padre >50 anni), esposizione a inquinanti ambientali. Discussa e senza risultati conclusivi l'ipotesi di una maggiore incidenza del disturbo nei bambini nati con metodiche di procreazione medicalmente assistita (Bölte et al., 2019).

Fra i fattori di rischio sono considerati anche quadri di grave e prolungata mancanza di stimoli sociali. Quadri "quasi autistici" sono stati descritti in bambini gravemente deprivati (ospiti di orfanotrofi in Romania), benché in questi bambini non fossero presenti alcune caratteristiche della sindrome (la maggiore frequenza in soggetti di sesso maschile e la presenza di un'aumentata circonferenza cranica che si può ritrovare in un certo numero di bambini autistici): le caratteristiche autistiche scomparivano solo in parte una volta che i bambini erano adottati (Rutter et al., 1999).

A sostegno dell'importanza dell'interazione di fattori genetici con fattori ambientali, è stato anche dimostrato che in topi, in cui era stato indotto un comportamento "simil-autistico" tramite la manipolazione del patrimonio genetico (per es., modificando il gene *MecP2* responsabile della sindrome di Rett) o tramite l'esposizione a un agente tossico durante la gestazione, un ambiente "arricchito" di stimoli sul piano sociale migliora il comportamento e modifica anche l'anatomia del cervello, in confronto a topi che hanno subito analogo trattamento di manipolazione genetica o di esposizione a sostanze tossiche, ma sono stati allevati in condizioni standard (Nag et al., 2009; Schneider et al., 2006). Questi dati confermano la plasticità del sistema nervoso e l'importanza di intervenire precocemente nei confronti di bambini considerati "a rischio".

Esistono diversi modelli esplicativi del disturbo, ma nessuno di essi sembra in grado di spiegare tutti i casi di autismo e tutte le manifestazioni presenti in un determinato caso. Alcuni autori ipotizzano che esista un deficit "primario" da cui discenderebbero tutte le altre conseguenze, altri propendono per una pluralità di deficit variamente combinati che possono intervenire in sequenze e in momenti diversi. Dati di ricerca interessanti stanno emergendo dagli studi prospettici condotti da consorzi di ricercatori internazionali sui bambini considerati a rischio, e cioè sui fratellini di bambini che hanno già ricevuto una diagnosi di Spettro autistico (*sibling*). L'autismo tende a manifestarsi in questi soggetti con una frequenza maggiore rispetto a quella osservata nella popolazione generale, variabile a seconda degli studi e che arriva a sfiorare il 20%. Pare che il rischio di ricorrenza sia diverso a seconda del genere (Palmer, 2017). I bambini arruolati in questi progetti vengono valutati regolarmente dalla nascita fino ai 36 mesi relativamente ad un'ampia quantità di variabili.

I risultati di questi studi permettono di evidenziare non solo i precursori dei sintomi cardine del disturbo, ma anche segni antecedenti in altre aree, che presumibilmente entrano in causa nello sviluppo delle manifestazioni successive. In ogni caso le ricer-

che convergono verso un terreno comune: i sintomi di queste condizioni devono essere considerati come effetti a valle di anomalie molto precoci dello sviluppo cerebrale e della riorganizzazione neuronale (Bauman e Kemper, 2005; O'Reilly et al., 2017) che provocano effetti a cascata nell'interazione continua del bambino con l'ambiente.

Ne deriva l'importanza degli interventi precoci che sembrano in grado di modificare sensibilmente l'evoluzione del disturbo, nonché l'attenzione che occorre dare, a qualunque età, all'evoluzione di quadri clinici apparentemente diversi nel corso dell'infanzia e dell'adolescenza.

14.3 DIAGNOSI FUNZIONALE E DIFFERENZIALE

La rappresentazione prototipica del bambino con un Disturbo dello spettro autistico è quella di un bambino che evita qualsiasi tipo di interazione sociale, e vive praticamente "nel suo mondo", privo di linguaggio e con una quota variabile di ritardo mentale. In realtà la clinica di questi disturbi è particolarmente complessa: all'interno dello spettro dell'autismo rientrano sia bambini non verbali che verbali, che si esprimono anche con un linguaggio aulico, sia bambini che si limitano a guardare incantati i ventilatori o ad esplorare oralmente gli oggetti, che bambini che sanno risolvere problemi matematici dall'età di quattro anni.

Due aree definiscono l'ASD: la compromissione nell'area socio-comunicativa e quella nell'area degli interessi ripetitivi e ristretti (APA, 2013). A livello sociale mancano la reciprocità e la capacità di instaurare contatti interpersonali, di interpretare i segnali sociali e di integrare informazioni con una funzione comunicativa ed affettiva.

La compromissione a questo livello può essere qualitativamente diversa: il disturbo dello spettro dell'autismo comprende bambini che possono apparire molto isolati e altri che alla stessa età osservano interessati i loro coetanei, ma non sanno interagire con loro. Rimane ancora valida la descrizione che ne fecero Wing e Gould (1979) identificando nello spettro autistico tre modalità di espressione del deficit dell'interazione sociale comune a tutti: la modalità tipica del bambino "riservato", quella del bambino "passivo" e quella dei bambini "attivi ma strani".

Sebbene ciascuno di questi tipi di comportamento potesse rilevarsi nello stesso bambino in situazioni differenti, era comunque possibile definire un bambino a seconda del suo comportamento predominante.

Un bambino "riservato" può richiamare l'immagine di un bambino in una gabbia di vetro; sia a scuola che a casa sembra ritirato in se stesso, non rispondendo agli approcci sociali ed evitando il contatto oculare. Il bambino riservato può avvicinare le persone solamente allo scopo di soddisfare i propri bisogni.

Il bambino "passivo" accetta in modo indifferente gli approcci sociali da parte degli altri; fa quello che gli viene detto di fare e i suoi genitori e insegnanti devono stare sempre attenti che non si metta nei guai a causa della sua condiscendenza e della sua comprensione letterale delle comunicazioni verbali. Il contatto sociale viene ricercato anche se non costituisce qualcosa che gli piace.

Al bambino "strano" piace stare con gli altri e toccarli, anche se non sa giudicare se l'approccio è gradito o inappropriato. Non ci si meraviglia, quindi, se la gente giudica il suo comportamento inopportuno e spiacevole.

Nei criteri del DSM-5 non compare più fra i sintomi obbligatori per la diagnosi la compromissione dello sviluppo del linguaggio, sebbene i bambini con ASD possano presentare ritardo o assenza del linguaggio. I ritardi dello sviluppo del linguaggio sono stimati essere presenti, infatti, nell'87% circa di bambini di 3 anni con ASD (Fountain et al., 2012; Woynarosky et al., 2016.)

I bambini con autismo possono presentare un vero e proprio disturbo del linguaggio, in alcuni casi anche riferibile a quadri di Disprassia verbale. Nella formulazione diagnostica questo dovrà essere specificato.

Per fare diagnosi di autismo è invece necessaria la presenza di una compromissione delle competenze comunicative non verbali, compromissione che spazia dalla totale assenza di espressioni facciali, aggancio oculare e gesti, fino alla mancanza di integrazione del linguaggio verbale con tutta quella gamma di fini modificazioni posturali, gesti, sguardi, modulazioni prosodiche che lo rendono comunicativamente efficace e adatto ai differenti contesti sociali.

Quando si sviluppa, il linguaggio autistico ha alcune peculiarità fra cui tipicamente l'ecolalia: il bambino ripete la parola o la frase che ha appena ascoltato (ecolalia immediata), o – più tipicamente – ripete frasi ascoltate in precedenza, perlopiù tratte da cartoni animati, film, pubblicità televisive (ecolalia differita). Può essere difficile riconoscere il valore di ecolalia di queste frasi perché esse possono essere usate in modo assolutamente adeguato al contesto, e sarà solo il sentirle ripetere in modo sempre uguale in svariate situazioni che le farà sicuramente interpretare come tali. È come se il linguaggio, in questi bambini, non rappresentasse una competenza in grado di generare in modo naturale enunciati dotati di significato, ma consistesse in una sorta di raccolta di frasi fatte da usare nelle diverse situazioni sociali, un po' come i manuali per la sopravvivenza con cui si affronta un viaggio in un paese di cui non si conosce la lingua, che riportano le frasi da usare per chiedere una stanza in un albergo o un biglietto aereo. Altra caratteristica patologica è l'inversione pronominale, per cui il bambino parla di se stesso usando la seconda o la terza persona («Vuoi l'acqua» o «Vuole l'acqua» invece che «Voglio l'acqua»).

Nel DSM-5 le peculiarità del linguaggio autistico vengono considerate all'interno dell'area dei cosiddetti "sintomi non sociali" dell'autismo: comportamenti ripetitivi, reazioni sensoriali anomale, interessi ristretti, insistenza sulla *sameness*. Quest'ultima area riguarda l'insistenza ossessiva nei confronti di un limitato repertorio di azioni, interessi insoliti (come l'interesse verso il movimento rotatorio di alcuni oggetti), attaccamento insolito verso alcuni oggetti, attenzione ai dettagli, stereotipie motorie e risposte idiosincratiche a stimoli sensoriali. Gli interessi ristretti e stereotipati nell'ASD possono andare dall'interesse per la manipolazione di oggetti a quella per compiti visuo-spaziali, per la musica, per la ricerca di un'incredibile quantità di informazioni relative all'argomento preferito. Quest'ultimo aspetto può cambiare nel tempo, ma domina sempre la vita del bambino in termini sia di tempo che di energia spesa in esso, e interferisce nella sua vita sociale. Questo sintomo può essere difficilmente individuabile nell'infanzia in quanto alcuni interessi possono essere presenti anche nei bambini a sviluppo tipico (per es., quello per i dinosauri o per i personaggi dei cartoni animati). Quando invece il bambino cresce, la bizzarria diventa sempre più evidente e più circoscritta (per es., il ragazzo può documentarsi in modo eccessivo su uno specifico tipo di informazioni come la meteorologia, senza però comprenderne gli aspetti più generali).

I sintomi in questa area sono considerati attualmente di importanza centrale, in quanto indicativi della modalità peculiare che questi bambini hanno di esplorare e conoscere il mondo.

I bambini a sviluppo tipico sono capaci di mettere insieme nella stessa categoria due oggetti che hanno un aspetto molto diverso, ma che hanno la stessa funzione. Un piccolo contenitore di plastica rossa può far parte della stessa categoria “tazza” di un contenitore molto più grande di porcellana bianca a pallini blu, perché entrambi servono per mangiare. A un altro livello poi questi oggetti si prestano a essere entrambi usati come simboli “affettivi”, che possono veicolare per esempio contenuti relativi all’esperienza dell’essere nutriti dalla madre. Il percepire gli oggetti in base a una loro caratteristica astratta, non visibile, consente di andare al di là delle mille forme concrete con cui lo stesso oggetto può presentarsi e di riconoscerlo immediatamente nella sua essenza. Se questa capacità manca, ogni nuovo oggetto deve essere conosciuto per la sua forma, le sue dimensioni, i suoi colori.

Questo sembra essere proprio il modo che i bambini autistici hanno di conoscere il mondo. Essi solitamente non hanno difficoltà nel mettere insieme gli oggetti sulla base della loro forma, del loro colore o delle dimensioni, e possono quindi passare molto tempo a “giocare” sovrapponendo i triangoli da una parte e i quadrati dall’altra o mettendo in fila le macchinine rosse, poi quelle gialle e poi quelle blu. Un triangolo posato su un quadrato può non rappresentare il “tetto di una casa” ma proprio “un triangolo su un quadrato”, definizione che può comprensibilmente inorgoglire i genitori di un bambino di tre anni, ma che in realtà testimonia lo stile cognitivo peculiare di questi bambini. Possono essere particolarmente bravi a ricostruire puzzle anche senza guardare il modello, e cogliere con un’occhiata dettagli per noi trascurabili. Il nostro modo di percepire il mondo è solitamente governato dalla sintesi, dalla percezione e da una rappresentazione dei dati salienti in un insieme dotato di significato: ricordiamo la trama di un film e non la successione di singole scene, una melodia e non la successione delle singole note, un quadro nella sua globalità e non nei dettagli. Le persone autistiche, al contrario, percepiscono e ricordano in modo preferenziale i dettagli. Questo è un elemento che può compromettere il loro funzionamento sociale e comunicativo (un ragazzo autistico intelligente e dotato di linguaggio potrà parlare per mezz’ora di un film che ha visto descrivendolo nel dettaglio scena per scena, senza riuscire a trasmettere il senso della storia raccontata) ma che rappresenta anche un punto di forza nel loro funzionamento, alla base di quelle capacità straordinarie che alcuni soggetti hanno.

Nei bambini più gravemente compromessi gli oggetti vengono usati esclusivamente per ricavarne uno stimolo sensoriale: annusati, portati in bocca, picchiettati sulle superfici o guardati da particolari prospettive. Altri bambini al contrario sembrano sopraffatti dagli stimoli sensoriali: si tappano le orecchie in presenza di rumori o, a volte, anche a fronte di stimoli sensoriali di altra natura, rifiutano vestiti e cibi di una certa consistenza, sfuggono alle carezze.

Il profilo sensoriale dei soggetti autistici può essere infatti alterato sia nel senso di una ipersensibilità che di una iposensibilità, e i vari canali sensoriali (udito, vista, tatto, olfatto, sensibilità cinestesica e vestibolare, cioè le sensazioni che derivano dalla posizione del corpo nello spazio) possono essere nello stesso soggetto alterati in direzione diversa, per cui potremo vedere bambini che rifiutano la sensazione

superficiale tattile di una carezza ma richiedono al contrario abbracci di una certa intensità, o al contrario cercano un contatto "a pelle" con l'altro e rifiutano un contatto fisico più intenso. Le testimonianze degli autistici intelligenti che hanno potuto parlarci del loro modo di vedere il mondo aprono finestre che ci consentono di avvicinarci a un'esperienza della realtà che può essere molto diversa dalla nostra. Ci fanno capire come sia possibile che una persona passi molto tempo in contemplazione delle bolle d'aria all'interno di un flacone di shampoo agitato fra le mani (Dawson et al., 2007) o delle gocce d'acqua che si muovono lungo un vetro, o come certi suoni banali possano far male come il trapano del dentista che tocca un nervo (Grandin, 1996).

Queste persone che non hanno una disabilità intellettiva associata (soggetti "ad alto funzionamento" che nell'uso comune vengono tuttora indicati come "Sindrome di Asperger" per quanto tale quadro nosografico sia ormai scomparso dal DSM-5) hanno perlopiù un fenotipo tipico: sono socialmente isolati, ma consapevoli della presenza degli altri anche se il loro approccio sociale può apparire inappropriato, possono coinvolgere l'interlocutore in una conversazione monodirezionale, caratterizzata da un linguaggio pedante e prolisso, relativa ad argomenti alcune volte bizzarri. Si descrivono come solitari, ma interessati agli altri, all'amicizia e anche ai rapporti di coppia; i fallimenti che frequentemente sperimentano nei rapporti interpersonali li portano però a evitare in seguito gli approcci sociali, a ritirarsi in se stessi e, a volte, a sviluppare disturbi dell'umore o altre problematiche psichiatriche. Possono reagire in modo inappropriato alle interazioni connotate da affettività e per questo mostrano insensibilità, formalità o disinteresse verso le espressioni emotive degli altri, mentre sono invece in grado di descrivere le emozioni e le intenzioni altrui in modo molto razionale, ma non sanno agire in modo intuitivo e spontaneo in base a tale conoscenza. La loro mancanza di intuizione e di adattamento sociale spontaneo si accompagna perciò a un uso formale di regole, comportamenti e convenzioni sociali. Spesso questi soggetti presentano impaccio motorio, una scarsa coordinazione, un'andatura e una postura bizzarre, scarse capacità manipolative e importanti deficit nelle abilità visuo-motorie (Tantam, 1988a, 1988b; Gillberg, 1990).

Occorre ricordare come le manifestazioni dello spettro autistico possano essere difficilmente riconoscibili soprattutto nelle persone di sesso femminile con intelligenza e linguaggio conservati: spesso arrivano alla consultazione per disturbi di tipo affettivo (ansia, depressione) o comportamentale, o per la presenza di Disturbi dell'apprendimento. Questo può impedire la messa in atto di provvedimenti adeguati.

14.3.1 Segni precoci

Storicamente indicazioni sulle manifestazioni precoci dell'autismo sono state tratte da ricostruzioni retrospettive raccolte tramite interviste somministrate ai genitori che, ripercorrendo i primi anni di vita, possono riferire se i loro bambini agganciavano lo sguardo, ricercavano persone familiari o imitavano azioni, come il battere le mani o salutare (Dahlgren e Gillberg, 1989; Gillberg et al., 1990). Questi studi hanno chiaramente rintracciato i primi sintomi già all'età di 12 mesi. L'analisi di filmati familiari, che appartenevano alle famiglie dei bambini successivamente diagnosticati con ASD

(Maestro et al., 2002; Zwaigenbaum et al., 2005) ha aperto la strada a una descrizione più precisa delle modalità di esordio del disturbo. Attualmente una grande quantità di dati di ricerca derivanti dallo studio prospettico dei soggetti a rischio sta portando a una descrizione sempre più accurata delle prime manifestazioni di autismo. Alcuni dati emergono con chiarezza: i sintomi nell'area socio-comunicativa possono non essere presenti nei primi mesi di vita, mentre i primi sintomi possono manifestarsi in aree non sociali (Jones et al., 2014) in particolare nello sviluppo motorio che può essere ritardato o atipico (Leezenbaum e Iverson, 2019), nell'attenzione (Elsabbagh et al., 2013) o in altre aree. Nella seconda metà del primo anno di vita cominciano a comparire segni indicativi di una compromissione nell'area socio-comunicativa: il bambino può non rispondere al richiamo per nome, soprattutto nel momento in cui è impegnato nell'esplorazione di un oggetto, il contatto oculare non è consistentemente mantenuto, non si sviluppano lallazione e i primi gesti comunicativi.

Tali manifestazioni diventano più evidenti nel secondo anno di vita, quando in particolare non emerge il gesto dell'indicare per richiedere qualcosa, né, in modo più specifico, per condividere con l'adulto l'attenzione per uno spettacolo interessante. Appare difficile catturare l'attenzione del bambino per dirigerla su un oggetto o su una persona, soprattutto se il bambino è impegnato nella manipolazione di un oggetto a lui gradito. Il linguaggio solitamente non si sviluppa e le prime parole possono essere altre rispetto a quelle attese (mamma e papà). Non si osservano i primi **giochi di finzione** e di imitazione. È importante tener presente che tali competenze possono non essere completamente assenti in questa fascia di età: ciò che caratterizza in modo più evidente il disturbo è la ridotta frequenza con cui queste vengono utilizzate e la tendenza a perdersi del tutto se non attivamente sostenute nei mesi successivi.

Attualmente in molte regioni d'Italia (fra le prime si è attivata la Regione Toscana) è richiesto ai pediatri di usare strumenti di screening nel bilancio di salute dei 18 mesi. Si tratta solitamente di questionari (come la M-CHAT) che esplorano precisamente queste aree (Approfondimento 14.2), mentre con altri strumenti (CHAT) si chiede al pediatra di valutare direttamente la presenza di competenze nelle aree relative al gioco di finzione, all'attenzione condivisa, al **pointing**, agli interessi sociali e al gioco sociale che hanno mostrato di essere compromesse a 18 mesi in bambini che avrebbero sviluppato l'autismo (Baron-Cohen et al., 1992).

Nessuno strumento di screening è perfetto, non solo per le variabili proprietà psicometriche degli strumenti, ma per loro stessa natura. Lo screening fornisce infatti una fotografia statica in una determinata fase dello sviluppo, e come già detto sopra tale fotografia può catturare un momento isolato di buon funzionamento del bambino. La natura neuroevolutiva di questi disturbi richiede invece che si attivino percorsi di sorveglianza. La sorveglianza è un processo continuo, fles-

Giochi di finzione

Nel gioco di finzione, chiamato anche Gioco Simbolico, il bambino usa simboli, concreti o astratti, per rappresentare oggetti e persone non realmente presenti.

Pointing

È il gesto di indicare con un dito una persona, un oggetto o un evento. In base all'intenzione della persona e alla funzione comunicativa che assolve, si distinguono il pointing richiestivo, che emerge già nel primo anno di vita, e quello dichiarativo, che emerge nel secondo anno. Mentre il pointing richiestivo rappresenta la volontà di ottenere l'oggetto o la persona indicata o di raggiungere un certo evento, il pointing dichiarativo serve per dichiarare, commentare e condividere con l'altro l'esistenza di un certo oggetto, evento o persona. L'emergenza del pointing dichiarativo è considerata uno dei momenti più importanti dello sviluppo comunicativo e sociale.

APPROFONDIMENTO 14.2

Gli item della M-CHAT

(Gli item critici sono elencati in nota)

Per favore compilate il seguente questionario su come è di solito vostro figlio. Cercate di rispondere a ogni domanda. Se il comportamento è raro (per es., è stato osservato solo una o due volte), rispondete come se il bambino non lo facesse.

- | | | |
|---|----|----|
| 1. Vostro figlio si diverte a essere dondolato o a saltare sulle vostre ginocchia? | Sì | No |
| 2. Vostro figlio si interessa agli altri bambini? | Sì | No |
| 3. A vostro figlio piace arrampicarsi sulle cose, come per esempio sulle scale? | Sì | No |
| 4. Vostro figlio si diverte a giocare al gioco del cu-cu o a nascondino? | Sì | No |
| 5. Vostro figlio gioca mai a far finta? Per esempio, fa finta di parlare al telefono o di accudire una bambola o altro? | Sì | No |
| 6. Vostro figlio usa mai indicare col dito indice per chiedere qualcosa? | Sì | No |
| 7. Vostro figlio usa mai indicare col dito indice per segnalare interesse in qualcosa? | Sì | No |
| 8. Vostro figlio riesce a giocare in modo appropriato con piccoli giocattoli (per es., macchinine o cubi) senza soltanto metterli in bocca, o giocherellarci, o farli cadere? | Sì | No |
| 9. Vostro figlio vi porta mai degli oggetti per mostrarvi qualcosa? | Sì | No |
| 10. Vostro figlio vi guarda negli occhi per più di un secondo o due? | Sì | No |
| 11. Vostro figlio sembra mai ipersensibile ai rumori (per es., si tappa le orecchie)? | Sì | No |
| 12. Vostro figlio sorride in risposta alla vostra faccia o al vostro sorriso? | Sì | No |
| 13. Vostro figlio vi imita? (per es., se fate una faccia cerca di imitarla?) | Sì | No |
| 14. Vostro figlio risponde quando lo chiamate per nome? | Sì | No |
| 15. Se indicate con il dito indice un giocattolo dalla parte opposta della stanza, vostro figlio lo guarda? | Sì | No |
| 16. Vostro figlio cammina? | Sì | No |
| 17. Vostro figlio guarda le cose che voi state guardando? | Sì | No |
| 18. Vostro figlio fa movimenti insoliti con le dita vicino alla faccia? | Sì | No |
| 19. Vostro figlio cerca di attirare la vostra attenzione su una sua attività? | Sì | No |
| 20. Vi siete mai chiesti se vostro figlio potesse essere sordo? | Sì | No |
| 21. Vostro figlio capisce ciò che dicono le persone? | Sì | No |
| 22. Vostro figlio qualche volta fissa lo sguardo nel vuoto o girovaga senza scopo? | Sì | No |
| 23. Quando vostro figlio è di fronte a qualcosa di non familiare, vi guarda in faccia per controllare qual è la vostra reazione? | Sì | No |

Item critici: 2, 7, 9, 13, 14, 15.

© 1999 Diana Robins, Deborah Fein, Marianne Barton 2009

Traduzione italiana di Erica Salomone¹, Antonio Narzisi², Filippo Muratori², Enrique Ortega¹ (¹Dipartimento di Psicologia, Università di Torino; ²Divisione di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Stella Maris e Università di Pisa).

sibile, longitudinale, attento a identificare eventuali elementi di preoccupazione, e dovrebbe coinvolgere sempre non solo il pediatra, ma chiunque si occupi del bambino in pianta stabile, quindi tipicamente educatori di asilo nido, insegnanti di scuola dell'infanzia, primaria e secondaria, oltre, ovviamente, ai genitori. Come speriamo sia ormai chiaro, il quadro clinico può diventare infatti evidente ben oltre la prima infanzia, finanche in adolescenza o in età giovane adulta.

14.3.2 Diagnosi differenziale e comorbidità con altri disturbi del neurosviluppo: il caso dell'ADHD

I problemi di diagnosi differenziale in età infantile si pongono soprattutto relativamente ad altri disturbi del neurosviluppo (Disturbi del linguaggio, ADHD, Disabilità intellettiva) e sono ulteriormente complicati dalla possibilità che essi siano presenti in associazione ai Disturbi dello spettro autistico (comorbidità). In particolare l'ADHD è una condizione che si presenta molto spesso in comorbidità nella popolazione con l'ASD: Simonoff et al. (2008) hanno riscontrato tale associazione nel 28,2 % dei casi. Pur in assenza di una comorbidità conclamata, alcuni elementi sintomatologici riferibili ad ADHD possono presentarsi in bambini ASD e viceversa. Diverse ipotesi sono state formulate per spiegare questo dato: è stato ipotizzato che ASD e ADHD siano manifestazioni sostenute dallo stesso processo patologico sottostante (Van Der Meer et al., 2012), che condividono endofenotipi (Gottesman e Gould, 2003), o che condividono processi di compenso e adattamento del sistema nervoso al disturbo del funzionamento (Johnson, 2012) provocato dalle cause primarie. I differenti fenotipi (ASD e ADHD) potrebbero essere dunque legati al momento diverso in cui tali processi di adattamento si mettono in moto. Il riferimento a processi di adattamento e compenso a livello cerebrale nuovamente illustra l'importanza della cornice neuroevolutiva nel considerare tali disturbi: in questo modello si ipotizza infatti che i sintomi precoci, espressione diretta della compromissione a livello neurobiologico, possano essere diversi da quelli considerati patognomonici del disturbo in questione (Johnson et al., 2015), che sarebbero invece effetto dei meccanismi di compenso di un cervello che cerca l'ambiente che meglio si adatta alle sue peculiarità. È stato per esempio ipotizzato che difficoltà nella processazione delle informazioni spazio-temporali potrebbero portare a condotte di ritiro del bambino piccolo. Le stesse difficoltà, se si manifestano più tardivamente, potrebbero indurre meccanismi di compenso diversi e tradursi in quadri clinici differenti.

Le difficoltà di diagnosi differenziale ASD/ADHD e i problemi teorici relativi sono esemplificativi dei problemi di diagnosi differenziale con altri Disturbi del neurosviluppo come la Disabilità intellettiva e i Disturbi del linguaggio, con particolare attenzione alla diagnosi differenziale con il Disturbo della comunicazione sociale, quadro di nuovo conio nel DSM-5, ma da lungo tempo (Rapin e Allen, 1983; Bishop 1989) descritto in ambito psicolinguistico come Disturbo semantico-pragmatico del linguaggio. In tale quadro ci sarebbe un'alterazione della comunicazione verbale e non verbale simile a quella presente in ASD, ma mancherebbe la compromissione nell'area degli interessi e delle attività. Nella pratica clinica la linea di confine non è sempre ben definita.

14.3.3 Diagnosi differenziale e comorbidità con altre patologie

Bambini e adolescenti con buon funzionamento cognitivo possono arrivare a consultazione per problematiche di natura psichiatrica (Disturbi d'ansia e dell'umore, Disturbi del comportamento, Schizofrenia a esordio precoce). Spesso non si tratta in questi casi di una vera e propria diagnosi differenziale, quanto di una comorbidità. Occorre allora, soprattutto con una indagine dettagliata sullo sviluppo precoce, riconoscere il Disturbo dello sviluppo sottostante alle manifestazioni più francamente psichiatriche. Gli interventi terapeutici ed educativi hanno infatti poca possibilità di essere risolutivi se non si prende in carico la problematica sottostante. Non bisogna fare l'errore opposto, quello di pensare che qualunque manifestazione di una persona autistica sia l'espressione del suo essere autistica. I Disturbi del comportamento non rientrano fra i sintomi dei Disturbi dello spettro autistico: sono infatti manifestazione di un soggetto, in questo caso perlopiù "a basso funzionamento" (cioè con disabilità intellettiva e disturbo del linguaggio), che è sovraccaricato dal punto di vista sensoriale emotivo e sociale, o che, abbastanza tipicamente, ha difficoltà di comprensione delle richieste verbali che gli vengono rivolte.

In questi casi fra adulto e bambino si stabilisce un circolo vizioso di incomprensione: il ragazzo non capisce cosa ci si aspetta da lui, l'adulto interpreta il suo non eseguire una richiesta come un "dispetto" e si indispettisce a sua volta, adottando modalità più brusche, il bambino diventa sempre più confuso e al massimo della sua confusione può mostrare comportamenti molto disturbati. Molti problemi di questo genere possono essere prevenuti adottando modalità comunicative adeguate. Può bastare formulare la richiesta con verbalizzazioni più semplici, accompagnate da un gesto o da un qualche supporto visivo alla comunicazione per migliorare la situazione.

Una condizione medica di frequente riscontro nei bambini con ASD è l'epilessia. Nei bambini con ASD si presenta in una percentuale variabile fra il 7 e il 38% (McCue et al., 2016) e frequentemente si manifesta in adolescenza.

All'ASD possono inoltre essere associati patologie autoimmunitarie, disturbi gastrointestinali e disturbi del sonno.

14.4 PROFILO NEUROPSICOLOGICO E PSICOPATOLOGICO

Molte ricerche descrivono l'ASD come caratterizzato da difficoltà neuropsicologiche e più specificatamente da difficoltà nella pianificazione e nel controllo del comportamento, ovvero da un deficit nelle funzioni esecutive (FE). Numerosi studi hanno confermato l'esistenza di deficit nelle FE nell'ASD (Pennington e Ozonoff, 1996; O'Hearn et al., 2008). Altri hanno analizzato il profilo esecutivo nei bambini ad alto funzionamento specialmente nel dominio della flessibilità cognitiva, pianificazione e memoria di lavoro. Alcuni studi, sia con bambini che adolescenti, hanno riscontrato una difficoltà esecutiva (Ozonoff, 1995; Ozonoff et al., 1991), mentre altri hanno evidenziato difficoltà nella pianificazione e nella flessibilità cognitiva (Craig et al., 2016).

È per questo che molti autori hanno utilizzato tale disfunzione per spiegare i comportamenti ristretti e ripetitivi nell'ASD. Il deficit delle FE può essere anche strettamente