

Lo “spettro” dell'autismo

Ruolo e competenze
foniatriche e logopediche

a cura di
Mattia De Ciccio

Relazione Ufficiale Sifel

FrancoAngeli
OPEN ACCESS

Quaderni FAD

Guide per operatori specializzati
e professionisti della comunicazione

FrancoAngeli



**Società Italiana
Foniatria e Logopedia**

Le relazioni ufficiali SIFEL

La Società Italiana di Foniatria e Logopedia (SIFEL) è una società scientifica che ha lo scopo di favorire la ricerca e la formazione in ambito comunicologico e deglutologico; essendo la Foniatria e la Logopedia le due uniche professioni sanitarie, medica specialistica la prima, non medica la seconda, che hanno come campo di azione specifico la gestione dei disturbi della comunicazione e della deglutizione (dalla prevenzione, alla diagnosi, alla terapia, fino alla presa in carico), la SIFEL le unisce in un unico ambito scientifico. Infatti, pur essendo la Foniatria e la Logopedia due professioni distinte, è indubbio che le tematiche di ricerca non possono che essere comuni.

La SIFEL tuttavia nasce da un'ulteriore convinzione di fondo: la necessità che nella pratica clinica foniatrici e logopedisti lavorino insieme secondo un'ottica interdisciplinare con vantaggio per i loro clienti/pazienti. Nell'ottica interdisciplinare, infatti, professioni diverse lavorano con un unico obiettivo comune, con buona conoscenza reciproca del reciproco lavoro. Questo modo di lavorare è più facile da raggiungere per professioni, come quella foniatrica e logopedica, che condividono integralmente il corpus dottrinale.

La SIFEL ha ormai una storia più che cinquantennale e una altrettanto consolidata produzione di Relazioni Ufficiali, ovvero monografie redatte da esperti nazionali e internazionali, che descrivono lo stato dell'arte su un determinato argomento. La presente serie, che si inserisce all'interno della collana FAD di FrancoAngeli, è da considerarsi a tutti gli effetti la continuazione delle Relazioni Ufficiali SIFEL, che sono state pubblicate fino al 2012 sull'organo ufficiale della Società, la rivista "Acta Phoniatria Latina". Un sentito ringraziamento da parte di tutta la SIFEL va alla famiglia Croatto, che ha voluto e sostenuto per anni la rivista. La pubblicazione di "Acta Phoniatria Latina" è stata interrotta a causa della diffusione della lingua inglese e dell'importanza delle riviste indicizzate, che hanno reso di fatto non attuale l'esistenza di una rivista scientifica in italiano; la SIFEL intende tuttavia continuare la propria tradizione con questa serie edita da FrancoAngeli. La scelta di un editore rinomato e consolidato nel settore è stata portata avanti nell'obiettivo di garantire la massima diffusione dell'attività della Società, sicuri di poter disporre di prodotti di qualità non solo nei contenuti, ma anche nella veste grafica ed editoriale.

Quaderni FAD. Formazione a distanza per operatori sanitari

Collana promossa da Nuova Artec
Direttore scientifico: *Silvia Magnani*

Nuova Artec, società di formazione professionale che opera a Milano dal 1997, propone corsi di formazione teorici e pratici finalizzati a migliorare le abilità comunicative, con particolare riguardo all'utilizzo della vocalità, anche artistica, all'acquisizione di abilità relazionali e comunicative professionali, alla pratica del counseling nelle patologie della comunicazione, all'educazione dell'infanzia e dell'adolescenza. Le attività si rivolgono agli operatori della sanità che fanno della comunicazione uno strumento quotidiano di lavoro e a coloro che sono chiamati a loro volta a educare alla buona comunicazione: genitori, insegnanti, operatori ed educatori.

La collana si articola dal 2008 in due sezioni:

- *Favorire la comunicazione/Strumenti* - Guide per operatori specializzati e professionisti della comunicazione: una linea di testi di autoistruzione pensati come utili strumenti di studio e di approfondimento che rispondono alle esigenze dell'operatore che sceglie di aggiornarsi dalla scrivania di casa, programmando un itinerario didattico costruito sulle proprie necessità.
- *Favorire la comunicazione/Percorsi* - Guide per genitori ed educatori (dedicata alle famiglie e a quanti sono chiamati a promuovere e a educare alla comunicazione) e self help per professionisti vocali.

Nuova Artec ha sede in Via Ceresio, 1, 20154 Milano
fax 02.33600908
www.nuovaartec.it
e mail: info@nuovaartec.it

Lo “spettro” dell’autismo

Ruolo e competenze
foniatriche e logopediche

a cura di
Mattia De Ciccio

Relazione Ufficiale Sifel

FrancoAngeli
OPEN  ACCESS

Con il contributo non condizionante di

AudioNova 

Isbn elettronico:9788835124733

Copyright © 2021 by FrancoAngeli s.r.l., Milano, Italy.

Pubblicato con licenza *Creative Commons Attribuzione-Non Commerciale-Non opere derivate*
4.0 Internazionale (CC-BY-NC-ND 4.0)

L'opera, comprese tutte le sue parti, è tutelata dalla legge sul diritto d'autore. L'Utente nel momento in cui effettua il download dell'opera accetta tutte le condizioni della licenza d'uso dell'opera previste e comunicate sul sito

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

Indice

Presentazione , di <i>Mattia De Ciccio</i>	pag.	9
Prefazione , di <i>Giorgio Ferrari</i>	»	11
Le Linee Guida e gli interventi per lo spettro autistico: una “misura” del cambiamento , di <i>Franco Nardocci</i>	»	13
Epidemiologia e distribuzione geografica del DSA , di <i>Luigi Maiolino, Giuseppina Mirra ed Elisabetta Genovese</i>	»	23
Competenze orali e vocali nel bambino con disturbo dello spettro autistico , di <i>Nicola Angelillo, Brigida Di Costanzo, Maria Rosaria Barillari e Umberto Barillari</i>	»	29
Aspetti genetici del DSA , di <i>Elisa Santocchi</i>	»	38
Diagnosi precoce: strategie di ricerca e percorsi istituzionali , di <i>Franca Fulceri e Maria Luisa Scattone</i>	»	51
Le competenze oro-motorie del bambino con disturbo dello spettro autistico , di <i>Clelia D’Anna, Amelia Santoro, Andrea Nacci e Bruno Fattori</i>	»	58

Inquadramento foniatico dei disturbi motori faringolaringei. Il ruolo della FEES , di <i>Daniele Farneti, Beatrice Feletti e Laura Rosi</i>	pag.	70
La selettività alimentare nel Disturbo dello Spettro Autistico , di <i>Luigi Mazzone</i>	»	81
Il percorso audio-foniatico: diagnosi differenziale sordità-autismo , di <i>Claudia Cassandro, Massimo Spadola Bisetti, Irene Vernerio, Giulia Aschero, Valeria Landi, Silvano Lovallo, Diego Sammarco, Azia Maria Sammartano e Roberto Albera</i>	»	91
Problematiche di equilibrio e disturbi vestibolari in pazienti con DSA , di <i>Mattia De Ciccio, Serena Olivieri e Giorgio Ferrari</i>	»	100
La presa in carico del paziente con Disturbo dello Spettro Autistico il ruolo del Foniatra nel team multidisciplinare , di <i>Antonio Schindler e Daniela Ginocchio</i>	»	109
La psicofarmacologia nei disturbi dello spettro autistico , di <i>Franco Giovannoni</i>	»	116
Il trattamento psicoeducativo nel disturbo autistico , di <i>Giuseppe Arduino</i>	»	128
La valutazione della comunicazione nel DSA , di <i>Cristina Menazza, Laura Mazzoni ed Elisabetta Genovese</i>	»	139
La presa in carico logopedica dai 18 mesi ai 6 anni , di <i>Elena Danna</i>	»	150
La presa in carico logopedica dall'età scolare , di <i>Donatella Verrastro e Chiara Lorè</i>	»	162
Problematiche e tutele legali , di <i>Gaetano Manfredonia</i>	»	175
La lettura in condizioni di autismo , di <i>Benedetta Bonci, Lucio Cottini, Carmine Fernando Gervasio, Benito Michelizza e Carla Montuschi</i>	»	196

Compiti del Foniatra e del Logopedista nei provvedimenti amministrativi, sociali e legislativi per l'autismo: lo stato dell'arte della Regione Veneto , di <i>Dona- tella Croatto</i>	pag. 210
Accogliere i bisogni delle famiglie: ruolo del counseling logopedico , di <i>Marina Tripodi</i>	» 224
Il parental training , di <i>Luigi Maiolino, Giuseppina Mirra e Giovanna Baracca</i>	228
Autori	» 233

Presentazione

di *Mattia De Ciccio (ricordando il Prof. Oskar Schindler)*

Il disturbo dello spettro autistico è stata la mia pietra d'inciampo professionale.

La mia formazione clinica Otorinolaringoiatrica e, gli iniziali campi di interesse, non creavano l'occasione di incontrare questa "anomalia" neurobiologica facendo di me un conoscitore libresco dell'argomento.

Gli studi per il conseguimento della specializzazione in Audiofonologia presso la Scuola di Torino, allora diretta dal compianto prof. Oskar Schindler, hanno migliorato la conoscenza sul disturbo dello spettro autistico e acceso la mia curiosità. Questo mi ha consentito, da alcuni anni, di intraprendere una collaborazione con i neuropsichiatri infantili del mio territorio mettendo loro a disposizione un po' del mio tempo e le mie, (limitate), conoscenze.

L'aver toccato con mano l'enorme portata del problema mi ha dato l'impulso ad approfondire in questo campo. Dopo qualche tempo di incontri con questi bambini speciali mi sono reso conto di aver arricchito la mia vita di medico e di persona.

Personalmente penso che quando qualcosa, o qualcuno, ti arricchisce devi farne tesoro e, quando possibile, restituire quello che ti è stato dato.

L'impegno profuso nel curare questa pubblicazione è il mio modo di ringraziare e restituire; ma non per fare "pari e patta", bensì per continuare ad alimentare la disponibilità con una conoscenza migliorata.

Avendo migliori nozioni si capisce come, in poche altre patologie l'utilizzo della parola "multidisciplinare", tanto "*logora ed abusata*", specie in abito congressuale, risulta reale e necessaria se applicata all'autismo, data l'assoluta necessità di collaborazione nelle rispettive discipline, nelle eco-

logie sociali e assistenziali, nell'intero percorso diagnostico, terapeutico e di sostegno tarato su tutta la vita del paziente.

Il disturbo dello spettro autistico crea uno sforzo sanitario, professionale, educativo, associativo e familiare enorme.

Sempre di più emergono problematiche politiche, culturali, economiche che non sempre, ed ovunque, rendono agevole, e lineare, il percorso diagnostico e terapeutico.

Il frutto del mio lavoro è stato possibile solo grazie a tutti coloro che hanno contribuito nel costruirlo, il risultato è un manuale scarno e forse non del tutto completo ed esaustivo che, spero, potrà essere utilizzato per qualche tempo da coloro i quali vorranno avvicinarsi a questo complesso problema.

Una precisazione; la parola “spettro” virgolettato nel titolo del libro è la figura che leggiamo nell'espressione degli occhi dei genitori nel periodo del limbo diagnostico, a tutti noi operatori sta il comprendere questo stato della mente e cercare di trasformare l'incubo in speranza.

In ultimo il mio pensiero corre, al prof. Oskar Schindler, che purtroppo non ha potuto vedere conclusa questa mia piccola fatica. I miei sentiti e sinceri ringraziamenti vanno al dott. Massimo Spadola Bisetti e dott.ssa Irene Venero, (senza di loro tutto questo non sarebbe stato possibile), al mio Primario dott. Giorgio Ferrari che mi ha stimolato ad iniziare e continuare questo lavoro, al dott. Franco Nardocci che, inizialmente, anche senza conoscermi di persona, mi ha preso per mano e guidato come un fratello maggiore.

Se dovessi continuare nel ringraziare non basterebbero le pagine del libro, la mia riconoscenza va a chi mi ha incoraggiato, consigliato, insegnato, ma anche costruttivamente criticato; *merci a tout le monde!* (mi sembra che in francese renda meglio), nessuno si senta escluso!

Un ringraziamento particolare e distinto va alla società Audionova che ha permesso, grazie al suo contributo, la realizzazione di questo volume.

Una riflessione conclusiva; un caro e stimato amico quando ho proposto l'argomento mi ammonì dicendo “... *ti farai molti nemici!*”, può darsi che ciò sia accaduto, non mi importa se sia vero o falso, o di saperlo ora o in futuro, sicuramente mi sono fatto molti amici, ho conosciuto persone meravigliose, professionisti eccellenti, famiglie fantastiche e forti, piccoli pazienti speciali.

Lavorare per tutto questo; ne è valsa la pena!

Prefazione

di *Giorgio Ferrari*

È con grande piacere e soddisfazione personale che introduco la Relazione Ufficiale per SIFEL 2021, curata da Mattia De Ciccio.

Lo sviluppo dell'Audiofonologia ha avuto, nella Struttura da me diretta, uno sviluppo significativo negli ultimi anni soprattutto nell'ambito Foniatico grazie alla passione ed alla competenza di Mattia; tuttavia, la progettualità alla base di questo era nata da me e Mattia molti anni prima in periodi in cui però ambedue avevamo ruoli professionali ed autonomia gestionali differenti.

Il progetto da noi attuato si è basato in primis sulla multidisciplinarietà ed in tale ambito abbiamo tessuto reti diagnostico-terapeutiche con diverse specialità mediche; il rapporto con la Neuropsichiatria Infantile rispecchia questa visione ed è uno di quelli che ha dato i risultati più evidenti: partendo da un ruolo dell'audiofoniatra ancillare rispetto alla patologia dello spettro autistico e limitato alla diagnosi ed alla risoluzione di tutte le patologie accessorie che potevano complicare l'aspetto terapeutico fondamentale, siamo ormai ad un ruolo fondamentale dell'audiofoniatra in questo ambito che ha consentito una precocizzazione della diagnosi oltre che al raggiungimento di una completezza diagnostica molto più raffinata. Sulla base della nostra piccola esperienza ci è sembrato interessante proporre una relazione sull'argomento proprio per evidenziare il ruolo dell'audiofoniatra in tale patologia e stimolare tutti ad "entrare" attivamente nel Work-up diagnostico e terapeutico.

Il piacere e la soddisfazione personali non possono però prescindere da aspetti non meramente tecnico culturali. La vita professionale mia e di Mattia, "il mio fratellino piccolo", è ormai lunga e condivisa in un percorso di crescita ed evoluzione professionale in cui le gratificazioni e i riconoscimenti che singolarmente otteniamo si ripercuotono e vengono condivisi da entrambi; il

riconoscimento ottenuto da Mattia nell'aver ottenuto l'incarico della stesura di questa relazione lo sento anche mio e sono sicuro che il livello scientifico della stessa non deluderà le aspettative da voi riposte.

Le Linee Guida e gli interventi per lo spettro autistico: una “misura” del cambiamento

di *Franco Nardocci*

Il ruolo e l'importanza delle Linee Guida nel mondo della medicina si è progressivamente accresciuto e diffuso in questi ultimi decenni. In alcune aree professionali sanitarie questo sviluppo si è mostrato però particolarmente difficoltoso e complesso, ostacolato da pregiudizi, diffidenze quando non da vere e proprie resistenze per la conservazione di “consuetudini” diagnostiche e terapeutiche poggiate su basi teoriche già da tempo dimostratesi errate e prive di ogni fondamento scientifico. Sicuramente le difficoltà all'elaborazione e diffusione nel nostro Paese di Linee Guida sul tema dei disturbi autistici rappresenta un esempio assai significativo di queste dinamiche negative e di fatto antiscientifiche. Con l'aggiornamento in atto da parte dell'Istituto Superiore di Sanità della Linea Guida 21, “Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti” pubblicata, sempre dall'Istituto Superiore di Sanità nel 2011 (SNGL/ISS. Linea Guida 21, 2011), ci si troverà di fronte ad un ulteriore passaggio nella comprensione di una realtà, quella del disturbo autistico, che si manifesta sempre più complessa nella dimensione epidemiologica, nella variabilità sintomatologica, nella diffusione delle esperienze di trattamento e nelle ricadute sulla rete dei servizi sanitari, educativi e sociali. Sembrirebbero comunque superate quelle contrapposizioni e divergenze che hanno determinato nei decenni passati nel mondo scientifico, medico psicologico e pedagogico, ritardi, anche notevoli, dei tempi di riconoscimento della natura neurobiologica del disturbo, per l'effettuazione di diagnosi corrette e per l'applicazione di protocolli terapeutici scientificamente riconosciuti. Ritardi e contrapposizioni per cui ancora molti genitori pagano le loro conseguenze negative sulla programmazione sanitaria regionale in quanto permangono ancora gravi disegua-

glianze territoriali nella diffusione e presenza dei servizi quando non di vere e proprie aree di arretratezza nelle necessarie competenze specifiche.

Un primissimo elemento per rappresentare questo difficoltoso percorso di revisione di convinzioni errate e pratiche dannose, non solo nei confronti dei bambini ma anche delle loro madri e genitori, si possono già evidenziare indirettamente riprendendo le prime Linee Guida che hanno affrontato il tema del disturbo autistico in Italia: le “Linee Guida per l’Autismo: raccomandazioni tecnico-operative per i Servizi di Neuropsichiatria dell’Età Evolutiva” pubblicate nel 2005 dalla Società Italiana di Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza, SINPIA (Società Italiana di Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza, SINPIA, 2005). Questa pubblicazione si è dimostrata negli anni fondamentale non solo per specialisti e rete sanitaria, ma anche per le Associazioni dei famigliari che hanno potuto ritrovare, per la prima volta in modo ufficiale, da parte del mondo medico italiano, il riconoscimento sulla vera natura di disabilità del neurosviluppo del disturbo autistico. Ma per le Associazioni delle famiglie è stata anche uno strumento che ha permesso loro di richiedere interventi diagnostici e terapeutici coerenti con quegli approcci scientifici basati sull’evidenze che ormai già da decenni venivano segnalate dalle più importanti e ufficiali Agenzie scientifiche, e Società professionali, internazionali. Quelle “Linee Guida” risultarono funzionali anche a numerose Istituzioni Pubbliche che in quegli anni si stavano impegnando con particolare sensibilità e coerenza per la salute mentale dei bambini con disabilità e che perseguendo le politiche per l’integrazione sociale aprivano nuovi orizzonti e obiettivi dei servizi sanitari, sociosanitari e educativi per l’età evolutiva. Ma la rilettura di quel documento potrebbe far risaltare alcuni aspetti quantomeno singolari agli occhi di un lettore di oggi. Nella loro stesura, per il processo di elaborazione che fu seguito, ma anche per alcune proposizioni teoriche che oggi potrebbero apparire abbastanza discutibili, le Linee Guida della Neuropsichiatria infantile sembrano perseguire come obiettivo primario la ricerca di una ampia condivisione verso un processo di cambiamento nei costrutti teorici ormai non più rinviabile, un convincimento il più diffuso possibile per ricercare l’abbandono di prassi superate e l’apertura di operatività più adeguate allo sviluppo delle conoscenze scientifiche. In sintesi, più che una vera e propria Linea Guida, come ormai siamo abituati a consultare, sembra piuttosto un vero e proprio documento di “consenso”, un percorso di revisione teorico-operativa interna alla Società Scientifica dei neuropsichiatri infantili italiani, di adeguamento a quanto ormai la letteratura internazionale richiedeva. Questo respiro di documento di “consenso” tra professionisti della Società Italiana di Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza che si trova a dover intervenire in un contesto caratterizzato da divergenze e contro-

versie viene ben evidenziato fin dall'introduzione quando si premette: "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" (SINPIA, 2005).

Per proseguire poi enunciando che "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." (SINPIA, 2005).

Con queste affermazioni la SINPIA dichiarava il proprio convincimento sulla necessità di affrontare i percorsi diagnostici delle sindromi autistiche secondo i sistemi classificatori validati dalle agenzie scientifiche internazionali e sull'esigenza di ricondurre i progetti di presa in carico alle ormai ben documentate Linee Guida internazionali che in quegli anni erano già da tempo a disposizione dei professionisti. Si può poi sottolineare che il terzo "parametro" che aveva guidato la stesura di quel documento: "una elaborazione dei contributi di professionisti che attualmente operano in Italia, limitatamente alle opinioni largamente condivise" sia abbastanza inusuale in un documento che si poneva con il respiro scientifico di una Linea Guida. Certo però che la situazione generale di ritardo nello sviluppo delle competenze e di resistenze all'evolversi delle conoscenze scientifiche, era diffusamente radicata nella rete italiana a tutela della salute dell'età evolutiva nel suo complesso ma nella neuropsichiatria infantile e pediatria in particolare.

Va poi segnalato come per l'aver insistito per decenni sull'autismo come patologia infantile, paradossalmente al compimento del diciottesimo anno di vita questo quadro sintomatologico "scompariva" (ma non certo le persone con autismo) e nessuna competenza sul tema era presente, nè tanto meno richiesta, ai servizi di psichiatria dell'età adulta anche perché del tutto inesistente nei percorsi di formazione degli specialisti in psichiatria italiani. Per riprendere gli aspetti legati più specificatamente al tema della neuropsichiatria infantile non può essere sottovalutato come questi ritardi e resistenze si manifestassero ad ogni livello di specializzazione, formativi o clinici, e

quindi anche nella maggior parte dei Centri Universitari e degli Istituti di Ricerca, cioè nei contesti naturali per la formazione e preparazione dei neuropsichiatri infantili.

Molta documentazione indiretta della situazione che la Società professionale dei Neuropsichiatri infantili cercava di affrontare e modificare, può essere citata; ad esempio, il secondo parametro seguito per elaborare la Linea Guida del 2005 in cui si dichiarava che per la sua stesura era stato condotto uno studio sulla “letteratura nazionale e internazionale”.

In realtà i riferimenti alla documentazione scientifica internazionale rappresentava l’asse fondante, ma del tutto esclusivo, delle enunciazioni riportate mentre nell’intera bibliografia riportata dalla Linea Guida non era citato alcun lavoro scientifico condotto in Italia o da professionisti italiani, neuropsichiatri infantili o pediatri o psicologi che fossero. Ma analisi e verifiche dirette sullo “stato dell’arte” degli interventi sui disturbi dello spettro autistico di quegli anni erano già state condotte in Regione Veneto e in Regione Emilia-Romagna.

Un lavoro assai strutturato fu sicuramente quello condotto dall’ Osservatorio Regionale della Patologia in Età Pediatrica del Dipartimento di Pediatria-Università di Padova che condusse una ricerca nel biennio 2000-2002 sull’intera rete neuropsichiatrica infantile della Regione veneta per valutare “la qualità” degli interventi per l’autismo. Questa ricerca tra le altre conclusioni tratte aveva potuto rilevare:

“... lo scarso uso di strumenti diagnostici standardizzati sostituiti da troppo libere interpretazioni individuali e soggettive...”. Solo il 2,2% dei servizi afferma di comunicare subito la diagnosi ai genitori, mentre il restante 97,7% la comunica con un tempo più o meno differito, fino ad affermare che è “molto frequente non comunicarla affatto” nel 4,3% dei servizi. In più, il 68,1% dei servizi afferma che può succedere, anche se molto raramente, che non sia possibile comunicare la diagnosi ai diretti interessati. La comunicazione della diagnosi, dopo la sua definizione, rappresenta un punto critico importante, in quanto una comunicazione chiara e tempestiva è fondamentale per l’instaurarsi di una buona alleanza paziente-famiglia-operatore, riduce i frequenti pellegrinaggi delle famiglie alla ricerca di risposte che non trovano nei servizi vicini e permette di definire il prima possibile un percorso terapeutico-assistenziale condiviso. Dai risultati del nostro studio emerge la presenza di una latenza da parte dei servizi nella comunicazione della diagnosi, fino alla possibilità di non comunicarla affatto. Per quanto riguarda il percorso diagnostico, i servizi sembrano ancora legati ad un’impostazione eziologica di tipo psicodinamico, oramai superata in tutta la letteratura scientifica più moderna. Anche nel versante delle tipologie di trattamento offerte dai

servizi ai pazienti autistici, risultano più frequenti le terapie non specifiche per i DGS o rispecchianti ancora l'influenza della teoria psicodinamica. Anche nel versante delle tipologie di trattamento offerte dai servizi ai pazienti autistici, risultano più frequenti le terapie non specifiche per i DGS o rispecchianti ancora l'influenza della teoria psicodinamica. Emerge quindi una straordinaria frammentazione e variabilità dei percorsi diagnostici utilizzati a cui fa seguito, peraltro, un'offerta assistenziale assolutamente stereotipa e generalmente del tutto aspecifica, influenzata soprattutto dall'impostazione culturale e scientifica del servizio, più che alle variabili legate al paziente” (Facchin e Manea 2013).

Anche la Regione Emilia-Romagna condusse un rilevamento nel 2001 sulle attività dei propri Servizi di Neuropsichiatria infantile regionali (Regione Emilia-Romagna. Dossier 103-2004) che portò a risultati praticamente sovrapponibili a quelli evidenziati dall'Osservatorio Regionale veneto.

Si può quindi affermare che la Linea Guida della SINPIA, pur con i suoi limiti e debolezze metodologiche, abbia svolto un ruolo determinante nella modificazione della cultura e degli approcci diagnostici e abilitativo-terapeutici ai disturbi dello spettro autistico. Va inoltre riconosciuto che questa Linea Guida ha potuto garantire anche un primo ruolo di sostegno alle richieste delle Associazioni delle famiglie per una maggiore adeguatezza delle risposte ai bisogni dei loro famigliari con autismo nei confronti, qualche volta veri e propri conflitti, delle Istituzioni sanitarie periferiche o regionali.

Sicuramente il raggiungimento di un più diffuso e consolidato “cambiamento” nei paradigmi diagnostici e terapeutici dei disturbi dello spettro autistico può essere riconosciuto, naturalmente con maggiore forza metodologica e di impatto nelle politiche sanitarie nazionali e regionali, alla Linea Guida 21 che nel 2011 venne elaborata dall'Istituto Superiore di Sanità. Quelle Linee Guida furono il risultato di un approfondito e sistematico lavoro di revisione della letteratura pubblicata in lingua inglese in un arco di tempo che andava dal gennaio 2000 all'aprile 2010, e che fu condotto utilizzando le più importanti banche dati internazionali. Anche la selezione degli studi, la loro valutazione metodologica, l'estrazione dei dati dai lavori individuati fu effettuata utilizzando metodologie standardizzate. Furono selezionate e analizzate complessivamente 6398 pubblicazioni scientifiche sul tema autismo.

Si può affermare che l'elaborazione della Linea Guida 21 abbia permesso il superamento definitivo di ogni “dubbio” sull'eziopatologia dell'autismo e di ogni di sua interpretazione come “malattia” della relazione affettiva madre-bambino, ma anche il consolidamento di quegli indirizzi terapeutici e abilitativi cognitivo-comportamentali che tante difficoltà stavano incontrando ad affermarsi nella consuetudine operativa della neuropsichiatria in-

fantile e psicologia italiana. Anche questa Linea Guida ha dovuto affrontare difficoltà che sono in parte peculiari quando si debba affrontare il tema della “misurazione” dei risultati degli interventi in psicopatologia, per di più infantile; difficoltà che nell’ambito della patologia autistica vengono accentuate dall’estrema variabilità delle manifestazioni sintomatologiche, dalla mutevolezza dei contesti socio ambientali in cui si svolgono le ricerche, dalle innumerevoli variabili che possono influire sui processi evolutivi naturali dei bambini arruolati, non ultimi gli eventuali ritardi dei tempi della diagnosi, i modelli organizzativi dei servizi o il tema assai complesso delle comorbidità che possono presentarsi. L’impegno all’elaborazione di questa Linea Guida derivò dalle indicazioni del Tavolo Nazionale Autismo istituito nel 2007 dal Ministero della Salute e che rappresentò di fatto la prima iniziativa politico-istituzionale sul tema dell’autismo di un Governo italiano (Ministero della Salute, 2008). Di fatto questa Linea Guida ha contribuito notevolmente a favorire un diffuso processo di miglioramento nei processi diagnostici e nella diffusione di interventi abilitativi cognitivi comportamentali sempre più precoci e qualitativamente migliori. Non ha certo potuto risolvere definitivamente le contraddizioni organizzative dei servizi, quali le difformità territoriali nelle competenze o nelle opportunità concrete di prese in carico abilitativo terapeutiche adeguate ai bisogni. Ma ancor di più della Linea Guida della SIMPIA, la Linea Guida 21 è stata un valido strumento di sollecitazioni politico-istituzionali e scientifiche, non solo per Associazioni dei famigliari ma anche per un numero sempre maggiore di Istituzioni sanitarie e di professionisti, che hanno permesso l’attivazione da parte del Ministero della Salute e dell’Istituto Superiore di Sanità di una serie di interventi legislativi e istituzionali di sicuro impatto sui servizi e sui modelli organizzativi sanitari regionali. Va sottolineato, a proposito della permanenza nelle nostre diverse realtà regionali ancora di aree di arretratezza e di latitanza dei servizi sanitari e sociosanitari, che anche le indicazioni contenute nella Linea Guida 21, soprattutto a proposito della essenzialità e specificità dei trattamenti, sono state riprese con sempre maggiore frequenza in interventi della Magistratura finalizzati a imporre ad Aziende Sanitarie l’obbligo di garantire i necessari interventi cognitivi comportamentali ritenendo le richieste in merito delle famiglie assolutamente legittime e supportate dalle evidenze scientifiche; simili ordinanze sono diventate sempre più frequenti e il fatto che numerose famiglie italiane si debbano rivolgere alla Magistratura per vedere garantiti ai loro figli gli essenziali interventi abilitativi comportamentale, può essere purtroppo un criterio particolarmente significativo per misurare, se pur indirettamente, lo stato ancora deficitario della rete dei servizi pubblici.

In questi ultimi anni si è assistito comunque ad un sempre maggiore impegno delle Istituzioni e dei servizi con la comparsa di alcuni nuovi e importanti interventi:

- Ministero della Salute, 2012; Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell’appropriatezza degli interventi assistenziali nei Disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS), con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico.
- Legge n. 134/2015 “Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie”
- Ministero della Salute, 2016; progetto promosso e finanziato dal Ministero della Salute e affidato all’Istituto Superiore di Sanità, per l’istituzione dell’Osservatorio Nazionale per il Monitoraggio dei Disturbi dello Spettro Autistico.
- Ministero della Salute, 2018; Aggiornamento delle Linee di indirizzo per la promozione e il miglioramento della qualità e dell’appropriatezza degli interventi assistenziali nei disturbi dello spettro autistico.

Proprio nell’ambito delle attività dell’Osservatorio Nazionale Autismo ha trovato collocazione il progetto che ha portato il Ministero della Salute e l’Istituto Superiore di Sanità a decidere da una parte di aggiornare la Linea Guida 21 per l’infanzia ma soprattutto di avviare i lavori per la definizione delle prime Linee Guida dello spettro autistico nell’età adulta. Quest’ultima decisione è sicuramente un’espressione significativa del cambiamento avvenuto nelle Istituzioni sanitarie e sociosanitarie nel riconoscimento della notevole rilevanza del problema riguardante la drastica, specifica e assai diffusa diminuzione degli interventi al compimento dei 18 anni per le persone nello spettro autistico. Consapevolezza acquisita anche attraverso le innumerevoli segnalazioni di forti difficoltà che le famiglie con figli nello spettro autistico incontrano al compimento del diciottesimo anno di età, in pratica al termine dell’obbligo scolastico, per la situazione di diffusa carenza di quegli interventi, e di opportunità di integrazione sociale, che la continuità delle cure e dei progetti di vita richiederebbero. Non è questo il contesto per affrontare il tema degli adulti con autismo ma a titolo esplicativo, e per dare il senso della problematicità anche transnazionale del problema delle persone con autismo alla maggiore età e della loro “scomparsa” dai “radar” dei servizi, vorrei solamente citare un famoso lavoro di Lai e Baron-Cohen dall’assolutamente esplicativo titolo “Identifying the lost generation of adults with autism spectrum conditions” (Lai *et al.* 2015). Indubbiamente il concetto di “generazione perduta”, di “invisibilità istituzionale” può dare l’immagine concreta della

situazione in cui possono rischiare di vivere molti adulti con autismo ancora oggi nelle nostre realtà regionali.

Ma non è solamente l'aver dato avvio finalmente ad una prima Linea Guida per l'autismo in età adulta, che può far evidenziare un importante segnale di "cambiamento"; mi pare anche di notevole importanza il fatto che per elaborare le due nuove Linee Guida si faccia riferimento alle più moderne conoscenze scientifiche in tema di valutazione della qualità degli interventi e dei loro risultati, in particolare attraverso l'utilizzo del sistema "Grading of Recommendations, Assessment, Development and Evaluation, GRADE". Il sistema GRADE, che è stato configurato nella sua versione definitiva nel 2000, viene attualmente indicato a livello internazionale come lo strumento di riferimento per la valutazione della affidabilità delle prove scientifiche, per la formulazione di raccomandazioni cliniche basate sulle evidenze, per prendere decisioni relative alla salute (GRADE, www.grade.pro.org; www.gradeworkinggroup.org). "Il sistema GRADE ha sviluppato un approccio condiviso, sensibile e trasparente per valutare la qualità delle prove e la forza delle raccomandazioni. Inoltre, un aspetto peculiare del sistema GRADE è l'integrazione della valutazione della qualità metodologica delle prove disponibili con altri aspetti quali: fattibilità e trasferibilità dell'intervento proposto; benefici e rischi attesi e loro rilevanza; implicazioni organizzative, economiche, sociali e finanziarie (rispetto al contesto)" (Amato *et al.*, 2017). Il metodo GRADE in particolare "propone una valutazione della qualità delle prove più ampia e articolata di quella proposta da tutti gli altri sistemi di grading e rappresenta lo standard metodologico di riferimento per la produzione di linee guida adottato sempre più diffusamente a livello internazionale. Le principali caratteristiche del metodo consistono nel passaggio da una valutazione "studio specifica" a una valutazione "outcome specifica" per giudicare la qualità delle prove, cui concorre non solo la tipologia dello studio ma numerose altre variabili che nei metodi precedenti erano considerate in modo implicito e/o incompleto. La forza delle raccomandazioni fornite dal metodo GRADE è tenuta distinta dalla qualità delle prove e tiene conto del bilancio complessivo dei benefici e degli effetti indesiderati dei trattamenti, dei valori e preferenze dei pazienti, e dell'impiego di risorse necessarie all'implementazione delle raccomandazioni (Centro Nazionale per l'Eccellenza Clinica, la Qualità e la Sicurezza delle Cure CNEC, <http://snlg.iss.it>, 2018).

Ma altri spunti andrebbero richiamati per dimostrare come il tema "autismo" sia ormai entrato a pieno titolo nel contesto più complessivo dei sistemi generali di tutela e "protezione" della qualità delle competenze e in particolare si fa riferimento anche all'evoluzione degli strumenti per poter giudicare

se la qualità della prassi quotidiana dei professionisti corrisponda a quanto scientificamente può essere definito. Nella considerazione, ormai universale, delle necessità di utilizzare le Linee Guida per la pratica clinica, va ripresa la definizione che il Sistema Nazionale delle Linee Guida dell'Istituto Superiore di Sanità del SNLG-ISS che le definisce come uno “strumento di supporto decisionale finalizzato a consentire che, fra opzioni alternative, sia adottata quella che offre un migliore bilancio fra benefici e effetti indesiderati, tenendo conto della esplicita e sistematica valutazione delle prove disponibili, commisurandola alle circostanze peculiari del caso concreto e condividendola laddove possibile con il paziente o i care giver” (CNEC, SNLG ISS, <http://snlg.iss.it>, 2018). Quindi le Linee Guida non dovrebbero più rappresentare solo una serie di raccomandazione ancor di più alla luce dell'art. 6 della legge 24/2017 che introduce nel codice penale il nuovo articolo 590-sexies, enunciato come “Responsabilità colposa per morte o lesioni personali in ambito sanitario” (Legge Gelli-Bianco in Gazzetta Ufficiale n. 64 del 17 marzo 2017), e che recita: “Qualora l'evento si sia verificato a causa di imperizia, la punibilità è esclusa quando sono rispettate le raccomandazioni previste dalla linee guida come definite e pubblicate ai sensi di legge”. Da questa declinazione sembrerebbe poterne derivare una proposizione consequenziale: “Qualora l'evento si sia verificato a causa di imperizia, la punibilità è prevista quando non sono rispettate le raccomandazioni previste dalla linee guida come definite e pubblicate ai sensi di legge”.

Bibliografia

- Amato L., de Fiore L., Parmelli E., Davoli M., Il Metodo Grade <https://bal.lazio.it/il-metodo-grade/>, 2017.
- Centro Nazionale per l'Eccellenza Clinica, la Qualità e la Sicurezza delle Cure CNEC, *Manuale metodologico per la produzione di linee guida di pratica clinica*, SNLG ISS, <http://snlg.iss.it> (2018).
- Facchin P., Manca S., Osservatorio Regionale della Patologia in Età Pediatrica. Unità di Epidemiologia e Medicina di Comunità – Dipartimento di Pediatria-Università di Padova, Confronto tra i Servizi che si occupano di Disturbi Generalizzati dello Sviluppo e le famiglie nelle Regione Veneto: modalità operative, criticità e bisogni. www.autismoonline.it/uploads/2013/04/Facchin-famiglia.
- Grading of Recommendations, Assessment, Development and Evaluation, GRADE, www.gradeworkinggroup.org ; www.grade.pro.org.
- Lai M-C., Barron-Cohen S., Identifying the lost generation of adults with autism spectrum conditions, *The Lancet Psychiatry*, Volume 2, n. 11, 2015.
- Legge Gelli-Bianco 8 marzo 2017 n. 24 *Disposizioni in materia di sicurezza delle cure e della persona assistita, nonché in materia di responsabilità professionale*

degli esercenti le professioni sanitarie” pubblicata in Gazzetta Ufficiale n. 64 del 17 marzo, in vigore dal 1 aprile 2017.

Ministero della Salute. *Tavolo Nazionale di Lavoro sull’Autismo. Relazione Finale*, Roma, 2008.

Regione Emilia-Romagna. Agenzia Sanitaria Assistenziale. Dossier 103-2004 *Indagine sull’assistenza all’autismo e ai DPS in Emilia-Romagna. Dossier103-2004 Assistenza alle persone dello spettro autistico Regione Emilia-Romagna*, Bologna (2004).

Sistema Nazionale per le Linee Guida. Istituto Superiore di Sanità. SINGL/ISS, *Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti. Linea Guida 21*, Roma (2011).

Società Italiana di Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza. SINPIA, *Linee Guida per l’autismo: diagnosi e interventi*, Erickson Edizioni (2005).

Epidemiologia e distribuzione geografica dei DSA

di Luigi Maiolino, Giuseppina Mirra, Elisabetta Genovese

Eugen Bleuler, insigne maestro dell'arte psichiatrica, nel 1911, epoca in cui pubblicò il suo *“Dementia Praecox oder Gruppe der Schizophrenien”*, non poteva minimamente supporre che il termine di “autismo”, da lui coniato per descrivere uno degli aspetti della schizofrenia, (ripiegamento su sé stessi), potesse nel tempo assumere una caratterizzazione nosologica ben diversa rispetto a quella da lui prospettata, assumendo peraltro aspetti quanto mai multiformi e variegati.

Le prime osservazioni specifiche della patologia autistica *“stricto sensu”* furono, invece, riportate da Leo Kanner nel 1943, autore che nel suo *“Autistic disturbances of affective contact”* adottò il termine di “autismo infantile precoce” per denominare un tipico ed originale quadro clinico da lui rilevato. Kanner aveva evidenziato in un gruppo di 11 bambini, di età compresa tra i 2 ed i 10 anni, la presenza di una particolare tipologia comportamentale contrassegnata da *“una incapacità di reagire con gli altri in un mondo normale ... un isolamento autistico che sembra tagliarli fuori da tutto quello che succede attorno”*, individuando in questi bambini la peculiare caratteristica di *“incapacità, presente sin dall'inizio della loro vita, di mettersi in contatto con gli altri e con le situazioni secondo il modo consueto, e in un desiderio ansioso e ossessivo di mantenere inalterato il proprio ambiente e le proprie abitudini di vita”*. Kanner era riuscito a porre in risalto gli aspetti fenomenici “essenziali” della patologia autistica.

I decenni successivi saranno segnati da numerosi avanzamenti conoscitivi sul piano clinico e perfezionamenti metodologici su quello sociale-ambien-

tale-relazionale, venendosi così a configurare un articolato complesso nosologico, ad ampia ricaduta, non più semplice espressione di osservazioni casuali e sparute, bensì elemento degno di specifica ed elettiva attenzione.

È proprio l'approfondimento delle conoscenze che ha consentito di individuare l'ampia variegatura degli aspetti clinici propri della patologia, motivo che ha indotto all'impiego di puntualizzazioni terminologiche che hanno sostituito la denominazione anodina di "autismo" con quella più veritiera di "disturbi dello spettro autistico" (DSA), nel cui ambito si inglobano aspetti diversi della stessa malattia, di un comprensorio fenomenologico a confini quasi mai netti, non sempre ben delimitabili (Tidmarsh e Volkmar 2003).

L'ampio raggio che su tali premesse la patologia viene a disegnare non consente un'agevole e facile standardizzazione ed omogeneizzazione dei relativi dati epidemiologici che subiscono, a seconda dei diversi Autori e dei diversi paesi di osservazione, variazioni numeriche talora anche significative.

È importante a tal proposito considerare che solo nel 1988 è stato pubblicato un elemento valutativo con buone prerogative di standardizzazione di indagine, la Childhood Autism Rating Scale (CARS), che è stata implementata rispettivamente nel 1994 e nel 2000 dall'avvento dell'Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) (Lord *et al.*, 1998) e dell'Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) (Lord *et al.*, 2000).

Peraltro, il passaggio dal Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disease DSM-III al DSM-IV, l'impiego dell'International Classification of Disease ICD10, lo sviluppo e l'introduzione di strumenti per la diagnosi come l'ADOS, l'ADI e il CARS, e di strumenti per lo screening precoce come il First Year Inventory e il M-CHAT, possono giustificare in parte l'aumento di riscontro della patologia, avendo portato a modifiche nei criteri per la definizione di caso di DSA.

Croen e coll. hanno riscontrato in un loro studio che l'aumento delle diagnosi di DSA era correlabile ad una quasi proporzionale diminuzione nelle diagnosi di ritardo mentale, così come uno studio in finlandese di Kielinen e coll. ha mostrato come l'uso di diversi criteri per la diagnosi possa condurre a stime del tasso di DSA variabili dal 2,3 al 7,6/10.000.

L'insieme dei fattori sopra riferiti specifica l'estrema variabilità riscontrabile nei diversi studi epidemiologici, soprattutto in quelli condotti nelle epoche iniziali di studio.

Particolarmente esplicitivi in tal senso sono i risultati ottenuti in una revisione di 21 studi condotti in 13 nazioni nel periodo compreso tra il 1987 ed il 2000 che hanno rilevato tassi di prevalenza fortemente discrepanti, compresi tra 2,5/10.000 e 30,8/10.000 (Fombonne *et al.*, 2003).

Numerosi elementi possono stare alla base di dati così dissimili, quali il metodo di individuazione dei casi, il campionamento della popolazione, la grandezza del campione studiato, la categoria diagnostica considerata, le fasce di età esaminate, le procedure diagnostiche adottate.

Ulteriore fattore importante nel determinismo della variabilità epidemiologica è sicuramente rappresentato dalla mancata o ritardata diagnosi di DSA, fattore che può essere riconducibile alla variazione ed al perfezionamento delle metodologie diagnostiche adottate, così come anche una maggiore sensibilizzazione sociale ed un maggiore impiego di risorse economiche possono essere elementi favorevoli a una corretta puntualizzazione epidemiologica.

L'innalzamento dei valori nelle stime di prevalenza, infatti, appare anche connesso alle variazioni registrate nelle codificazioni nosografiche e nelle politiche sociali (Nassar *et al.*, 2009).

I cambiamenti nosografici hanno indotto negli ultimi decenni fluttuazioni significative nelle stime di prevalenza, come è accaduto, per esempio, in California, nazione in cui si è stimato che le modificazioni nelle pratiche diagnostiche siano state causa dell'aumento del 26% delle diagnosi di DSA tra il 1992 e il 2005 (King *et al.*, 2009).

L'estrema variabilità riscontrata ha fatto comunque sì che nel tempo si realizzasse una selezione particolarmente accurata degli studi condotti, avvalendosi esclusivamente di quelli dotati di elevato rigore metodologico, di campioni quantitativamente adeguati e di provenienza abbondantemente multietnica.

Recenti revisioni della letteratura (Elsabbagh *et al.*, 2012) evidenziano che, in Europa, studi condotti prima del 2000 hanno stimato la prevalenza del DSA in tassi compresi nell'intervallo 1,9-72,6/10.000, con un valore mediano pari a 10/10.000, sulla base di campioni di popolazione compresi tra 826 e 490.000 soggetti.

Il valore mediano, invece, sale a 18,8/10.000, con un intervallo di variazione da 7 a 39/10.000, se vengono considerati solo gli studi pubblicati dal 2000 in poi.

In tali studi più recenti si è valutato un tasso mediano di prevalenza in America pari a 22/10.000, con un intervallo di variazione da 11 a 40/10.000, nel Pacifico Occidentale pari a 12/10.000, con un intervallo di variazione da 2,8 a 94/10.000.

Gli studi effettuati in Europa sono stati condotti su campioni di dimensioni molto variabili, comprese tra 2.536 e 134.661 partecipanti. In tali studi i tassi di prevalenza hanno mostrato una variabilità meno rilevante, da 30 fino a 116,1/10.000, con una prevalenza mediana di 61,9/10.000.

Per quanto riguarda l'Italia, le stime di prevalenza sono basate sulle rilevazioni dei casi trattati dal SSN con diagnosi di DSA.

Tali dati sono disponibili nelle regioni dell'Emilia-Romagna e del Piemonte. Stime recenti indicano una prevalenza totale nella popolazione fino a 18 anni del 2,3/1000 in Emilia-Romagna (anno 2011) e del 2,9/1000 in Piemonte (anno 2010), con stime che salgono rispettivamente a 2,8/1000 e al 4,2/1000 nell'età della scuola primaria (6-10 anni).

Un dato particolarmente esplicativo di tali "fluttuazioni" epidemiologiche viene riportato per esempio dall'US Center for Disease Control and Prevention che ha rilevato, in un'indagine condotta nel 2014 in bambini di 8 anni di età, un tasso di prevalenza dello spettro autistico pari all'1,68%, valore in significativo aumento rispetto a quello registrato in anni precedenti.

Tale andamento crescente è risultato in linea con quanto rilevato da diversi Autori in altre parti del mondo.

Una ricerca danese condotta presso l'Aarhus University ha rilevato in uno studio osservazionale condotto sulla popolazione a partire dal 1980 fino al 2016, suddivisa in coorti biennali, un aumento dei tassi di incidenza della patologia autistica man mano che venivano presi in considerazione i bienni più recenti, fenomeno probabilmente ascrivibile al progressivo miglioramento dei processi di diagnosi precoce, sia in termini di miglioramento delle capacità diagnostiche specialistiche, sia di ampliamento dei criteri diagnostici, sia di abbassamento dell'età della diagnosi.

Osservazioni epidemiologiche oramai consolidate hanno confermato che la patologia non presenta prevalenze geografiche o etniche, con un maggiore interessamento del sesso maschile rispetto al femminile con un rapporto pari a 4:1, mentre sotto il profilo clinico sono stati codificati due grandi gruppi: autismo primario o idiopatico ed autismo sindromico o secondario.

L'autismo primario o idiopatico che racchiude circa il 90% dei casi, da alcuni denominato essenziale, è contrassegnato dalla presenza dei segni classici della sindrome autistica, senza malformazioni e/o caratteristiche dismorfiche, mentre quello secondario, in cui si riconosce il rimanente 10% dei casi, è associato a malformazioni o a caratteristiche dismorfiche, soprattutto a livello facciale.

In questo secondo gruppo è possibile, in genere, risalire ai fattori determinanti della patologia autistica, riconducibili ad alterazioni di un singolo gene, come nel caso della neurofibromatosi, della sindrome da X fragile, della sclerosi tuberosa, ad infezioni contratte dalla madre durante il periodo gravidico, quali rosolia ed infezioni da citomegalovirus, o ad assunzioni durante l'epoca prenatale di farmaci teratogeni, come talidomide ed acido valproico.

Fattore altresì importante dal punto di vista patogenetico è rappresentato dall'inquinamento ambientale, come rilevato in uno studio condotto da Shelton e coll. nel 2014 in cui gli autori descrivono che circa un terzo delle madri di bambini con DSA vivevano durante la gravidanza in un raggio di 1,5 Km da un luogo in cui erano stati utilizzati pesticidi agricoli. Studio simile è stato realizzato in 21 impianti industriali da Dickerson e coll. che hanno sottolineato il potenziale ruolo deterministico esercitato da alcuni metalli, quali arsenico, piombo, mercurio.

In tale contesto non è possibile non rimarcare la prolungata ed accesa diaatriba venutasi a generare tra varie correnti di pensiero circa il ruolo deterministico esercitato dalla somministrazione di vaccini nella genesi dei DSA. È ampiamente nota la rilevante quantità di studi che si sono succeduti in tal senso, prendendo in considerazione numerosi fattori di variabilità intrinseci ed estrinseci alle vaccinazioni, al fine di rilevarne l'effettiva responsabilità.

Un lavoro compendiale particolarmente significativo è quello condotto da Jain e coll. nel 2015 che è giunto alle conclusioni che le prevalenze stimate nei soggetti vaccinati erano simili alle stime correnti della popolazione generale degli Stati Uniti, che si rilevava una tendenza ad una riduzione del rischio dovuto alla vaccinazione completa a 5 anni, anche se tale fattore poteva essere ricondotto alla decisione dei genitori di non vaccinare i figli con segni precoci di DSA. Lo studio concludeva per una mancanza di evidenza di un aumento del rischio dovuto alle vaccinazioni (Jain *et al.*, 2015).

Alcuni studi sottolineano anche l'intervento patogenetico dell'età dei genitori.

Studi appositamente condotti hanno evidenziato a tal proposito che madri di 40-49 anni rispetto a madri di 20-29 anni presentano un 15% in più di rischio di generare un figlio con DSA, così come padri di 40-49 anni o superiori a 50 rispetto a padri di 20-29 anni hanno una percentuale, rispettivamente, del 28% e del 66% in più di generare un figlio con DSA.

Tali effetti sono indipendenti dal sesso del nascituro.

L'incremento della frequenza di riscontro nell'ultimo decennio, riscontrata parimenti nei diversi continenti, è stato tale da fare avanzare ad alcuni l'ipotesi di una vera e propria circolazione epidemica della patologia, che comunque è stata confutata dalle osservazioni della maggior parte degli Autori che si sono occupati del problema.

L'insieme di quanto sopra riportato delinea chiaramente la complessità riscontrabile nella definizione epidemiologica dei DSA, non solo in termini complessivi, ma anche relativi, in rapporto ai numerosi fattori che ne possono condizionare la stima valutativa. Particolarmente significativo è il ruolo espletato dalle diverse procedure metodologiche adottate, oltre che dai nu-

merosi elementi di imponderabilità causale che possono di volta in volta intervenire, fattori rilevanti nella spiegazione dell'aumento del tasso di prevalenza che non sempre comunque corrisponde con un paritetico aumento del tasso di incidenza.

Indipendentemente comunque da tali considerazioni, è possibile affermare che i DSA sono tra i disturbi del neurosviluppo più frequenti ed a tal proposito è quanto mai opportuno che si vengano a realizzare dei sistemi di sorveglianza capaci di evidenziare sensibilmente eventuali variazioni nell'incidenza dei DSA.

Bibliografia

- Elsabbagh M., Divan G., Koh Y.J., Kim Y.S., Kauchali S., Marcín C., Montiel-Nava C., Patel V., Paula C.S., Wang C., Yasamy M.T., Fombonne E., Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Res* 2012; 5:160-179.
- Fombonne E., Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Trends in Evidence-Based Neuropsychiatry* 2003; 5:29-36.
- Fombonne E., The prevalence of autism. *JAMA* 2003; 289:87-89.
- Jain A., Marshall J., Buikema A., Bancroft T., Kelly J.P., Newschaffer C.J., Autism occurrence by MMR vaccine status among US children with older siblings with and without autism. *JAMA* 2015.
- King M., Bearman P., Diagnostic change and the increased prevalence of autism. *Int J Epidemiol* 2009; 38:1224-1234.
- Lord C., Risi S., Lambrecht L., Cook E.H. Jr, Leventhal B.L., DeLavore P. et al., The Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Autism Dev Disord* 2000; 30:205-223.
- Lord C., Rutter M., LeCouteur A., Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 1994; 24:659-685.
- Nassar N., Dixon G., Bourke J., Bower C., Glasson E., de Klerk N., Leonard H., Autism spectrum disorders in young children: effect of changes in diagnostic practices. *Int J Epidemiol* 2009; 38:1245-1254.
- Schopler E., Reichler R., Rochen-Renner B., The Childhood Autism Rating Scale. Los Angeles: *Western Psychological Services* 1988.
- Tidmarsh L., Volkmar F.R., Diagnosis and epidemiology of autism spectrum disorders. *Can J Psychiatry* 2003; 48:517-525.

Competenze orali e vocali nel bambino con disturbo dello spettro autistico

di Nicola Angelillo, Brigida Di Costanzo, Maria Rosaria Barillari, Umberto Barillari

Introduzione

Dagli studi presenti in letteratura emerge che circa il 30% dei bambini autistici continua ad essere minimamente vocale nonostante anni di intervento e un ampio range di opportunità educative. Le caratteristiche dei bambini autistici non vocali sono molto variabili. In alcuni casi il linguaggio vocale è completamente assente: le vocalizzazioni prodotte includono solo suoni non vocalici atipici e alcune approssimazioni di vocali. In altri casi il linguaggio vocale è estremamente povero, caratterizzato da poche parole o frasi utilizzate raramente e solo in contesti limitati. Altri bambini possono avere qualche forma di linguaggio vocale ma sono prevalentemente ecolalici o usano un linguaggio stereotipato ma non con finalità comunicativa. Alcuni bambini che non acquisiscono il linguaggio vocale sono in grado di utilizzare, con diverso grado di competenza, mezzi alternativi per comunicare, tra cui segni, PECS (Picture Exchange Communication System), dispositivi con uscita in voce o anche il linguaggio scritto.

Non è ancora ben chiaro perché, nonostante l'accesso agli interventi, alcuni bambini autistici non riescano a fare progressi nell'acquisizione del linguaggio vocale (Tager-Flusberg e Kasari, 2013). Un'ipotesi comune è che tutti i bambini che non riescono ad acquisire il linguaggio vocale abbiano bassi punteggi alla valutazione del QI non verbale. Tuttavia, uno studio su larga scala condotto su bambini in età prescolare ha evidenziato che non tutti i bambini minimamente vocali hanno un QI non verbale deficitario (Munson *et al.*, 2008). Analogamente, mentre alcuni bambini in età scolare minimamente vocali hanno scarse abilità linguistiche sia recettive che espressive,

altri bambini con deficit significativo del linguaggio espressivo hanno buone capacità di linguaggio recettivo che sono correlate alle loro abilità non verbali (Rapin *et al.*, 2009).

Diversi autori, tuttavia, ritengono che almeno alcuni bambini autistici minimamente vocali possano presentare un disordine motorio dello speech. In un suo lavoro Prizant (1996) ha proposto, sulla base dell'osservazione clinica, che limitazioni motorie specifiche rappresentino fattori significativi che limitano lo sviluppo dello speech in molti soggetti autistici e che siano necessarie informazioni su come specifiche limitazioni motorie e sensoriali possano influire sullo sviluppo comunicativo dei bambini autistici minimamente vocali.

Una delle ipotesi formulate per spiegare le difficoltà nell'acquisizione del linguaggio vocale nei bambini autistici non vocali o minimamente vocali è che almeno una parte di questi bambini presenti in comorbilità una Disprassia verbale evolutiva, (Childhood Apraxia of Speech – CAS), un disturbo del neurosviluppo determinato da un deficit della pianificazione e programmazione dei parametri spazio-temporali alla base della produzione del parlato e caratterizzato da una significativa compromissione nell'acquisizione del linguaggio vocale.

Lo sviluppo dello speech nei bambini con autismo

Sebbene la compromissione del linguaggio non sia più considerata una caratteristica chiave per porre diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico (DSA), circa il 90% dei bambini autistici presenta un deficit delle competenze linguistiche (Levy *et al.*, 2010). In uno studio su 165 bambini di 8 anni di età affetti da DSA è stato riscontrato che il 15% era non verbale, il 10% minimamente verbale e il 75% era in grado di esprimersi oralmente mediante il ricorso a frasi (Norrelgen *et al.*, 2015).

Mentre lo sviluppo delle abilità linguistiche è stato ampiamente studiato nei bambini con DSA, pochi studi si sono concentrati sullo sviluppo dello speech in questi bambini. La maggior parte degli studi ha evidenziato, in primo luogo, che nei bambini con DSA la frequenza delle lallazioni è significativamente inferiore rispetto ai bambini con sviluppo tipico di pari età e vi è una maggiore proporzione di vocalizzazioni atipiche (Plumb e Wetherby, 2013; Patten *et al.*, 2014). Nello sviluppo tipico, i neonati, dalla nascita, producono vocalizzazioni vegetative (es. tosse, eruttazioni, ecc.), pianto, così come suoni simili alle vocali che diventano progressivamente più elaborati nel corso del tempo, grazie al contributo dei movimenti articolatori sopra-

glottici, fino a quando emergono le sillabe canoniche, di solito all'inizio del secondo semestre di vita. L'insorgenza della lallazione canonica è stata ben documentata nei bambini con sviluppo tipico entro e non oltre i dieci mesi di età. Nei bambini senza disturbi noti, l'inizio della lallazione canonica dopo i dieci mesi si è dimostrato essere un significativo predittore di ritardo del linguaggio o di altre disabilità dello sviluppo (Oller *et al.*, 1999). Si presume che l'importanza della lallazione canonica nel predire il successivo sviluppo del linguaggio sia dovuto al fatto che le parole siano composte prevalentemente da sillabe canoniche e che, quindi, l'apprendimento lessicale dipenda dal controllo delle sillabe canoniche.

Oltre ad anomalie a carico della lallazione è stato evidenziato che i bambini con DSA mostrano almeno temporanei ritardi nell'imparare a pronunciare correttamente i suoni delle loro lingue native (Paul *et al.*, 2011; Schoen *et al.*, 2011). Alcuni studi hanno evidenziato che i bambini con DSA presentano un ritardo nella capacità di produrre sillabe contenenti sia consonanti che vocali (Patten *et al.*, 2014). Altri hanno evidenziato che i bambini con DSA mostrano un ritardo nello sviluppo e nell'utilizzo di specifiche consonanti o gruppi consonantici (Paul *et al.*, 2011). I bambini che mostrano un ritardo nell'acquisizione delle consonanti spesso mostrano progressi più lenti nell'apprendimento delle parole e alcuni studi sui bambini con DSA hanno mostrato una relazione tra ritardo nello sviluppo dello speech e dimensione del vocabolario o successive abilità linguistiche (Paul *et al.*, 2011; Plumb e Wetherby, 2013).

Caratteristiche dello speech nei bambini con autismo

Nei bambini con autismo è possibile riscontrare numerose anomalie a carico di diverse componenti dello speech.

Anomalie a carico della prosodia sono state evidenziate in bambini verbali con DSA sin da quando il disturbo venne descritto per la prima volta da Kanner nel 1943 ed includono instabilità del volume della voce, accentazione inappropriata, variazioni della frequenza fondamentale. Sebbene le anomalie prosodiche non si riscontrino in tutti i soggetti con DSA, quando presenti danno luogo ad una sensazione di eloquio "bizzarro" che rappresenta uno dei maggiori ostacoli all'accettazione sociale e al successo professionale negli individui ad alto funzionamento (Cleland *et al.*, 2010).

Per quanto riguarda le abilità fono-articolatorie, i risultati presenti in letteratura sono discordanti. Alcuni ricercatori hanno concluso che l'acquisizione delle abilità fono-articolatorie avviene con ritardo nei bambini con

DSA ma non si può parlare di un disturbo dell'articolazione (Bartolucci *et al.*, 1976; Bartolucci e Pierce, 1977). Kjelgaard e Tager-Flusberg (2001) hanno riscontrato abilità fonico-articolatorie entro i limiti della norma nel gruppo di bambini con DSA studiati. In contrasto con gli studi precedentemente citati, Cleland *et al.* (2010) hanno riscontrato che oltre il 40% dei bambini con DSA evidenzia almeno alcuni errori di pronuncia e il 12% mostra una prestazione al di sotto del range normale ad un test standardizzato di articolazione. Analogamente, Shriberg *et al.* (2001) hanno riscontrato un aumento di 30 volte della percentuale di errori del parlato persistenti oltre l'età di 8 anni in bambini con DSA rispetto a quanto accade in circa l'1% della popolazione generale. Tra i partecipanti dello studio di Rapin *et al.* (2009), il 5% dei bambini con DSA presentava punteggi al di sotto della norma ad un test di articolazione standardizzato insieme ad abilità linguistiche nella media. Dal complesso degli studi presenti in letteratura emerge che la produzione del parlato è relativamente risparmiata nei bambini verbali con DSA, anche se questi bambini mostrano un alto tasso di errori di articolazione.

Pochi ricercatori hanno riferito sulle abilità vocali nelle persone con DSA minimamente verbali. In parte questo dato è da attribuire al fatto che questi soggetti generalmente ottengono punteggi così bassi nei test di valutazione di linguaggio e abilità cognitive che è difficile stimarne le reali capacità. Ovviamente testare le abilità vocali in persone che raramente vocalizzano e, in alcuni casi, non sono in grado di farlo volontariamente è intrinsecamente difficile. Nei soggetti con DSA le abilità vocali sono generalmente correlate alle competenze linguistiche e cognitive (Tager-Flusberg, 1981); tuttavia, ci sono state segnalazioni di bambini con DSA non verbali in grado di scrivere e leggere (Gernsbacher, 2004; Mottron *et al.*, 2006).

La co-occorrenza di disprassia verbale e autismo

Una delle ipotesi formulate per spiegare la grave compromissione o la mancata acquisizione del linguaggio orale in almeno una parte dei bambini autistici non verbali è la co-occorrenza di una Disprassia verbale evolutiva. L'American Speech-Language-Hearing Association (2007) raccomanda l'utilizzo, per questo disturbo, della dicitura Childhood Apraxia of Speech (CAS) e la definisce un disturbo neurologico dell'età evolutiva a carico della produzione dei suoni linguistici in cui la precisione e coerenza dei movimenti sottostanti la produzione dei suoni linguistici sono deficitari in assenza di deficit neuromuscolari. La CAS può presentarsi come risultato di un deficit neurologico di origine nota, in associazione con complessi disordini neuro-

comportamentali di origine nota o sconosciuta o come disturbo neurologico idiopatico. Le difficoltà nella pianificazione e/o programmazione dei parametri spazio-temporali delle sequenze motorie comportano errori a carico della produzione dei suoni linguistici e della prosodia. Lo speech dei bambini verbali con CAS è caratterizzato da: variabilità nella produzione della stessa parola, transizioni coarticolatorie allungate e perturbate con frequente presenza di pause percepibili tra le sillabe, nasalizzazione e altre distorsioni fonetiche a carico non solo dei foni consonantici ma, frequentemente, anche di quelli vocalici, groping articolatorio, prosodia inappropriata, soprattutto a carico dell'accentazione lessicale e frasale.

Gli studi che hanno indagato la co-occorrenza tra CAS e DSA hanno riportato risultati contrastanti (Brignell *et al.*, 2017). Tierney *et al.* (2015) hanno concluso che la CAS è sotto-diagnosticata nei bambini con DSA dopo aver riscontrato nel loro studio la presenza di CAS nel 63.6% dei casi. Questo studio, tuttavia, include un piccolo campione selezionato: 30 bambini con ritardo dello sviluppo, con un'età media di 25 mesi, inviati dai loro pediatri per sospetto di CAS. In questo studio l'identificazione della CAS è stata effettuata utilizzando il test Kaufman Speech Praxis Test for Children (Kaufman e Colquitt, 1988) e considerando la presenza delle caratteristiche della aprassia dello speech descritte nelle linee guida della Childhood Apraxia of Speech Association of North America (ASHA, 2007). Non vengono tuttavia fornite informazioni inerenti alle abilità linguistiche, l'entità delle difficoltà a carico dello speech, il tipo di sintomi aprassici e i punteggi relativi all'assessment dello speech.

Shriberg *et al.*, (2011) hanno comparato 46 bambini affetti da DSA di 4-7 anni di età con tre gruppi di bambini (sviluppo tipico, ritardo dello speech, CAS), riportando i dati relativi all'assessment di prosodia, speech e voce come pure quelli relativi a competenze linguistiche, QI e sintomatologia autistica. Il deficit a carico dello speech risultava leggermente prevalente nel gruppo affetto da DSA rispetto alla popolazione con sviluppo tipico. Il gruppo affetto da DSA evidenziava una maggiore incidenza di anomalie a carico della voce e della prosodia sebbene i problemi identificati differissero da quelli tipici della CAS e risultavano compatibili piuttosto con difficoltà a carico della comunicazione sociale e delle competenze sintattiche. In particolare, i bambini con DSA non presentavano due dei tre sintomi chiave della CAS: rallentamento della velocità dello speech ed errori a carico delle vocali.

Da un punto di vista clinico, comunque, si presume che la CAS occorra più frequentemente nel DSA che nella popolazione generale. Una serie di fattori contribuisce a questo assunto.

- I bambini con DSA hanno una maggiore probabilità di avere una disprassia generalizzata e difficoltà nella coordinazione fine-motoria che possono causare difficoltà a carico dello speech (Dziuk *et al.*, 2007; Green *et al.*, 2009).
- Le abilità motorie orali e manuali precoci predicono la successiva fluenza dello speech nel DSA. Ad esempio, difficoltà precoci nell'imitare azioni possono predire difficoltà nell'imitare lo speech (Ingersoll e Lalonde, 2010).
- Anomalie a carico della prosodia nei soggetti vocali con DSA possono essere percettivamente simili a quelle osservate nella CAS (Shriberg *et al.*, 2001).
- Sia la CAS che il DSA sono più comuni in alcuni disturbi dello sviluppo suggerendo una possibile sovrapposizione genetica (ad esempio, nella sindrome dell'X Fragile, nella sindrome da microdelezione 16p11.2, nella sindrome da delezione del gene FOXP2, nella sindrome di Rett).

Correlazione tra competenze motorie orali e parlato

Alcuni studi identificano le difficoltà motorie orali non fonatorie come marcatori diagnostici della CAS, ritenendo che i pattern motori del parlato e delle prassie orali non fonatorie siano correlati e interdipendenti in quanto condividono l'attivazione di molti muscoli comuni (Wilson *et al.*, 2008). Un'opinione simile è che il controllo dei movimenti orali fonatori si fondi sul controllo dei movimenti orali non vocali che viene acquisito in un'epoca più precoce dello sviluppo. Questa prospettiva è basata sull'ipotesi di una connessione tra controllo motorio del parlato e l'esistenza di un generatore centrale che influenza l'organizzazione di comportamenti ritmici e complessi come masticazione, respirazione, fonazione, deglutizione e suzione (Moore e Ruark, 1996).

Al contrario, una parte della comunità scientifica ritiene che il controllo motorio del parlato e delle prassie orali non fonatorie siano distinti l'uno dall'altro, considerandoli unici e indipendenti (Steeve *et al.*, 2008; Wilson *et al.*, 2008).

Un elemento importante nello sviluppo del controllo motorio orale di specifici compiti è rappresentato dal coinvolgimento delle informazioni sensoriali. Il feedback sensoriale è fondamentale nello sviluppo differenziale del controllo motorio dei comportamenti vocali rispetto a quelli non vocali, con specifiche differenze nelle informazioni sensoriali coinvolte (Wilson, *et al.*, 2008). Quando neonati e bambini piccoli stanno sviluppando il controllo

delle azioni del parlato, svolgono un ruolo fondamentale sia i feedback visivi che quelli uditivi. È stato evidenziato che tra i 6 e i 12 mesi si sviluppa un legame tra percezione uditiva e attivazione delle aree motorie del linguaggio (Imada *et al.*, 2006).

Al contrario, non ci sono prove a supporto dell'integrazione del feedback uditivo o visivo nello sviluppo del controllo motorio delle prassie orali non fonatorie (Wilson *et al.*, 2008).

In uno studio del 2011 di Flynn effettuato su 49 bambini di età compresa tra 24 e 70 mesi con diagnosi di CAS non è stata riscontrata una correlazione significativa tra abilità motorie non fonatorie e parlato, confermando l'ipotesi che il controllo motorio del parlato e dei movimenti orali non fonatori siano unici ed indipendenti. Queste evidenze pongono in discussione anche l'utilità di ricorrere ad esercizi motori orali non fonatori per migliorare le abilità di produzione dello speech nei soggetti con CAS.

Attualmente si ritiene che affinché un bambino con CAS possa progredire nell'acquisizione del linguaggio vocale sia necessario un precoce ed intenso training che potenzi le capacità non solo di articolare i singoli suoni del parlato ma anche, e soprattutto, di coarticularli in strutture sillabiche a complessità progressivamente crescente.

Bibliografia

- American Speech-Language-Hearing Association (2007). Childhood Apraxia of Speech (Technical Report). Disponibile su www.asha.org/policy.
- Bartolucci G., Pierce S. (1977). A preliminary comparison of phonological development in autistic, normal, and mentally retarded subjects. *British Journal of Communication* 12, 137-147.
- Bartolucci G., Pierce S., Streiner D., Eppel P. (1976). Phonological investigation of verbal autistic and mentally retarded subjects. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia* 6, 303-316.
- Brignell A., Dodd B., Sykes C., Morgan A. (2017). Childhood apraxia of speech in autism spectrum disorder. In Dodd B. e Morgan A. (Eds.), *Intervention Case Studies of Child Speech Impairment*. Guildford, UK: J & R Press Ltd.
- Cleland J., Gibbon F., Peppé S., O'Hare A., Rutherford M. (2010). Phonetic and phonological errors in children with high functioning autism and Asperger syndrome. *International Journal of Speech-Language Pathology* 12, 69-76.
- Dziuk M.A., Gidley Larson J.C., Apostu A., Mahone E.M., Denckla M.B., Mostofsky SH (2007). Dyspraxia in autism: association with motor, social, and communicative deficits. *Developmental Medicine & Child Neurology* 49, 734-739.

- Gernsbacher M.A. (2004). Language is more than speech: A case study. *Journal of Developmental and Learning Disorders* 8, 81-98.
- Green D., Charman T., Pickles A., Chandler S., Loucas T., Simonoff E., Baird G. (2009). Impairment in movement skills of children with autistic spectrum disorders. *Developmental Medicine & Child Neurology* 51, 311-316.
- Imada T., Zhang Y., Cheour M., Taulu S., Ahonen A., Kuhl P.K. (2006). Infant speech perception activates Broca's area: a developmental magnetoencephalography study. *Neuro Report* 17, 957-962.
- Kaufman N.R., Colquhitt A.L. (1988). Diagnosing developmental verbal dyspraxia: Test design, theory, and psychometric evaluation. *New Zealand Speech-Language Therapy Journal* 43, 23-28.
- Kjelgaard M., Tager-Flusberg H. (2001). An investigation of language impairment in autism: Implications for genetic subgroups. *Language and Cognitive Processes* 16, 287-308.
- Ingersoll B., Lalonde K. (2010). The impact of object and gesture imitation training on language use in children with autism spectrum disorder. *Journal of Speech Language and Hearing Research* 53, 1040-1051.
- Levy S.E., Giarelli E., Lee L.C., Schieve L.A., Kirby R.S., Cunniff C., Nicholas J., Reaven J., Rice C.E. (2010). Autism spectrum disorder and co-occurring developmental, psychiatric, and medical conditions among children in multiple populations of the United States. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics* 31, 267-275.
- Moore C.A., Ruark J.L. (1996). Does speech emerge from earlier appearing oral motor behaviors? *Journal of Speech and Hearing Research*, 39, 1034-1047.
- Mottron L., Dawson M., Soulières I., Hubert B., Burack J. (2006). Enhanced perceptual functioning in autism: An update, and eight principles of autistic perception. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 36, 27-43.
- Munson J., Dawson G., Sterling L., Beauchaine T., Zhou A., Kohler E., Lord C., Rogers S., Sigman M., Estes A., Abbott R. (2008). Evidence for latent classes of IQ in young children with autism spectrum disorder. *American Journal on Mental Retardation* 113, 438-452.
- Norrelgen F., Fernell E., Eriksson M., Hedvall Å., Persson C., Sjölin M., Gillberg C., Kjellmer L. (2015). Children with autism spectrum disorders who do not develop phrase speech in the preschool years. *Autism* 19, 934-943.
- Oller D.K., Eilers R.E., Neal A.R., Schwartz H.K. (1999). Precursors to speech in infancy: the prediction of speech and language disorders. *Journal of Communication Disorders* 32, 223-245.
- Paul R., Fuerst Y., Ramsay G., Chawarska K., Klin A. (2011). Out of the mouths of babes: vocal production in infant siblings of children with ASD. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 52, 588-598.
- Patten E., Belardi K., Baranek G., Watson L., Labban J.D., Oller D.K. (2014). Vocal patterns in infants with autism spectrum disorder: Canonical babbling status and vocalization frequency. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 44, 2413-2428.

- Plumb A., Wetherby A. (2013). Vocalization development in toddlers with autism spectrum disorder. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 56, 721-734.
- Prizant B. (1996). Brief report: Communication, language, social, and emotional development. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 26, 173-178.
- Rapin I., Dun M., Allen D., Stevens M., Fein D. (2009). Subtypes of language disorders in school-age children with autism. *Developmental Neuropsychology* 34, 66-84.
- Schoen E., Paul R., Chawarska K. (2011). Phonology and vocal behavior in toddlers with autism spectrum disorders. *Autism Research* 4, 1-12.
- Shriberg L., Paul R., Black L., van Santen J. (2011). The hypothesis of apraxia of speech in children with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 41, 405-426.
- Shriberg L., Paul R., McSweeney J., Klin A., Cohen D.J., Volkmar F.R. (2001). Speech and prosody characteristics of adolescents and adults with high-functioning autism and Asperger syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research* 44, 1097-1115.
- Steeve R.W., Moore C.A., Green J.R., Reilly K.J., Ruark McMurtrey J. (2008). Babbling, chewing, and sucking: oromandibular coordination at 9 months. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 51, 1390-1404.
- Tager-Flusberg H., Kasari C. (2013). Minimally Verbal School-Aged Children with Autism Spectrum Disorder: *The Neglected End of the Spectrum*. *Autism Research* 6, 468-478.
- Tager-Flusberg H. (1981). On the nature of linguistic functioning in early infantile autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 11, 45-56.
- Tierney C., Mayes S., Lohs S.R., Black A., Gisin E., Veglia M. (2015). How Valid Is the Checklist for Autism Spectrum Disorder When a Child Has Apraxia of Speech? *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics* 36, 569-574.
- Wilson E.M., Green J.R., Yunusova Y., Moore C.A. (2008). Task specificity in early oral motor development. *Seminars in Speech and Language* 29, 257-266.

Aspetti genetici del DSA

di *Elisa Santocchi*

Introduzione

Fino agli anni Settanta si riteneva che l'autismo non avesse una forte base biologica. Piuttosto, varie interpretazioni psicodinamiche, che includevano il ruolo di uno stile di accudimento materno freddo e distaccato, venivano invocate a sostegno di una eziologia psicogenica del disturbo. L'importanza dei contributi genetici divenne chiara a partire dagli anni Ottanta, quando fu notata la concomitanza dell'autismo con anomalie cromosomiche e con sindromi rare (Blomquist *et al.*, 1985). I primi studi su gemelli e su famiglie fornirono un supporto aggiuntivo a favore di una eziologia genetica complessa, ma erano limitati dalla mancanza di criteri diagnostici uniformi. Nei primi anni Novanta, lo sviluppo di strumenti diagnostici standardizzati e validati, in particolare l'ADI-R e l'ADOS, si è dimostrato cruciale per il progresso della ricerca internazionale nell'autismo.

Diverse linee di evidenza hanno supportato il ruolo dei fattori genetici come causa predominante dei DSA, come l'identificazione di mutazioni o varianti strutturali in diversi geni, che aumentano il rischio del disturbo; il riscontro nei fratelli e nei genitori di un bambino affetto di lievi caratteristiche cognitive o comportamentali qualitativamente simili a quelle osservate nel soggetto (il cosiddetto “fenotipo autistico allargato”) (Bishop *et al.*, 2004; Rosemberg *et al.*, 2009); gli studi su gemelli e famiglie che hanno mostrato un tasso di concordanza dei DSA nei gemelli monozigoti del 70-90%, nei gemelli dizigoti fino al 30% (Hallmayer *et al.*, 2011; Ronald *et al.*, 2014) e nei fratelli del 3-19% (Ozonoff *et al.*, 2011; Constantino *et al.*, 2013).

I recenti progressi tecnologici hanno contribuito ad accrescere le conoscenze relative alle cause genetiche dei DSA ma la complessità ed etero-

genetia fenotipica del disturbo cosi come le evidenze relative a una incompleta penetranza ed espressivita delle varianti genetiche finora identificate, hanno portato recentemente a riconoscere e indagare il ruolo nell'eziologia dei DSA di complesse interazioni tra fattori genetici e ambientali, in parte mediate da meccanismi di regolazione epigenetici (Schaevitz *et al.*, 2012).

Anomalie cromosomiche

Le anomalie cromosomiche offrono un primo sguardo sul ruolo potenziale delle varianti rare nella suscettibilita ai DSA (Vorstman *et al.*, 2006). Attualmente, si stima che le classiche tecniche di analisi del cariotipo possano rivelare aberrazioni cromosomiche in circa il 2-5 % degli individui affetti da DSA (Liu *et al.*, 2014), in particolare nei casi in cui il disturbo e associato a caratteristiche dismorfiche (Wisniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019). Alterazioni cromosomiche strutturali sono state riportate in ogni cromosoma e includono delezioni, duplicazioni, inversioni e traslocazioni, sono spesso rare e il loro ruolo nei DSA non e chiaro (Castermans *et al.*, 2004).

La piu frequente anomalia citogenetica, riscontrata nell'1-3% dei casi di DSA, e la duplicazione 15q11q13 a ereditarieta materna, di varie dimensioni (Hogart *et al.*, 2010). Molti geni che si trovano in questa regione cromosomica svolgono funzioni essenziali a livello cerebrale, come GABRA5 e GABRB3, UBE3A e HERC2, SNRPN e CYFIP1 (Wisniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019).

Altre anomalie cromosomiche identificate nei pazienti con DSA includono aneuploidie, cioe variazioni nel numero di cromosomi, come la Trisomia 21, (Sindrome di Down), la Sindrome di Turner (X0), la sindrome di Klinefelter (XXX), e la sindrome XYY (Devlin *et al.*, 2012).

Vengono riportate anche delezioni 22q13 che possono coinvolgere il gene *SHANK3*, codificante una proteina che funziona da adattatore sinaptico (Moessner *et al.*, 2007), delezioni 2q37, anomalie cromosomiche nelle regioni 5p15, 17p11 and Xp22 (Vorstman *et al.*, 2006).

Copy Number Variants

L'introduzione di tecniche di sequenziamento efficaci e relativamente economiche ha reso possibile negli ultimi anni acquisire nuove conoscenze a partire dagli studi citogenetici e ottenere evidenze del coinvolgimento di specifici geni candidati nei DSA.

La tecnica Array-CGH (Array Comparative Genomic Hybridization) permette di individuare microdelezioni e microduplicazioni cromosomiche, note come “Copy Number Variants” (CNV), che sono troppo piccole per poter essere individuate con le tecniche di analisi del cariotipo. Una serie di studi ha mostrato come CNV clinicamente rilevanti e invisibili all’analisi del cariotipo siano individuate nel 7-14% dei pazienti con DSA idiopatico (Rosenfeld *et al.*, 2010, Geschwind *et al.*, 2015). Rare CNV de novo (cioè mutazioni che si presentano per la prima volta in un membro di una famiglia, non ereditate dai genitori), sono state identificate nel 10% dei pazienti da famiglie simplex, (cioè famiglie con un solo caso di autismo), e nel 3% degli individui da famiglie multiplex, (cioè famiglie con un più di un caso di autismo). La maggior parte delle CNV individuate nei soggetti con DSA sono sporadiche e non ricorrenti. Le più comuni CNV ricorrenti associate ai DSA sono le microdelezioni e microduplicazioni della regione 16p11.2 che sono state identificate in circa l’1% degli individui con DSA (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019). Altre CNV ricorrenti associate ai DSA includono le regioni 1q21.1, 15q13.3, 17p11.2, 22q11.2, 16p13.1 e la microduplicazione di 7q11.23 (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019).

Le CNV de novo ed ereditate stanno emergendo come importanti fattori genetici associati ai DSA. Tuttavia, il loro ruolo nel modulare il rischio del disturbo è complesso e non del tutto compreso, dato che molte CNV associate ai DSA sono ereditate da un genitore non affetto o si trovano anche nelle popolazioni di controllo, mostrando così una diversa penetranza e variabilità nell’espressione fenotipica.

Diverse CNV sono identificate sia in casi di DSA che in pazienti con altri disturbi neurocognitivi, come la disabilità intellettiva, la schizofrenia, l’epilessia, il disturbo bipolare e l’ADHD suggerendo come il fenotipo finale dipenda dall’intervento di fattori aggiuntivi genetici (o non genetici) (Girirajan *et al.*, 2010). Anche le dimensioni delle CNV possono essere differenti, coinvolgendo diversi geni e causando differenti fenotipi.

Inoltre, ci possono essere mutazioni recessive o polimorfismi funzionali all’interno della regione della CNV che influenzano ulteriormente la variabilità fenotipica, come varianti a singolo nucleotide in stretta prossimità alla CNV che possono modificare il pattern di espressione dei geni nella regione stessa (Girirajan *et al.*, 2010).

Sindromi monogeniche associate ai DSA

Circa il 5-10% dei pazienti con DSA ha una sindrome o un disturbo monogenico concomitante. I geni mutati sono spesso regolatori dell'espressione di un ampio gruppo di altri geni (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019).

La più comune sindrome associata ai DSA è la Sindrome X Fragile che viene diagnosticata in circa l'1.5-3% dei soggetti con DSA e che è causata da mutazioni nel gene FMR1, che regola circa 6000 RNA messaggeri (mRNA) nel cervello, giocando un ruolo essenziale nella plasticità sinaptica (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019). Un'altra frequente sindrome associata ai DSA è il Complesso Sclerosi Tuberosa, che si presenta in circa l'1% dei pazienti con diagnosi di DSA. Due geni causativi, TSC1 e TSC2, sono inibitori di una via di trasmissione del segnale (mTOR) coinvolta nella traduzione locale a livello del sistema nervoso centrale. Mutazioni nel gene MECP2 sono responsabili della Sindrome di Rett che si riscontra nell'1% di pazienti femmine con DSA. La proteina MeCP2 è un fattore di trascrizione che regola l'espressione di molti geni presenti nei neuroni (Liu *et al.*, 2014). Inoltre, mutazioni nel gene PTEN, che indirettamente inibisce la via mTOR, sono responsabili di uno spettro di fenotipi che include i DSA con macrocefalia (Herman *et al.*, 2007). Altri esempi di sindromi monogeniche associate ai DSA sono la Neurofibromatosi di tipo 1 (gene NF1), la Distrofia Muscolare di Duchenne (gene DMD) e la sindrome di Timothy (gene CACNA1C).

I DSA si possono presentare anche in alcune malattie metaboliche come la Fenilchetonuria (gene PAH) e la sindrome di Smith-Lemli-Opitz (gene DHCR7) (Caglayan 2010) e in disturbi monogenici causati da mutazioni nel DNA mitocondriale (Wang *et al.*, 2016).

Sebbene queste sindromi associate ai DSA coinvolgano geni con molteplici funzioni molecolari sembra che esse convergano in vie biologiche o circuiti cerebrali comuni contribuendo all'insorgenza dei DSA (Geschwind *et al.*, 2007).

Studi di associazione a livello del genoma

Sostanziali sforzi nella genetica dell'autismo nelle passate decadi sono stati orientati alle analisi di linkage genetico (cioè di associazione genetica), che esaminano la co-segregazione di regioni cromosomiche con il fenotipo in famiglie con molteplici casi di DSA nell'albero genealogico. La ricerca di varianti ereditabili all'interno di famiglie di soggetti con DSA è supportata dall'alto tasso di ricorrenza del disturbo nei fratelli (Sandin *et al.*, 2014).

Ciononostante, gli studi di linkage hanno una ridotta potenza per quei disturbi, come i DSA, con eziologia complessa e varianti ereditarie di incerto significato, anche come conseguenza della ridotta dimensione dell'effetto che è attribuibile a ciascun particolare gene. I precedenti studi di linkage hanno identificato segnali di associazione in quasi tutti i cromosomi e la regione cromosomica più replicata è la 7q35 (IMGSAC 2001). Diversi studi di associazione a livello del genoma su larga scala (large-scale genome-wide association studies, GWAS) hanno individuato molti markers significativi associati ai DSA ma specifici in modo predominante per un singolo studio (Ronald *et al.*, 2010). I genomi degli individui differiscono l'uno dall'altro in varianti genetiche che sono chiamate "single nucleotide polymorphisms" (SNPs). Nonostante la maggior parte di queste varianti siano comuni e si riscontrino in almeno l'1% della popolazione, alcuni di questi SNPs potrebbero aumentare il rischio di sviluppare malattie complesse e poligeniche (Voineagu 2012). Si pensa che una singola variante comune possa contribuire all'eziologia di disturbi genetici eterogenei attraverso interazioni epistatiche (cioè interazioni che avvengono tra geni e che portano ad effetti non additivi), ma i risultati degli studi indicano che gli SNP hanno un effetto di ridotte dimensioni nei DSA.

Non è quindi sorprendente che i tentativi di ridurre l'eterogeneità suddividendo il campione sulla base di specifici fenotipi (Stone *et al.*, 2004) abbiano migliorato i segnali di linkage. Un recente studio suddivideva gli individui con DSA in quattro gruppi sub-fenotipici e individuava 18 SNPs significative, mentre non veniva trovata alcuna associazione tra SNP e DSA quando tutti i pazienti venivano analizzati in un'unica coorte. Questo studio confermava l'importanza di analizzare gruppi di individui omogenei dal punto di vista clinico nei GWAS (Hu *et al.*, 2011).

Inoltre, più complesso è il disturbo, maggiore è la probabilità che molti geni siano associati e che molti differenti polimorfismi determinino la sua eterogeneità; quindi, in tali condizioni sarebbe auspicabile testare coorti di pazienti più numerose possibile. Data l'ampia varietà fenotipica dei DSA, le dimensioni dei campioni studiati, che finora hanno raggiunto al massimo 2000 famiglie, sembrano troppo ridotte per permettere di comprendere completamente i meccanismi del disturbo (Wiśniowiecka-Kowalik *et al.*, 2019).

Geni associati ai DSA

Gli studi di micro-Array hanno fornito negli ultimi anni importanti informazioni sulle molecole e le vie che potrebbero essere alterate nei DSA, attra-

verso l'identificazione di molteplici mutazioni rare. Numerosi geni con diverse funzioni sono attualmente implicati nell'eziologia dei DSA, sebbene un ruolo causale debba essere ancora dimostrato per molti di essi.

Le mutazioni e le CNV individuate nei DSA coinvolgono geni che codificano per proteine che giocano un ruolo importante nel rimodellamento della cromatina (CHD8, BAF155), che regola a sua volta l'espressione genica e può influenzare la formazione e differenziazione dei neuroni (Ronan *et al.*, 2013).

Altre proteine implicate nei DSA sono molecole di adesione cellulare a livello sinaptico (Famiglie delle Neurexine e Neuroligine, CNTN4), neurotrasmettitori, proteine di "scaffolding", cioè supporto strutturale, sinaptico (SHANK2 e SHANK3) e proteine dei canali ionici (CACNA1A, CACNA1H, SCN1A, SCN2A). Alcune proteine sono inoltre coinvolte nelle vie di trasmissione del segnale e nelle reti neuronali associate alle vie di trascrizione e traduzione genica a livello sinaptico (FMR1, TSC1, TSC2, PTEN, NF1, CYFIP1), nelle cosiddette vie di "ubiquitinazione" (UBE3A, PARK2, TRIM33) correlate alla regolazione della degradazione proteica, e partecipano allo sviluppo, alla formazione e alla funzione delle sinapsi e dei neuroni (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019).

I risultati di alcuni studi indicano che anche uno squilibrio negli input eccitatori ed inibitori a livello sinaptico potrebbe spiegare i deficit nel funzionamento sociale e cognitivo riscontrati nei pazienti con DSA (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019).

Le tecnologie di sequenziamento di ultima generazione permettono una precisa analisi dell'intero genoma o esoma, (vale a dire la parte del genoma contenente gli esoni, cioè le sequenze geniche codificanti), del paziente e può individuare variazioni a livello di un singolo nucleotide con un unico esperimento. Finora, gli studi genetici hanno identificato più di mille geni che contribuiscono al rischio di DSA. Mutazioni esoniche de novo nei geni espressi a livello cerebrale sono state identificate approssimativamente nel 5-14% degli individui con DSA idiopatico (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019).

Fattori ambientali

Diverse evidenze sia indirette che dirette suggeriscono il contributo di fattori ambientali all'eziopatogenesi dell'autismo, a partire dall'aumento esponenziale di prevalenza del disturbo negli ultimi venti anni, sebbene l'ipotesi che un aumento di incidenza possa essere correlato a fattori ambientali non possa essere attualmente confermata né esclusa (Chaste *et al.*, 2012;

Drmic *et al.*, 2018). Diversi studi supportano il ruolo di alterazioni del sistema immunitario (Mead *et al.*, 2015), come anche del cosiddetto “asse microbiota-intestino-cervello” (Iannone *et al.*, 2019) nei DSA.

La gravidanza e le complicanze ostetriche sono state studiate in modo estensivo e sono stati identificati come fattori di rischio un basso peso alla nascita o un basso peso per l’età gestazionale ma anche alcuni indici di complicanze perinatali (Gardner *et al.*, 2011) e assunzione in gravidanza di alcuni farmaci anticonvulsivanti, come la carbamazepina e l’acido valproico o antidepressivi (Palac *et al.*, 2011; Croen *et al.*, 2011).

Uno tra i più replicati fattori di rischio associati ai DSA è un’età paterna avanzata (Shelton *et al.*, 2010), che è spesso altamente correlata a un’avanzata età anche materna, rendendo difficile determinare se entrambi o uno solo rappresentino un fattore di rischio e quindi il meccanismo sotteso. Le CNV de novo sono infatti più comuni nei casi associati ad età avanzata paterna, mentre le anomalie cromosomiche sono più comuni in associazione ad età avanzata materna (Shelton *et al.*, 2010).

Altre evidenze provengono dagli studi sul cosiddetto “trascrittoma”, cioè sulle proteine espresse a livello cerebrale come effetto della regolazione della sintesi proteica a partire dal DNA, che hanno mostrato appunto differenze nell’organizzazione dell’espressione genica a livello cerebrale tra soggetti con DSA e controlli (Voineagu *et al.*, 2011). Infine, i meccanismi di regolazione epigenetica, sebbene siano a loro volta fortemente condizionati da meccanismi genetici, rappresentano un ulteriore elemento a favore del ruolo dei fattori ambientali nel modulare il contributo dei fattori genetici (Chaste *et al.*, 2012).

Epigenetica

I meccanismi epigenetici modulano la conformazione della cromatina e regolano l’espressione di molti geni senza che vi siano alterazioni nella sequenza del DNA (Schiele *et al.*, 2017). Diversi studi hanno dimostrato il ruolo della disregolazione epigenetica nell’eziologia dei DSA e mutazioni in geni che codificano per proteine implicate nei meccanismi epigenetici sono state riportate in pazienti con DSA e disabilità intellettiva. Da una revisione dei database di geni associati ai DSA è emerso come 42 dei 215 geni associati all’autismo siano direttamente coinvolti nella modificazione epigenetica dell’espressione genica. Questi geni codificano per proteine che modificano il DNA o gli istoni (che sono proteine legate al DNA a formare il nucleosoma, la subunità base della cromatina) e regolano il rimodellamento della

cromatina o l'assemblaggio del nucleosoma (Schiele *et al.*, 2017). Uno degli esempi più noti di regolazione epigenetica è la metilazione del DNA. Numerosi studi a livello del genoma hanno rivelato molteplici alterazioni nella metilazione del DNA a livello cerebrale negli individui con DSA (Duffney *et al.*, 2018; Ladd-Acosta *et al.*, 2014) nei geni codificanti proteine che interagiscono con quelle coinvolte nello sviluppo dei DSA. I cambiamenti epigenetici potrebbero essere dovuti a invecchiamento dei gameti o potrebbero verificarsi nel corso dello sviluppo embrionale precoce (Berko *et al.*, 2014), anche come effetto di una alterazione delle risposte immunitarie materne durante la gravidanza (Atladóttir *et al.*, 2012; Vogel *et al.*, 2017).

Diversi studi hanno indagato anche il ruolo dei micro-RNA (miRNA) (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019), piccole molecole di RNA di 18-22 nucleotidi di lunghezza, non codificanti, che controllano l'espressione di molti geni attraverso la regolazione delle attività di differenti mRNA (Fregeac *et al.*, 2016). Circa metà dei miRNA umani noti sono espressi a livello cerebrale e regolano il 50% dei geni umani, controllando ogni via funzionale coinvolta nella differenziazione, proliferazione, sviluppo e apoptosi cellulare (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019). Recentemente, è stato testato il profilo di espressione di 42 miRNA, riscontrando come i livelli di espressione relativa di tre miRNA fossero più alti e di altri cinque miRNAs fossero più bassi nel siero di 30 pazienti con DSA confrontati con il gruppo di controllo. Ulteriori studi sono necessari per confermare se questi otto miRNA possano essere utilizzati come biomarkers per i DSA (Kichukova *et al.*, 2017).

Modelli genetici dei DSA

Sulla base dei risultati degli studi GWAS, con aCGH e di sequenziamento, è possibile concludere che ci sono delle varianti comuni che aumentano il rischio per lo sviluppo del disturbo, ma che non sono sufficienti per determinarlo, e delle varianti rare con effetto moderato o ampio, sia de novo che ereditate dai genitori.

Il primo modello proposto è la cosiddetta “ipotesi variante rara-malattia comune” che suggerisce che una variante genetica rara con rischio significativo possa causare un DSA. Questo modello è supportato dalla presenza di mutazioni de novo nei pazienti con DSA che non si trovano nei gruppi di controllo, in modo simile nelle forme di DSA sindromico, in cui l'alterazione di un singolo gene causa il disturbo (Hatton *et al.*, 2006; Khwaja *et al.*, 2006). Tuttavia, nella maggior parte di queste sindromi si riscontra una incompleta penetranza e una espressività variabile del DSA, che suggeriscono che negli individui con

varianti rare ci possa essere un fattore addizionale, (genetico, epigenetico, o ambientale), che moduli la presenza di DSA (Geschwind, 2008).

Un'ipotesi alternativa per spiegare il rischio di DSA è il modello poligenico, in cui una combinazione di diverse varianti genetiche porta allo sviluppo di DSA. Il primo di questi modelli, “variante comune-malattia comune”, propone che molte varianti genetiche comuni, che si riscontrano complessivamente in più dell'1% della popolazione, possano contribuire allo sviluppo di un DSA. Gli studi GWAS su larga scala hanno mostrato che la maggior parte degli SNP hanno un piccolo effetto. Ciò comporta che l'importanza delle varianti comuni sia limitata e che ne siano necessarie molte per determinare un DSA, oppure che un altro fattore interagisca con esse per contribuire al disturbo.

Il secondo modello poligenico assume che i DSA siano il risultato del verificarsi di una singola variante rara tra le varianti comuni, mentre il terzo modello poligenico, che attualmente è il più supportato dalle evidenze disponibili (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019), prevede che i DSA siano causati dalla combinazione di varianti comuni e rare.

Un quarto modello poligenico, chiamato “modello a due colpi”, prevede che una variante rara predisponga al disturbo, mentre una seconda variante rara causi il disturbo o una patologia più grave, a confronto dei pazienti con una sola variante rara (Berger *et al.*, 2011).

Complessivamente, nessuna delle molecole o sindromi attualmente associate ai DSA ha dimostrato di causare in modo selettivo l'autismo.

Piuttosto, ciascuna di esse sembra risultare in una gamma di fenotipi neuro-comportamentali atipici, che includono i disturbi dello spettro autistico, con la loro estrema eterogeneità clinica, la disabilità intellettiva non sindromica e altri disturbi del neurosviluppo. La ricerca futura dovrà essere orientata non solo a comprendere le possibili e numerose interazioni tra varianti genetiche rare e comuni ma anche le complesse interazioni tra fattori genetici, epigenetici e ambientali.

Considerazioni conclusive

In conclusione, sebbene le tecnologie di micro-Array cromosomico e di sequenziamento genomico abbiano significativamente migliorato la nostra comprensione dei fattori genetici dei DSA, molto resta ancora da scoprire, in particolare rispetto ai meccanismi genetici e alle interazioni tra genotipo e fenotipo. L'autismo è un disturbo estremamente eterogeneo dal punto di vista neuro-biologico oltre che clinico e, attualmente, è possibile giungere al-

l'identificazione di una eziologia genetica specifica nel 25-35% dei pazienti con DSA (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019). Questo tasso è più alto negli individui con DSA associato a caratteristiche dismorfiche, malformazioni congenite, epilessia o micro/macrocefalia. Poiché alcuni casi di DSA sono associati a sindromi monogeniche o disturbi metabolici, tutti i pazienti dovrebbero essere sottoposti a valutazione clinica specialistica per valutare la presenza di caratteristiche cliniche suggestive di sindromi monogeniche (in particolare, data la loro maggiore incidenza, la sindrome X Fragile, la sindrome di Rett e la sindrome PTEN) o malattie metaboliche e quindi l'opportunità di effettuare accertamenti genetici o metabolici specifici per identificare queste condizioni. Come passo successivo, viene raccomandata l'esecuzione di un aCGH, considerato attualmente il metodo di scelta per la diagnostica citogenetica, a causa della eterogeneità delle CNV, nella maggior parte dei casi di dimensioni submicroscopiche (Battaglia *et al.*, 2013). Una analisi del cariotipo è raccomandata solo quando si sospetti una aneuploidia. In tutti i casi in cui una analisi aCGH sia normale, potrebbe essere presa in considerazione l'esecuzione di un sequenziamento dell'intero esoma o genoma, in particolare nei pazienti con disabilità intellettiva associata (Bourgeron, 2015). In tutti i casi si raccomanda una consulenza genetica (Wiśniowiecka-Kowalnik *et al.*, 2019), dato che l'ereditarietà del disturbo è stata calcolata fino all'85-92%, e che, anche in assenza di una stabilita diagnosi genetica, la probabilità di ricorrenza di DSA in future gravidanze aumenta all'aumentare del numero di fratelli affetti (Yin *et al.*, 2017).

Bibliografia

- An J.Y., Claudianos C., Genetic heterogeneity in autism: from single gene to a pathway perspective, *Neurosci. Biobehav. Rev.*, 68 (2016), pp. 442-453.
- Ascano M. et al., FMRP targets distinct mRNA sequence elements to regulate protein expression, *Nature*, 492 (2012), pp. 382-386.
- Atladóttir H.Ó. et al., Autism after infection, febrile episodes, and antibiotic use during pregnancy: an exploratory study, *Pediatrics*, 130 (2012), pp. 1447-1454.
- Battaglia A. et al., Confirmation of chromosomal microarray as a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental delay, intellectual disability, autism spectrum disorders and dysmorphic features, *Eur. J. Paediatr. Neurol.*, 17 (2013), pp. 589-599.
- Berger A.H. et al., A continuum model for tumor suppression, *Nature*, 476 (2011), pp. 163-169.
- Berko E.R. et al., Mosaic epigenetic dysregulation of ectodermal cells in autism spectrum disorder, *PLoS Genet.*, 10(5) (2014), pp. e1004402.

- Bishop D.V. et al. Using self-report to identify the broad phenotype in parents of children with autistic spectrum disorders: a study using the Autism-Spectrum Quotient, *J. Child Psychol. Psychiatry*, 45 (2004), pp. 1431-1436.
- Blomquist HK. et al., Frequency of the fragile X syndrome in infantile autism. A Swedish multicenter study, *Clin. Genet.*, 27 (1985), pp. 113-117.
- Bolton P. et al., A case-control family history study of autism, *J. Child Psychol. Psychiatry*, 35 (1994), pp. 877-900.
- Bourgeron T., From the genetic architecture to synaptic plasticity in autism spectrum disorder, *Nat. Rev. Neurosci.*, 16(9) (2015), pp. 551-563.
- Caglayan A.O., Genetic causes of syndromic and non-syndromic autism, *Dev. Med. Child Neurol.*, 52 (2010), pp. 130-138.
- Castermans D. et al., Chromosomal anomalies in individuals with autism: a strategy towards the identification of genes involved in autism, *Autism*, 8 (2004), pp. 141e161.
- Chaste P., Leboyer M., Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions. *Dialogues Clin. Neurosci.*, 14(3) (2012), pp. 281-292.
- Constantino J.N. et al., Autism recurrence in half siblings: strong support for genetic mechanisms of transmission in ASD, *Mol. Psychiatry*, 18 (2013), pp. 137-138.
- Croen L.A. et al., Antidepressant use during pregnancy and childhood autism spectrum disorders, *Arch. Gen. Psychiatry*, 68(2011), pp. 1104-1112.
- Devlin B., Scherer S.W., Genetic architecture in autism spectrum disorder, *Curr. Opin. Genet. Dev.*, 22 (2012), pp. 229-237.
- Drmic I.E. et al., Life Course Health Development in Autism Spectrum Disorders, In: Halfon N., et al., editors. *Handbook of Life Course Health Development* [Internet]. Cham (CH): Springer; 2018.
- Duffney L.J. et al., Epigenetics and autism spectrum disorder: a report of an autism case with mutation in H1 linker histone HIST1H1E and literature review, *Am. J. Med. Genet. B. Neuropsychiatr. Genet.*, 177(4) (2018), 426-433.
- Ellis S.E. et al., Exaggerated CpH methylation in the autism-affected brain, *Mol. Autism*, 8 (2017), p. 6.
- Fregeac J., et al., The emerging roles of MicroRNAs in autism spectrum disorders, *Neurosci. Biobehav. Rev.*, 71 (2016), pp. 729-738.
- Gardener H. et al., Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis, *Pediatrics*, 128 (2011), pp. 344-355.
- Geschwind D.H., Autism: many genes, common pathways? *Cell*, 135 (2008), pp. 391-395.
- Geschwind D.H., Levitt P., Autism spectrum disorders: developmental disconnection syndromes, *Curr. Opin. Neurobiol.*, 17 (2007), pp. 103-111.
- Geschwind D.H., State M.W., Gene hunting in autism spectrum disorder: on the path to precision medicine, *Lancet Neurol.*, 14 (2015), pp. 1109-1120.
- Girirajan S., Eichler E.E., Phenotypic variability and genetic susceptibility to genomic disorders, *Hum. Mol. Genet.*, 19 (2010), pp. R176-R187.
- Hallmayer J. et al., Genetic heritability and shared environmental factors among twin pairs with autism, *Arch. Gen. Psychiatry*, 68 (2011), pp. 1095-1102.

- Hatton D.D. *et al.*, Autistic behavior in children with fragile X syndrome: prevalence, stability, and the impact of FMRP, *Am. J. Med. Genet. A.*, 140 (2006), pp. 1804-1813.
- Herman G.E. *et al.*, Increasing knowledge of PTEN germline mutations: two additional patients with autism and macrocephaly, *Am. J. Med. Genet. A.*, 143 (2007), pp. 589-593.
- Hogart A. *et al.*, The comorbidity of autism with the genomic disorders of chromosome 15q11.2-q13, *Neurobiol. Dis.*, 38 (2010), pp. 181-191.
- Hu V.W. *et al.*, Novel autism subtype-dependent genetic variants are revealed by quantitative trait and subphenotype association analyses of published GWAS data, *PLoS One*, 6 (2011), pp. e19067.
- Iannone L.F. *et al.*, Microbiota-gut brain axis involvement in neuropsychiatric disorders, *Expert Rev. Neurother.*, 19 (2019), pp. 1037-50.
- IMGSAC, A genome wide screen for autism: strong evidence for linkage to chromosomes 2q, 7q, and 16p, *Am. J. Hum. Genet.*, 69 (2001), pp. 570-581.
- Khwaja O.S., Sahin M., Translational research: Rett syndrome and tuberous sclerosis complex, *Curr. Opin. Pediatr.*, 23 (2011), pp. 633-639.
- Kichukova T.M. *et al.*, Profiling of circulating serum microRNAs in children with autism spectrum disorder using stem-loop qRT-PCR assay, *Folia Med.*, 59 (2017), pp. 43-52.
- Ladd-Acosta C. *et al.*, Common DNA methylation alterations in multiple brain regions in autism, *Mol. Psychiatry*, 19 (2014), pp. 862-871.
- Liu X., Takumi T., Genomic and genetic aspects of autism spectrum disorder, *Biochem. Biophys. Res. Commun.*, 452 (2014), pp. 244-253.
- Mead J., Ashwood P., Evidence supporting an altered immune response in ASD, *Immunol. Lett.*, 163(1) (2015), pp. 49-55.
- Moessner R. *et al.* Contribution of SHANK3 mutations to autism spectrum disorder, *Am. J. Hum. Genet.*, 81 (2007), pp. 1289-1297.
- Ozonoff S. *et al.*, Recurrence risk for autism spectrum disorders: a baby siblings research consortium study, *Pediatrics*, 128 (2011), pp. e488-e495.
- Palac S., Meador K.J., Antiepileptic drugs and neurodevelopment: An update, *Curr Neurol Neurosci Rep*, 11(4) (2011), pp. 423-427.
- Ronald A. *et al.*, A genome-wide association study of social and non-social autistic like traits in the general population using pooled DNA, 500 K SNP microarrays and both community and diagnosed autism replication samples, *Behav Genet.*, 40 (2010), pp. 31-45.
- Ronald A., Hoekstra R., (2014), Progress in understanding the causes of autism spectrum disorders and autistic traits: twin studies from 1977 to the present day, *Springer, New York*, pp. 33-65.
- Ronan J.L. *et al.*, From neural development to cognition: unexpected roles for chromatin, *Nat Rev Genet*, 14 (2013), pp. 347-359.
- Rosenberg R.E. *et al.*, Characteristics and concordance of autism spectrum disorders among 277 twin pairs, *Arch. Pediatr. Adolesc. Med.*, 163 (2009), pp. 907-914.

- Rosenfeld J.A. et al., Copy number variations associated with autism spectrum disorders contribute to a spectrum of neurodevelopmental disorders, *Genet. Med.*, 12 (2010), pp. 694-702.
- Sandin S. et al., The familial risk of autism, *JAMA*, 311 (2014), pp. 1770-1777.
- Schaevitz L.R., Berger-Sweeney J.E., Gene-environment interactions and epigenetic pathways in autism: the importance of one-carbon metabolism, *ILAR J.*, 53 (2012), pp. 322-340.
- Schiele M.A., Domschke K., Epigenetics at the crossroads between genes, environment and resilience in anxiety disorders, *Genes Brain Behav.*, 17(3) (2017), pp. e12423.
- Shelton J.F. et al., Independent and dependent contributions of advanced maternal and paternal ages to autism risk, *Autism Res.*, 3(1) (2010), pp. 30-39.
- Stone J.L. et al., Evidence for sex-specific risk alleles in autism spectrum disorder, *Am. J. Hum. Genet.*, 75 (2004), pp. 1117-1123.
- Valiente-Pallejà A. et al., Genetic and clinical evidence of mitochondrial dysfunction in autism spectrum disorder and intellectual disability, *Hum. Mol. Genet.*, 27 (2018), pp. 891-900.
- Vogel Ciernia A. et al, Microglia from offspring of dams with allergic asthma exhibit epigenomic alterations in genes dysregulated in autism, *Glia*, 66 (2017), pp. 505-521.
- Voineagu I. et al. Transcriptomic analysis of autistic brain reveals convergent molecular pathology, *Nature*, 474 (2011), pp. 380-384.
- Voineagu I., Gene expression studies in autism: moving from the genome to the transcriptome and beyond, *Neurobiol. Dis.*, 45 (2012), pp. 69-75.
- Vorstman J.A. et al., Identification of novel autism candidate regions through analysis of reported cytogenetic abnormalities associated with autism, *Mol. Psychiatry*, 11 (2006), pp. 18-28.
- Wang Y. et al., Genetic evidence for elevated pathogenicity of mitochondrial DNA heteroplasmy in autism spectrum disorder, *PLoS Genet.*, 12 (2016), pp. e1006391.
- Wiśniewiecka-Kowalnik B., Nowakowska B.A., Genetics and epigenetics of autism spectrum disorder – current evidence in the field, *J. Appl. Genet.*, 60 (2019), pp. 37-47.
- Yin J., Schaaf C.P., Autism genetics – an overview, *Prenat. Diagn.*, 37 (2017), pp. 14-30.

Diagnosi precoce: strategie di ricerca e percorsi istituzionali

di *Francesca Fulceri e Maria Luisa Scattoni*

Introduzione

I disturbi dello spettro autistico, (dall'inglese Autism Spectrum Disorders, ASD), sono un insieme eterogeneo di disturbi del neurosviluppo caratterizzati da deficit persistenti nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti e pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti, ripetitivi (American Psychiatric Association, 2013. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.). La letteratura scientifica più recente concorda nel riconoscere che l'individuazione precoce del rischio di autismo e un tempestivo intervento, ancor prima che il disturbo si esprima nella sua pienezza, possano significativamente ridurre la sua interferenza sullo sviluppo e attenuarne il quadro clinico finale (Lord *et al.*, 2018). La diagnosi precoce è quindi una delle azioni fondamentali da implementare per favorire il miglioramento della qualità della vita delle persone con ASD, e più in generale con disturbi del neurosviluppo, in linea con le indicazioni del "European Pact for Mental Health and Well-Being, EC 2008", e del "WHO Global Plan of action for children's environmental health 2010-2015".

L'Istituto Superiore di Sanità (ISS), in qualità di organo tecnico-scientifico del Servizio Sanitario Nazionale, è da anni fortemente impegnato su questa tematica con attività istituzionali e di ricerca volte a promuovere modelli organizzativi sostenibili finalizzati a garantire l'uniformità dei percorsi clinico-diagnostici in tutto il territorio italiano. In particolare, attraverso il coordinamento del Network Italiano per il riconoscimento precoce dei disturbi dello spettro autistico (NIDA) sta promuovendo lo sviluppo di una rete clinica per l'individuazione precoce di atipie dello sviluppo mediante un protocollo di sorveglianza e di valutazione del neurosviluppo della popolazione

generale e di popolazioni ad alto rischio al fine di prevenire o attenuare le eventuali successive anomalie sociocomunicative e comportamentali. Il Network NIDA, istituito nel 2012 tramite un finanziamento del Centro Nazionale per la Prevenzione e il Controllo delle Malattie della Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria del Ministero della Salute, organizza da anni programmi di formazione specifici sul riconoscimento e diagnosi precoce per i pediatri e per il personale che lavora negli asili nido/scuole dell'infanzia.

Dando attuazione al DM del 30 dicembre 2016, l'ISS e il Ministero della Salute stanno lavorando per integrare strategie di sorveglianza della popolazione generale e ad alto rischio nel sistema sanitario di tutto il territorio nazionale. In particolare, l'Art. 3, comma 2 e del DM del 2016 prevede l'istituzione di una rete di coordinamento tra pediatri di libera scelta, personale che lavora negli asili nido/scuola dell'infanzia e unità di neuropsichiatria infantile. L'obiettivo finale è quello di promuovere la diagnosi e l'intervento precoce attraverso programmi di formazione specifici e la messa a punto di un protocollo di riconoscimento/valutazione di anomalie comportamentali precoci nella popolazione generale e ad alto rischio. Le attività istituzionali per lo sviluppo e l'implementazione della sorveglianza della popolazione generale e ad alto rischio si stanno svolgendo in forte collaborazione con le principali sigle scientifiche e professionali coinvolte nei processi di diagnosi e presa in carico dei bambini con disturbo del neurosviluppo.

La popolazione ad alto rischio: il Network NIDA

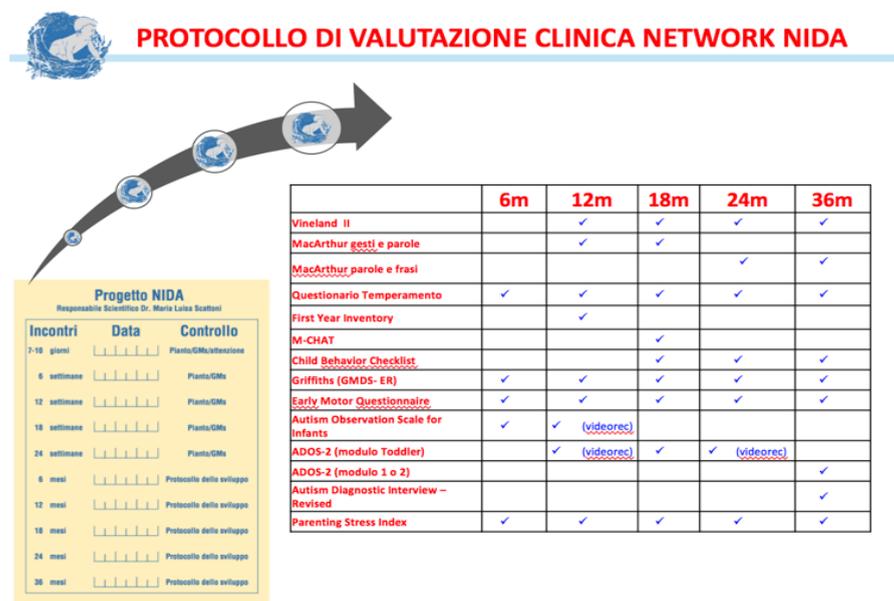
Il “Network Italiano per il riconoscimento precoce dei Disturbi dello Spettro Autistico (NIDA)”, istituito e coordinato dall'ISS, ha messo a punto e implementato a livello nazionale un protocollo di sorveglianza e di valutazione del neuro-sviluppo per il monitoraggio dello sviluppo dei bambini considerati ad alto e basso rischio per ASD, (alto rischio: fratellini di bambini con diagnosi di ASD; basso rischio: fratellini di bambini con sviluppo tipico). Obiettivo finale della sorveglianza è quella di individuare precocemente le atipie dello sviluppo tramite. In figura 1 è descritto il protocollo di valutazione clinica del Network NIDA.

Dal 2012 al 2018, il Network NIDA, inizialmente costituito da 3 centri clinici e di ricerca italiani, è stato esteso a 8 Regioni interessando 9 centri ed istituti clinici e di ricerca di eccellenza. Attualmente, il Network NIDA ha arruolato oltre 400 neonati ad alto e basso rischio promuovendone la sorveglianza del neurosviluppo nei primi 3 anni di vita.

Il Ministero della Salute ha implementato le attività del Network NIDA tramite il finanziamento del progetto di ricerca finalizzata “Network Italiano dedicato ai disturbi dello spettro autistico: strategie per colmare le lacune presenti nel Servizio Sanitario Nazionale” (NET-2013-02355263).

Attraverso queste attività progettuali, la precoce sorveglianza del neurosviluppo è stata estesa anche ad altre popolazioni di bambini considerati a rischio per disturbi del neurosviluppo, ovvero i bambini nati pretermine e i neonati piccoli per età gestazionale. Infine, il coordinamento scientifico del Network NIDA ha promosso l’estensione delle attività di ricerca e del monitoraggio della popolazione dei bambini nati prematuri e piccoli per età gestazionale anche attraverso ulteriori progettualità scientifiche e collaborazioni nazionali ed internazionali. Tra queste, il NIDA è stato promosso dalla Fondazione Italiana Autismo, dal progetto europeo BRAINVIEW (2015-2018) Marie-Curie ITN (Horizon2020) e dall’Associazione Bambini delle Fate.

Fig. 1 – Protocollo del Network Nida



Tramite il DM del 30 dicembre 2016, il Ministero della Salute ha affidato all’ISS il compito di istituire una rete di coordinamento tra pediatri di libera scelta, personale che lavora negli asili nido/scuola dell’infanzia e unità di neuropsichiatria infantile finalizzata ad anticipare la diagnosi e l’intervento attraverso programmi di formazione specifici e la messa a punto di un pro-

TOCOLLO di riconoscimento/valutazione di anomalie comportamentali precoci nella popolazione generale e ad alto rischio (l'art. 3, comma 2e). L'ISS collabora attivamente con il Ministero della Salute per individuare e implementare le strategie di sorveglianza attiva della popolazione generale e a rischio in ogni Regione. A tale scopo, è stata promossa una rete nazionale coordinata localmente, (in ogni regione e provincia autonoma) attraverso i centri Pivot NIDA. Il finanziamento dal Ministero della Salute, attraverso il bando pubblico dedicato e destinato alle Regioni, ha avuto lo scopo di favorire l'implementazione del protocollo clinico del Network NIDA per la valutazione di anomalie comportamentali precoci nella popolazione ad alto rischio, l'aggregazione e il collegamento dei servizi territoriali di NPIA e promuovere iniziative di formazione finalizzate al riconoscimento/diagnosi e intervento precoce coordinate a livello nazionale/regionale. Ad oggi, le Regioni che hanno risposto stanno avviando la costituzione di un centro Pivot NIDA di raccordo per le attività di sorveglianza del neurosviluppo delle popolazioni a rischio nelle neuropsichiatrie e nelle neonatologie. La rete delle neonatologie operanti nel Network NIDA è descritta in fig. 2.

Fig. 2 – Neonatologie del network NIDA



Le attività che l'ISS sta portando avanti si realizza anche in forte collaborazione con la Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA) e la Società Italiana di Neonatologia (SIN). L'ISS e queste due società scientifiche stanno definendo un appropriato modello organizzativo e di un protocollo di follow-up condiviso tra neonatologie e neuropsichiatrie infantili per il monitoraggio del neonato pretermine. Recentemente, in occasione della giornata mondiale della prematurità, l'ISS, la SIN e la SINPIA hanno organizzato un convegno per presentare i risultati della prima indagine nazionale sui servizi di follow-up del neonato pretermine e/o a rischio effettuata con la collaborazione di tutti i reparti di Patologia neonatale e/o Terapia Intensiva Neonatale (TIN) italiani allo scopo di aggiornare le raccomandazioni sul follow-up redatte nel 2015. Le attività dell'ISS su questa tematica perseguono l'obiettivo di implementare interventi strategici di sanità pubblica su tutto il territorio nazionale.

La popolazione generale: il gruppo di lavoro sui disturbi del neurosviluppo

Nell'ambito delle attività istituzionali previste dal DM del 30 dicembre 2016, l'ISS sta coordinando la definizione di percorsi e strategie sostenibili per il riconoscimento/valutazione di anomalie comportamentali precoci anche nella popolazione generale (l'art. 3, comma 2e). Su questa tematica, le attività dell'ISS si sono allineate ai risultati dell'*Osservatorio nazionale per il monitoraggio dei disturbi dello spettro autistico*, condivisi con le principali società scientifiche e sigle professionali coinvolte nel progetto ovvero Società Italiana di Pediatria (SIP), Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP), Sindacato Medici Pediatri di Famiglia (Simpef), Associazione Culturale Pediatri (ACP) e SINPIA. I risultati del progetto Osservatorio, promosso e finanziato dalla Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria del Ministero della Salute hanno segnalato l'estrema disomogeneità geografica dei percorsi diretti al riconoscimento precoce.

In particolare, sono emersi difformità regionali nella formazione specifica per i pediatri, l'utilizzo di strumenti di screening specifici in alcune isolate realtà regionali o provinciali e la mancanza di raccordi formali tra servizi di pediatria e neuropsichiatria infantile. Le società scientifiche e le sigle professionali coinvolte nelle attività progettuali hanno segnalato l'esigenza di investire su percorsi di formazione centrati non solo su uno specifico strumento

di screening, ma sulla più ampia competenza di riconoscimento dei disturbi neuro-evolutivi nel loro insieme.

In linea con queste attività, l'ISS ha promosso lo sviluppo di strategie di sorveglianza sostenibili da implementare nel sistema di sorveglianza pediatrica dei bilanci di salute attraverso il gruppo di lavoro sui disturbi del neurosviluppo istituito in collaborazione con le società scientifiche coinvolte e su mandato del Ministero. Nel corso del 2018 il gruppo di lavoro è stato impegnato nella valutazione dei protocolli esistenti e delle buone prassi esistenti in Italia ed ha supportato il lavoro dell'ISS nella revisione sistematica della letteratura scientifica.

Nel settembre 2019, tutte le società scientifiche e le sigle professionali coinvolte nelle attività hanno approvato collegialmente un protocollo di monitoraggio del neurosviluppo da applicare su tutto il territorio nazionale. Il protocollo consiste in 7 schede di osservazione inclusive dei comportamenti essenziali da valutare per garantire un efficace sorveglianza del neurosviluppo dei bambini nei primi 3 anni di vita nell'ambito dei bilanci di salute. Ciascuna scheda di sorveglianza è composta da 6-9 comportamenti altamente informativi sullo sviluppo del bambino nel dominio motorio, del linguaggio, sociocomunicativo, del gioco e della regolazione. Al momento il gruppo di lavoro è impegnato nello sviluppo di attività formative dedicate alla disseminazione dello strumento.

L'obiettivo finale perseguito dal Ministero della Salute per il tramite dell'ISS è quello di disporre di un protocollo di sorveglianza strutturato e fattibile basato sulle evidenze scientifiche e sull'esperienza maturata dagli esperti in questo specifico ambito. Ci si attende che questo strumento, implementato attraverso una formazione dedicata, valorizzi il presidio dei bilanci di salute e costituisca l'impalcatura per attuare strategie di sorveglianza del neurosviluppo uniformi in tutto il territorio italiano.

Conclusioni

L'ISS da anni è attivamente impegnato sulla tematica del riconoscimento e della diagnosi precoce dei disturbi del neurosviluppo attraverso attività di ricerca ed istituzionali finalizzate a promuovere modelli organizzativi sostenibili che possano garantire l'uniformità dei percorsi clinico-diagnostici in tutto il territorio italiano.

In particolare, l'Osservatorio nazionale Autismo coordinato dall'ISS per il tramite della dott.ssa Maria Luisa Scattoni sta promuovendo l'implementazione di una rete collaborativa tra le istituzioni e le rappresentanze scien-

tifiche e professionali coinvolte nel processo del riconoscimento e della diagnosi precoce dei disturbi del neurosviluppo.

Bibliografia

American Psychiatric Association, 2013. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th ed.). Washington, DC: Author.

Lord C., Elsabbagh M., Baird G., Veenstra-Vanderweele J., Autism spectrum disorder, *Lancet*, 11 (2018), 392(10146):508-520. doi: 10.1016/S0140-6736(18)31129-2.

<http://www.ccm-network.it/progetto.jsp?id=programmi/2012/network-italiano-NIDA&idP=740>

<https://www.iss.it/?p=66>

<https://www.osservatorionazionaleautismo.it>

<https://www.osservatorionazionaleautismo.it/attivita-istituzionali/rete-di-coordinamento-per-diagnosi-ed-intervento-precoce>

http://www.salute.gov.it/portale/news/p3_2_1_1_1.jsp?lingua=italiano&menu=notizie&p=dalministero&id=2502

<https://www.sanita24.ilsole24ore.com/art/lavoro-e-professione/2017-11-03/autismocoinasce-rete-pediatria-neuropsichiatria-infantile-la-diagnosi-precoce-165643.php?uclid=AEblss2C>

Le competenze oro-motorie del bambino con disturbo dello spettro autistico

di Clelia D'Anna, Amelia Santoro, Andrea Nacci e Bruno Fattori

L'influenza dei "sintomi autistici" nel momento del pasto

I sintomi principali del Disturbo dello Spettro Autistico, (persistenti difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale, pattern di comportamento ed interessi ristretti e ripetitivi), possono influire a vario grado nel momento del pasto.

Le difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale determinano problematiche fin dalla nascita.

Già durante l'allattamento il bambino può avere difficoltà nell'aggancio oculare con la mamma, nella suzione e, in generale, nel manifestare i propri bisogni e sensazioni attraverso i vocalizzi o il pianto.

Il primo momento di contatto fisico e affettivo con la madre risulta fin da subito compromesso anche per le difficoltà motorie orali che il bambino può manifestare nella suzione. Spesso infatti i bambini con disturbo dello spettro autistico vanno incontro ad una diagnosi combinata di disprassia orale (e/o verbale).

Pensiamo inoltre a come le difficoltà comunicative di questi bambini possano influire sulla scelta dei cibi da mangiare, sul manifestare le proprie preferenze e gusti. Il momento del pasto può diventare un momento terribile per la famiglia se non vengono comprese le caratteristiche sensoriali, alimentari e sociocomunicative proprie del bambino.

Può capitare che il bambino metta in atto comportamenti problematici durante il pasto nel momento in cui non viene compreso che il cibo proposto ha caratteristiche gustative, olfattive e/o di colore e forma mal tollerati (Sharp, Burrell e Jaquess, 2014) oppure se quel cibo ha precedentemente creato sensazioni di malessere, (innescando ad esempio un reflusso gastro-

esofageo) o se è legato ad un determinato ambiente/persona/momento che crea disagio nel bambino.

Quindi le difficoltà comunicative, l'incapacità di manifestare il bisogno di aiuto e le sensazioni di dolore, influiscono nel momento del pasto, soprattutto a livello comportamentale.

Risulta fondamentale, in particolare per i bambini non verbali, utilizzare uno strumento di comunicazione alternativo al fine di permettere una scelta sui cibi/bevande desiderati, sul manifestare le sensazioni di fame e sete durante la giornata e ridurre i comportamenti problema, cercando di meglio interpretare i bisogni del bambino.

Unitamente, è sempre utile indagare la presenza di eventuali allergie, intolleranze alimentari e patologie gastro-intestinali che potrebbero compromettere il momento del pasto, le funzioni e le strutture, se non adeguatamente individuate.

Anche il pattern ristretto e ripetitivo di comportamenti, interessi o attività influisce nel momento del pasto.

Capita che il bambino richieda la consumazione del pasto sempre nello stesso ambiente, con gli stessi ausili di alimentazione o che rifiuti categoricamente tutti gli alimenti di una determinata forma o di un determinato colore.

Spesso mangia sempre le stesse cose, della stessa marca e non accetta cambiamenti, innescando comportamenti disfunzionali (aggressività, urla/pianti, rifiuto di mangiare, etc.).

Questo aspetto è legato sicuramente alle caratteristiche tipiche dello spettro dell'autismo, (ripetitività, ricerca di una sameness...) ma è necessario considerare tutte le caratteristiche sensoriali.

La necessità del bambino di mangiare solo cibi a determinate temperature, con determinata consistenza, di determinato colore, spesso è legata ad un'ipo/ipersensibilità gustativa, termica, propriocettiva, tattile, etc. (Cermack, Curtin e Bandini, 2010).

Unitamente a questo aspetto, alcuni bambini con disturbo dello spettro autistico manifestano una rigidità di comportamento durante il pasto, mettendo in atto dei veri e propri rituali.

Diversamente richiedono determinate caratteristiche ambientali, come avere sempre la televisione accesa con un particolare cartone animato, stare sempre seduti sulla stessa sedia, essere sempre imboccati dalla mamma.

Le caratteristiche possono cambiare nel corso del tempo, per cui occorre un monitoraggio attento.

Atipie sensoriali e conseguenze sull'alimentazione

Sono presenti in tutta la popolazione differenze interindividuali in risposta a stimoli sensoriali che incidono sul temperamento e sui patterns emotivo comportamentali.

Si dividono in 3 gruppi:

- 1) sensory over-responsivity (eccessiva reattività sensoriale);
- 2) sensory under-responsivity (ipo-reattività);
- 3) sensory seeking (ricerca sensoriale).

Le persone con eccessiva reattività sensoriale (1) hanno risposte esagerate a uno o più tipi di stimoli sensoriali. Al contrario, le persone con ridotta reattività sensoriale (2) hanno una assenza di reazione o una reazione ridotta rispetto a stimoli sensoriali e le persone con sensory seeking (3) sono alla ricerca di azioni e movimenti che provochino una stimolazione sensoriale sovrastimolazione (Miller *et al.*, 2007).

Nei bambini con disturbo dello spettro autistico può essere presente un'alterazione a livello di questi tre gruppi con un'incidenza maggiore rispetto alla popolazione generale in età pediatrica (Ben-Sasson *et al.*, 2007) (Ben-Sasson *et al.*, 2009).

Pensiamo a bambini ipersensibili che possono avere problematiche nell'ingestione di qualsiasi cibo, nel lavarsi i denti, nel fare dunque esperienze connesse con l'oralità.

Alcuni bambini al contrario presentano un'iposensibilità che può portare a una ridotta percezione del cibo in bocca, aspetto che può comportare voracità, iperfagia fino ad una sintomatologia disfagica.

I bambini con DSA che presentano un quadro di ipersensibilità orale, manifestano diffidenza nel momento in cui ci si avvicina alla zona periorale, buccale e orale.

L'ipersensibilità può essere olfattiva, i bambini dunque prediligono solo alimenti con determinati profumi/odori o manifestano rifiuto verso determinate persone che possiedono particolari profumi (aspetto da considerare al momento del pasto).

L'ipersensibilità può essere anche gustativa rispetto a sapori dolci, salati, amari, aspri, etc.; alla consistenza, per cui alcuni bambini rifiutano categoricamente consistenze cremose o al contrario dure, gommose, croccanti. In compresenza può esserci un'ipersensibilità tattile, motivo per cui alcuni alimenti vengono allontanati solo perché hanno particolari caratteristiche: sono friabili, morbidi, umidi, appiccicosi.

Si può osservare anche ipersensibilità visiva, (al colore, forma, volume, etc.) e di temperatura (si rifiutano i cibi caldi o freddi).

I bambini con ipersensibilità orale generalmente prediligono sapori neutri, a temperatura ambiente, con colori tenui e a volumi piccoli. I tempi del pasto possono essere allungati per le difficoltà di masticazione e di preparazione orale del bolo, inoltre perché possono voler procedere lentamente per non sporcarsi o perché non accettano di alimentarsi autonomamente. Le conseguenze immediate sono ridotta esperienza orale e abilità orali iposviluppate (Cermack, Curtin e Bandini, 2010).

L'iposensibilità orale ha ugualmente delle ripercussioni sulle funzioni orali.

Sono bambini che prediligono temperature basse o alte degli alimenti, sapori forti, bocconi grandi e procedono con voracità. Spesso il momento del pasto è un momento veloce, riempiono la bocca di cibo, masticano poco, tendono a ingurgitare.

Si presentano difficoltà di masticazione, il cibo non viene sminuzzato né gestito bene con la lingua, si ha una compromissione della fase orale deglutitoria. Spesso è presente scialorrea, deficit nei movimenti linguali e nel contenimento del bolo (Ben-Sasson *et al.*, 2009).

In questo ambito va considerata anche la possibile disprassia orale del bambino con DSA.

Il bambino che non sa masticare né tritare e impastare bene il cibo, lo gestisce di conseguenza sommariamente e velocemente, non ne assapora le caratteristiche percettive e gustative. La bocca viene privata dunque di esperienze significative e il bambino sente la necessità di soddisfare il bisogno di stimoli ingurgitando di nuovo cibo alla ricerca del proprio piacere (Magnani, 2012).

Le abilità orali

Alla nascita il bambino è già in grado di deglutire, i processi alimentari si organizzano tramite la suzione.

Il riflesso della suzione compare già alla decima settimana di vita intrauterina, mentre la capacità di deglutire compare verso l'undicesima settimana. Suzione e deglutizione sono comportamenti riflessi che permettono al bambino di sopravvivere nei primi mesi di vita.

La suzione nutritiva è un fenomeno ritmico, complesso che permette l'instaurarsi di un profondo legame madre-bambino. Pensiamo al momento dell'allattamento e alla sua interruzione con il distacco della bocca del bambino dal capezzolo, ciò può determinare nel bambino pianti che la madre vive come un momento di crisi per cui si attiva riprendendo l'allattamento. Si

viene così ad instaurare un dialogo tra mamma e bambino e il neonato può così comprendere che le proprie azioni determinano una conseguenza nel comportamento della madre. Il bambino inoltre capisce che attraverso la propria bocca ha nutrimento, piacere/consolazione, percezione di sensazioni tattili, termiche, pressorie, etc.

L'alternarsi di momenti di riposo con momenti di interazione e di succhiamento alimentare costituisce il prototipo di ogni relazione sociale (Magnani, 2012) momento spesso compromesso nei bambini con DSA.

Tra la 26°-29° settimana compaiono i primi riflessi orali e tra la 32°-34° settimana si struttura la coordinazione suzione-deglutizione. Più tardi la suzione diverrà una delle funzioni più complesse e varie e comprenderà aspetti esplorativi, affettivi, ludici.

Alla nascita l'alimentazione è soltanto liquida e la deglutizione avviene attraverso movimenti linguali di protrusione e retrusione (suckling).

Dal sesto mese, con la nascita degli incisivi, la mandibola si stabilizza, nello stesso momento, a livello posturale, la testa è maggiormente controllata.

Nell'età dello svezzamento, incrementano le abilità orali e posturali.

Con la seconda infanzia i sistemi posturali arrivano a maturazione e così la lingua, che acquisisce nuove competenze, la mandibola che si stabilizza e i denti incisivi che permettono la masticazione (anteriore) e un'azione frenante della lingua che arretra e sempre meno è in posizione interdentale.

Ecco che il bimbo è pronto per accogliere nuovi cibi!

Le labbra acquisiscono nuove abilità di prensione del cibo e tutto il sistema linguo-bucco-mandibolare inizia a lavorare in sinergia. In questa fase si ha il passaggio da una deglutizione a pressione negativa a una deglutizione a pressione positiva, il bambino dalla ricerca verso l'esterno del cibo (protrusione linguale), e dalla sua aspirazione, dovrà accettare il cibo che dall'esterno gli viene posto in bocca. Il cibo verrà quindi gestito in modo attivo.

Con l'ingresso di cibi solidi morbidi maturerà la masticazione, inizialmente verticale, infatti la lateralizzazione e la rotazione della mandibola compariranno verso i 3 anni.

Il bambino immaturo continuerà invece a masticare con gli incisivi e a gestire il bolo anteriormente ("rosicchiamento") in modo protratto nel tempo, protrudendo la lingua tra le arcate, creando di conseguenza un'ipotonìa labiale e un coinvolgimento dei muscoli orbicolari e mentoniero durante la deglutizione.

Attraverso la successiva esplorazione orale di oggetti il bambino farà esperienze e imparerà a conoscere il mondo. La lingua acquisirà sempre più una spinta di tipo adulto.

Potranno essere inseriti ausili come massaggiatori, giochi da mordere e ciucciare, far manipolare e mangiare cibi di diverso sapore, forma e colore per stimolare sensazioni diverse e sviluppare l'intelligenza alimentare.

Le esperienze varie e diversificate permetteranno di impedire quadri di iperprotezione e/o ipostimolazione.

Le tappe evolutive delle abilità alimentari e deglutitorie (suzione nutritiva, non nutritiva, esperienze orali, masticazione, etc.) hanno l'obiettivo di portare il bambino al raggiungimento di una totale autonomia. Lo sviluppo di queste tappe nei bambini con DSA è influenzato dai diversi quadri e spesso l'acquisizione delle competenze non rispetta i tempi dei bambini normotipici.

Possiamo sicuramente dire che, affinché avvenga lo sviluppo delle competenze orali è necessario un sistema cerebrale e delle strutture anatomiche integre. Inoltre, sicuramente importante è fare le esperienze giuste al momento giusto.

Spesso nei bambini con DSA è proprio il rifiuto di fare esperienze diverse che limita le abilità orali. La mancanza di esperienze alimentari legate al gusto, consistenze, temperature, sapori, forme, odori determina un'inevitabile alterazione nello sviluppo di alcune competenze.

Questo comportamento determinerà a cascata un circolo vizioso: selettività alimentare, comportamenti disfunzionali durante il pasto, difficoltà di masticazione, quadri di ipo-ipersensibilità orale.

Spesso anche il genitore, di fronte ad un bambino con disturbo dello spettro autistico che manifesta comportamenti di rigidità verso cibi nuovi, vessato da preoccupazioni inerenti al fabbisogno nutrizionale quotidiano del bambino, si trova a cedere, presentando esclusivamente il cibo richiesto dal bambino ed evitando dunque di esporlo ad alimenti che rifiuterebbe (Suarez, Atchison, Lagerwey, 2014).

Inoltre, vedendo il figlio come "ipo-appetente" potrebbe proprio andare ad aumentare le dosi di un unico cibo, creando dall'altra parte un disequilibrio nutrizionale e comportamenti a cascata (Nadon, Ehrmann e Dunn, 2010).

La tendenza ad alimentarsi dunque con cibi facili, spesso morbidi crea una difficoltà nello sviluppo delle abilità motorie orali e delle strutture orofacciali. Per esempio, la somministrazione esclusiva di diete semisolide-semiliquide, può comportare una difficoltà di masticazione, determinata da un ipofunzionamento della muscolatura deputata alla deglutizione (m. masseteri, m. temporali, muscolatura linguale etc.) e da un non uso e/o depriva-

zione ambientale. L'assenza dell'abilità di masticazione comporta anche un ritardo nella dentizione, palato ogivale e uno sviluppo craniofacciale allungato (Magnani, 2012).

Un'alterazione dello sviluppo delle strutture oro-facciali può comportare anche un'alterazione delle abilità verbali. Infatti, un'integrità del sistema oro-facciale, costituito da una muscolatura attiva e funzionante, determina una limitazione delle disfunzioni oro-verbali, (ad esempio sigmatismi causati da deglutizione deviata, overject che impediscono il contatto bilabiale, respirazione orale che determina una muscolatura linguale ipofunzionante con spesso alterazioni nella produzione di fonemi).

I bambini DSA presentano abilità motorie e orali maggiormente compromesse rispetto ai soggetti normotipici.

Le competenze motorie nei DSA correlano anche con le competenze cognitive, la psicopatologia associata e le competenze sociocomunicative.

DSA e disprassia orale

Spesso i bambini con DSA presentano anche quadri di disprassia orale (e verbale) (Schreck e Williams, 2006) (Dalton, Crais e Velleman, 2017).

La disprassia orale è un quadro patologico che si manifesta precocemente, come precedentemente detto, infatti già al momento dell'allattamento possono verificarsi le prime difficoltà. Nel caso di disprassia orale si osserva un'incompetenza nel finalizzare un atto motorio-orale, sia a livello di gestione di cibo sia nel far progredire il bolo dalla cavità orale all'esofago, in particolare le fasi più compromesse sono la fase di preparazione orale e la fase orale.

Da non sottovalutare la mancanza di esposizione a modelli adeguati e la mancanza di esperienze giuste legate alla sfera oro-alimentare al momento giusto. Spesso infatti si verificano “quadri disprattici” determinati da “non uso” o da deprivazione oroalimentare.

Anche l'iperprotezione orale così come la disappetenza possono compromettere le abilità orali del bambino.

La disprassia orale si manifesta in età neonatale attraverso le difficoltà di attaccamento al seno e di allattamento. La lingua si presenta ipofunzionante, con postura tipicamente bassa, a livello del pavimento orale, si manifesta inoltre scialorrea e incontinenza labiale, con labbra ipotoniche e conseguente respirazione orale (Magnani, 2012).

Si possono verificare difficoltà nella fase di esplorazione orale degli oggetti.

A livello alimentare si osserva preferenza per il cibo a consistenza liquida o cremosa.

Spesso, argomento già affrontato, i genitori promuovono questo tipo di “status” inconsapevolmente, proteggendo il bambino dalla sua incapacità orale, limitando le sue esperienze e proponendo sempre cibo simile.

Nel bambino disprassico orale sono osservabili difficoltà di gestione della saliva, difficoltà nella prassia della tosse, respirazione scoordinata.

La lingua si presenta spesso compromessa, ipotonica, con varie difficoltà nella motilità che possono determinare alterazioni nella dinamica deglutitoria.

Conclusioni

La complessità del quadro clinico nei bambini con disturbo dello spettro autistico necessita di una presa in carico multidisciplinare per la loro osservazione e trattamento.

Il bambino con DSA spesso presenta competenze oro-motorie alterate, è perciò fondamentale prestare attenzione alle abilità prettamente prassiche-orali, escludere quadri di disprassia orale che potrebbero aggravare la prognosi e osservare le caratteristiche anatomico-funzionali, sensoriali, ambientali e di alimentazione.

Risulta necessario escludere in primis alterazioni organiche di competenza ORL e ortodontica, secondariamente indagare la componente gastrica. Spesso infatti bambini con DSA presentano disturbi gastro-enterici (diarrea, gonfiore, vomito, RGE, etc.) che possono influenzare le abitudini alimentari e ripercuotersi sulle caratteristiche comportamentali.

Un altro aspetto da considerare è il profilo sensoriale del bambino che gioca un ruolo fondamentale sia per impostare un adeguato trattamento, sia per modificare l'ambiente e gli ausili durante l'alimentazione. È necessario, nello specifico, rilevare quadri di ipo/ipersensibilità orale al fine di personalizzare il trattamento volto al miglioramento delle funzioni orali.

In particolare, andrà indagata la storia clinica del bambino e occorrerà capire le cause del mancato sviluppo di alcune competenze.

L'assenza di esposizione a modelli adeguati, di esperienze giuste al momento giusto e/o il rifiuto di fare esperienze diverse può frenare l'evoluzione funzionale, prassica, sensoriale, etc. del bambino e limitare le abilità in divenire.

Questi comportamenti determinano un circolo vizioso: selettività alimentare, comportamenti disfunzionali durante il pasto, difficoltà di masticazione, quadri di ipo-ipersensibilità orale.

Inoltre, la presenza/assenza di un feeding disorder, come ad esempio la selettività alimentare, può concorrere al verificarsi di problematiche comportamentali al momento del pasto, alterazioni a livello metabolico-nutrizionale e all'innescarsi di quadri di alterazioni funzionali a livello orale, ad esempio il rifiutarsi di mangiare cibi a consistenza dura può impedire lo sviluppo dell'abilità masticatoria e creare un ipofunzionamento della muscolatura deputata alla deglutizione.

È necessario dunque il coinvolgimento di professionisti specializzati che effettuino un'adeguata valutazione e programmino un intervento personalizzato che coinvolga il bambino e la sua famiglia a lungo termine.

Bibliografia

- Ayres A.J. (2012), Il bambino e l'integrazione sensoriale, le sfide nascoste della sensorialità. Suggerimenti per i genitori, *Giovanni Fioriti Editore*.
- Baird G. *et al.* (2006), Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in south thames: The special needs and autism project (snap), *Lancet*, 368:210-215.
- Bandini L.G., Anderson S.E., Curtin C., Cermak S., Evans E.W., Scampini R. *et al.* (2010), Food selectivity in children with autism spectrum disorders and typically developing children, *Journal of Pediatrics*, 157:259-264.
- Bandini L.G., Curtin C., Phillips S., Anderson S.E., Maslin M., Must A. (2017), Changes in Food Selectivity in Children with Autism Spectrum Disorder, *Journal of Autism and Developmental Disorder*. 47(2):439-446.
- Belmonte M.K., Saxena-Chandhok T., Cherian R., Muneer R., George L., Karanth P. (2013), Oral motor deficits in speech-impaired children with autism, *Front Integr Neurosci*. 1;7:47.
- Ben-Sasson A., Carter A.S., Briggs-Gowan M.J. (2009), Sensory Over-Responsivity in Elementary School: Prevalence and Social-Emotional Correlates, *Journal of Abnormal Child Psychology*, 37(5):705-716.
- Ben-Sasson A., Hen L., Fluss R., Cermak S.A., Engel-yeger B., Gal E. (2009), A Meta-Analysis of Sensory Modulation Symptoms in Individuals with Autism Spectrum Disorders, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39 (1):1.11.
- Ben-Sasson A., Cermak S.A., Orsmond G.I., Carter A.S., Fogg L. (2007), Can we differentiate sensory over-responsivity from anxiety symptoms in toddlers? perspectives of occupational therapists and psychologists, *Infant Mental health Journal*, 28 (5):536-558.

- Cerchiari A., *Viaggio nella funzione alimentare del bambino da 0 a 3 anni di età, guida pratica per neogenitori, genitori e esperti*, Parise Adriano Editore Stampatore srl.
- Cermak S.A., Curtin C., Bandini L.G. (2010), Food Selectivity and Sensory Sensitivity in Children with Autism Spectrum Disorders, *Journal of the American Dietetic Association*, 110 (2):238-246.
- Coury D.L., Ashwood P., Fasano A., Fuchs G., Geraghty M., Kaul A., Gary M., Patterson P., Jones N.E. (2012), Gastrointestinal Conditions in Children With Autism Spectrum Disorder: Developing a Research Agenda, *Pediatrics*, 130 (2):S160-S168.
- Dalton J.C., Crais E.R., Velleman S.L. (2017), Joint attention and oromotor abilities in young children with and without autism spectrum disorder, *J Commun Disord.*;69:27-43.
- Fein D., Helt M. (2017), Facilitating Autism Research, *Journal of the International Neuropsychological Society*, 23:903-915.
- Fry Williams B., Williams R.L. (2010), *Effective Programs for Treating Autism Spectrum Disorder; Applied Behavior Analysis Models*, Routledge, London.
- Gouze K.R., Hopkins J., LeBailly S.A., Lavigne J.V. (2009), Re-examining the Epidemiology of Sensory Regulation Dysfunction and Comorbid Psychopathology, *Journal of Abnormal Child Psychology*, 37(8):1077.1087.
- Greenspan S.I., Wieder S. (2005), *Bambini con bisogni speciali, parte II il metodo floor-time*, Giovanni Fioriti Editore.
- Grzadzinski R., Huerta M. & Lord (2013), C. DSM-5 and autism spectrum disorders (ASDs): an opportunity for identifying ASD subtypes. *Molecular Autism* 4(1):12.
- Ho A.K., Wilmut K. (2010), Speech and oro-motor function in children with developmental coordination disorder: a pilot study, *Human movement science* 29:605-614.
- Ibrahim S.H., Voigt R.G., Katusic S.K., Weaver A.L, Barbaresi W.J. (2009) Incidence of gastrointestinal symptoms in children with autism: a population-based study. *Pediatrics*, 124(2):680-686.
- Iorio G., Prisco V., Iorio N. (2014), Pica: nosographical and psychopathological aspects, *Rivista di Psichiatria* 49(3):152-155.
- Ledford J., Gast D. (2006), Feeding Problems in Children with Autism Spectrum Disorders A Review, *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 21: 153-166.
- Le Révéren B.J.D., Edelson L.R., Loret C. (2014), Anatomical, functional, physiological and behavioural aspects of the development of mastication in early childhood, *British Journal of Nutrition*, 111 (3):403-414.
- Magnani S. (2012), La bocca del bambino. Introduzione alla disprassia orale in età evolutiva. *Tracce collana monotematica di logopedia*, Narcissus.me Editore.
- Mari-Bauset S., Zazpe I., Mari-Sanchis A., Llopis-Gonzalez A., Morales-Suárez-Varela M., (2013), Food Selectivity in Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review, *Journal of Child Neurology*:1554-1561.

- Matson J.L., Shoemaker M. (2009), Intellectual disability and its relationship to autism spectrum disorders, *Research in Developmental Disabilities*, 30 (6):1107-1114.
- Mazurek M.O., Vasa R.A., Kalb L.G., Kanne S.M., Rosenberg D., Keefer A., Murray D.S., Freedman B., Lowery L.A. (2013), Anxiety, Sensory Over-Responsivity, and Gastrointestinal Problems in Children with Autism Spectrum Disorders, *Journal of Abnormal Child Psychology*, 41(1):165-176.
- McAuliffe D., Pillai A.S., Tiedemann A., Mostofsky S.H., Ewen J.B. (2017), Dyspraxia in ASD: Impaired coordination of movement elements, *Autism Res.* 10(4):648-652.
- Miller L.J., Anzalone M.E., Lane S.J., Cermak S.A. (2007), Concept evolution in sensory integration: A proposed nosology for diagnosis, *American Journal of Occupational Therapy*, 61:135-140.
- Nadon G., Ehrmann Feldman D., Dunn W. (2010), Mealtime problems in children with Autism Spectrum Disorder and their typically developing siblings: A comparison study, *Autism*, 15:98-113.
- Rutter M., Le Couteur A., Lord C. (2003), *ADI-R: Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)*, Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Schreck K.A., Williams K. (2006), Food preferences and factors influencing food selectivity for children with autism spectrum disorders, *Research in Developmental Disabilities*, 27 (4):353-363.
- Schindler O., Ruoppolo G., Schindler A. (a cura di) (2011), *Deglutologia*, Omega edizioni.
- Schoen S.A., Miller L.J., Green K.E. (2008), *Pilot study of the Sensory Over-Responsivity Scales: Assessment and inventory*, American Journal of Occupational Therapy, 62:393-406.
- Sharp W.G., Berry R.C., McCracken C., Nuhu N.N., Marvel E., Saulnier C.A., Klin A., Jones W., Jaquess D.L. (2013), Feeding problems and nutrient intake in children with autism spectrum disorders: a meta-analysis and comprehensive review of the literature, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(9):2159-73.
- Sharp W.G., Burrell T.L., Jaquess D.L. (2014), The Autism MEAL Plan: a parent-training curriculum to manage eating aversions and low intake among children with autism, *Autism*, 18(6):712-722.
- Sharp W.G., Postorino V., McCracken C.E., Berry R.C., Criado K.K., Burrell T.L., Scahill L. (2018), Dietary Intake, Nutrient Status, and Growth Parameters in Children with Autism Spectrum Disorder and Severe Food Selectivity: An Electronic Medical Record Review, *Journal of the Academy of Nutrition and Dietetics*, 118(10):1943-1950.
- Sharp W.G., Burrell L.T., Berry R.C., Stubbs K.H., McCracken C.E., Gillespie S.E., Scahill L. (2019), The Autism managing eating aversions and limited variety plan vs parent education: a randomized clinical trial, *Journal of pediatrics*, 211:185-92.
- Shmaya Y., Eilat-Adar S., Leitner Y., Reif S., Gabis L.V. (2017), Meal time behavior difficulties but not nutritional deficiencies correlate with sensory processing in

children with autism spectrum disorder, *Research in Developmental Disabilities* 66:27-33.

Suarez M.A., Atchison B.J., Lagerwey M. (2014), Phenomenological Examination of the Mealtime Experience for Mothers of Children with Autism and Food Selectivity, *American Journal of Occupational Therapy*, 68(1):102-107.

Suarez M.A., Nelson N.W., Curtis A.B. (2012), Associations of Physiological Factors, Age, and Sensory OverResponsivity with Food Selectivity in Children with Autism Spectrum Disorders, *Open Journal of Occupational Therapy*, 1(1):2.

Volkmar F.R., Wiesner L.A. (2014), *L'autismo dalla prima infanzia all'età adulta, Guida teorica e pratica per genitori, insegnanti, educatori*, pp. 142-148, Erickson Editore.

Whiteley P., Rodgers J., Shattock P. (2000), Feeding Patterns in Autism, *Autism*, 4(2):207-211.

Williams P.G., Dalrymple N., Neal J. (2000), Eating habits of children with autism, *Pediatric Nursing*; Pitman 26, 3 :259-64.

Inquadramento foniatrico dei disturbi motori faringolaringei. Il ruolo della FEES

di *Daniele Farneti, Beatrice Feletti e Laura Rosi*

Introduzione

Il numero di piccoli pazienti che giungono alla attenzione di Centri per lo studio e trattamento di disturbi di Deglutizione, (Centri Disfagia), (Farneti, e Consolmagno, 2007) è in costante aumento. Alla nostra attenzione giungono casi sempre più complessi e con un'ampia gamma di morbilità e comorbilità. Questi piccoli ci giungono in differenti fasce d'età, richiedendo modalità di approccio e valutazione sempre più specifica e personalizzata.

In funzione della fascia d'età le problematiche che ci vengono sottoposte cambiano, prevalendo inizialmente gli aspetti legati alla sopravvivenza (sicurezza ed efficacia dell'atto deglutitivo) per arrivare, in proseguo di tempo, agli aspetti più legati alla convivialità e valenza socializzante del pasto, in funzione della gamma degli alimenti assunti e le altre funzioni orali (Manassero e Vernerio 2011).

Quando bambini, in qualunque fascia d'età, giungono alla nostra osservazione per un disordine della alimentazione (feeding), un inquadramento dell'atto deglutitivo va sempre considerato, soprattutto per escludere componenti organiche che possono condizionare l'esito finale dell'atto stesso ed in grado di ripercuotersi sulle componenti più strettamente nutrizionali e socializzanti ad esso correlate.

Feeding e deglutizione

Il concetto di feeding (solo in maniera incompleta traducibile con il termine di nutrizione), come elemento intimamente connesso alla deglutizione,

si stabilisce precocemente nella vita intrauterina. Tale concetto si ricollega all'insieme di funzioni che sono collegate alle strutture orali: in primo luogo abilità neuro-motorie (Lefton-Greif 2008) ma anche comunicazione e funzioni sociali, secondo una accezione che, in Italia, è tradotta dal noto termine di buccalità (Manassero e Vernerio *et al.*, 2011).

Per quanto attiene alla funzione strettamente alimentare, il feeding prevede una abilitazione sempre più sofisticata delle strutture buccali, che permette la gestione, in tale sede, di boli sempre maggiormente diversificati in termini di consistenza, volume, temperatura, viscosità, elasticità, oltre che ad adeguarsi ad una serie di adattamenti anatomici che coinvolgono in toto il distretto del capo e del collo (Buchholz *et al.*, 1985).

Queste stesse alterazioni coinvolgono anche il faringe, per cui l'interazione fra nutrizione e deglutizione, e più propriamente fra fase orale e faringea della deglutizione, diventa sempre più intima e funzionale. Il tutto è finalizzato a realizzare un atto neuromotorio che deve essere efficace, (protettivo sulle basse vie respiratorie), efficiente (trasporto completo di volumi), adeguato (idratazione, nutrizione), mantenendo sempre il proprio carattere di piacevolezza individuale e sociale. La tabella che segue (*Tab. 1*) (Arvedson e Lefton-Greif, 1996) riassume le abilità neuromotorie in funzione delle tipologie di bolo, che il bambino piccolo impara a gestire fino a 2 anni di età.

Tab. 1 – Competenze neuromotorie e di feeding

Mesi	Progressione di liquido e cibo	Abilità oromotorie	Abilità grossomotorie
0-4	Liquido	Succhiamento al capezzolo	Controllo del capo
4-6	Purea	Succhiamento da cucchiaino	Posizione seduta, mani in avanti
6-9	Purea, solido morbido	Bere da bicchiere, masticazione verticale (movimenti laterali ridotti)	Mani alla bocca, mani a tenaglia, inizia a tenere cucchiaino e comincia a mangiare con le mani
9-12	Ground, purea grossolana	Bere da bicchiere autonomamente	Raffina mani a tenaglia e mangia con le mani
12-18	Tutte le consistenze	Movimenti laterali della lingua, bere da cannuccia	Maggior autonomia al pasto, scopre alimenti e li porta alla bocca
18-24	Maggior ricerca di cibi masticabili	Masticazione laterale	
> 24	Solidi più duri	Masticazione più matura	Alimentazione autonoma, usa stoviglie, bicchieri, senza spilling

All'interno di questo sistema in rapida evoluzione, grande importanza riveste lo sviluppo delle capacità motorie orali. Tali capacità si sviluppano

all'interno di un sistema che cambia rapidamente sia in senso strutturale che neuromotorio: ciò avviene rapidamente entro i primi tre anni di vita (Arvedson e Lefton-Greif, 1996; Bosma, 1986). Durante questo periodo i bambini sono impegnati in una grande varietà di esperienze orali, volte a soddisfare la loro basale esigenza nutrizionale: ad essa si associa l'esplorazione dell'ambiente circostante, che deve essere precoce e risultare sempre confortevole e gratificante. Clinicamente un problema di alimentazione sussiste quando un bambino è "bloccato" in uno specifico schema alimentare, quando è ancorato ad un modello di alimentazione oltre il quale non può progredire. Poiché le capacità motorie orali rappresentano una progressione sequenziale di competenze sempre più complesse, qualsiasi interruzione in tale progressione può limitarne lo sviluppo e la perdita di competenze già apprese.

Breve correlato epidemiologico

L'incidenza, (nuovi casi), e la prevalenza, (disturbo in un determinato periodo di tempo), di disturbi di deglutizione in età pediatrica, sono dati non univocamente riferiti in letteratura. Questo principalmente in relazione alla eterogeneità della popolazione di rilevamento, in riferimento alla consistenza assunta e la diversa modalità di rilevazione del disturbo. Si stima che il 25-45% dei bambini a sviluppo tipico può presentare disturbi di alimentazione e problemi di deglutizione, mentre in bambini con disturbi dello sviluppo la prevalenza è stimata intorno al 30-80%. Problemi di alimentazione associabili a conseguenze gravi (mancata crescita, cronicizzazione) sono stati segnalati nel 3-10% dei bambini con disabilità fisiche (26-90%), patologie mediche e prematurità (10-49%). Questo in relazione miglioramento dei tassi di sopravvivenza dei bambini prematuri, con basso peso alla nascita e con condizioni mediche complesse (ASHA 2020). L'elenco 1 e l'elenco 2 riassumono le principali condizioni morbose e le possibili interazioni, (comorbidità), che si associano a disturbi di deglutizione nel bambino.

Elenco 1 – Etiologia disturbi deglutizione nel bambino

1. Patologie neurologiche: encefalopatie (paralisi cerebrale, anossia perinatale), TCE, neoplasie, ritardo mentale, prematurità e ritardi di sviluppo.
2. Anatomiche e strutturali: congenite (fistola tracheoesofagea, schisi palatine), e acquisite.
3. Genetiche: cromosomiche (sindrome di Down), sindromiche (Pierre Robin, Treacher Collins), dismetabolismi.

4. Secondarie a patologie sistemiche: respiratorie (patologia polmonare cronica, displasia broncopolmonare); gastrointestinali (dismobilità gastrointestinale, costipazione); cardiache.
5. Psicosociali e comportamentali: deprivazione orale.
6. Secondarie a patologie reversibili: iatrogene.

Elenco 2 – Associazioni patogenetiche

1. Deficit motori.
2. Deficit sensoriali e sensitivi.
3. Deficit percettivi.
4. Problemi prassici.
5. Problemi gnosici.
6. Problemi cognitivi.
7. Problemi comunicativi.
8. Problemi comportamentali.

Più strettamente legato al feeding si stima che circa il 25% dei bambini nel primo anno di vita presenta difficoltà di alimentazione. Tale valore sale all'80% dei bambini con disabilità (Bryant-Waugh *et al.*, 2010). L'incidenza dei disturbi del feeding nei bambini con spettro autistico si stima intorno all'89% (Ledford e Gast 2006), potendosi descrivere le seguenti difficoltà:

- extreme food neophobia;
- restrizioni alla varietà della dieta;
- selettività alimentare rispetto alle consistenze (Marshall *et al.*, 2014).

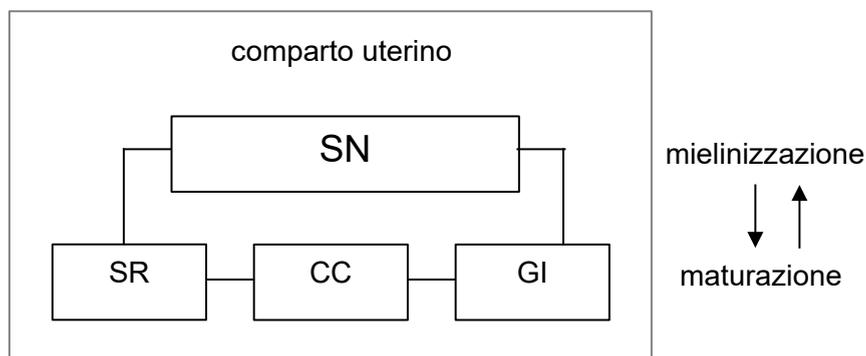
Breve correlato fisiopatologico

Il corretto e funzionale sviluppi di abilità di feeding e deglutizione si poggia sulla stretta relazione che esiste, anche in senso evolutivistico, fra forma e funzione. Se una struttura evolve in senso anatomico (morfologico e topografico), anche le funzioni che essa svolge devono adeguarsi a tale evoluzione. La respirazione e la deglutizione sono funzioni vitali: è possibile che il peso di tali funzioni condizioni la forma? Per cui qual è il ruolo di eventi esterni, ambientali, sul condizionamento di forma e funzione?

Va sicuramente detto che l'atto deglutitivo, come evento neuromotorio, complesso ed integrato, inizia precocissimamente nella vita intrauterina. La possibilità di sviluppare atti deglutitivi precocemente, condiziona lo stretto rapporto che, nell'embrione prima e nel feto poi, hanno gli abbozzi del tubo digerente, respiratorio e cardiocircolatorio. Tali abbozzi si sviluppano realiz-

zando connessioni precocissime con le strutture neurali, anch'esse in evoluzione e in corso di mielinizzazione: tali strutture sono immerse in un ambiente liquido, circoscritto dalla parete dell'utero, (comparto uterino). Il tutto, ambiente di contenimento e strutture in evoluzione, risente dei rapporti con le strutture in esso contenute: tali rapporti implicano un equilibrio delicatissimo fra accrescimento e maturazione, che si realizza a livello di organo e di apparato. Quindi l'integrazione centrale e l'integrazione periferica delle strutture nervose si perfeziona parallelamente alla integrazione di organi-apparati con le funzioni da esse svolte (Tab. 2).

Tab. 2 – Integrazione organo-funzione fra centro e periferia [SR: Sistema respiratorio, GI: gastro-intestinale; CC: cardiocircolatorio]



La deglutizione faringea compare già fra la 10-12° settimana di gestazione mentre un suckling completo compare verso la 18-24° settimana: è fra la 34-36° settimana che il feto realizza una deglutizione efficiente e tale da contribuire alla regolazione del volume del liquido amniotico. Tale attività deglutitoria è inoltre essenziale allo sviluppo del tratto gastrointestinale e del feto stesso (Grassi *et al.*, 2005).

Ciò nonostante, dopo la nascita, la maturazione di strutture e funzioni non garantisce una adeguata alimentazione orale, suggerendo come fattori estrinseci, legati all'apprendimento di input esterni, abbia un ruolo non marginale in tal senso (Bringham 2009). Una sorta di ottimizzazione delle strutture, che acquisisce le connotazioni di una loro vera e propria "abilitazione" ad un uso efficiente e sicuro. L'abilitazione cui si fa riferimento è legata alla esistenza di un apparato sensoriale orale e faringolaringeo, che sia adeguato ed in grado di integrare a livello bulbare e corticale, input specifici in grado di mediare quelle attività motorie, cui sopra è stato fatto riferimento (connettoma corticale). Queste stesse connessioni mediano, a limbico-talamico, il

costituirsì di un background affettivo-emozionale che accompagnerà il bambino e l'individuo nel corso della propria vita.

Tale abilitazione, centrale e periferica, richiede un tempo di realizzazione non breve: un bambino sviluppa schemi motori simili all'adulto solo durante l'adolescenza. Questo dato sottolinea la complessità delle funzioni orofaringee, funzioni che, nel corso della vita, si arricchisce progressivamente di significati sempre più complessi culturale, religiosi, ludici e socializzante.

Breve correlato clinico

In un paragrafo precedente è stata riferita circa l'incidenza di disturbi del feeding in bambini con spettro autistico, stimata intorno all'89%, quindi estremamente alta. La selettività che caratterizza tale quadro, può manifestarsi nei confronti della consistenza (69%), modalità di presentazione del pasto (58%), tipologia di gusti (45%), odori (36%), temperatura (22%) (Williams *et al.*, 2012), potendosi descrivere casi estremi di selettività, restrizione della dieta e restrizioni delle consistenze assunte. La selettività alimentare sembra condizionata dall'età del bambino, dalla gravità del disturbo (Postorino *et al.*, 2015) e dalla sintomatologia tipica del disturbo stesso, con comportamenti restrittivi e ripetuti (Christol *et al.*, 2018).

Svariati studi sono stati condotti nel tentativo di giustificare il comportamento alimentare del bambino autistico, nel tentativo di volergli riconoscere una base organica.

Sul versante gastroenterologico particolare attenzione è stata posta ad un possibile reflusso gastroesofageo, quale evento diffuso in tale popolazione di bambini. Alcuni autori correlano il reflusso al rifiuto del cibo (Field *et al.*, 2003).

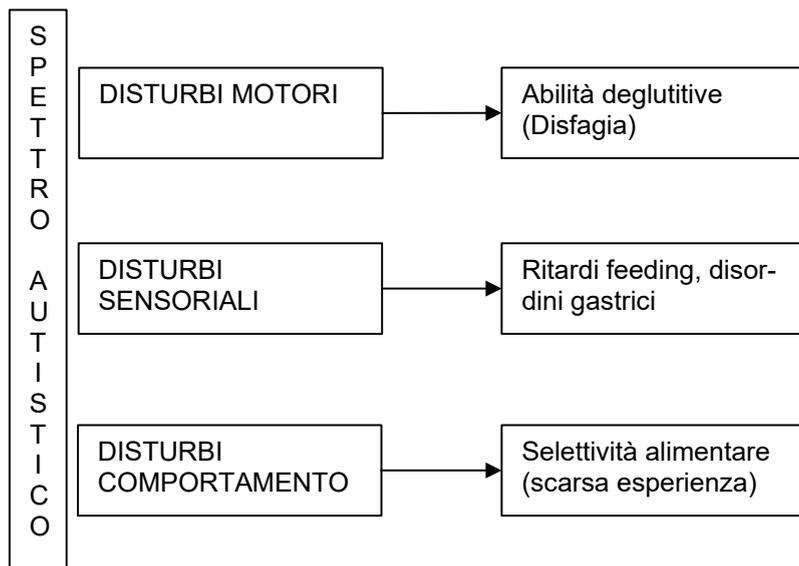
Un interessante filone di studi fa riferimento ad una diversa sensorialità del bambino autistico, che potrebbe mediare le diverse selettività, cui sopra si faceva riferimento (Christol *et al.*, 2018). Quindi un alterato processamento dell'informazione sensoriale potrebbe costituire un possibile meccanismo alla base della selettività alimentare determinando un'anomala ed estrema risposta comportamentale a stimoli di natura sensoriale differente (Bandini *et al.*, 2010).

Da un punto di vista comportamentale i bambini autistici con dispercettività orale manifestano, in caso di iposensorialità, una preferenza di sapori e gusti forti, residui dentro e fuori la bocca e/o sulla faccia, una masticazione poco sviluppata ed abbondante scialorrea; al contrario, in caso di ipersensorialità presentano scarsa accettazione di temperature troppo calde o troppo

fredde, scarsa accettazione di sapori forti ed alimenti troppo colorati, predilezione di consistenze omogenee frullate, scarsa tolleranza a sporcarsi e giocare con i cibi, frequenti conati e vomito.

La tabella che segue (*Tab. 3*) riassume le condizioni cliniche sopra citate.

Tab. 3 – Correlati clinici



La valutazione e la presa in carico

È stato precedentemente detto che alterazioni dello sviluppo oro-motorio, in una o più associazioni, delle condizioni riassunte in *Tab. 2* e *Tab. 3*, determina un arresto nello sviluppo delle abilità di feeding del bambino, con possibilità di perdere anche abilità già acquisite. Una disfagia non adeguatamente approcciata può dare adito a molteplici segni clinici, variamente combinati: può determinare un arresto nello sviluppo ponderale o una perdita di peso, fino a richiedere un apporto nutrizionale parenterale o enterale; disidratazione; complicanze respiratorie o polmoniti ab ingestis; avversione al cibo o avversione orale; ruminazione (ovvero rigurgito involontario di cibo non digerito che può essere nuovamente masticato e nuovamente deglutito).

Da queste premesse ricaviamo quelli che possono essere i criteri di invio a consulto specialistico di un bambino con disturbi di deglutizione e feeding, riassunti come di seguito:

Criteria di invio a valutazione foniatrico-logopedica

- Incoordinazione tra suzione e deglutizione (alterato ritmo).
- Poppata debole.
- Alterazioni della respirazione o dell'apnea durante il pasto.
- Tosse eccessiva o gagging eccessivo durante il pasto.
- Presenza di difficoltà alla alimentazione.
- Diagnosi associate a disfagia, malnutrizione o anomalie craniofacciali.
- Arresto/riduzione dell'aumento di peso corporeo da 2-3 mesi.
- Marcata irritabilità durante il pasto.
- Storia di malattie respiratorie e difficoltà di alimentazione.
- Letargismo o riduzione dei risvegli durante il pasto.
- Tempo di alimentazione superiore a 30-40 minuti.
- Rifiuto inspiegabile di cibo e malnutrizione (failure to thrive).
- Drooling che persiste oltre i 5 anni.
- Rigurgito nasale durante il pasto.
- Ritardo nella maturazione e nello sviluppo delle abitudini alimentari.

La presa in carico foniatrico-logopedica di tali bambini prevede una valutazione clinica non strumentale (valutazione bedside–BSE) ed una valutazione clinica strumentale. Per esigenze tipografiche non è possibile esporre le tappe della valutazione bedside, rimandando il lettore a riferimenti bibliografici specifici (Farneti e Genovese, 2017).

Un accenno particolare merita la valutazione strumentale quale elemento caratterizzante la diagnosi fisiopatologica di disfagia e la più precisa connotazione di un disturbo di feeding.

Le due principali metodiche di valutazione strumentale della deglutizione, nel bambino come nell'adulto, sono rappresentate dalla valutazione radiologica dinamica e valutazione endoscopica dinamica della deglutizione, note con l'acronimo anglosassone rispettivamente di VFSS (Videofluoroscopic Swallowing Study) e FEES (Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing). Queste procedure studiano il comportamento degli effettori della deglutizione durante il passaggio del bolo: ciò implica che il bambino candidato a tali procedure possa assumere alimenti per os.

Durante la procedura il clinico può avvalersi di informazioni che monitorano l'attività cardiaca, respiratoria e la saturazione di O₂, al fine di ricavare informazioni aggiuntive su variazioni fisiche o comportamentali legate al disturbo di deglutizione. Allo stesso modo potranno essere considerati le variazioni colorimetriche della cute, (pallore o cianosi), rigurgito nasale e alterazioni del ritmo suzione/deglutizione/respiro.

In linea di massima la valutazione clinica strumentale, rispetto alla sola valutazione clinica non strumentale, realizza i seguenti vantaggi:

- visualizzare diretta di cavo orale, sfintere velofaringeo, faringe, laringe ed esofago);
- stimare componente muscolare: simmetria, forza, pressione, tono, range e grado di movimento, coordinazione e velocità;
- stimare la sensibilità dei distretti;
- stimare la presenza di aspirazione e la comparsa di tosse;
- stimare secrezioni in ipofaringe e laringe;
- stimare la natura esofagea di una disfagia;
- stimare la più sicura ed efficiente via di nutrizione e idratazione;
- stimare la valenza protettiva sulle basse vie respiratorie di posture e manovre.

In questa sede non ci occuperemo della metodica radiologica.

Durante la FEES un endoscopio a fibre ottiche è introdotto nella cavità nasale fino al faringe e vestibolo laringeo. Questo strumento permette una visualizzazione ottimale della superficie degli effettori e delle secrezioni a ristagno oltre che a testare la sensibilità dei distretti studiati. È possibile verificare in tempo reale la mobilità degli effettori in condizioni di attività fon articolatoria e seguire il percorso del bolo che proviene dalla cavità orale o che residua dopo la deglutizione: il transito del bolo in faringe non è direttamente visualizzabile in relazione al contatto di organi e bolo con la punta dell'endoscopio. Per una esposizione più dettagliata della procedura e di sue nuove applicazioni si rimanda ad altre letture (Farneti e Favero, 2011, Farneti, 2014).

La valutazione clinica non strumentale e strumentale devono fornire al clinico e al riabilitatore la possibilità di impostare un piano di intervento che deve essere personalizzato. In linea generale un piano di intervento deve permettere di garantire al bambino un apporto nutrizionale e idrico adeguati e in sicurezza (senza invasione delle vie respiratorie); deve garantire al bambino la ottimale stimolazione sensoriale rispetto alla condizione clinica di base, rispettando le finestre temporali evolutive previste dall'età; deve identificare la migliore modalità o dispositivo per ottimizzare la sicurezza ed efficacia della deglutizione. Tutto questo deve essere possibile in ogni setting di vita del bambino (casa, asilo, scuola, ambienti ludici), agevolando la convivialità, migliorare la qualità di vita del bambino e della famiglia, collaborando con la famiglia nell'implementare strategie terapeutiche.

Bibliografia

- Arvedson J.C., Lefton-Greif MA. Anatomy, physiology and development of feeding. ASHA, *Pediatric Dysphagia Overview Incidence and Prevalence*.
<https://www.asha.org/Practice-Portal/Clinical-Topics/Pediatric-Dysphagia/>.
- Bandini L.G., Anderson S.E., Curtin C., Cermak S., Evans E.W., Scampini R., Maslin M., Must A., Food selectivity in children with autism spectrum disorders and typically developing children. *J Pediatr*. 2010;157(2):259-64.
- Bingham P.M., Deprivation and dysphagia in premature infants. *Journal of Child Seminars in Speech and Language*. 1996; 17:261-268.
- Bosma J.F., Development of feeding. *Clinical Nutrition*. 1986; 5:210-218.
- Bryant-Waugh R., Markham L., Kreipe R.E., Walsh B.T., *International Journal of Eating Disorders* 201;43(2):98-111.
- Buchholz D.W., Bosma J.F., Donner M.W., Adaptation, compensation, and decompensation of the pharyngeal swallow. *Gastrointestinal Radiology*. 1985; 10:235-239.
- Chistol L.T., Bandini L.G., Must A., Phillips S., Cermak S.A., Curtin C., Sensory sensitivity and food selectivity in children with autism spectrum disorder *J Autism Dev Disord* . 2018; 48(2): 583-591.
- Farneti D., Consolmagno P., The swallowing center: rationale for a multidisciplinary management ACTA *Otorhinolaryngologica Italica*, 2007;27:200-207.
- Farneti D., Favero E., La valutazione videoendoscopica infantile, adulta e senile in *Deglutologia*. Omega ed. II edizione 2011.
- Farneti D., Genovese E., Swallowing disorders in newborn and small children. *InThechPublications*. 2017, <http://dx.doi.org/10.5772/intechopen.69921>.
- Farneti D., The Instrumental Gold Standard: FEES. *Journal of Gastroenterology and Hepatology Research*. 2014;3(10):1281-1291.
- Field D., Garland M., Williams K., Correlates of specific childhood feeding problems. *Journal of Pediatrics and Child Health* 2003; 39:299-304.
- Grassi R., Farina R., Floriani I. *et al.*, Assessment of fetal swallowing with gray-scale and color Doppler sonography. *AJR: American Journal of Roentgenology*. 2005; 185:1322.
- Ledford J.R., Gast D.L., Feeding Problems in Children with Autism Spectrum Disorders: A Review. *Focus on Autism and Developmental Disabilities* 2006;21(3):153-166.
- Lefton-Greif M., Pediatric dysphagia. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America*. 2008; 19:837-851.
- Manassero A., Vernerio I., Educazione olistica della bocca e sue devianze pp 591-609 *Deglutologia*. Omega ed. II edizione 2011.
- Marshall J., Hill R.J., Ziviani J., Pamela D., Features of feeding difficulty in children with Autism Spectrum Disorder, *International Journal of Speech-Language Pathology* 2014;16(2):151-58.
- Postorino V., Sangesa V., Giulia Giovagnoli G., Fatta L.M., De Peppo L., Armando M., Vicaria S., Mazzonea L., Clinical differences in children with autism spectrum disorder with and without food selectivity. *Appetite* 2015; 92:126-132.

Williams K.C., Christofi F.L., Clemmons T., Rosenberg D., Fuchs G.J., Chronic G.I.,
Symptoms in children with autism spectrum disorders are associated with
clinical anxiety. *Gastroenterology*, 2012;142(5) Suppl. 1, S-79–S-80.

La selettività alimentare nel Disturbo dello Spettro Autistico

di *Luigi Mazzone*

Introduzione

La selettività alimentare consiste in un'anomalia dell'alimentazione che comporta una forte rigidità nelle scelte, con l'assunzione di un numero limitato di alimenti, (spesso meno di cinque), accompagnata da una scarsa accettazione di cibi nuovi. In tal senso, la selettività alimentare rappresenta un fenomeno frequentemente descritto nei soggetti affetti da disturbo dello spettro autistico (DSA), aggravando spesso una condizione già di per sé complessa, che coinvolge persone con funzionamento e caratteristiche cliniche differenti. Nelle persone con autismo la selezione dei cibi graditi viene tipicamente effettuata principalmente sulla base di caratteristiche sensoriali, quali sapore, colore, temperatura o consistenza (Sharp *et al.*, 2013). In letteratura, inoltre, viene riportata un'elevata frequenza di comportamenti disfunzionali durante i pasti, correlata all'intensità della selettività alimentare, con conseguenti elevati livelli di stress all'interno del nucleo familiare (Curtin *et al.*, 2015).

Tale è la rilevanza dell'aspetto alimentare che il DSM-5 (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*) descrive la presenza della selettività alimentare tra le caratteristiche cliniche della condizione autistica, riferita come una "eccessiva aderenza alle routine e pattern ristretti di comportamento possono manifestarsi con resistenza al cambiamento, (ad esempio, stress in conseguenza di cambiamenti apparentemente piccoli, quale l'impacchettamento del cibo preferito...) Reazioni estreme o rituali che coinvolgono gusto, odore, consistenza o aspetto del cibo o eccessiva restrizione degli apporti alimentari sono comuni e possono rappresentare una caratteristica del disturbo dello spettro autistico" (American Psychiatric association 2013).

Pertanto, sebbene non costituisca un criterio diagnostico, l'aspetto di regolazione alimentare viene sottolineato nel DSM-5 come una delle caratteristiche distintive del disturbo dello spettro autistico (Seiverling *et al.*, 2010).

Nei successivi paragrafi discuteremo i possibili fattori che possono contribuire alla selettività alimentare nell'autismo e, di conseguenza, le possibili implicazioni terapeutiche.

Fattori che possono contribuire alla selettività alimentare nell'autismo

Nell'ambito della patogenesi della selettività alimentare, numerosi fattori hanno suscitato l'interesse da parte della comunità scientifica con la produzione di ricerche e studi volti ad indagare il ruolo di ciascuno di essi. In particolare, la ricerca ha dedicato il proprio interesse a fattori neurofisiologici come l'alterazione della flora intestinale o la presenza di sintomi gastrointestinali e a fattori comportamentali come l'alterata sensorialità e la rigidità comportamentale. In letteratura, infatti, è sempre più nota la relazione tra il Sistema Nervoso Centrale con il tratto gastrointestinale (GIT) ed il microbiota, in un complesso sistema noto come "microbiota-gut-brain axis" (MGB) (Mayer *et al.*, 2014). In particolare, nel corso dell'ultimo decennio la produzione scientifica si è mostrata particolarmente florida di lavori circa l'individuazione di una possibile correlazione tra alterazioni a livello del MGB Axis e Autismo, con dati emergenti purtroppo ancora troppo eterogenei per poter trarne conclusioni univoche.

Alla base di tale ipotesi vi è il frequente riscontro di sintomi gastrointestinali, (dolore addominale, stipsi e diarrea), nel DSA, tipicamente correlati ad un'alterata composizione della flora batterica intestinale (McElhanon *et al.*, 2014). Tale alterata composizione della flora intestinale, nota come "*disbiosi intestinale*", è spesso correlata, nella popolazione autistica, ad un'alterazione della barriera della mucosa intestinale con conseguente aumentata permeabilità a sostanze esogene, di origine alimentare o batterica, potenzialmente neurotossiche (De Magistris *et al.*, 2010).

Seppur i meccanismi alla base risultino, a tutt'oggi, ancora poco chiari, è probabile che alterazioni a livello della barriera intestinale possano essere prevalentemente spiegate dal concetto di "leaky gut", letteralmente "intestino gocciolante", identificante un intestino, per l'appunto, iper-permeabile. Questa condizione permetterebbe a macromolecole provenienti dal tratto gastrointestinale di passare nel torrente ematico, potendo così esercitare un'importante azione a livello sistemico; in particolare tale azione si esplicherebbe a livello

del SNC, portando all'ipotesi che il leaky gut possa contribuire alla manifestazione clinica del DSA (Julio-Pieper *et al.*, 2014). In questo importante ruolo di equilibrio svolto dal gut microbiota nella patofisiologia gastrointestinale e di conseguenza nel mantenimento della condizione di salute è stato chiamato in causa oltre il ruolo batterico anche quello della componente fungina e la sua possibile correlazione con i DSA (Rizzetto *et al.*, 2014). A tal proposito, Strati *et al.*, in un recentissimo studio condotto dall'analisi della flora batterica in un campione di 40 persone con DSA ed un gruppo di controllo di 40 individui neurotipici (NT), rivela non solo una differente composizione batterica del tratto GI della popolazione con autismo, ma anche un'alterata colonizzazione fungina. In particolare, il genere *Candida* risulterebbe essere il più abbondante, con una rappresentazione fino a due volte maggiore di quella della popolazione di controllo (Strati *et al.*, 2017).

La composizione della flora batterica può essere influenzata da diversi fattori, quali fattori genetici (Khachatryan *et al.*, 2008) ed età (Mariat *et al.* 2009), tuttavia, ruolo chiave viene sicuramente svolto dalla dieta (Zimmer *et al.*, 2012).

Ne consegue come le abitudini alimentari o la selettività alimentare, frequentemente descritta nella popolazione autistica, possano giocare un ruolo fondamentale nella regolazione della composizione della flora batterica intestinale.

Pertanto, gli studi fino ad ora condotti, per lo più basati su modelli animali, forniscono, allo stato attuale, risposte non del tutto chiare e univoche. Tuttavia, se l'ipotesi di una connessione tra sintomi correlati all'autismo e disturbi gastrointestinali fosse confermata, la manipolazione del microbiota intestinale potrebbe costituire un possibile approccio terapeutico per i sintomi cardine dell'autismo e le comorbidità mediche associate (Frye *et al.*, 2015).

Ruolo dei Sintomi gastrointestinali

La frequenza dei disturbi e dei sintomi gastrointestinali, (quali costipazione, dolore e rigonfiamento addominale, meteorismo, reflusso gastroesofageo e vomito), nell'ambito del disturbo dello spettro autistico è oggetto di numerosi studi e dibattiti scientifici, poiché dati contrastanti ed estremamente variabili vengono riportati nella letteratura scientifica.

A tal proposito, una recente revisione della letteratura su 144 studi, (4900 individui circa), pubblicati dal 1980 all'inizio del 2017, ha comunque evidenziato ampi *range* di prevalenza nel DSA, pari al 4.3-45.5% nel caso della costipazione; 2.3-75.6% nel caso della diarrea; 4.2-96.8% nel caso di altri o più di un sintomo (Holingue *et al.*, 2017).

Pur evidenziando che anche il Centers for Disease Control and Prevention (CDC) ha evidenziato un'incidenza di 3.5 volte maggiore di disturbi gastrointestinale, in particolare diarrea cronica e costipazione, nei bambini

autistici rispetto ai pari normotipici, è tuttavia vero che spesso la letteratura rimane confondente e i risultati eterogenei e contrastanti.

Il dato che sembra trovare conferma anche dagli studi longitudinali è quello della costipazione e della selettività alimentare: uno studio condotto nel 2009 su persone con autismo seguite longitudinalmente fino ai 18 anni non riportava un rischio incrementato di patologie gastrointestinali di natura infiammatoria e/o malassorbimento rispetto al campione di controllo a sviluppo tipico (Ibrahin *et al.*, 2009) e l'unica differenza significativa trovata da questo importante studio consisteva appunto nella maggior incidenza di selettività alimentare e costipazione nelle persone autistiche.

Bisogna tuttavia sottolineare che proprio la costipazione e la selettività alimentare potrebbero essere ricondotte ad aspetti comportamentali piuttosto che a patologie gastrointestinali di natura organica (Ibrahin *et al.*, 2009).

Tuttavia, altri studi di letteratura non confermano che vi sia una correlazione tra selettività alimentare e disturbi gastrointestinali (Postorino *et al.* 2015), e che la presenza di rifiuto del cibo o vomito siano ascrivibili a problematiche comportamentali piuttosto che a patologie gastrointestinali di natura organica (Ibrahim *et al.*, 2009).

Tale tesi è sostenuta anche dal fatto che nella popolazione a sviluppo tipico non è stata evidenziata una correlazione significativa tra sintomi gastrointestinali in età precoce ed i tratti autistici in età adulta (Whitehouse *et al.*, 2011).

Al momento attuale, non è quindi possibile affermare che vi sia un rapporto di causalità tra selettività alimentare e problemi gastrointestinali. Tuttavia, ciò non significa che questi non meritino attenzione da parte del clinico.

È noto, infatti, che alcuni problemi comportamentali, come ansia o aggressività, possono essere incrementati da stress di origine gastrointestinale non sempre di facile comprensione sia per il genitore che per il medico (Fulceri *et al.*, 2016).

Ruolo della Sensibilità sensoriale

Se escluse cause di selettività alimentare di natura organica quali, ad esempio, le problematiche gastrointestinali, la selettività alimentare può essere considerata una manifestazione dell'alterata risposta sensoriale.

Già nel 1943, Kanner descrisse interessi sensoriali anomali per superfici riflettenti e aumentata sensibilità a stimoli uditivi in alcuni bambini autistici. Fin dalle prime descrizioni del disturbo sono stati, infatti, riportati comportamenti espressione di alterate risposte sensoriali, costituiti, per esempio, dall'incapacità a tollerare il contatto con alcuni materiali.

L'alimentazione rappresenta uno degli aspetti della vita quotidiana che può maggiormente risentire delle anomalie della sensibilità sensoriale. Tra queste, l'ipersensibilità orale, che può rappresentare una manifestazione dell'alterata responsività tattile, comporta l'evitamento di certe consistenze di alimenti come anche il rifiuto a lavarsi i denti. La ridotta sensibilità oromucosale a temperature e/o specifiche consistenze può, invece, determinare la tendenza del bambino ad esplorare la maggior parte degli oggetti con la bocca, al fine di stimolare tale risposta sensoriale deficitaria.

Pertanto, un alterato processamento dell'informazione sensoriale, (tattile, gustativa, visiva, olfattiva, uditiva, propriocettiva), potrebbe costituire un possibile meccanismo alla base della selettività alimentare, frequentemente associata a consistenze, sapori, odori, temperature specifiche, determinando un'anomala ed estrema reazione comportamentale a stimoli di natura sensoriale differente (Mazurek *et al.*, 2013). In più del 90% delle persone con autismo sono, infatti, riportate anomale risposte sensoriali a carattere multimodale, (vista, gusto, olfatto, tatto), e pervasivo, persistenti anche in età adolescenziale e adulta, caratterizzate da estrema variabilità nella tipologia ed intensità.

Pertanto, in che modo può un'alterata risposta sensoriale influire sull'alimentazione?

I meccanismi coinvolti sono molteplici e possono riguardare, ad esempio: l'ipersensibilità alla consistenza (es. morbida, gelatinosa, dura, croccante), al gusto, (dolce, amaro, aspro), all'odore, (sia dei propri che degli altrui alimenti), al tatto, (es. frutta con o senza buccia), all'aspetto visivo, (colore, forma, presentazione del piatto) ed alla temperatura degli alimenti; ma anche stimoli sensoriali, (sonori, olfattivi e visivi quali rumori, odori e luci), provenienti dall'ambiente in cui si consuma il pasto stesso (Rogers *et al.*, 2003). In particolare, evidenze scientifiche riportano dati significativi nella popolazione autistica circa la selettività alimentare, principalmente per consistenza, (preferenza per cibi di consistenza considerata più piacevole e tollerabile dal soggetto), da ricondurre ad alterata risposta sensoriale tattile, ma anche per gusto, (ridotta sensibilità gustativa per i sapori amari), ed olfatto, (ipersensibilità agli odori degli alimenti sia propri che degli altri commensali), (Suarez 2012). Pertanto, ne consegue come un'alterata elaborazione degli stimoli sensoriali si possa ripercuotere su un momento delicato come quello del pasto, esacerbando le problematiche correlate soprattutto in bambini con difficoltà comportamentali. Infatti, il disagio e l'ansia, conseguenti all'esperienza sensoriale non tollerata, possono essere responsabili del rifiuto del cibo, così come nelle patologie organiche, (quali reflusso gastroesofageo o allergie), l'ingestione degli alimenti causa dolore o comunque malessere.

A dimostrazione di questa correlazione, una marcata associazione tra ansia e ipersensorialità è stata riportata sia nei bambini autistici (Mazurek *et al.*, 2013) che nei soggetti a sviluppo tipico (Ben-Sasson *et al.*, 2009), suggerendo l'esistenza di un meccanismo sottostante comune, tuttavia non ancora identificato. Inoltre, una possibile associazione tra ansia, ipersensorialità e disturbi gastrointestinali, viene riportata e ricondotta a possibili meccanismi neurali comuni con coinvolgimento dell'asse ipotalamo-ipofisi ed amigdala (Fulceri *et al.*, 2016, Mazurek *et al.*, 2013).

Rigidità comportamentale

Un ruolo centrale all'interno dell'instaurarsi della selettività alimentare può essere giocato dalla rigidità comportamentale. È infatti noto che la variazione improvvisa di una rigida routine comportamentale possano risultare in comportamenti disfunzionali, (urla, fuga dall'ambiente, auto/etero-aggressività, terrore), di difficile gestione ed influire sul funzionamento adattivo del soggetto con particolare riferimento all'alimentazione (Rogers *et al.*, 2003).

Il peculiare profilo cognitivo nelle persone con autismo, caratterizzato da rigidità e conseguente iper-attenzione ai dettagli, scarsa flessibilità e ridotta tolleranza ai cambiamenti della routine può, quindi, essere uno dei principali responsabili delle rigidità comportamentali correlate con l'alimentazione (Zimmer *et al.*, 2012, Schreck *et al.*, 2004).

Per esempio, la necessità di utilizzare sempre gli stessi utensili, (piatti, posate), la presentazione del cibo nel piatto, (netta separazione tra i differenti alimenti), l'insistenza che alcuni cibi, (quali, ad esempio, succhi di frutta e merendine), appartengano a marche specifiche non solo per il gusto, ma anche per l'aspetto della confezione, il cosiddetto "packaging", rappresentano alcune delle rigidità comportamentali determinanti la selettività alimentare.

L'ostinazione che un determinato alimento sia sempre identico per aspetto e/o consistenza e/o gusto rappresenta un fattore comportamentale ripetitivo responsabile della selettività alimentare e del rifiuto del cibo. Ciò può rendere notevolmente complessa la gestione dei pasti di un bambino, soprattutto rispetto ad alcuni alimenti. Per esempio, mentre una merendina confezionata industriale avrà sempre lo stesso sapore e consistenza, un frutto o una verdura possono presentare caratteristiche organolettiche differenti, a seconda della stagione e della coltivazione, rendendone più difficile l'accettazione da parte di un bambino autistico. Allo stesso modo, la necessità che vengano utilizzate sempre le stesse stoviglie, (piatto, posate, bicchiere), può impedire, o comunque rendere complessa, la consumazione di un pasto al ristorante o in qualsiasi ambito extradomestico.

In conclusione, ricerche sulla terapia della selettività alimentare, che tengano in considerazione la sensibilità sensoriale e la rigidità comportamentale, potrebbero fornire ulteriori informazioni circa la relazione causale tra queste due condizioni frequentemente descritte ed associate nella popolazione autistica.

Possibili implicazioni terapeutiche

Nel corso dell'ultimo decennio sono state formulate diverse ipotesi circa l'individuazione di possibili terapie capaci di prevenire o trattare le alterazioni del microbiota con effetto sulle manifestazioni cliniche dell'autismo, aprendo nuovi e inimmaginabili potenziali interventi (Collins *et al.*, 2012). A sostegno di questa tesi sono stati condotti degli studi, principalmente su modelli animali, per valutare gli effetti dell'uso di antibiotici e probiotici in patologie neuropsichiatriche.

Un recente studio, in particolare, ha valutato l'effetto della somministrazione di un batterio, (*Bacteroides fragilis*), in un modello animale di ASD con effetti positivi sia sulla riduzione della permeabilità della barriera intestinale, che sulle manifestazioni comportamentali tipiche (Hsiao *et al.*, 2013).

Gli antibiotici, d'altra parte, potrebbero essere in grado, in caso di flora alterata, di mitigare lo stato di disregolazione cerebrale generato dal microbiota stesso e di ridurre, di conseguenza, i sintomi autistici correlati (Wang *et al.*, 2014). È, ad esempio, emerso come la somministrazione di terapia antibiotica con Vancomicina ad attività specie-specifica, (contro la specie *Clostridium*), possa portare, in un campione di persone con autismo, ad una riduzione della sintomatologia cardine; tuttavia, è stato osservato un miglioramento clinico solo per un breve periodo temporale, corrispondente ovvero al periodo di trattamento, con una rapida ripresa dei sintomi alla sospensione della terapia stessa (Sandler *et al.*, 2000). Tali evidenze suggeriscono, dunque, che le ricerche in tale direzione necessitino ancora di tempo ed evidenze.

Un possibile secondo approccio terapeutico recentemente preso in considerazione riguarda, invece, l'utilizzo di probiotici. Tuttavia, attualmente pochi studi hanno valutato l'effetto di una terapia con probiotici sulla sintomatologia autistica nell'uomo. A tal proposito Parracho e colleghi (2010) hanno indagato il potenziale ruolo della somministrazione di un probiotico a base di *Lactobacillus Plantarum* nella modulazione del microbiota intestinale in un campione di persone con autismo confrontato con un gruppo di controllo, osservando un significativo miglioramento comportamentale nella popolazione trattata

(Parracho *et al.*, 2010). Infine, tra le altre possibili strategie terapeutiche, quella recentemente più discussa riguarda la modificazione della dieta secondo determinati schemi alimentari. In letteratura, la maggior parte degli studi disponibili evidenzia effetti benefici in seguito ad introduzione di determinati alimenti, non solo sulla composizione della flora batterica ma anche sul piano comportamentale. Tuttavia, è importante sottolineare che il rapporto tra benefici comportamentali e utilizzo di diete specifiche possa essere mediato non tanto dal miglioramento della sintomatologia autistica in sé, quanto dal maggiore benessere percepito dall'individuo. Ad esempio, un bambino che soffra di stipsi e costipazione potrebbe manifestare il disagio fisico correlato a tale sensazione spiacevole con problemi di tipo comportamentale, soprattutto se presenti difficoltà comunicativo-linguistiche. Pertanto, è chiaro come una dieta che agisca in modo tale da ridurre tali sintomi gastrointestinali potrebbe determinare un maggiore senso di benessere, minore disagio fisico e, di conseguenza, minori problemi comportamentali.

In conclusione, nonostante numerosi dati ed evidenze siano disponibili per modelli animali, dati longitudinali e prospettici sull'uomo non sono allo stato attuale sufficientemente disponibili.

Questi risultati, quindi, forniscono spunti innovativi per una migliore comprensione del ruolo potenziale delle comunità microbiche intestinali sui disturbi psicopatologici e in particolare sul DSA. Risulta, tuttavia, importante segnalare che tali studi, al momento attuale, non legittimano l'impiego indiscriminato di diete speciali prescritte a persone con autismo ma semplicemente potrebbero aprire una nuova strada sia sulla possibile comprensione dei meccanismi eziopatogenetici del disturbo, sia sulla possibilità in futuro di sviluppare nuovi protocolli terapeutici che devono essere sempre basati su acclarate evidenze scientifiche.

Bibliografia

- American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 5th ed.; American Psychiatric Association: Washington, DC, USA, 2013; American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-5. Washington, DC: American Psychiatric Association (2013).
- Ben-Sasson A., Hen L., Fluss R., Cermak S.A., Engel-Yeger B., Gal E. (2009). A meta-analysis of sensory modulation symptoms in individuals with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*, 39(1), 1-11.
- Collins S.M., Surette M., Bercik P. (2012). The interplay between the intestinal microbiota and the brain. *Nature Reviews Microbiology*, 10(11), 735-742.

- Curtin C. *et al.* (2015). Food Selectivity, Mealtime Behavior Problems, Spousal Stress, and Family Food Choices in Children with and without Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord*, 45(10), 3308-3315.
- De Magistris L., Familiari V., Pascotto A. (2010). Alterations of the intestinal barrier in patients with autism spectrum disorders and in their first-degree relatives. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 51 (4), 418-24.
- De Theije C.G., Wopereis H., Ramadan M., van Eijndthoven T., Lambert J., Knol J., *et al.* (2014). Altered gut microbiota and activity in a murine model of autism spectrum disorders. *Brain, behavior, and immunity*, 37, 197-206.
- Frye E.R., Rose S., Slattery J., MacFabe D.F. (2015). Gastrointestinal dysfunction in autism spectrum disorder: the role of the mitochondria and the enteric microbiome. *Microb Ecol Health Dis*, 7,26, 27458.
- Fulceri F., Morelli M., Santocchi E., Cena H., Del Bianco T., Narzisi A., Calderoni S., Muratori F. (2016). Gastrointestinal symptoms and behavioral problems in preschoolers with Autism Spectrum Disorder. *Dig Liver Dis*. 48(3),248-54.
- Holingue C., Newill C., Lee L.C., Pasricha P.J., Fallin M.D. (2017). Gastrointestinal symptoms in autism spectrum disorder: A review of the literature on ascertainment and prevalence. *Autism Res*.
- Hsiao E.Y., McBride S.W., Hsien S., Sharon G., Hyde E.R., McCue T. *et al.* (2013). Microbiota modulate behavioural and physiological abnormalities associated with neurodevelopmental disorders. *Cell*, 155(7), 1451-1463.
- Ibrahim S.H., Voigt R.G., Katusic S.K., Weaver A.L., Barbaresi W.J. Incidence of gastrointestinal symptoms in children with autism: a population-based study. *Pediatrics*. 2009;124(2):680-686. doi: 10.1542/peds.2008-2933.
- Julio-Pieper M., Bravo J.A., Aliaga E., Gotteland M. (2014). Review article: intestinal barrier dysfunction and central nervous system disorders – a controversial association. *Alimentary pharmacology & therapeutics*, 40(10), 1187-1201.
- Khachatryan Z.A., Ktsoyan Z.A., Manukyan G.P. *et al.* (2008). Predominant role of host genetics in controlling the composition of gut microbiota. *PLOS ONE*, 3, 3064.
- Mariat D., Firmesse O., Levenez F. *et al.* (2009). The Firmicutes/Bacteroidetes ratio of the human microbiota changes with age. *BMC Microbiol* 9,123.
- Mayer E.A., Padua D., Tillisch K. (2014). Altered brain-gut axis in autism: Comorbidity or causative mechanisms? *Bioessays*. 36(10), 933-939.
- Mazurek M.O., Vasa R.A., Kalb L.G., Kanne S.M., Rosenberg A.D., Keefer D.S., Murray Freedman B, Lowery LA, (2013). Anxiety, sensory over-responsivity, and gastrointestinal problems in children with autism spectrum disorders. *Journal of Abnormal Child Psychology* 41,165-7.
- McElhanon B.O., McCracken C., Karpen S., Sharp W.G. (2014). Gastrointestinal symptoms in autism spectrum disorder: a meta-analysis. *Pediatrics*, 133(5), 872–83.
- Parracho H.M.R.T., Gibson G.R., Knott F., Bosscher D., Kleerebezem M., McCartney A.L. (2010). A double blind, placebo-controlled, crossover-designed

- probiotic feeding study in children diagnosed with autistic spectrum disorders. *Intern J Prob Preb*,5, 69-74.
- Postorino V., Sanges V., Giovagnoli G., Fatta M.L., De Peppo L., Armando M., Vicari S., Mazzone L. (2015). Clinical differences in children with autism spectrum disorder with and without food selectivity. *Appetite*, 92,126-32.
- Rizzetto L., De Filippo C., Cavalieri D. (2014). Richness and diversity of mammalian fungal communities shape innate and adaptive immunity in health and disease. *Eur J Immunol*, 44(11),3166–81.
- Rogers S.J., Hepburn S., Wehner E. (2003). Parent reports of sensory symptoms in toddlers with autism and those with other developmental disorders. *J Autism Dev Disord*, 33(6),631-42.
- Sandler R.H., Finegold S.M., Bolte E.R., Buchanan C.P., Maxwell A.P., Väisänen M.L., Wexler H.M. (2000). Short-term benefit from oral vancomycin treatment of regressive-onset autism. *Journal of child neurology*, 15(7),429-435.
- Schreck K.A., Williams K., Smith A.F. (2004). A comparison of eating behaviors between children with and without autism. *J Autism Dev Disord*, 34(4),433-8.
- Seiverling L., Williams K., Sturmey P. (2010). Assessment of Feeding Problems in Children with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Developmental Physical Disabilities*, 22,401-413.
- Sharp W.G., Berry R.C., McCracken C., Nuhu N.N., Marvel E., Saulnier C.A., Jaquess D.L. (2013). Feeding problems and nutrient intake in children with autism spectrum disorders: a meta-analysis and comprehensive review of the literature. *Journal of autism and developmental disorders*, 43(9), 2159-2173.
- Strati F., Cavalieri D., Albanese D., De Felice C., Donati C., Hayek J., Jousson O., Leoncini S., Renzi D., Calabrò A., De Filippo C. (2017). New evidences on the altered gut microbiota in autism spectrum disorders. *Microbiome*, 5(1),24.
- Suarez M.A. (2012). Sensory processing in children with autism spectrum disorders and impact on functioning. *Pediatr Clin North Am*, 59(1),203-14.
- Wang Y., Kasper L.H. (2014). The role of microbiome in central nervous system disorders. *Brain Behav Immun*, 38,1-12.
- Whitehouse A.J., Maybery M., Wray J.A., Hickey M. (2011). No association between early gastrointestinal problems and autistic-like traits in the general population. *Dev Med Child Neurol*, 53(5),457-62.
- Zimmer M.H., Hart L.C., Manning-Courtney P., Murray D.S., Bing N.M., Summer S. (2012). Food variety as a predictor of nutritional status among children with autism. *J Autism Dev Disord*. 42(4),549-56.

Il percorso audio-foniatico: diagnosi differenziale sordità-autismo

di *Claudia Cassandro, Massimo Spadola Bisetti, Irene Vernerò, Giulia Aschero, Valeria Landi, Silvano Lovallo, Diego Sammarco, Azia Maria Sammartano e Roberto Albera*

Introduzione

I disturbi dello spettro autistico (ASD) sono spesso accompagnati da alterazioni sensoriali uditive e visive che possono variare da individuo a individuo e che possono essere associate a performance migliori o peggiori rispetto ai soggetti neurotipici. Tra le caratteristiche secondo il DSM-V possono essere presenti l'iper o iporeattività ad input sensoriali che derivano dall'ambiente circostante, (apparente indifferenza a dolore o temperatura, predilezione di alcune consistenze, necessità di un'analisi tattile e olfattiva degli oggetti, attrazione verso le luci e gli oggetti in movimento) provocando un'alterata analisi della scena visiva e uditiva. In particolare, quest'ultima è intesa come il processo attraverso il quale il sistema uditivo umano organizza le sonorità in elementi percettivamente e cognitivamente significativi. L'analisi della scena uditiva permette di ottenere informazioni dall'ambiente circostante partendo da un input sensoriale uditivo (pitch, loudness, localizzazione, distanza, timbro) e trasponendolo in un oggetto o in un evento.

Alla base di questa alterata analisi della scena uditiva, studi di letteratura (Lin *et al.*, 2018) suggeriscono un'anomala decodifica dei patterns spettro-temporali che possono tradursi in diverse abilità percettive come: la discriminazione di due suoni simili presentati in sequenza, la localizzazione spaziale e l'assenza della capacità di "listening in the dips" che consente una discriminazione verbale in presenza di rumore di sottofondo sfruttando i momenti in cui il rapporto segnale/rumore è favorevole. Ciò comporta la difficoltà nell'estrapolare un messaggio principale o le informazioni utili che ci consentono di formulare una risposta adeguata durante lo scambio comu-

nicativo. Infine, l'alterata modulazione top down non permette un'integrazione delle informazioni mancanti favorendo una ridotta comprensione del parlato soprattutto in ambienti acusticamente sfavorevoli o in presenza di messaggi competitivi. Ciò spiegherebbe le risposte atipiche e/o ridotte agli stimoli verbali, alla chiamata del nome, alla percezione della prosodia. Queste alterate abilità percettive trovano un correlato neuro anatomico: nel ridotto volume del troncoencefalo con associata riduzione di materia grigia nonché una marcata riduzione dei neuroni del complesso olivare superiore. Tali alterazioni giustificano un aumento parziale delle latenze assolute ed interpicco dei potenziali evocati uditivi (ABR) (Talge *et al.*, 2018).

Fatte queste premesse appare evidente la difficoltà nel fare una corretta e tempestiva diagnosi differenziale o di comorbidità tra autismo ed ipoacusia. Peraltro, la diagnosi differenziale è stata raccomandata fin dal 1987 nel DSM III-R dall'American Psychiatric Association, poi ripresa dalle LG ISS del 2011-15 e da SIGN n°145, 2016, che indica come necessaria la valutazione della situazione audiologica (p.13, sez.3.4, biomedical investigation, D) vista la percentuale piuttosto alta di coesistenza dei disturbi. Ad oggi circa il 5-6% dei bimbi ipoacusici hanno anche una diagnosi di ASD, percentuale che tende ad aumentare nei bambini con sordità profonde fino al 35% (Szymanski *et al.*, 2012).

Epidemiologia della comorbidità sordità-ASD

L'associazione tra ipoacusia ed autismo è di comune riscontro nella letteratura anche se la reale prevalenza risulta essere un dato ancora controverso.

I dati dell'Annual Survey of Deaf and Hard of Hearing Children and Youth elaborati da Szymanski CA e coll. (2012), condotta su 37.828 bambini affetti da ipoacusia di grado variabile, avevano evidenziato che circa 1 bambino su 53 con un rapporto maschi femmine di 3:1, aveva ricevuto un supporto anche per l'autismo. Il 39,9% (n=12.595) dei bambini non udenti presentava una disabilità aggiuntiva e, di questi, l'1,9% (n= 611) aveva diagnosi di perdita dell'udito e autismo.

Fra i bambini con diagnosi di ASD con deficit uditivo, predominano le forme con una perdita uditiva profonda (90 dB), inoltre tali bambini presentano una ipoacusia più severa di quelli senza autismo con una differenza significativa nella gravità (M=69.20, SD=35.73) rispetto ai bambini con deficit uditivo senza coesistenza di ASD (M=61.65, SD=34,63); $t(27.385) = -4.691, p \setminus 0.05$.

Dall'analisi della letteratura associazione tra le due patologie presenta una tendenza in aumento.

I dati della National Deaf Children's Society (2012) stimano la prevalenza dell'ipoacusia nei bambini con ASD tra il 2 ed il 4,2%. La co-occorrenza di ASD e perdita dell'udito espone al rischio di ritardo diagnostico o di non riconoscimento della patologia autistica (Roper *et al.*, 2003; Szarkowski *et al.*, 2014).

Kankerla *et al.*, (2013) nel periodo 2000-2008, nella popolazione di bambini di 8 anni, riscontra che la frequenza di ASD tra i bambini con perdita uditiva è del 5,8%. La prevalenza di ipoacusia con ASD concomitante risulta significativamente più alta tra i maschi rispetto alle femmine con una distribuzione diversa da quella dei bambini con sola sordità. In questo studio, diversamente da quando stimato da Szymanski *et al.*, (2012), la maggior parte dei bambini con deficit uditivo e ASD presentava una perdita uditiva moderata (61,1%) rispetto a quelli con perdita severa (27,8%) e profonda (11,1%) ma questo dato discordante può essere dovuto alla scarsa numerosità del campione (n=18). Anche Szarkowski *et al.*, (2014) pur concordando sulla maggior frequenza di ADS e sordità nei maschi (70% del campione) rileva che il 70% dei pazienti della sua casistica presentava una perdita uditiva grave, da grave a profonda o profonda.

Uno studio su 24 bambini condotto da Meinzen-Derr *et al.*, (2013) concorda sul dato del 4% circa di bambini con problemi di udito e coesistenza di ASD. L'età media della diagnosi era di 14 mesi (intervallo 1-71) per la perdita uditiva e 66,5 mesi (intervallo 33-106) per ASD. Solo nel 25% dei casi (n=6) è stato diagnosticato un ASD ad una età inferiore ai 49 mesi e solo nel il 46% dei casi entro 6 anni. Il 67% di questi bambini presentava una perdita uditiva profonda.

Szarkowski *et al.* (2014) in un campione di 30 bambini con perdita dell'udito a cui è stata diagnosticata la ASD segnala che l'età media della diagnosi preliminare era di 4,5 anni versus una diagnosi a poco più di 3 anni per i bambini con solo ADS ma l'età media alla quale è stata data la diagnosi formale di ASD era di 6 anni e 4 mesi.

Di converso, secondo la Fondazione Veronesi, accade che un bambino su cinque ipoacusico finisca per essere considerato autistico.

Valutazione audiofoniatrica e audiologica

Spesso l'audiofoniatra è il primo specialista a cui si rivolge la famiglia proprio perché il soggetto presenta come sintomo principale o più evidente una compromissione del linguaggio. Gli aspetti che accomunano i soggetti ipoacusici e autistici sono un deficit persistente nella comunicazione e nel-

l'interazione sociale in diversi ambiti e pattern di sviluppo ristretti sia negli interessi che nelle attività. Da qui la necessità di individuare la soglia uditiva nel modo più accurato possibile.

Nella scelta della metodica da utilizzare bisogna tenere in considerazione alcune caratteristiche del ASD che rendono difficile l'esecuzione di un test audiologico come:

- incremento-decremento della sensibilità;
- iperattività, scarsa attenzione;
- alterazioni cognitive;
- alterazioni nella comprensione del linguaggio;
- difficoltà nell'adattarsi a nuove situazioni;
- intolleranza alle cuffie o agli inserti;
- tendenza ad adattarsi agli stimoli o molto rapidamente o molto lentamente.

Sulla base di tali premesse, dall'analisi della letteratura (Talge *et al.*, 2018) ed in base alla nostra esperienza, risulta necessario, dove possibile, effettuare una valutazione sia soggettiva che oggettiva tenendo conto dei limiti delle singole metodiche. Le indagini soggettive, (audiometria comportamentale), che andranno scelte dall'esaminatore soprattutto in base alla prestazionalità del soggetto, consentono di ottenere una valutazione di come il bambino analizza una scena uditiva e di conseguenza di ottenere informazioni non solo sulla periferia uditiva, ma anche sull'integrazione e decodifica a livello corticale. Gli esami oggettivi andranno ad integrarsi alle osservazioni comportamentali.

Nonostante l'accuratezza delle metodiche elettrofisiologiche dati recenti (Talge *et al.*, 2018) hanno evidenziato come nei bambini con ASD tali esami possano risultare alterati simulando un'ipoacusia, ipotizzando addirittura un loro utilizzo come biomarkers in età precoce prima ancora della comparsa delle alterazioni comportamentali.

In conclusione, appare fondamentale in una diagnostica differenziale o di comorbidità, visto il sovrapporsi di segni e sintomi, la presenza di un team audiofoniatrico specializzato e l'utilizzo combinato di metodiche oggettive e soggettive al fine a limitare l'errore diagnostico e di effettuare una diagnosi quanto più precoce possibile che permetta l'individuazione del percorso terapeutico più appropriato. Molti autori concordano sul fatto che interventi precoci mirati, evidence based (National Research Council, 2001; Simpson *et al.*, 2005), migliorano l'autonomia e la qualità della vita del soggetto e riducono i costi sociali ed economici.

Ad inficiare la correttezza diagnostica concorre una costellazione di comportamenti ben noti:

- mancanza/ridotto contatto oculare (barriera ulteriore per un bambino sordo);
- mancanza/ridotta attenzione agli stimoli proposti (data la difficoltà e lo scarso interesse a interagire con l'ambiente);
- mancanza/ridotta capacità di gestirsi in situazioni nuove o esterne non routinarie (quindi anche persone e setting nuovi);
- mancanza/ridotte risposte intenzionali;
- evitamento del contatto fisico;
- fissazione sull'uso /manipolazione di oggetti precisi;
- stereotipia di comportamenti.

La diagnosi è ulteriormente complicata dal fatto che, mentre alcune abilità quali le ore di sonno, il vocabolario linguistico, il Quoziente Intellettivo, si rifanno a scale e/o curve gaussiane che dividono il normale dall'atipico, la valutazione del comportamento è ancora affidata a giudizi soggettivi e non sempre standardizzabili.

Valutazione logopedica

La valutazione logopedica, secondo la scuola torinese di fisiopatologia della comunicazione umana (Schindler *et al.*, 1998), nel team audiofoniatrico consente di individuare linee riabilitative su comunicazione, percezione uditiva e linguaggio che costituiranno interventi lunghi nel tempo, coordinati e interagenti fra le diverse agenzie sociali.

Nella presa in carico logopedica e nella bassa fascia d'età, risulta sempre necessaria una valutazione globale del profilo evolutivo del bambino, ottenibile con scale validate a livello internazionale, quali Scala di Brunet-Lézine, Scala Griffith come profilo psicomotorio, checklist Portage da un punto di vista pedagogico e delle abilità generali padroneggiate dal bambino.

Stante che il primo anno di vita rappresenta per i bambini un periodo comunicativo prelinguistico con un aumento graduale dell'intenzionalità comunicativa, tra i segni più importanti da considerare c'è la non comparsa della gestualità intenzionale di indicazione prima e di dichiarazione poi (8-18 mesi), questo è un marker di rischio importante e allo stesso tempo da disambiguare. Si va dalla possibile lesione neuronale diffusa e ritardo delle abilità generali, a sordità o a ASD. Questi quadri risultano sovrapposti come sintomatologia e a volte coesistenti, talvolta un'insufficienza cognitiva secondaria a numerose sindromi, a sofferenza perinatale complica il quadro di osservazione e può ritardare anche di molto la diagnosi differenziale.

La valutazione logopedica più dettagliata, che è trattata in altri capitoli della Relazione, avviene tramite osservazione non formalizzata, anche con l'ausilio di videoregistrazioni in ambiente domestico ed educativo e verte in primis sulla valutazione della pragmatica comunicativa: contatto oculare, triangolazione dello sguardo, accettazione della comunicazione duale e dell'alternanza comunicativa, uso di espressioni facciali appropriate e dell'intonazione di voce, utilizzo del gioco operativo e simbolico. L'analisi dei performativi, intenzioni comunicative sottostanti la comunicazione e il linguaggio verbale, viene perlopiù descritta tramite la scheda di analisi dei performativi (Volterra *et al.*, 1986).

Gli aspetti linguistici in comprensione difficilmente possono essere indagati in questi casi con i normali test verbali e non verbali, previsti per l'età anagrafica. Diventa indispensabile, quando il dubbio diagnostico è di sordità versus autismo o sordità e autismo, intesi come comorbidità, un'attenta osservazione degli aspetti cognitivi, linguistici, sociali e relazionali in situazioni diverse, quindi sia in ambulatorio logopedico sia in nido/scuola per l'infanzia, sia in famiglia, sia con osservazione diretta che con l'ausilio, di videoregistrazioni. Tale pratica si rivela successivamente molto utile anche nel successivo counselling familiare.

Gli aspetti linguistici in produzione vengono valutati con i questionari Mc Arthur per gli aspetti lessicali, considerando che i dati normativi di bambini normodotati sono interessanti se comparati con qualunque performance di bambini in diagnosi per sordità o ASD perché costituiscono una base-line per impostare la descrizione del quadro di ritardo/disturbo e il relativo primo piano di intervento sia in comprensione che in produzione.

Va ricordato che l'insufficienza mentale, ed il conseguente ritardo, può indurre comportamenti fissati e comunicativamente poverissimi che si avvicinano e/o sovrappongono a quelli dello spettro autistico.

Osservazione della percezione uditiva e percorso proponibile in soggetti con ASD

La valutazione della percezione uditiva nei soggetti con ASD consente di:

- valutare ed eventualmente rinforzare l'eventuale diagnosi associata di sordità;
- valutare gli aspetti comportamentali legati e correlati alla percezione uditiva stessa;
- valutare se l'eventuale scelta protesica porta un guadagno non solo qualitativo (legato soprattutto agli aspetti relazionali che si correlano al "mondo uditivo").

Gli strumenti, spesso informali, non sempre sono correlabili a test. Associare, infatti, questionari uditivo-percettivi e comunicativo-linguistici da sottoporre ai genitori od ai caregivers, come ad esempio sezioni di MUSS o MAIS o LITTLE-EARS, Metodo Portage e/o la creazione ad hoc di vere e proprie check-list percettivo-uditive risulta molto utile.

Nei soggetti con tratti autistici la valutazione percettivo-uditiva non è semplice e necessita di un allenamento preciso, spesso le risposte sono legate a modificazioni dei comportamenti che richiedono una certa esperienza osservazionale. I parametri da valutare e su cui allenare il bambino sono l'alerta e, di conseguenza, la detezione cioè la capacità di percepire (o meno) la presenza/assenza di un suono/sonorità.

L'osservazione del bambino deve avvenire in ambiente stimolante, dal vivo per meglio considerare gli spazi, l'ambiente, la natura e la tipologia di attività che vengono svolte dal bambino ed intorno ad esso.

Il condizionamento, e l'esercizio percettivo che lo permette, deve essere sempre ridondante, routinario, con la partecipazione di persone note al bambino, con l'utilizzo costante, almeno all'inizio, degli stessi strumenti/oggetti sonori.

La risposta condizionata alla presenza delle sonorità può essere "scelta" e concordata in modo anche non convenzionale per il singolo bambino: ad esempio in alcuni soggetti è possibile avere risposte con l'inserimento di incastri, con altri invece si utilizza il movimento, toccare o guardare la fonte sonora, che di solito è una cassa, o correre appena si sente il suono, ecc.

Laddove si correli sordità si evidenzia una totale inefficacia delle strategie di condizionamento proposte e le osservazioni evidenzieranno un totale disinteresse e "distacco" dal mondo sonoro. L'attività di stimolazione va però continuata, anche correlando lo stimolo sonoro a quello vibrotattile, (diretto o indiretto). Il soggetto appare "più pronto" nel dare risposte rispetto i parametri di percezione uditiva e l'impegno riabilitativo successiva alla protesizzazione appare minore e con tempi di attivazione e reazione più brevi.

L'utilizzo dell'ausilio uditivo, quando possibile, porta una maggiore correlazione tra attività proposte e sonorità inserendo nella risposta parametri come la durata del suono (es.: suono lungo = movimento prolungato/suono corto = movimento breve), l'intensità (suono forte = movimento "esagerato"/suono di bassa intensità = movimento ridotto), il ritmo (ripetitività del movimento a seconda del ritmo proposto), il tono (indicazioni o strutturazione di gesti se il suono è acuto o grave).

Da non sottovalutare il fatto che ormai attraverso la new-technology e le APP presenti nei cellulari sono ormai misurabili, seppur in modo non pre-

ciso, l'intensità e gli aspetti timbrici e tonali degli stimoli proposti correlandoli poi alle risposte che il bambino dà.

Nonostante questo, non sempre lo sviluppo del linguaggio verbale appare possibile.

L'utilizzo di elementi della Lingua Italiana dei Segni (LIS), quale "strumento" comunicativo in soggetti con tali difficoltà, può essere un'utile se non essenziale opzione.

Vari studi riportano prove di efficacia a favore di training al linguaggio con la LIS che produrrebbe benefici sulla comunicazione, in particolare sulle competenze nell'articolazione, nella comunicazione non verbale e nelle capacità del bambino di iniziare una comunicazione verbale (Morton, 2008), in questo senso l'approccio mediante la LIS può servire come base semantica per intervenire con bambini sordi e autistici.

I centri di Riferimento Regionali per l'Autismo vanno precisando in questo senso strumenti e modelli organizzativi per l'implementazione di funzioni operative specificatamente formate ed orientate alle problematiche dell'Autismo.

Bibliografia

- Istituto Superiore Sanità (ISS), *Linee guida Autismo, Sistema nazionale per le linee guida. Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti, linee guida 21*, 2011.
- Kancherla V., Van Naarden Braun K., Yeargin-Allsopp M., Childhood vision impairment, hearing loss and co-occurring autism spectrum disorder. *Disabil Health J.* 2013;6(4):333-342.
- Lin I.-F., Shira A., Kato N., Kashino M., 2016 The singular nature of auditory and visual scene analysis in autism. *Phil. Trans. R. Soc. B* 372: 20160115. *Autism Res.* 2018 Jun;11(6):916-927.
- Meinzen-Derr J., Wiley S., Bishop S., Manning-Courtney P., Choo D.I., Murray D., Autism spectrum disorders in 24 children who are deaf or hard of hearing. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2014 Jan; 78(1):112-8.
- Morton Diane D., in *Sordità e autismo*. www.emergenzaautismo.org, 2008.
- National Deaf Children's Society NDCS *Prevalence of additional disabilities with deafness: a review of the literature*. November 2012, London.
- Roper L., Arnold P., Monteiro B., Co-occurrence of autism and deafness: diagnostic considerations. *Autism* Sep 2003, 7 (3), 245-53.
- Schindler O., Vernerio I., Stefanin R., *Cartella Logopedica dell'Età Evolutiva*, 1998. Ed. Omega, Torino.

- SIGN Scottish Intercollegiate Guidelines Network, *Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders, a national clinical guideline*, n° 145, 2016.
- Simpson K., Keen D., Music Interventions for Children with Autism: Narrative Review of the Literature. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, vol 41, 2011.
- Szarkowski A., Flynn S., Clark T., Dually diagnosed: a retrospective study of the process of diagnosing autism spectrum disorders in children who are deaf and hard of hearing. *Semin Speech Lang*. 2014 Nov; 35(4):301-8.
- Szymanski C.A., Brice P.J., Lam K.H., Hotto S.A. Deaf children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2012 Oct;42(10):2027-37.
- Talge N.M., Tudor B.M., Kileny P.R. Click-evoked auditory brainstem responses and autism spectrum disorder: A meta-analytic review. *Autism Res*. 2018 Jun;11(6):916-927.
- Volterra V., Tachner T., *Strumenti di analisi per una prima valutazione del linguaggio infantile*, 1986 ed. Bulzoni, Roma www.fondazioneveronesi.it.

Problematiche di equilibrio e disturbi vestibolari in pazienti con DSA

di Mattia De Ciccio, Serena Olivieri e Giorgio Ferrari

Introduzione

Le problematiche di *impairment* psicomotorio nel Disturbo dello Spettro Autistico (DSA) sono frequentemente descritte nella letteratura scientifica. Questi deficit impattano in maniera importante sullo sviluppo della motilità generale ed interferiscono con l'abilità di adattarsi alla vita di tutti i giorni. L'inclusione dei segni sensorio-motori nel DSM-5 confermano la loro importanza nel percorso diagnostico del DSA (*American Psychiatric Association 2013*).

Recentemente per meglio indagare ciascuna sotto-funzione, soprattutto ad uso dei terapeuti, è stata proposta una scala di 160 items che descrive i segni sensorio-psicomotori nell'autismo. Questi items contemplano gli aspetti: tatto, nocicezione, funzione vestibolare, proprioccezione, vista, udito, multimodalità, tono, postura, equilibrio, coordinazione globale, destrezza manuale, schema corporeo, autocoscienza corporea, adattamento relazionale, espressione emotiva, uso degli oggetti, spazialità, temporalità e regolazione emotiva (Le Menn-Tripi *et al.*, 2019, *DSM 5*).

Questi aspetti si manifestano in maniera diversa tra gli individui, per esempio alcuni sembrano ignari verso alcuni stimoli di tipo tattile, visivo o uditivo, (iposensibilità), mentre altri, (ipersensibilità), evitano assolutamente le medesime stimolazioni (Kilroy *et al.*, 2019). Gli Autori hanno da tempo focalizzato in loro interesse clinico soprattutto sui segni cognitivi, sociali ed emotivi, mentre gli aspetti motori hanno ricevuto una minore attenzione, tuttavia studi più recenti hanno messo in luce alterazioni del movimento presenti anche nelle prime fasi della vita.

Il diffondersi delle riprese video da parte di familiari ha reso possibile la loro analisi e consentito di scorgere segni precoci di problemi motori sin dai primi mesi di vita (Paquet *et al.*, 2016).

Alterazioni delle performance motorie che sono state descritte riguardano la deambulazione, la postura, la coordinazione o il movimento delle braccia, è altrettanto vero che soggetti con DSA non presentino disfunzioni patognomiche delle abilità motorie. Deficit posturali sono stati riscontrati sia per l'equilibrio statico (64%) e dinamico (52%) (Provost *et al.*, 2013). Pur tuttavia una disfunzione delle vie vestibolari periferiche o centrali con conseguente alterazioni dello sviluppo motorio e del controllo posturale non sono tipici per il solo autismo ma si possono riscontrare anche in piccoli pazienti colpiti da: paralisi cerebrale infantile, mielomeningocele, emicrania vestibolare, deficit dell'attenzione e iperattività, traumi, neoplasie, torcicollo muscolare congenito. Ciò suggerirebbe di indagare in generale la funzione dell'equilibrio del bambino anche allo scopo di controllare la funzionalità vestibolare periferica (Christy *et al.*, 2018).

Fin dalle prime descrizioni gli Autori hanno riportato descrivendo in maniera generale ma significativa una certa “goffaggine” del movimento nei piccoli affetti da DSA (Kanner, 1943; Asperger, 1944). Più vicino ai nostri giorni si sono esaminati ed evidenziate problematiche relative alla coordinazione, prassie, equilibrio e tono muscolare (Gowen e Hamilton, 2013). Avvicinandosi ancora di più alle problematiche di equilibrio si è visto la compromissione di quest'ultimo, compromissione della andatura (*tandem gait*, camminata sulla punta o sul tallone, ridotta coordinazione delle abilità locomotorie quali correre e saltare, ipotonia), tali anomalie sono presenti fin dalla primissima infanzia (Teitelbaum *et al.*, 1988). Alcuni ricercatori hanno correlato la riduzione delle prassie e la performance motoria e la reattività sensoriale (Iwanaga *et al.*, 2000); Siaperas *et al.* hanno riscontrato e dimostrato un significativo impairment della motilità generale correlabile con una problematica recettoriale e del *processing* vestibolare giungendo alla conclusione che la problematica sensoriale non è periferica ma è la caratteristica principale nei casi di DSA (Siaperas *et al.*, 2012).

Compito principale del sistema vestibolare periferico è quello di ricevere le informazioni dal labirinto circa la posizione e i movimenti del capo e di inviarle al sistema nervoso centrale; in un sistema in via di sviluppo il risultato è che la testa, il tronco e il corpo in toto restano in equilibrio e gli occhi rimangono in linea con l'orizzonte, rendendo così funzionante il controllo posturale e mantenendo stabile la visione durante i movimenti della testa. Nei piccoli in crescita una visione chiara e stabile è importante precursore per un corretto sviluppo motorio prima fissando e orientando la testa e il cor-

po e poi gattonando, strisciando o camminando verso un oggetto di loro interesse. Studi hanno documentato che bambini con una alterata funzionalità vestibolare possono avere un ritardo delle abilità di equilibrio e postura, statica e dinamica, sono meno capaci a fissare oggetti durante il movimento e possono soffrire di sintomi vertiginosi e disequilibrio (Rine *et al.*, 2013).

I bambini autistici rappresentano un gruppo eterogeneo spesso con problematiche vestibolo-correlate quali disturbi fini e grossomotori e deficit di focalizzazione visiva. Questi bambini speciali rappresentano una vera e propria sfida diagnostica. In effetti durante la valutazione clinica molti non tollerano gli occhiali di Frenzel, o il videonistagmoscopio, non vogliono elettrodi sul loro collo o in altre parti del volto, taluni non gradiscono le mani sul loro capo per effettuare un Head Shaking Test o un Impulse Test clinico. Bambini autistici talora non sono abili a seguire le istruzioni per test standardizzati. Pertanto, i clinici devono diventare creativi e accorti osservatori nel caso vi siano dubbi di disordini vestibolari, ancora più importante sarebbe cogliere i segni precoci soprattutto a fini di una diagnosi più tempestiva. In altre parole, valutare quei segni che nel primo anno di vita possono precedere i disturbi dell'interazione sociale e le abilità comunicative.

Del tutto recentemente, e per altre ed opposte finalità, alcuni Autori hanno applicato la stimolazione vestibolare per incrementare l'attività di base dell'apprendimento delle abilità (*skill learning*) (Kitago e Krakauer, 2013; Shmuelof *et al.*, 2012).

A finalità di screening sono stati proposti questionari specifici per le problematiche vestibolari nei bambini. McCaslin *et al.* hanno sviluppato il *Vanderbilt Pediatric Dizziness Handicap Inventory* compilabile da parte dei care-givers (DHI-pc). Questo strumento è composto di 21 domande sull'impatto della dizziness e vertigine nella vita dei bambini (McCaslin 2015), Il *Pediatric Vestibular Symptom Questionnaire* (PVSQ) contiene 11 item richiedibili a ragazzi tra i 7 e i 17 anni sulle problematiche vestibolari (specie sulle sensazioni soggettive di spinning vertigine rotatoria, *blurred vision* ecc. (Pavlou *et al.*, 2016). Il range di età e la specificità di questi questionari li rende poco applicabili ai nostri scopi, pertanto a nostro giudizio attualmente ci si dovrà basare su una accorta raccolta anamnestica specifica da richiedere ai familiari dei piccoli pazienti.

Elementi di fisiologia del riflesso vestibolo-oculomotore

L'equilibrio umano è una funzione complessa, controllata dal sistema vestibolare (SV), che consente l'interazione dinamica del soggetto con l'am-

biente circostante, ed in relazione con la forza di gravità. Il SV esplica, nel complesso, differenti funzioni che si integrano dinamicamente nella nostra vita quotidiana quali, *esplorazione, orientamento, coordinazione e navigazione* nell'ambiente che ci circonda.

Il sistema nervoso centrale (SNC) recepisce istante per istante, attraverso la *vista*, la *propriocezione* e l'*apparato vestibolare*, riferimenti ambientali che vengono elaborati, confrontati con i riferimenti gravitazionali, in modo da elaborare strategie motorie che consentono di muoverci armonicamente e finalisticamente nello spazio circostante (navigazione). I principali recettori sensoriali sono situati nel labirinto membranoso, che contiene le strutture recettoriali dell'equilibrio, (vestibolo e canali semicircolari, costituenti il labirinto posteriore). Gli organi sensoriali del SV sono rappresentati dalle *macule dell'utricolo* e del *sacculo*, specificamente deputate a percepire il vettore gravità e le accelerazioni lineari della testa, e dai recettori ampollari dei *canali semicircolari*, sensibili alle accelerazioni angolari del capo durante il movimento. I recettori vestibolari sono in contatto sinaptico con le fibre terminali del ramo vestibolare del nervo cocleovestibolare, (VIII paio dei nervi cranici).

Le afferenze labirintiche tramite il nervo vestibolare entrano nel tronco encefalico dividendosi quindi in due contingenti di cui, uno si porta direttamente al cervelletto, mentre l'altro, tramite una branca ascendente e una discendente, si distribuisce al complesso dei nuclei vestibolari principali, (superiore, mediale, laterale, discendente), ed è collocato sotto il pavimento del quarto ventricolo. Il nucleo vestibolare superiore riceve prevalentemente afferenze ampollari e cerebellari. Le fibre efferenti viaggiano nel fascicolo longitudinale mediale omolaterale ascendente e sono destinate ai nuclei oculomotori. Il nucleo vestibolare mediale riceve afferenze prevalentemente ampollari ed in minor misura utricolari. Le efferenze ascendenti si proiettano da una parte verso i nuclei oculomotori imboccando il fascicolo longitudinale mediale controlaterale e dall'altra parte al cervelletto. Dalle efferenti discendenti formano il fascicolo vestibolospinale mediale. Il nucleo vestibolare laterale riceve afferenze prevalentemente maculari, quindi ampollari, dal cervelletto e midollo spinale. Di qui nasce il fascicolo vestibolospinale laterale, con una proiezione ventrorostrale sul midollo cervicale e toracico, e una proiezione dorsocaudale sul midollo lombare. Il nucleo vestibolare discendente riceve delle afferenze labirintiche maculari e ampollari, cerebellari e dal midollo lombare. Complessivamente, i nuclei superiore e mediale sono i nuclei responsabili del VOR. Il nucleo mediale è anche coinvolto nei riflessi vestibolospinali, coordinando i movimenti contemporanei di occhi e capo. Il nucleo laterale è il nucleo principale per il riflesso vestibolospinale. I nuclei vestibolari sono tutti interconnessi tramite fibre commisurali, che per la mag-

gior parte sono mutuamente inibitorie. *In conclusione, i nuclei vestibolari integrano le afferenze vestibolari con quelle propriocettive, corticali, cerebellari e dai nuclei vestibolari controlaterali, al fine di controllare le uscite motorie complesse sia involontarie riflesse che volontarie.*

Il sistema vestibolare e quello oculomotore operano in comune nella stabilizzazione dell'immagine retinica al fine di permettere una visione chiara, se possibile in tutte le circostanze. La connessione tra i nuclei vestibolari e i neuroni oculomotori decorrono in due vie separate: una è una connessione diretta dei neuroni vestibolari secondari con i neuroni oculomotori, l'altra è una connessione indiretta che attraversa la sostanza reticolare del tronco encefalico. Quest'ultimo ha la funzione di mettere in comunicazione l'insieme dei nervi cranici che intervengono nella motilità della testa e degli occhi.

Nelle attività della vita corrente si possono presentare due situazioni in cui è messa in gioco una attività riflessa oculomotrice: un soggetto in movimento tenta di stabilizzare lo sguardo su di un oggetto fisso, oppure un soggetto immobile tenta di seguire con gli occhi un oggetto in movimento. I riflessi che contribuiscono a garantire la stabilità dello sguardo nei due casi sono rispettivamente il riflesso vestibolo-oculomotore (VOR) e il riflesso ottococinetico. Il VOR risulta dall'attivazione di un arco riflesso trineuronale comprendente le afferenze vestibolari primarie, i neuroni secondari dei nuclei vestibolari, e i motoneuroni innervanti i muscoli extraoculari. Il riflesso mira a generare dei movimenti oculari che compensino lo spostamento della testa (*VOR canalare*). Inoltre, essendo la testa sottoposta anche ad accelerazioni lineari, in questo caso viene elicitato il *VOR maculare*. La via diretta dai canali semicircolari orizzontali ai muscoli extraoculari orizzontali merita una particolare attenzione perché su di essa si basano molti test clinici vestibolari.

Grazie all'arco elementare trineuronale e alla modulazione troncoencefalica i movimenti oculari generati dal VOR sono compensatori rispetto ai movimenti del capo nell'ambito della gamma frequenziale dei movimenti naturali dello stesso (a frequenza compresa tra circa 1 e 5 Hz). In tal caso il guadagno del riflesso, ossia il rapporto tra la velocità dell'occhio e la velocità della testa, è pari a 1 (Dickman 2018).

Lo studio del riflesso vestibolo-oculomotore (VOR) sembrerebbe essere un promettente candidato per un precoce marker sensorimotore alterato nei soggetti con sospetto DSA.

Come già evidenziato in precedenza lo studio del riflesso vestibolo-oculomotore e dell'equilibrio in soggetti autistici è inficiato dalla loro non perfetta collaborazione e in generale alla intolleranza ai test. Sono pertanto quasi sempre arruolati in studi soggetti cosiddetti ad alta funzionalità. Ortnitz *et al.*, nel 1985 impiegando la sedia rotatoria descrissero in maniera aneddotica

un nistagmo “disritmico” con visibili alterazioni nella velocità della fase lenta correlando questi risultati a una disfunzione del tronco cerebrale (Schmitt *et al.*, 2014). Altri studi prendendo in considerazione la valutazione dei movimenti saccadici e degli smooth-pursuit hanno sottolineato risultati quali una ipometria dei saccadi quale segno di un deficit dell’oculomotricità e della compromissione di più regioni cerebellari. Risultati in tal senso sono riportati in un altro capitolo di questo Volume (*ibidem* Bonci, *et al.*).

Metodiche di studio del sistema vestibolare

Lo sviluppo dell’interesse clinico in campo vestibolare, in questi ultimi anni, ha portato, unitamente alla disponibilità di strumentazione tecnologica innovativa, ad una sostanziale standardizzazione dell’indagine clinica che possiamo dividere in *clinica non strumentale* (bedside) e *strumentale*.

Di seguito riportiamo un elenco non esaustivo delle metodiche impiegabili per lo studio della funzionalità labirintica e del VOR:

Indagini non strumentali: anamnesi accurata, otoscopia, oculomotricità, prova indice naso, test di Romberg e Uterberger, ricerca del nistagmo spontaneo e posizionale, Head Shaking Test (HST), Head Impulse Test clinico (cHIT);

Indagini strumentali: ricerca del nistagmo in videonistagmoscopia, test vibratorio, videonistagmografia (studio dei saccadi, smooth pursuit, ny ottocinetico), bilancio calorico secondo Fitzgerald-Hallpike), Video Head Impulse Test (vHIT) in tutte le sue molteplici possibilità applicative, posturografia statica e dinamica, studio dei Potenziali Evocati Vestibolari (VEMP) oculari e cervicali;

Indagini di completamento: esame audioimpedenziometrico, ABR del troncoencefalo, imaging neuroradiologica.

Necessaria la precisazione che quella descritta è una batteria ideale e che le risorse, soprattutto tecnologiche sono in dotazione in centri di Riferimento e non sempre disponibili in ospedali periferici.

L’impiego su scala più ampia del vHIT ha dato un nuovo impulso nella diagnostica della funzionalità labirintica, si tratta di un esame che nasce dalla innovazione tecnica-strumentale e che poggia sulle basi fisiopatologiche del Test di Halmagyi-Curthoys (detto anche Head Impulse Test clinico, cHIT) (Halmagyi e Cuthoys, 1988).

Il cHIT è un test bedside che serve a verificare l’efficienza del VOR, in caso di rotazioni della testa ad alta frequenza. Il VOR è il riflesso che ci

consente di mantenere la fissazione visiva durante le rotazioni della testa, è attivato dall'azione di una coppia di canali semicircolari in risposta all'accelerazione angolare lungo il piano degli stessi canali e prevede il movimento compensatorio dei globi oculari a quello della testa: equivalente ampiezza, velocità, direzione, ma verso opposto. Se il riflesso è integro, siamo dunque in grado di mantenere la fissazione visiva, al contrario, se deficitario, si compirà una saccade correttiva per riportare gli occhi sulla mira. È il test clinico più impiegato al fine di identificare il lato ipofunzionante nell'ambito di una vestibolopatia periferica unilaterale.

Il vHIT rappresenta la computerizzazione del cHIT, in particolare fornisce una misurazione oggettiva del guadagno del VOR (VORgain), e consente di riconoscere anche i movimenti saccadici che si compiono durante la rotazione della testa (saccadi covert) impercettibili a occhio nudo, e infine supera, rendendo oggettiva l'esperienza dell'operatore (Halmagyi *et al.*, (2017).

Questa innovativa metodica ove è ridotta al minimo la caratteristica di "invasività e facile replicabilità ne ha reso l'impiego anche in soggetti a bassa compliance clinica. Sembrerebbe essere impiegabile anche su soggetti affetti da DSA.

È nostra convinzione che lo specialista audiofoniatra che abbia una cultura sulla funzione vestibolare debba dedicare una parte del suo tempo di visita alla ricerca di segni e sintomi in tale direzione. Nel nostro ambulatorio dedichiamo tempo per una approfondita anamnesi condotta ai familiari per avere notizie cliniche in tal senso, più in dettaglio chiediamo l'epoca di comparsa del gattonamento, i primi passi, modalità di deambulazione, o viziature della stessa. Se il piccolo paziente è già in carico con la NPI ci interfacciamo con lo psicomotricista che lo segue.

Come già detto il paziente DSA non è un candidato ideale per una valutazione della funzionalità labirintica, pertanto quando possibile effettuiamo una valutazione bedside semplificata. In tre soggetti cosiddetti ad alta funzionalità abbiamo tentato una valutazione strumentale con l'impiego del vHIT e videonistagmografia per lo studio dei saccadi e smooth pursuit.

Purtroppo, questo nostro tentativo non è andato a buon fine non avendo avuto alcuna collaborazione da parte dei piccoli pazienti. Quanto da noi effettuato si allinea con quanto riportato in un altro capitolo di questa pubblicazione. Non abbiamo pertanto risultati da mostrare in tal senso.

Conclusioni

Lo studio delle problematiche motorie e di equilibrio nei soggetti con DSA ha dati poveri in Letteratura. Gli studi effettuati sono stati condotti in centri altamente specializzati e in condizioni ottimali (stanza dedicata in ambiente protetto), I risultati strumentali migliori si sono ottenuti con l'impiego della posturografia statica e sedia rotatoria, strumenti che non richiedono una collaborazione attiva da parte del soggetto esaminato. La nostra personale esperienza con l'utilizzo di altre metodiche non è incoraggiante al momento, purtuttavia è nostro personale intento di continuare in tal senso, soprattutto nella individuazione di markers precoci di problematiche di equilibrio

Bibliografia

- American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical Manual of Mental Disorders*, 5th ed.; DSM 5; American Psychiatric Association: Philadelphia, PA, USA, 2013; ISBN 978-0-89-042555-8.
- Asperger H., Die "Autistischen Psychopathen" im Kindersalter. *Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci* 1944 117(1):76-136.
- Christy J.B., Consideration for Testing and Treating Children with Central Vestibular Impairments *Semin Hear* 2018 Aug; 39(3): 321-333.
- Dickman J.D., The Vestibular System in *Fundamental Neuroscience for Basic and Clinical Applications* (Fifth Edition), 2018.
- Gowen E., Hamilton A., Motor abilities in autism: a review using a computational context *J Autism Dev Disord* 2013 43(2):323-44.
- Halmagyi G.M., Curthoys I.S., A clinical sign of canal paresis. *Arch Neurol*. 1988 Jul; 45(7):737-9.
- Halmagyi G.M., Luke C., MacDougall H.G., Weber K.P., McGarvie L.A., Curthoys IS The Video Head Impulse Test *Front Neurol*. 2017;8:258.
- Iwanaga R., Kawasaki C., Tsuchida R., Brief report: comparison between autism and Asperger syndrome in preschool children *J Autism Dev Disord* (2000) 30(2):169-74.
- Kanner L., Autistic disturbances of affective contact. *Hervour Child* 1943 2(3):217-50.
- Kilroy E., Zadeh L.A., Cermak S., Ayres Theories of Autism ans Sensory Itegration Revisited: What Contemporary Neuroscience Has to Say, *Brain Sci*. 2019, 9, 68.
- Kitago T., Krakauer J.W., Motor learning principles for neurorehabilitation *Neurological Rehabilitation* 2013, 110, 93-103.
- Le Menn-Tripi C., Vachaud A., Defas N., Malvy Roux S., Bonnet-Brilhault Sensory- psychomotor evaluation in Autism: a new tool for functional diagnosis, *Encephale* 2019 Sep; 45(4):312-319.

- McCaslin D.L., Jacobson G.P., Lambert W., English L.N., Kempf A., J The development of the Vanderbilt pediatric dizziness handicap inventory for patient caregivers (DHI-PC) *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2015;79(10):1662-1666.
- Ornitz E.M., Atwell C.W., Kaplan A.R., Westlake JR Brainstem dysfunction in autism: results of vestibular stimulation *Archives of general Psychiatry* 1985, 42, 1018-1025.
- Paquet A., Olliac B., Bouvard M.-P., Golse B., Vaivre-Douret L., The Semiology of Motor Disorders in Autism Spectrum Disorders as Highlighted from a Standardized Neuro-Psychomotor Assessment, *Frontiers in Psychology* Sep. 2016 Vol 7 Art 1292.
- Pavlou M., Whitney S., Alkathiry A.A. *et al.*, The pediatric vestibular symptom questionnaire: a validation study. *J Pediatr* 2016; 168:171-1170.
- Provost B., Lopez B., Heimerl R., A comparison of motor delays in young children: autism spectrum disorder, developmental delay, and developmental concerns *J Autism Dev. Disord* 2013;37, 321-328.
- Rine R.M., Wiener-Vacher S., Evaluation and treatment of vestibular dysfunction in children. *NeuroRehabilitation* 2013;32(03):507-518.
- Schmitt L.M., Cook E.H., Sweeney J.A., Mosconi M.W., Saccadic eye movement abnormalities in autism spectrum disorder indicate dysfunction in cerebellum and brainstem *Molecular Autism* 2014 5, 47.
- Shmuelof L., Krakauer J.W., Mazzoni., How is motor skills learned? Change and invariance at the levels task success and trajectory control *Journal of Neurophysiology* 2012, 108(2), 578-594.
- Siaperas P., Ring H.A., McAllister C.j., Henderson S., Barnett A., Watson P. *et al.*, Atypical movement performance and sensory integration in Asperger's syndrome *J Autism Dev Disord* (2012) 42(5):718-25.
- Teitelbaum P., Teitelbaum O., Nye J., Fryman J., Maurer R.G., Movement analysis in infancy may be useful for early diagnosis of autism *Proc Natl Acad Sci USA* (1988) 95(23):13982-7.

La presa in carico del paziente con Disturbo dello Spettro Autistico: il ruolo del Foniatra nel team multidisciplinare

di Antonio Schindler e Daniela Ginocchio

I disturbi dello spettro autistico (DSA) costituiscono un gruppo eterogeneo che tuttavia presenta come comune denominatore alterazioni nel comportamento sociale, nella comunicazione verbale e non verbale e presenza di stereotipie; seguendo i criteri diagnostici del DSM-V la prevalenza dell'insieme di questi disturbi è di circa l'1% (Lord, *et al.*, 2020). Le caratteristiche dei DSA sono: 1. la pervasività, cioè le ripercussioni su quasi tutti i capitoli delle attività della vita quotidiana e della partecipazione sociale; 2. la persistenza del disturbo, con oltre l'80% dei casi la cui gravità rimane stabile negli anni (Poon e Sidhu, 2017); 3. la frequente associazione con altri condizioni cliniche rilevanti (75% dei casi): disturbi psichiatrici (ansia, depressione, disturbo da deficit di attenzione e iperattività) nel 60-90% dei casi, disturbi motori nel 40-50% dei casi (ritardi nello sviluppo grosso motorio, aprassia, goffaggine), disabilità intellettiva (32% con $QI < 70$, 25% con $QI > 70$, > 85), insonnia nel 50-80% dei casi, costipazione, epilessia, disturbi di linguaggio (Sanchack e Thomas, 2016).

La complessità clinica dei DSA richiede una gestione multidisciplinare con coinvolgimento di Neuropsichiatri Infantili, Terapisti della Neuro e Psico-Motricità, Educatori, Logopedisti, Psicologi e Foniatri. Sebbene la gestione dei soggetti con DSA non costituisca una dei capitoli principali dell'attività FoniATRica, i DSA sono da anni compresi nella trattatistica nazionale e internazionale (Schindler *et al.*, 1995; Boehme, 2003; am-Zehnhoff-Dinnesen *et al.*, 2018), a sottolineare come il medico specialista in Foniatria partecipi nella gestione del soggetto con DSA. In questo capitolo verranno analizzati i presupposti teorici per comprendere il ruolo del Foniatria nella gestione dei disturbi della comunicazione del soggetto con DSA e in particolare nella fase diagnostica, il ruolo primario del Foniatra nella gestione di disturbi

non comunicativi e il rapporto del Foniatra con gli altri elementi del team multidisciplinare.

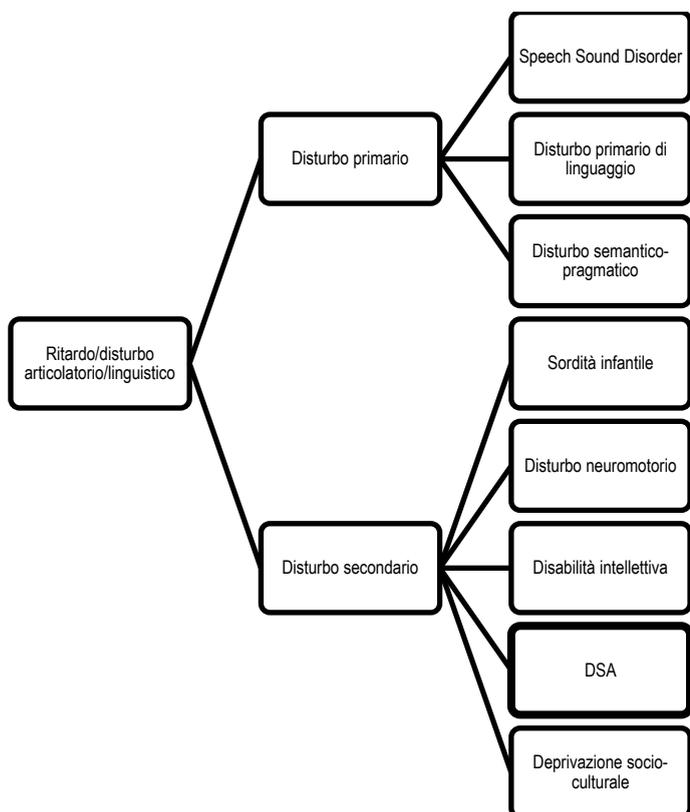
Il ruolo del Foniatra nei disturbi della comunicazione

La Foniatria (attualmente Audiologia e Foniatria in Italia) è la specialità medica dedicata ai disturbi di comunicazione e deglutizione (am-Zehnhoff-Dinnessen *et al.*, 2018); l'attenzione è diretta alle funzioni (voce, parola, linguaggio, udito, deglutizione) più che alle malattie: in quanto tale ha un focus strettamente riabilitativo più che diagnostico o medico-chirurgico. La valutazione clinica, sebbene non prescinda dalla diagnosi medica, è orientata alla valutazione funzionale secondo il noto modello bio-psico-sociale dell'International Classification of Functioning Disability and Health (WHO, 2001), finalizzata al progetto riabilitativo che porti al miglior funzionamento possibile e alla migliore qualità di vita. A partire da questi principi la formazione del Foniatra è incentrata oltre che su aree mediche (Neurologia, Psichiatria, Otorinolaringoiatria, Neuropsichiatria Infantile), anche su aree linguistiche (Linguistica Generale, Fonetica) e psicologiche (Psicologia Generale, Psicologia dello Sviluppo, Psicolinguistica), come chiaramente riportato nel Logbook dell'Unione dei Foniatri Europei (http://www.orluems.com/gestor/upload/Logbook%20Phoniatrics_UEMS_update2010.pdf) e nella trattativa internazionale (am-Zehnhoff-Dinnessen *et al.*, 2018). Questi sono i principi che differenziano la Foniatria da altre specialità mediche storicamente più consolidate e presenti sul territorio, come l'Otorinolaringoiatria focalizzata sulla diagnosi e il trattamento medico e chirurgico delle malattie cervicocefaliche o la Neuropsichiatria Infantile, focalizzata sulla diagnosi e la terapia delle malattie neurologiche e psichiatriche dell'età evolutiva.

Il ruolo del Foniatria nella fase diagnostica

Il Foniatra è spesso il primo specialista che entra in contatto con bambini con ritardo nello sviluppo linguistico o articolatorio; il primo obiettivo dell'inquadramento diagnostico foniatico è distinguere fra disturbi articolatori/linguistici primari e disturbi articolatori/linguistici secondari, come illustrato in fig. 1.

Fig. 1 – Diagnosi differenziale ad opera del Foniatra per un bambino con ritardo/disturbo articolatorio/linguistico



Infatti dietro il sintomo ritardo articolatorio/linguistico si apre l'ampio ventaglio di malattie sopraelencato (Buchman *et al.*, 2008), con programmi riabilitativi e prognosi fra loro estremamente diverse specie fra disturbi primari (Speech Sound Disorders, Disturbi primari del Linguaggio, Disturbo Semantico-Pragmatico) e disturbi secondari (ipoacusie, dislalie meccaniche periferiche, disturbi neuro-motori, sordità, disabilità intellettiva, DSA, sindrome da deprivazione socio-culturale). Per tale motivo il Foniatra spesso è il primo specialista, dopo il Pediatra di famiglia, a sospettare bambini con DSA (circa il 5% dei bambini con ritardo/disturbo articolatorio/linguistico); se il sospetto diagnostico deve essere facilmente gestibile da parte del Foniatra, che pertanto deve essere in grado di riconoscere un bambino con DSA, il passaggio successivo il work-up diagnostico più fine per individuare i sottotipi all'interno dello spettro dei disturbi autistici e la diagnosi neurologica

dei molti sintomi associati e di natura non strettamente comunicativa richiede la collaborazione con il Neuropsichiatra Infantile. Pertanto il Foniatra deve essere in grado di inviare al Neuropsichiatra Infantile il bambino che gli si è presentato per ritardo/disturbo articolatorio/linguistico fornendo una precisa descrizione dello sviluppo articolatorio/linguistico raggiunto, avendo escluso deficit uditivi, disturbi neuromotori, evidenziando la natura relazionale del disturbo, e di fatto accorciando l'Odissea diagnostica del bambino con DSA (Lappè *et al.*, 2018). Naturalmente Foniatri esperti, che abbiano seguito un iter formativo specifico sui DSA, sono in grado di proseguire nella diagnostica più fine della gravità e della tipologia di DSA.

Inutile ricordare che durante la fase di inquadramento diagnostico il Foniatra si avvale della collaborazione della Logopedista e che ciascuna diagnosi di inclusione o di esclusione deve essere supportata da test diagnostici quantitativi e con solide proprietà psicometriche.

Il ruolo del Foniatra nella gestione di disturbi non comunicativi

Negli ultimi 20 anni, il forte sviluppo della deglutologia in ambito foniatrico e la trasformazione della scuola di specializzazione da Foniatria a Audiologia e Foniatria, ha conferito al Foniatra un ruolo di primo piano nella diagnosi e nella presa in carico di aspetti non strettamente comunicativi eventualmente compresenti nel bambino affetto da DSA: i deficit uditivi, i disturbi oro-motori e alimentari. Su tutti questi fronti, infatti, il Neuropsichiatra Infantile, non ha una formazione specifica e, almeno di percorsi formativi specifici di singoli specialisti, ha necessità di essere supportato da altre figure professionali. La formazione del Foniatra deve consentire di diagnosticare eventuali disturbi uditivi compresenti e analizzare le caratteristiche di un eventuale disturbo oro-motorio e alimentare, in modo particolare differenziando fra disturbi comportamentali e disturbi deglutitori *sensu strictu*.

Il rapporto del Foniatra con gli alti elementi del team multidisciplinare

La complessità e la pervasività del DSA richiede un intervento multidisciplinare; infatti, le evidenze finora disponibili, mostrano come i successi principali siano non tanto sul linguaggio orale (Hampton e Kaiser, 2016), quanto sull'attenzione condivisa (Murza *et al.*, 2016) e sulla comunicazione

in seguito a interventi di istruzione precoce dei genitori con i propri figli affetti da DSA (Lord *et al.*, 2018). Un approccio di questo genere prevede che l'attività educativa non sia strettamente sulla parte comunicativa ma si allarghi ad ampi ambiti delle attività e delle partecipazioni. Di qui l'importanza di coinvolgere Educatori, Psicologi, oltre ai Terapisti della Neuro- e Psicomotricità e i Logopedisti.

Da un punto di vista teorico è ben individualizzabile all'interno del team multidisciplinare il ruolo del Foniatra, che insieme al Logopedista disegna e gestisce il progetto riabilitativo sulla parte comunicativa; agli altri membri del team sono invece deputati gli aspetti relativi alle autonomie e ai comportamenti problema, alle relazioni interpersonali e agli spostamenti, alla strutturazione dell'ambiente e del gioco (tab. 1). È evidente che le diverse aree di intervento siano fra loro correlate (per es. l'evoluzione del gioco favorisce lo sviluppo linguistico, oppure la soluzione di comportamenti problema favorisce le occasioni comunicative): per tale motivo il team deve lavorare condividendo visioni e progetti per avere un obiettivo unico, evitando la semplice giustapposizione di obiettivi diversi. In altre parole, il team non deve limitarsi a registrare gli obiettivi di ogni suo membro, ma a partire dalla visione di ogni membro deve costruire un unico piano che si articola in diverse aree.

Tab. 1 – Gli obiettivi della presa in carico nel paziente con DSA

Area di intervento	Obiettivi di intervento
Area psicologica	-Interazione sociale (contatto oculare, attenzione condivisa, turni comunicativi) -Gioco adeguato all'età mentale -Riduzione di comportamenti problema -Strutturazione dell'ambiente
Area motoria	-Abilità grosso motorie -Coordinazione motoria -Abilità fini motorie
Area autonomie	-Igiene personale -Vestizione -Gestione del pasto
Area comunicativa	-Comunicazione non-verbale (espressioni facciali, turni comunicativi, attenzione condivisa) -Gioco interattivo -Sviluppo del linguaggio (imitazione e modeling) -Comunicazione aumentativa e alternativa -Abilità pragmatiche

La realtà clinica italiana evidenzia che il team multidisciplinare è gestito da una unica figura medica: il Neuropsichiatra Infantile, che coordina il lavoro del Logopedista, del Terapista della Neuro- e Psicomotricità, dell'Educatore e dello Psicologo. Tale approccio è frutto più di una organizzazione

sanitaria con Unità Operative di Neuropsichiatria Infantile ampiamente distribuite sul territorio e all'interno delle quali non è generalmente presente il Foniatra, piuttosto che di una riflessione sulle diverse competenze necessarie per garantire il miglior outcome. È nella realtà dei fatti che il numero di Neuropsichiatri Infantili sia decisamente superiore a quello dei Foniatri e la ipotesi di avere un Foniatra per ogni team riabilitativo di paziente con DSA non è oggi praticabile; ciò non toglie che almeno i centri di riferimento regionali si gioverebbero dall'avere un team ampio su cui contare per l'elaborazione di progetti, pur lasciando al Neuropsichiatra Infantile il ruolo di team leader. Purtroppo, non esistono evidenze a supporto del valore aggiunto del Foniatra sull'outcome finale del bambino con DSA; dal punto di vista speculativo, tuttavia, si è evidenziato in questo capitolo come il Foniatra possa apportare delle specificità diagnostiche e progettuali all'interno del team, supportando il lavoro del Logopedista nell'individuare obiettivi e verificarne i risultati a breve, medio e lungo termine. In assenza del Foniatra, gli aspetti comunicativi sono deputati unicamente alla Logopedista che trova nel Neuropsichiatra Infantile un partner con maggiori competenze sulla malattia DSA, ma minori specificità in ambito comunicativo (abilità orali, linguistiche, attività comunicativa). Naturalmente il Logopedista è in grado in autonomia di strutturare il proprio piano di intervento; tuttavia, la presenza del Foniatra garantisce la discussione e il confronto con una figura che condivide lo stesso catalogo nosologico, ragionando sugli obiettivi strettamente comunicativi a medio termine e le ragioni di successo/insuccesso.

Bibliografia

- am Zehnhoff-Dinnesen A., Wiskirska-Woznica B., Neumann K., Nawka T. (2018), *Phoniatrics. Fundamentals – Voice Disorders – Disorders of Language and Hearing Development*, Springer, Berlin.
- Gerhard Boehme. *Sprach-, Sprech-, Stimm- und Schluckstoerungen*. Urban & Fisher, Muenchen 2003.
- Buschmann A., Jooss B., Rupp A., Dockter S., Blaschikowitz H., Heggen I., Pietz J. (2008), “Children with developmental language delay at 24 months of age results of a diagnostic work-up”, *Dev Med Child Neurol*.3, 50: 223-9.
- Hampton L.H., Kaiser A.P. (2016), “Intervention effects on spoken-language outcomes for children with autism: a systematic review and meta-analysis”, *J Intellect Disabil Res.*, 5, 60: 444-463.
- Murza K.A., Schartz J.B., Hahs-Vaughn D.L., Nye C. (2016) “Joint attention interventions for children with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis”, *Int J Lang Comm Disord.*, 3, 51: 236-251.

- Lappè M., Lau L., Dudovitz R.N., Nelson B.B., Karp E.A., Kuo A.A. (2018), “The diagnostic Odyssey of Autism Spectrum Disorder”, *Pediatrics* 141(Suppl 4):S272-S279
- Lord C., Elsabbagh M., Baird G., Veenstra-Vanderweele J. (2018), “Autism spectrum disorder”, *Lancet*, 11, 392: 508-520.
- Lord C., Brugha T.S., Charman T., Cusack J., Dumas G., Frazier T., Jones E.J.H., Jones R.M., Pickles A., State M.W., Taylor J.L., Veenstra-VanderWeele J. (2020), “Autism spectrum disorder”, *Nat Rev Dis Primers* 6,1: 5.
- Poon K.K., Sidh D.J. (2017), “Adults with autism spectrum disorders: a review of outcomes, social attainment, and interventions”, *Curr opin Psychiatry*, 2, 30: 77-84.
- Sanchack K.E., Thomas C.A. (2016), “Autism Spectrum Disorder: Primary Care Principles”, *Am Fam Physician.*,12, 94: 972-979.
- Oskar Schindler, Elisabetta Genovese, Mario Rossi, Francesco Ursino. *Foniatría*. Masson, Milano, 1995.
- World Health Organization, *International Classification of Functioning Disability and Health*. World Health Organization, Ginevra, 2001.
- http://www.orluems.com/gestor/upload/Logbook%20Phoniatrics_UEMS_update2010.pdf

La psicofarmacologia nei disturbi dello spettro autistico

di *Franco Giovannoni*

Premessa

Proporre uno psicofarmaco in età evolutiva espone sempre il clinico a critiche che traggono le loro origini certamente da un atteggiamento protettivo verso i bambini e la loro salute mentale, ma anche da pregiudizi a risvolto culturale, etico e sociale. Ed il mentale fa molta più paura a tutti noi di quanto non faccia la componente fisica, come si evince dalle parole del Macbeth di Shakespeare, quando afferma che “Gli orrori della guerra sono niente in confronto ai terrori della mente”.

I timori si acuiscono ancora di più quando si parla di psicofarmaci, che vanno ad influire sulle capacità psichiche della persona. Tuttavia, vale la pena di ricordare che oltre il 50% dei disturbi psichici dell’adulto esordisce in età evolutiva e che le patologie psichiatriche e l’abuso di sostanze rappresentano ad oggi il 13% del “Global Burden of Disease” dell’intera popolazione, con un peso maggiore delle malattie cardiovascolari.

Purtroppo, parliamo di un dato in continua crescita ed evoluzione, basti pensare al fatto che oltre venti anni fa negli USA si iniziava a parlare di ADHD e circa quindici anni fa in Giappone veniva identificata la sindrome di Hikikomori: ora i servizi ne sono pieni, così come dei *disturbi di conversione*, che si pensavano scomparsi.

Ma non è questo lo spazio per parlare di psicopatologia, mentre a noi interessa ora riportare il discorso sulla farmacologia dei Disturbi dello Spettro Autistico (ASD), sui quali anche gravano le stesse remore che coinvolgono gli altri disturbi psichici. E forse anche qualcuna di più, poiché i genitori tendono a tollerare male il fatto che l’autismo possa essere messo, (sintomaticamente), sullo stesso piano di altri disturbi psichiatrici.

Vero è che l'ASD è una patologia a sé stante e che questi ragazzi sono spesso irritati da stimoli visivi o acustici od altro, provenienti dall'ambiente (che quindi vanno evitate), oppure non sanno esprimere se non agitandosi, quando sono alle prese con un dolore fisico. Ma è anche vero che molte manifestazioni che si accompagnano all'ASD (irritabilità, agitazione, discontrollo, ecc.), sono comunque analoghe a quelle che accompagnano altre patologie mentali.

Utilizzo degli psicofarmaci nell'autismo

Fino ad oggi, nessun farmaco si è mostrato efficace nel “curare” l'autismo, cioè nel modificare radicalmente i sintomi nucleari dell'autismo. Detto in altri termini, non esistono dati sul fatto che la terapia farmacologica possa incidere sulle basi biologiche, (neurochimiche) del disturbo autistico, influenzando in tal modo la storia naturale dell'ASD.

Nonostante ciò molti bambini con disturbi dello spettro autistico sono trattati con farmaci psicotropi; ovverosia da un terzo alla metà dei bambini e adolescenti (vedi G. Masi).

Obiettivi della farmacoterapia

Tutti i clinici sono ad oggi concordi nell'affermare che nel trattamento dei DSA è necessaria una forte integrazione tra intervento educativo, riabilitativo, psicosociale e farmacologico. È opinione comune, infatti, che alcuni sintomi autistici comportamentali e/o emozionali, se particolarmente intensi, possano ridurre l'efficacia dei provvedimenti terapeutici e riabilitativi. La terapia farmacologica, quindi, attenuando l'intensità di questi sintomi, può favorire l'efficacia degli altri interventi.

I sintomi autistici come target potenziali della terapia farmacologica sono: l'aggressività, le condotte autolesive e le crisi di agitazione acuta, l'iperattività e l'inattenzione, i comportamenti ripetitivi, l'isolamento.

Oltre ai sintomi sopradetti, che frequentemente rappresentano una parte integrante del quadro clinico, i disturbi pervasivi dello sviluppo possono anche presentarsi in comorbidità con altre psicopatologie.

Tale comorbidità è spesso mascherata dalla gravità dei disturbi autistici (“*diagnostic overshadowing*” – G. Masi). Ovviamente, anche gli eventuali disturbi in comorbidità, possono essere un possibile bersaglio della terapia farmacologica. Sul piano clinico le manifestazioni comportamentali si pos-

sono differenziare in “esternalizzanti”, quali iperattività, deficit di attenzione, tic, coprolalie, coproprassie, disturbi prassici, comportamento dirompente, aggressività anche impulsiva (o “*meltdown*”), crisi di rabbia con discontrollo degli impulsi (*tantrum*) e condotte auto o eterolesive (*self-injurious behaviors-SIBs*), oppure in “internalizzanti”, quali depressione, disturbi bipolari, ansia, disturbo ossessivo-compulsivo, shutdown-catatonia (spagnimento).

La terapia neurolettica

Si distinguono i neurolettici (NL) tipici, (blocco dei recettori D2) e gli antipsicotici (AP) atipici, o di nuova generazione (blocco dei recettori 5HT2-D2). I NL tipici (aloperidolo, clorpromazina, pimozide, propericiazina, droperidolo, levomepromazina, sulphiride, ecc.), sono farmaci molto studiati e dei quali ad oggi sappiamo moltissime cose, fra le quali l’indubbia efficacia sui sintomi positivi delle forme schizofreniche e sui disturbi esternalizzanti.

Vari autori evidenziano per i NL un maggior rischio di distonie-discinesie, parkinsonismo, acatisia, discinesie da sospensione e discinesia tardiva, (minore per le benzamidi sostituite, che però hanno maggior incidenza di disturbi endocrini: galattorrea) la cui incidenza pare aumentare ulteriormente nelle forme ASD.

Si ricorda a questo proposito che per molti autori, il soggetto con ASD avrebbe una maggiore sensibilità a tutti gli effetti collaterali dei farmaci, rispetto al soggetto neurotipico.

Da uno studio di Campbell, l’incidenza di effetti extrapiramidali è risultata maggiore nei soggetti con ASD da più tempo in terapia e/o che avevano ricevuto la dose cumulativa più alta.

La cardiotoxicità dei NL, spesso dose-dipendente, è in generale più elevata rispetto agli atipici, ma per alcuni di questi farmaci gli effetti metabolici ed in particolare l’aumento dell’appetito è meno marcato rispetto agli atipici, compreso l’aloperidolo (Kahn *et al.*, 2011), che ha inoltre il vantaggio di essere insapore. Si ricorda inoltre che l’efficacia sedativa e la rapidità di azione della clorpromazina o del droperidolo, magari in associazione ad una benzodiazepina come delorazepam o diazepam, rendono ancora questi farmaci un ottimo strumento nella neuropsichiatria d’urgenza dell’età evolutiva. In un recente studio retrospettivo (Kendrick *et al.*, 2018) riguardante gli accessi al Pronto Soccorso di minori in stato di acuzie psichiatrica, è emerso come a differenza della popolazione pediatrica generale in cui è prevalso l’uso delle benzodiazepine come farmaco di prima scelta per la gestione

dell'aggressività e dell'agitazione psicomotoria, per i soggetti con ASD in prima battuta è stato usato prevalentemente un farmaco antipsicotico, (risperidone), dimostratosi efficace nell'irritabilità e nei comportamenti auto ed eterolesivi. Secondo Kendrick le benzodiazepine, in questa seconda popolazione, andrebbero invece usate con cautela, per via degli effetti potenzialmente disinibenti. In sintesi: la presenza di effetti indesiderati, (effetti extrapiramidali acuti, parkinsonismo, discinesie da sospensione e tardiva, tossicità cognitiva), sconsiglia l'uso dei neurolettici in età evolutiva.

Tuttavia, i NL trovano ancora una loro utilità nelle forme resistenti e/o dove si siano presentati effetti collaterali da atipici (es. obesità) e/o quando si rende necessaria una maggiore sedazione (fenotiazine)–(vedi G.Masi).

Antipsicotici atipici

Gli antipsicotici atipici più utilizzati in età evolutiva sono: risperidone, aripiprazolo, olanzapina, quetiapina, clozapina, e più di recente anche ziprasidone e paliperidone (utilizzati off label).

Risperidone

Meccanismo di azione: antagonista dei recettori D2 della dopamina (DA) e dei recettori 5-HT_{2A} della serotonina (5-HT). Ha indicazione per il trattamento della schizofrenia ed il trattamento degli episodi di mania da moderati a gravi associati al disturbo bipolare e nel trattamento della demenza di Alzheimer.

È il farmaco più usato e più studiato in età evolutiva, in Italia ha indicazione per: il trattamento sintomatico a breve termine (fino a 6 settimane) dei disturbi da comportamento dirompente (compreso il disturbo della condotta) in bambini dall'età di 5 anni ed in adolescenti con funzionamento intellettivo al di sotto della media o con ritardo mentale o con QI nella media, nei quali prevalgano comportamenti aggressivi od altri comportamenti antisociali. Nell'autismo trova indicazione nell'auto ed etero-aggressività, nell'irritabilità, nelle crisi di agitazione psicomotoria ed in parte nell'iperattività/impulsività (vedi G.Masi).

Anche la Linea Guida 21 dell'ISS supporta l'utilizzo del risperidone nel trattamento a breve termine di problemi comportamentali quali irritabilità, ritiro sociale, iperattività e comportamenti stereotipati in bambini con ASD.

Persico suggerisce di avviare il trattamento con un dosaggio iniziale pari a $\frac{1}{4}$ - $\frac{1}{2}$ del dosaggio iniziale raccomandato per un soggetto di pari età con sviluppo tipico. Inoltre sarebbe preferibile la formulazione in gocce, che permette di definire più accuratamente il dosaggio e di evitare problemi connessi con la deglutizione delle compresse. Effetti collaterali più frequenti: scarsa la cardiotossicità, ma come per altri NL è sempre necessario effettuare un ECG con misurazione del Q-T e del Q-TC sia prima che durante la cura.

Sono anche necessari esami ematochimici approfonditi ad inizio cura, poi a 3 mesi e quindi ogni 6 mesi: esami generali, amilasi, lipasi, CK, ionogramma, ecc. dosare sempre la prolattinemia.

È infatti molto frequente un aumento della prolattina: un lieve aumento è tollerabile in assenza di sintomi clinici, mentre un incremento notevole ($>60\text{ng}$) suggerisce di interrompere la terapia. Si ricorda che la contemporanea assunzione di basse dosi di aripiprazolo, che abbassa la prolattina, può essere di aiuto nel contenere la prolattinemia.

Incremento ponderale: è frequente ed oltre un certo limite di peso può essere un motivo per cambiare la terapia. Poiché è correlato ad incremento dei livelli sierici dell'insulina, nella pratica clinica sono stati usati ipoglicemizzanti orali (metformina) per contenere il peso, anche con discreti risultati; ma in età evolutiva il loro utilizzo è ad oggi, raro.

Effetti extrapiramidali: sono modesti fino a dosaggi medi del farmaco, mentre aumentano con i dosaggi alti.

Non rari: enuresi, agitazione e disturbi gastrointestinali.

Aripiprazolo

Meccanismo di azione: agonista D2 e 5-HT_{1A}; antagonista 5-HT_{2A} approvato nel 2009 dalla FDA per il trattamento dell'irritabilità associata all'autismo.

In Italia il suo utilizzo è approvato a partire dai 13 anni di età e per 12 settimane, negli episodi maniacali del disturbo bipolare tipo I e dai 15 anni nel trattamento della schizofrenia Marcus in uno studio condotto su un campione ampio (218 soggetti), indaga l'efficacia dell'aripiprazolo nell'irritabilità associata all'ASD.

L'aripiprazolo risulta efficace nell'irritabilità, nell'agitazione e nel comportamento autolesivo; inoltre risulterebbe efficace nel migliorare l'inappropriatezza del linguaggio ed in generale sulla qualità della vita, mentre non è stata riscontrata alcun miglioramento sul ritiro sociale. Gli effetti avversi più frequenti sono la sedazione, il tremore e la sonnolenza; quelli meno tollerati

bili sono la sedazione, la scialorrea ed il tremore. Owen *et al.*, (2009) in uno studio a breve termine su 98 pazienti con ASD dai 6 ai 17 anni e con dosaggio da 5 a 15 mg/die che lo definisce efficace, generalmente sicuro e ben tollerato. I risultati riportano un'efficacia dell'aripirazolo nel migliorare i sintomi di grave irritabilità e nell'ottenere un miglioramento del quadro clinico complessivo: stereotipie, iperattività e linguaggio inappropriato. Bonati (2015) riporta uno studio su 212 minori con ASD di età variabile dai 6 ai 17 anni, trattati con dosaggio dai 2-5 fino ai 15 mg/die: efficacia > placebo. Numerosi studi (Robertson 2009; Freedman 2015) riportano una sua efficacia nella sindrome di Tourette e probabilmente anche nel disturbo ossessivo-compulsivo, ma non sembra avere pari efficacia nelle stereotipie e nell'ideazione ripetitiva del soggetto con ASD.

Quetiapina

Meccanismo di azione: si espleta con l'antagonismo dei recettori D2 della dopamina e come agonista dei recettori 5-HT_{2A} e 5-HT_{1A} della serotonina; quest'ultimo sembra il fattore che lo rende particolarmente utile nei disturbi misti dell'umore a versante psicotico (e nell'ansia psicotica), talvolta anche a dosaggio medio-basso. In età evolutiva trova indicazione al di sopra dei 12 anni per il trattamento delle psicosi acute e croniche, compresa la schizofrenia, episodi di mania da moderati a gravi ed episodi depressivi associati a disturbo bipolare, anche come prevenzione delle ricadute nei pazienti responders. Tuttavia, nei disturbi dello Spettro, non sembra ad oggi essere un farmaco di primo utilizzo.

Olanzapina

Meccanismo di azione: potente antagonista dei recettori D2 della dopamina (DA) e dei recettori 5-HT_{2A} della serotonina (5-HT). Trova indicazione al di sopra degli 8 anni nel trattamento della schizofrenia e nell'episodio di mania da moderato a grave, anche nella prevenzione delle recidive nei pazienti responders con disturbo bipolare. Nei pazienti con ASD di età variabile dai 5 ai 14 anni e con dosaggio fra i 2,5 ed i 20 mg/die, olanzapina risulta di maggior efficacia rispetto al placebo e di pari o maggiore efficacia rispetto ad aloperidolo (Bonati 2015), con minor presenza di effetti extrapiramidali e discinesia tardiva. Possibile la presenza di effetti metabolici e frequente l'aumento di peso.

Clozapina

Indicazione: schizofrenia resistente sopra i 16 anni di età. Meccanismo di azione: antagonizza i recettori 5-HT_{2A} della serotonina (5-HT) ed in maniera minore i recettori D₂ della dopamina. In età evolutiva trova indicazione al di sopra dei 16 anni, nelle forme resistenti di schizofrenia.

Sono necessari esami ematochimici a un mese e poi ogni 4-6 mesi. Non farmaco di prima scelta per l'effetto traumatico dei prelievi e rischio di convulsioni (vedi G.Masi).

Paliperidone

Utilizzo off label in età evolutiva. Meccanismo di azione: blocco dei recettori 5HT₂ e D₂ ed in misura minore dei recettori adrenergici alfa₁ e alfa₂ e dei recettori istaminergici H₁. Il paliperidone si è dimostrato molto efficace nella gestione dell'irritabilità nei pazienti con ASD; gli effetti collaterali principali sono risultati essere l'incremento di peso e l'iperprolattinemia (Stigler *et al.*, 2012).

Al termine della suddetta trattazione può essere utile ricordare il dosaggio equivalente, nei termini di potenza neurolettica ed in mg, fra un NL o un antipsicotico atipico ed un altro: il farmaco di paragone è Aloperidolo al dosaggio di 1 mg che equivale a Clorpromazina: 50 mg; Propericiazina: 12 mg; Levomepromazina 60 mg; Perfenazina 6 mg; Pimozide 1 mg; Clotiapina 8 mg; Sulpiride 100 mg (da Bellantuono e Tansella). Antipsicotici Atipici: 1 mg di Aloperidolo equivale ad 1 mg di Risperidone; Aripiprazolo 5 mg; Olanzapina 3-3,2 mg; Quetiapina 100 mg.

Gli psicostimolanti

Secondo il modello dimensionale i diversi disturbi non sono rigidamente distinti e separati, (entità categoriali discrete) ma disposti lungo un continuum di gravità e qualità: quindi i diversi disturbi del neurosviluppo possono coesistere, avere dimensioni cliniche contigue/aree di sovrapposizione, o uno specifico fenotipo o sottofenotipo clinico può transitare in un altro. Quindi all'interno di uno specifico disturbo del neurosviluppo si possono avere presentazioni cliniche diverse: sottofenotipi clinici.

La comorbidità dell'ADHD con l'ASD a seconda degli studi, varia dal 20 all'85% dei casi e nella visione dimensionale questo rende ragione del conti-

num evolutivo fra le due differenti forme cliniche, che coinvolgerebbe non solo l'iperattività/disattenzione/impulsività, ma anche e soprattutto l'interazione sociale, che risulterebbe compromessa tanto nell'ADHD quanto nelle forme lievi (o HF) dell'ASD.

La diagnosi di ADHD è la più comune 'prima diagnosi' che ricevono i pazienti con ASD cosiddetto 'high functioning' (HF) in età evolutiva ai servizi sociosanitari presentano un ASD in associazione.

Nell'ADHD vi è frequente comorbidità psicopatologica (15-75%, disturbo dell'umore, 25% disturbo d'ansia, 30-50% disturbo della condotta); l'ADHD con disturbo dell'umore e disturbo d'ansia sperimentano maggiori difficoltà socio-relazionali like ASD (Angelilli 2016).

Metilfenidato

Il metilfenidato (Mph) è un farmaco ad azione stimolante sul sistema nervoso centrale, appartenente alla classe degli psicostimolanti e nootropi.

Ha indicazione: trattamento del disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività (ADHD) nei bambini a partire dai 6 anni di età e negli adolescenti, come parte di un trattamento multimodale. L'inizio della terapia farmacologica deve essere effettuata in base al piano terapeutico impostato presso uno dei Centri di Riferimento. La linea guida 21 dell'Istituto Superiore di Sanità (2015) riporta che i dati scientifici disponibili, derivati da uno studio condotto su un campione di 72 soggetti, supportano l'efficacia del metilfenidato nel ridurre l'iperattività in bambini dai 5 ai 14 anni con disturbi dello spettro autistico che presentano gravi sintomi di iperattività e/o impulsività presenti da almeno 6 mesi e insorti prima dei 7 anni (QI medio nel range del ritardo mentale).

Gli effetti collaterali associati all'assunzione di metilfenidato, riportati nel medesimo studio, sono difficoltà ad addormentarsi, riduzione dell'appetito, irritabilità e scoppi emotivi. Lo studio rileva che il metilfenidato nei soggetti con disturbi dello spettro autistico e sintomi simil-ADHD (sindrome da deficit di attenzione e iperattività) ha un profilo di efficacia e tollerabilità meno favorevole rispetto al suo utilizzo nei soggetti con solo ADHD. Infatti, nella popolazione con disturbi dello spettro autistico e sintomi simil ADHD l'ampiezza dell'efficacia del trattamento a confronto con il placebo è minore e gli effetti collaterali sono più frequenti e gravi.

Quindi l'uso del metilfenidato in questa popolazione ha un rapporto rischi/benefici meno favorevole rispetto al suo utilizzo nella popolazione con solo ADHD: risposta clinica nel 49 % dei casi. In numerosi studi doppio

cieco e aperti, il Mph risulterebbe efficace sull'iperattività e l'impulsività, che migliorano in misura maggiore rispetto alla disattenzione.

Gli effetti collaterali più frequenti sarebbero rappresentati da: irritabilità, disforia, stereotipie ed aggressività paradossa (Persico 2011).

Anche Bonati (2015) riporta uno studio a breve termine su 60 bambini ASD con sintomi di iperattività dai 5 ai 9 anni, nel quale il Mph avrebbe dato risultati superiori al placebo. In sintesi: il metilfenidato a rilascio immediato ha efficacia sui sintomi ADHD, ma c'è minore tollerabilità e minore efficacia del farmaco nell'ASD rispetto all'ADHD (c.a. 50% dei casi), con comparsa soprattutto di riduzione dell'appetito, difficoltà a prendere sonno, irritabilità.

La durata di azione del Mph a rilascio immediato è di circa 2-5 ore, ma sono presenti in commercio formulazioni di Mph cloridrato a rilascio modificato, che rilasciano il 30% o 50% di farmaco a rilascio immediato e di seguito il 70% e rispettivamente il 50% di farmaco a rilascio modificato, fino a coprire un arco temporale di circa 6-8 ore. Nella pratica clinica tali farmaci sono spesso usati in alternativa al Mph a rilascio immediato, sia nell'ADHD che nell'ADHD con ASD. Tuttavia, in ragione della rapida metabolizzazione, è frequente l'uso al mattino di un prodotto a lento rilascio e nel primo pomeriggio del farmaco a rilascio immediato. Si ricorda che il metilfenidato può essere associato anche ad altri farmaci psichiatrici: nelle forme comportamentali è spesso utile l'associazione con bassi dosaggi di atipico. Il dosaggio va stabilito dal medico, con aumenti progressivi di circa 5 mg/die, fino a dosaggio ottimale (0,3-0,5 fino ad 1mg/kg/die) e con dose massima di 60 mg/die.

Atomoxetina

È un inibitore selettivo del meccanismo di trasporto presinaptico della noradrenalina; il principale metabolita dell'atomoxetina esercita un'azione inibitoria, seppur lieve, sul trasportatore della serotonina. Più tollerabile del metilfenidato nei soggetti con ADHD+ASD (Current Psychiatry Rep, 2010). Più frequenti effetti avversi: dolore addominale (18%) riduzione dell'appetito (16%), nausea (9%) e vomito (11%) astenia, affaticabilità, tachicardia. Arnold et al. hanno condotto un trial clinico: riduzione dell'iperattività ed impulsività, ma non della disattenzione nell'ASD, pochi effetti collaterali (J Ac Acad Child Adolesc Psychiatry, 2010). Risultati migliori nell'ASD con $QI > 70$; nessuno o scarsi effetti sui sintomi ADHD se la sintomatologia dell'ASD è molto severa (J Child Adolescent Psychopharmacology 2012). In età evolutiva risulta ad oggi di minor efficacia rispetto al metilfenidato (avrebbe invece maggiore efficacia nell'adulto), per cui trova minor utilizzo

rispetto al suddetto farmaco. In sintesi: per quanto riguarda i disturbi esternalizzanti, nelle forme con ASD associate ad ADHD l'intervento farmacologico di elezione è il metilfenidato, sia a rilascio semplice che modificato; tuttavia in rari casi che presentano intolleranza/reazioni collaterali, si prevede l'utilizzo alternativo di atomoxetina.

Inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina (SSRI)

Mentre ad oggi la maggior parte dei clinici sembrano concordi sulla scarsa efficacia e sulla maggiore presenza di effetti collaterali con l'utilizzo dei triciclici, ci sono impressioni controverse sull'utilizzo degli SSRI. La Linea Guida 21 dell'Istituto Superiore della Sanità (2015), ha analizzato gli studi randomizzati controllati sull'intervento farmacologico nell'autismo, giungendo alla conclusione che gli SSRI non producono benefici nel trattamento dei bambini con disturbi dello spettro autistico. I dati scientifici a disposizione, derivati da uno studio sul citalopram di elevata qualità metodologica e condotto su campione numeroso (n=149) e su quattro studi più piccoli condotti sulla fenfluramina, sulla fluvoxetina e sulla fluoxetina, mostrano infatti che non ci sono prove a sostegno dell'efficacia degli SSRI per il trattamento dei bambini con ASD e che il loro utilizzo espone al rischio di effetti collaterali.

Pertanto, al momento attuale, gli SSRI non possono essere raccomandati per il trattamento dei bambini con disturbi dello spettro autistico. Si precisa tuttavia che questo si riferisce esclusivamente al trattamento dei disturbi dello spettro autistico e non all'utilizzo degli SSRI nel trattamento di patologie in comorbidità, come la depressione o il disturbo ossessivo compulsivo (DOC), per i quali si fa riferimento alle indicazioni cliniche prestabilite.

Ad oggi comunque, l'utilizzo dei SSRI nell'ASD è limitato; fluoxetina e sertralina avrebbero una certa efficacia nei fenomeni ripetitivi e nell'ansia (vedi G. Masi), mentre nel DOC è previsto l'utilizzo degli SSRI, come sertralina o fluvoxamina. In caso di mancata risposta e/o in alternativa, nel DOC si utilizzano aripiprazolo o risperidone, oppure ancora i NL tipici come aloperidolo o pimozide a basso/medio dosaggio. La maggiore utilità dei farmaci serotoninergici la si troverebbe nell'ansia sociale e nelle forme depressive dei casi ad alto funzionamento (Asperger), che manifesterebbero depressione in un caso su tre (due su tre in età adulta), con ideazioni suicidarie nel 66% dei casi e con un 44% di familiarità per depressione materna. Se è presente agitazione psicomotoria, è preferibile l'utilizzo degli stabilizzatori dell'umore.

Stabilizzatori del tono dell'umore

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. Mania: CBZ e VPA sono utilizzati off label in età evolutiva; il litio trova indicazione al di sopra dei 12 anni. Nell'ASD se presenti oscillazioni dell'umore o crisi acute di agitazione, hanno indicazione gli stabilizzatori (*in primis acido valproico*). Si ricorda che il VPA non deve essere prescritto alle bambine ed alle donne in età fertile o in gravidanza, a causa dei gravi disordini dello sviluppo che si sono evidenziati nel 30-40% dei casi e delle malformazioni congenite evidenti nel 10% dei casi. In alternativa trovano quindi indicazione la CBZ od Oxacarbamazepina, ed il leviracetam (epilessia). Il razionale nell'utilizzo degli antiepilettici negli ASD è confortato dall'alta incidenza dell'epilessia in età evolutiva (29% casistica personale 1991; Meltzer 2000) e nel prosieguo della vita (33% Spence 2009).

Il topiramato può trovare indicazione nei casi in cui è presente aumento ponderale. Tra gli stabilizzatori dell'umore il litio, ad oggi anche in formulazione a lento rilascio, oltreché nel discontrollo comportamentale, sembra avere effetti benefici nella gestione dei sintomi legati ad elevazione del tono dell'umore ed ipertimia in comorbidità con ASD (Siegel *et al.*, 2014).

Disturbi del sonno

La melatonina trova indicazione nei disturbi del sonno nel bambino con ASD. Si ricorda che questa sostanza è un integratore alimentare fino a 2 mg, mentre al di sopra diventa “un farmaco” e può dare effetti collaterali: sonnolenza, sbalzi di umore, enuresi, aumentato rischio di convulsioni.

La melatonina è efficace nell'indurre il sonno, ma ha una durata di azione che non supera le 4-5 ore, per cui sono possibili risvegli notturni.

A questo proposito sono in commercio formulazioni associate ad altre sostanze (es. triptofano) che migliorano la durata del sonno notturno.

Di recente è in commercio anche un interessante farmaco a rilascio controllato, che mantiene l'efficacia per circa 8 ore ed ha indicazione specifica negli ASD dai 2 ai 18 anni (autorizzazione AIFA 2019). Le benzodiazepine (BDZ) sono poco indicate negli ASD per i frequenti effetti paradossi: agitazione, iperattività/impulsività, aggressività/irritabilità, ansia (Persico 2009). Nelle forme con oscillazione del tono dell'umore, può trovare efficacia il

gabapentin, mentre la mirtazapina meriterebbe di essere provata nei disturbi del sonno dei pazienti con ASD resistenti ad altri trattamenti.

Bibliografia

- Angelilli, *Disturbi dello spettro autistico e ADHD-Iperattività/impulsività aspetti clinici e neurobiologici* Roma 2016.
- Arnold L.E., Aman Atomoxetine for hyperactivity in autism spectrum disorders.
- Baird G., Charman T., Baron-Cohen S. *et al.*, A screening instrument for Autism at 18 months *J Am.* 2006.
- Bellantuono M. Tansella, *Gli psicofarmaci nella pratica terapeutica.*
- Bonati M., *Alcuni nuovi quesiti nella ricerca M. Negri* 2015.
- Bonati M., *Il caso degli antipsicotici per i disturbi in età evolutiva* Sinpia 2015.
- Cassidy S., Bradley P., Robinson J., Allison C., Baron-Cohen S., Suicidal ideation in Asperger's syndrome *Lancet* 2014.
- Gillberg I.C., Helles A., Billstedt E., Gillberg C., Boys with Asperger syndrome growup: psychiatric and neurodevelopmental disorders 20 years after initial diagnosis. *Journal of Autism and D.D.* 2016.
- Gringras Breddy R.L., Findling Efficacy and safety of pediatric prolonged melatonin for insomnia in ASD *J.AM Acad Child e Adolescent psychiatry* 2017.
- J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2010.
- Kendrick J.G., Goldman R.D., Carr R.R., Pharmacologic Management of Agitation and Aggression *Pediatric Emergency* 2018.
- Khan A., double-blind, placebo-controlled crossover study investigating in children with autism *J Autism Dev Disord* 2011.
- Linee Guida 21 ISS Linee guida per il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti 2015.
- Masi G. Novara, *La terapia farmacologica nei disturbi pervasivi dello sviluppo.*
- Persico, Aspetti farmacologici specifici per I disturbi dello spettro autistico. ISS Roma 24.11.09.
- Siegel M., Beresford C.A., Bunker M., Verdi M., Preliminary investigation of lithium in *Children and adolesc with autism* 2014.
- Siegel, Preliminary investigation of lithium for mood disorder symptoms in children and adolescents with ASD–2014.
- SINPIA, Linee Guida per l'autismo Roma 2015.
- Stigler Paliperidone for irritability in adolescents with autistic disorder. *Psychopharmacology* (Berl) 2012

Il trattamento psicoeducativo nel disturbo autistico

di Giuseppe Maurizio Arduino

Introduzione

La diagnosi di Disturbo dello spettro dell'autismo (DSM-5: *Autistic Spectrum Disorder* – ASD) viene oggi utilizzata per classificare un gruppo eterogeneo di soggetti che condividono alcune tipiche alterazioni dello sviluppo sociocomunicativo e del comportamento. In specifico, le alterazioni riguardano l'interazione sociale e la comunicazione verbale e non verbale, compresi gli importanti precursori dell'intenzionalità comunicativa e dell'attenzione condivisa, i quali concorrono allo sviluppo delle abilità di intersoggettività primaria e secondaria (Trevarthen, 1998; Zappella, 1996). Riguardano inoltre le atipie sul versante del comportamento, (compreso quello verbale), che si presenta rigido, ripetitivo e stereotipato, e dell'elaborazione sensoriale, che può condurre a reazioni *iper* o *ipo* o alla ricerca, in alcuni casi compulsiva, di un certo stimolo (*sensory seeking*). Questi elementi sintomatologici devono essere presenti precocemente nello sviluppo del bambino, tuttavia possono risultare evidenti quando le richieste sociali eccedono le capacità del soggetto (DSM-5).

Questi criteri diagnostici possono essere utilizzati per soggetti anche molto diversi tra loro e la sintomatologia può assumere coloriture e intensità differenti a seconda della *posizione* occupata lungo lo spettro dell'autismo, (si pensi allo spettro della luce riflesso da un prisma ottico).

Ad un polo dello spettro possiamo avere, per esempio, un bambino di quattro anni che non parla, non comprende il linguaggio, interagisce poco con gli altri e ha un importante ritardo di sviluppo, all'altro, un bambino che ha anche lui quattro anni, parla perfettamente, interagisce con gli altri, (anche se in modo atipico), è più intelligente della media e sa leggere e scrivere.

Questa eterogeneità viene anche espressa nel DSM-5, con la richiesta di specificare se siano presenti anche la disabilità intellettiva e la compromissione del linguaggio e con l'indicazione del *livello di gravità*, a cui è associato il tipo di *supporto* necessario.

Gli elementi sopra indicati sono una premessa necessaria alla trattazione del tema del trattamento e lo sono in modo particolare per quello psicoeducativo, che ha uno dei suoi capisaldi nell'individualizzazione del progetto di intervento. Il trattamento cioè dovrà essere calibrato, sia negli obiettivi, sia nelle strategie di intervento, tenendo conto del suo profilo di funzionamento e della posizione occupata dal soggetto lungo lo spettro dell'autismo. Le *narrazioni* relative alla presa in carico e al trattamento del bambino con ASD, anche per quanto riguarda l'ambito della comunicazione, possono essere tanto diverse quanto lo sono i soggetti a cui ci si riferisce (Arduino, 2014).

Il ruolo dell'educazione nel trattamento dell'autismo

Uno dei più importanti contributi comparsi nella letteratura internazionale negli ultimi vent'anni, risultato del lavoro di un gruppo di esperti, di diversi approcci, provenienti dai maggiori Centri per l'autismo degli Stati Uniti, afferma, in modo non equivoco, che «l'educazione a casa, a scuola e nella comunità resta il trattamento primario per i bambini con disturbi dello spettro autistico» (National Research Council, 2001). Negli stessi anni, parallelamente all'affermarsi anche in Italia, di un modello di trattamento dell'autismo di tipo psicoeducativo, in una delle più significative pubblicazioni sul trattamento comparse nel nostro paese, Micheli e Xaiz scrivevano: «Nell'autismo trattamento significa educazione: educare a vivere nel mondo degli altri non autistici, educare alle abilità necessarie per adattarsi produttivamente a questo mondo, educare a ridurre comportamenti di disturbo o che causano difficoltà, educare alle abilità di base per raggiungere o avvicinarsi all'autonomia» (Xaiz e Micheli, 2001, p. 35).

La centralità dell'intervento educativo impone che anche nella profilazione di un intervento *abilitativo* si tenga conto di alcuni elementi, sia relativi alle modalità di conduzione del trattamento da parte del logopedista o del terapeuta, sia per quanto riguarda il ruolo delle figure educative che fanno parte del contesto di vita del bambino, primi tra tutti i genitori e gli insegnanti. Non ultimo, richiede un approccio multidisciplinare che consenta di *tradurre* le strategie di trattamento in termini che ne consentano l'utilizzo da parte di figure con un ruolo educativo. Non si tratta, è bene chiarirlo subito, di chiedere al genitore o all'insegnante, di *fare il terapeuta*. L'obiettivo è

quello di consentire al genitore e all'insegnante di giocare il proprio *ruolo educativo* anche utilizzando strategie di insegnamento costruite e validate specificamente per l'autismo, su cui i componenti dell'équipe multidisciplinare sanitaria dovrebbero aver acquisito una specifica competenza.

Ciò implica che una parte del tempo che l'operatore sanitario dedica al trattamento di un bambino con ASD, dovrà essere utilizzato per condividere con genitore e insegnante le strategie utili per l'intervento educativo, con quello specifico bambino, anche tenendo conto di alcune opportunità offerte dalla presenza dei compagni a scuola o dei fratelli a casa, o da routine che rappresentano occasioni di apprendimento, come il momento del pasto o quello della vestizione.

A conferma dell'importanza del coinvolgimento attivo di genitori e insegnanti, il sopra citato volume del National Research Council statunitense, indica, tra le caratteristiche degli interventi efficaci, la presenza di un programma di intervento intensivo, (almeno 25 ore settimanali), chiarendo che queste devono essere *suddivise nei vari contesti di vita*.

Caratteristiche del trattamento psicoeducativo

Il trattamento psicoeducativo va considerato non tanto un *metodo* di trattamento dell'autismo, quanto piuttosto una *modalità organizzata di intervento* che può avvalersi di diverse strategie e metodologie, principalmente riconducibili ad un approccio di tipo cognitivo-comportamentale.

Le caratteristiche essenziali di trattamento psicoeducativo sono le seguenti: la valutazione funzionale; la definizione di un progetto abilitativo-educativo individualizzato basato sulla valutazione funzionale, che contenga obiettivi relativi a diverse aree del comportamento adattivo; il coinvolgimento attivo dei genitori e, per i bambini in età scolare, degli insegnanti; l'uso di strategie abilitative/educative basate sulle evidenze.

Valutazione funzionale

La valutazione funzionale è un atto successivo alla diagnosi clinica e ha lo scopo di evidenziare le aree di difficoltà e, soprattutto, i punti forti e le abilità emergenti. Gli obiettivi dell'intervento vengono scelti a partire dalla valutazione funzionale, utilizzando come guida le abilità presenti, (punti forti), e quelle emergenti. Lo strumento di valutazione funzionale maggiormente utilizzato nel trattamento psicoeducativo è il test PEP-3 (Schopler *et*

al., 2005). Questo strumento è stato messo a punto all'interno del Programma TEACCH, un programma di servizi statali per l'autismo attivo dagli anni Settanta in Nord Carolina (Schopler e Mesibov, 1997), i cui principi sono alla base del trattamento psicoeducativo diffusi nei Servizi italiani a partire dalla fine degli anni '90 del secolo scorso (Micheli, 2000; Lomascolo *et al.*, 2003; Arduino, 2005).

Il test prevede una parte di osservazione diretta del bambino, a cui vengono somministrare una serie di prove relative a diverse aree: cognitivo verbale-preverbale; comunicazione espressiva e recettiva; motricità fine e globale; imitazione visuo-motoria. Una parte degli item riguarda inoltre il comportamento osservato durante la somministrazione del test, con riferimento a: espressione emotiva, reciprocità sociale e comportamenti motori e verbali caratteristici. A completamento della valutazione effettuata direttamente con il bambino, il test prevede un questionario per i genitori relativo a comportamenti problema, autonomia e comportamento adattivo.

Il PEP-3 prevede tre tipi di punteggio per ciascun item: *riuscito*, *parzialmente riuscito* (emergente) e *non riuscito*. Viene inoltre valutato il livello di aiuto necessario (verbale, gestuale, dimostrazione o fisico) o l'esecuzione indipendente.

Le caratteristiche sopra sintetizzate del test PEP3 mettono in luce alcuni degli elementi portanti del trattamento psicoeducativo: in primo luogo, la valutazione del bambino viene fatta considerando tutte le principali aree di sviluppo; in secondo luogo, attraverso il tipo di punteggi attribuiti, vengono individuati i punti forti e le abilità emergenti; in terzo luogo, la valutazione vede il coinvolgimento attivo del genitore.

Altri strumenti utilizzati per pianificare il trattamento e l'intervento educativo sono il VB-MAPP (Sundberg, 2012), la Check list dell'Early Start Denver Model (Rogers e Dawson G., 2009), il TISCA (Arpinati *et al.*, 2009) e, per quanto riguarda gli adolescenti e gli adulti, il TTAP (Mesibov *et al.*, 2007) anch'esso costruito nell'ambito del Programma TEACCH.

Definizione di un progetto abilitativo-educativo individualizzato

Sulla base della valutazione funzionale, viene messo a punto un progetto individualizzato. La necessità di definire un progetto personalizzato viene indicata in diverse normative italiane riguardante la disabilità, (si veda per es., l'articolo 12 della Legge 104/92 e l'articolo 14 della Legge 328/2000).

In che modo la valutazione funzionale contribuisce alla messa a punto del progetto individualizzato? L'uso di strumenti di valutazione funzionale che mettono in evidenza, accanto alle aree di difficoltà, anche le abilità presenti e quelle emergenti, rappresenta un elemento essenziale per la definizione

degli obiettivi da inserire nel progetto individualizzato e delle strategie abilitative/educative da utilizzare. Infatti, le abilità presenti possono essere utilizzate per mettere a punto attività educative/abilitative che consolidino i punti forti e che il bambino può svolgere con un buon livello di autonomia; le abilità emergenti, che definiscono il livello di sviluppo prossimale, vengono invece utilizzate per mettere a punto attività educative/abilitative proposte al bambino con diversi livelli di aiuto, (nella terminologia comportamentale si parla di *prompt*), che man mano vengono ridotti, (il termine utilizzato in questo caso è quello di *fading*).

A livello metodologico, la sequenza per la messa a punto del progetto individualizzato è quindi la seguente: individuazione, attraverso la valutazione funzionale, delle abilità presenti ed emergenti; individuazione, sulla base di queste, delle aree su cui centrare gli obiettivi dell'intervento; definizione specifica degli obiettivi per ciascuna area; traduzione in termini concreti, (attività abilitative e educative), degli obiettivi. Questo processo deve coinvolgere i contesti di vita del bambino e, in particolare, i genitori e gli insegnanti.

Coinvolgimento dei genitori e degli insegnanti

Uno dei principali limiti dei primi interventi comportamentali (Schreibman, 2000) era quello della scarsa generalizzazione degli apprendimenti che il bambino acquisiva nel contesto abilitativo, all'interno delle sedute con il terapeuta. L'apprendimento di una certa abilità nel contesto abilitativo non garantiva che questa venisse poi utilizzata nei contesti di vita. Questo problema è stato affrontato sviluppando programmi di trattamento comportamentale di tipo "naturalistico", che prevedono il coinvolgimento dei genitori e degli insegnanti. Quest'ultimo approccio al trattamento, che ha visto negli ultimi anni una sempre maggiore integrazione (Schreibman *et al.*, 2015) tra interventi di tipo "evolutivo", (centrati sul gioco e l'interazione sociale e con un'attenzione agli scambi affettivi), e interventi "comportamentali" (basati sull'analisi del comportamento), è oggi al centro dei modelli di intervento di molti servizi specialistici italiani.

All'interno del modello psicoeducativo questa attenzione è stata considerata centrale fin dagli anni Settanta: uno degli aspetti organizzativi del Programma TEACCH, che sono stati replicati nel corso degli ultimi vent'anni in molti paesi, compresi l'Italia (Micheli, 1999; 2000; Arduino *et al.*, 2002), prevede che la conduzione dell'intervento sia affidata a genitori e insegnanti, che condividono le stesse strategie ed operano in stretta collaborazione; gli operatori orientano l'intervento di genitori e insegnanti, tenendo conto del livello di sviluppo raggiunto dal bambino, del suo contesto di vita quotidiano

e delle propensioni del bambino. Il ruolo centrale del genitore, opportunamente formato, è anch'esso uno dei principi di base del modello psicoeducativo (Schopler e Reichler, 1971).

Nel contesto italiano, la maggior parte delle risorse pubbliche destinate a bambini con ASD sono in ambito scolastico, (si veda al proposito, Brunero *et al.*, 2014; Monteverdi, 2015). L'utilizzo da parte di insegnanti e assistenti di strategie educative specifiche per il ASD, consentirebbe di garantire, a tutti i bambini con questi disturbi, interventi intensivi e continuativi (almeno per il periodo scolastico).

Nel trattamento psicoeducativo è quindi fondamentale avviare programmi di formazione per genitori e insegnanti. Per quanto riguarda i genitori, sono stati messi a punto programmi di *parent training* (Menazza *et al.*, 2010; Xaiz e Micheli, 2010) e sono sempre più diffusi approcci all'intervento, (si veda per es. Green *et al.*, 2010), che prevedono la conduzione e il coinvolgimento diretto del genitore nel setting abilitativo. Nell'esperienza del Centro Autismo e Sindrome di Asperger (CASA) dell'ASL CN1, (si veda anche il contributo di Elena Danna in questo volume), è prassi consolidata la presenza del genitore durante le sedute di terapia, comprese quelle di logopedia: ciò può avvenire all'interno della stanza di trattamento, dietro lo specchio unidirezionale o tramite video a circuito chiuso. Gli operatori del CASA, inoltre, hanno costruito, nell'ambito di alcuni progetti finanziati da diverse Fondazioni, una piattaforma WEB (PIA - Piattaforma Integrata per l'Autismo) che contiene: un'area riservata, accessibile a operatori, insegnanti e genitori, in cui viene inserito e monitorato il progetto abilitativo/educativo del bambino, in termini di obiettivi e attività; un'area di libero accesso, (si veda PIA in bibliografia), che contiene informazioni sull'autismo, organizzate per contenuti e destinatari, e la traduzione in italiano di moduli di formazione on-line su pratiche educative *evidence based* disponibili in lingua inglese sul sito <https://afirm.fpg.unc.edu/>.

Strategie di intervento

Le strategie di intervento utilizzate all'interno del trattamento psicoeducativo sono in massima parte riconducibili a quelle comportamentali (si veda: Moderato e Copelli, 2010a; 2010b). Vi sono tuttavia alcuni elementi peculiari specifici su cui è opportuno soffermarsi.

Uno degli elementi che contraddistinguono il modello psicoeducativo riguarda l'attenzione all'ambiente e a ciò che lo stesso *comunica* al soggetto con ASD. Due concetti sono importanti in questo ambito, quelli di *strutturazione del tempo* e di *chiarificazione (o strutturazione) dello spazio*. Questi concetti sono stati sviluppati a partire dal funzionamento cognitivo

tipico della maggior parte delle persone con ASD che mostrano maggiori abilità sul versante *visivo* rispetto a quello *uditivo-verbale* (Schopler e Mesibov, 1997). Queste caratteristiche implicano, tra le altre cose, che la comprensione di *ciò viene visto* è maggiore rispetto a quella di *ciò che viene detto*. Aiutare un bambino con ASD ad orientarsi nello spazio, (sapere cosa ci si aspetta da lui quando si è in un certo posto – per esempio, sapere cosa fare quando si è seduti al banco di scuola), e nel tempo, (sapere cosa è previsto adesso e cosa dovremo fare dopo – per esempio, sapere che prima si va a scuola e dopo si va in piscina), rendendo *prevedibile* il contesto in cui si trova, favorisce la sua collaborazione e riduce la sua ansia, soprattutto nei momenti di transizione da un'attività o contesto ad un'altra/o (si veda anche Peeters e De Clercq, 2012).

Per quanto riguarda lo spazio, vengono distinti, per esempio, quelli in cui il bambino deve stare seduto e svolgere i compiti che gli vengono proposti da quelli in cui può giocare autonomamente scegliendo i giochi da utilizzare. Quando il bambino si troverà o verrà accompagnato in un certo spazio saprà quindi in anticipo che cosa ci si aspetta da lui. Per un bambino neurotipico questa chiarificazione della funzione di ogni spazio non è necessaria, sia perché il bambino comprende le consegne verbali dell'adulto sia perché è più facile per lui far proprie le *regole del contesto*. La strutturazione dello spazio viene realizzata concretamente organizzando l'ambiente con l'utilizzo di diversi locali per diverse funzioni oppure, e questa è la modalità prioritaria nei contesti clinici e quotidiani, individuando zone diverse della stanza di seduta, della classe o di casa, a cui corrispondono funzioni diverse. Anche il modo con cui vengono disposte le attività che il bambino deve svolgere prevedono una strutturazione visiva: lo spazio alla sinistra del bambino viene utilizzato per collocare le attività da svolgere, quello centrale, di fronte al bambino, per eseguire i compiti, quello a destra per ricollocare l'attività una volta terminata. Questa modalità può assumere naturalmente caratteristiche differenti a seconda dell'età del bambino e degli obiettivi su cui si sta lavorando: per il bambino piccolo, la strutturazione dello spazio riguarderà il tappeto su cui si sta giocando; in età scolare potrà essere un banco diviso in tre parti oppure un banco diviso in due e una cesta sulla destra per le attività finite; per un giovane adulto, inserito in ambito occupazionale, potrà essere l'utilizzo di casse diverse oppure la collocazione in sequenza di ciò che la persona deve costruire o assemblare.

La strutturazione del tempo viene invece fatta ponendo in sequenza, secondo un criterio temporale, ciò che è previsto per una certa porzione di tempo (ora, giornata intera o parte di essa, settimana, mese). La strategia maggiormente utilizzata è l'*agenda visiva*, che prevede una sequenza, (solitamente verticale, dall'alto verso il basso), di immagini, di oggetti o di

scritte, (la scelta dipende dal livello di comprensione del bambino). In questo modo il bambino sarà costantemente informato di ciò che succederà e di quando ci sarà una certa attività. Anche la disposizione in sequenza delle attività poste alla sinistra del bambino di cui abbiamo parlato in precedenza risponde a questo principio. Ciò consente anche di chiarire un altro elemento temporale, quello della durata: il bambino cioè sarà informato in anticipo della *durata* dell'attività che gli viene proposta, non tanto indicandogli un tempo definito (5 minuti, mezz'ora, ecc..) quanto piuttosto mostrandogli concretamente, (per esempio, con il numero di immagini da abbinare, le parole da scrivere o la lunghezza della scheda da completare), quanto *tempo* dovrà dedicare ad un certo compito.

L'uso di *aiuti visivi* è parte integrante sia della strutturazione dello spazio, (foto o segnali visivi che denotano gli spazi e le loro funzioni), sia di quella temporale (uso di agende visive, con immagini in sequenza); rappresenta tuttavia uno strumento efficace anche per altri scopi. Gli aiuti visivi, in termini di foto, disegni parole o brevi frasi, schemi e altri segnali, possono essere utilizzati per favorire la comprensione, potenziare la comunicazione espressiva, migliorare l'autoregolazione e gestire i comportamenti problematici (si veda in proposito Hodgdon, 2004; 2006).

Oltre a queste strategie più generali, sono parte della cassetta degli attrezzi di educatori e terapisti tutte le pratiche educative di tipo comportamentale. Tra queste, un ruolo centrale è rappresentato dalla *task analysis* e dal sistema di aiuti (*prompt*), all'interno di un modello di insegnamento di tipo ABC (antecedente, comportamento, conseguente) che prevede tra le altre cose l'uso dell'*analisi funzionale* come strumento per la gestione dei comportamenti problematici. Queste strategie, che dovrebbero essere conosciute da tutti gli operatori e educatori che hanno in carico una persona con ASD, sono descritte in tutti i manuali ABA (*Applied Behavior Analysis*, si veda per esempio: Ricci *et al.* 2014) e possono essere approfondite anche attraverso portali web dedicati come il sito <https://afirm.fpg.unc.edu/> già segnalato in precedenza, curato da *National Professional Development Center (NPDC) on ASD* (si veda anche Sam *et al.*, 2019).

Comunicazione e trattamento psicoeducativo

La condivisione di un sistema di comunicazione con il bambino rappresenta un elemento cardine di qualsiasi intervento educativo e abilitativo. Nel caso dell'autismo, essendo la compromissione dell'area della comunicazione uno dei criteri di diagnosi, questa necessità di condivisione è ancora più importante. Per il logopedista e il terapeuta che hanno in trattamento un bambino con ASD, le problematiche relative alla comunicazione a cui si dovrà far fronte saranno differenti nei diversi bambini e nei diversi momenti della

terapia. Sintetizzando, questi sono gli ambiti che andranno considerati quando deve essere pianificato un trattamento: il livello di sviluppo del bambino sul versante dell'intersoggettività primaria e secondaria, con una particolare attenzione alle abilità del bambino sul versante della reciprocità sociale, dell'attenzione condivisa e dell'intenzionalità comunicativa e alla presenza o assenza dell'indicare richiestivo e dichiarativo; il livello di comprensione del bambino, considerando anche livelli di comunicazione più concreta come quella tramite oggetti o immagini e non solo il linguaggio; il livello di comunicazione espressiva, considerando, anche in questo caso, non solo il linguaggio.

Questa varietà di ambiti, congiuntamente alla eterogeneità dello spettro dell'autismo, richiede al logopedista e al terapista, un adeguamento delle strategie di trattamento che tenga conto del livello di funzionamento del bambino, dell'età e delle capacità ricettive ed espressive (Watson *et al.*, 1997). Per il logopedista che ha in trattamento un bambino non verbale, che necessita ancora di un potenziamento delle abilità di intersoggettività, sarà necessario inserire tra i primi obiettivi del trattamento quelli del miglioramento dell'attenzione condivisa e del potenziamento dell'intenzionalità comunicativa. La collaborazione con il bambino potrà inoltre essere favorita dall'uso di strategie visive e da una adeguata strutturazione dello spazio. Un ulteriore obiettivo di trattamento sarà quello di potenziare le abilità recettive, anche prevedendo in una prima fase l'utilizzo di una comunicazione concreta fatta di oggetti e di immagini; anche l'uso di gesti convenzionali e di una prosodia adeguata al profilo sensoriale del bambino possono avere un ruolo importante. L'avvio di un eventuale sistema di comunicazione espressiva alternativa o aumentativa potrà essere una tappa successiva. Con il bambino verbale, l'intervento sarà differente e, anche in questo caso, avrà obiettivi basati sul profilo di funzionamento del bambino, (su questo tema si rimanda agli altri capitoli del volume dedicati all'intervento logopedico). In tutti i casi, come già in precedenza evidenziato, il coinvolgimento della famiglia e della scuola, rappresenta un denominatore comune anche per gli interventi che hanno come obiettivo il potenziamento della comunicazione.

Bibliografia

Arduino G., Avagnina N., Gonella E., Peirone S., Terzuolo C., Danna E., Destefanis L. (2002) L'approccio TEACCH: esperienze ambulatoriali, domiciliari e scolastiche con un gruppo di bambini autistici, *Difficoltà di Apprendimento*, 8,1, 85-102.

- Arduino, M. (2005). Valutazione degli esiti: uno studio attraverso il PEP-R. *Autismo e disturbi dello sviluppo*, 3, 1, 99–126.
- Arduino M (2014). *Il bambino che parlava con la luce*. Torino, Einaudi.
- Arpinati A. M., Giovanardi Rossi P., Mariani Cerati D. (2009). *TISCA. Test di ingresso alla scuola per allievi con autismo*, Roma, Armando Editore.
- Brunero F., Arduino G., Carotta M. (2014). Misurazione del cambiamento e costi dell'intervento in un gruppo di bambini della scuola dell'infanzia con Disturbi dello spettro autistico. *Autismo e Disturbi dello sviluppo*, 12, 1, 91-106.
- Green, J., Charman, T., McConachie, H., Aldred, C., Slonims, V., Howlin, H., Le Couteur, A., Leadbitter, K., Hudry, K., Byford, S., Barrett, B., Temple, K., Macdonald, W., Pickles, A., and the PACT Consortium (2010) Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): a randomised controlled trial. *The Lancet*, 2010, 375 (9732), 2152-2160.
- Hodgdon L.A. (2004), *Strategie visive per la comunicazione*, Brescia, Vannini.
- Hodgdon L.A. (2006), *Strategie visive e comportamenti problematici*, Brescia, Vannini.
- Lomascolo, T., Vaccaro, A., & Villa, S. (2003). *Autismo: modelli applicativi nei Servizi*, Brescia: Vannini.
- Menazza C, Bacci B, Vio C. (2010). *Parent Training nell'Autismo*. Trento: Erickson.
- Mesibov G., Thomas J. B., Chapman S. M., Schopler E. (2007). *TTAP - TEACCH Transition Assessment Profile*. Edizione italiana a cura di Faggioli, Sordi e Zacchini, Giunti O.S., 2010.
- Micheli, E. (2000). Dealing with the Reality of Autism: A Psychoeducational Program in Milan, Italy. In E. Schopler (Ed.), International Priorities for Developing Autism Services via the TEACCH Model, *International Journal of mental Health*, 29, 50-71.
- Micheli E. (1999). *Autismo, verso una migliore qualità della vita*. Reggio Calabria: Laruffa.
- Moderato P., Copelli C. (2010a). L'analisi comportamentale applicata. Parte prima: teoria, metateoria, fondamenti. *Autismo e Disturbi dello sviluppo*, 8, 9-36.
- Moderato P., Copelli C.(2010b). L'analisi comportamentale applicata. Seconda parte: metodi, procedure, fondamenti. *Autismo e Disturbi dello sviluppo*, 8,191-233.
- Monteverdi A. (a cura di, 2015). *Il Progetto dei 300 giorni*. Trento: Erickson.
- National Research Council (2001), *Educating Children with autism*, Washington DC, National Academy Press.
- Peeters T., De Clercq H. (2012). *Autismo. Dalla conoscenza teorica alla pratica educativa*. Crema, Uovonero Ed. PIA (Piattaforma Integrata per l'Autismo) (2018). <http://www.aslcn1.it/assistenza-territoriale/salute-mentale/psicologia/centro-autismo-e-sindrome-di-asperger/piattaforma-pia>.
- Ricci C., Romeo A., Bellifemine D., Carradori G., Magaudo C. (2014). *Il manuale ABA-VB - Applied Behavior Analysis and Verbal Behavior: Fondamenti, tecniche e programmi di intervento*. Trento, Erickson.
- Rogers S., Dawson G. (2009). *Early Start Denver Model. Intervento precoce per l'autismo*. Torino, Omega, 2010.

- Sam A.N., Cox A.W., Savage M.N., Waters V., Odom S. (2019) Disseminating Information on Evidence-Based Practices for Children and Youth with Autism Spectrum Disorder: AFIRM. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Schopler E. & Reichler R.J. (1971). Parents-as-cotherapists in the treatment of psychotic children. *Journal of autism and childhood schizophrenia*, 1971,1,1, 87-102.
- Schopler E. e Mesibov G. (a cura di) (1997), *Apprendimento e cognizione nell'autismo*, Milano, Mc Graw-Hill.
- Schreibman, L. (2000). Trattamenti comportamentali/psicoeducativi intensivi per l'autismo, *Autismo e Disturbi dello sviluppo*, 1, 1, 29-40.
- Schreibman L., Dawson G., Stahmer A.C., Landa R., Rogers S.J., McGee G.G., Kasari C., Ingersoll B., Kaiser A.P., Bruinsma Y., McNerney E., Wetherby A., Halladay A. (2015). Naturalistic Developmental Behavioral Interventions: Empirically Validated Treatments for Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2015 Aug; 45,8, 2411-28.
- Sundberg M. L. (2012). *VB-MAPP Verbal Behavior Milestones Assessment and Placement Program*. Edizione italiana a cura di Moderato P. e Copelli C., Firenze, Giunti.
- Trevarthen, C. (1998). The concept and foundations of infant intersubjectivity. In S. Bråten (Ed.), *Intersubjective Communication and Emotion in Early Ontogeny*, (pp. 15-46). Cambridge University Press.
- Schopler E., Lansign M.D., Reichler R.J. e Marcus L.M. (2005), *Profilo Psicoeducativo, terza edizione (PEP-3)*, edizione italiana a cura di E. Micheli e S. Villa, Gussago (BS), Vannini, 2006.
- Watson L.R., Lord C., Schaffer B. e Schopler E. (1997), *La comunicazione spontanea nell'autismo (secondo il metodo Teacch)*, Trento, Erickson.
- Xaiz C., Micheli E. (2001). *Gioco e interazione sociale nell'autismo*. Trento: Erickson.
- Xaiz C., Micheli E. (2010). *Lavorare con le famiglie dei bambini con autismo. Guida per gli operatori*. Trento: Erickson.
- Zappella, M. (1996). *Autismo infantile. Studi sull'affettività e le emozioni*. Roma: N.I.S.

La valutazione della comunicazione nei DSA

di *Cristina Menazza, Laura Mazzoni e Elisabetta Genovese*

Come noto, secondo il DSM 5, i disturbi dello spettro autistico vengono diagnosticati secondo due principali criteri:

deficit persistenti della comunicazione e dell'interazione sociale;
pattern di comportamento, interessi e attività ristretti e ripetitivi.

Pertanto, questi bambini afferiscono in età precoce ai Servizi di Audiologia e Foniatria per escludere un problema uditivo ed effettuare una valutazione degli aspetti comunicativi. È evidente come, in questi piccoli pazienti, non possano essere applicati i reattivi che si utilizzano normalmente per le patologie del linguaggio, ma diventi necessario procedere ad una valutazione degli aspetti comunicativi che tenga conto delle specificità neuropsicologiche della “mente autistica”.

In questo contributo si pone l'attenzione su un particolare aspetto della valutazione nelle persone con autismo di livello grave con disabilità intellettiva, spesso caratterizzate da linguaggio espressivo molto limitato o del tutto assente.

Il disturbo dello spettro dell'autismo è infatti caratterizzato da un disturbo nella comunicazione specifico e peculiare; nel caso di comorbidità con disabilità intellettiva il quadro diventa più complesso e grave, poiché i limiti verbali e non verbali sono compromessi da un ulteriore limite nella capacità di attribuire senso e significato al mondo circostante.

Le difficoltà che le persone con autismo trovano sul piano della comunicazione sono legate a due fattori: il primo di tipo relazionale, ovvero il limite nella intenzionalità comunicativa e il secondo più di tipo cognitivo, ovvero un deficit nelle capacità di rappresentazione simbolica.

In letteratura sono state individuate alcune teorie cognitive che cercano di fornire un modello di funzionamento della mente autistica, che possano esplicitare sia i limiti che i punti di forza, tra cui la Teoria di Coerenza Centrale.

Con “coerenza centrale” si intende la tendenza naturale del sistema cognitivo a processare gli stimoli che vengono percepiti in modo globale e collegati al contesto, integrando le informazioni in modo da ottenere un livello di significato al di sopra e al di là del dato percepito. Secondo Uta Frith (1989) le persone con autismo hanno una debole forza alla coerenza centrale, un limite che non è dovuto a disturbi sensoriali, poiché gli organi e i sistemi percettivi sono intatti. Queste persone piuttosto faticano a combinare le informazioni ottenute dai sistemi sensoriali in modo sufficientemente efficace da cogliere il loro significato unitario: i dettagli prevalgono, hanno una maggior rilevanza rispetto al senso globale. Questa ipotesi spiega le fatiche legate all’iper e iposensorialità nell’autismo, la maggiore capacità di cogliere dettagli ad esempio in stimoli visivi, oppure uditivi-musicali, la capacità di riconoscere e individuare piccoli elementi in contesti, l’incapacità di adattarsi in base ai contesti, ma d’altro canto la capacità di focalizzarsi e mantenere l’attenzione sostenuta sullo stesso stimolo o attività nonostante le distrazioni o i cambiamenti esterni, la determinazione, la memoria meccanica, la capacità di riprodurre ad esempio parole, disegni, canzoni o quant’altro anche senza comprenderne il significato. L’ipotesi della debole spinta alla Coerenza Centrale cerca di spiegare non solo i deficit ma anche i talenti, talvolta settoriali, ma spesso eccezionali che queste persone dimostrano.

Tornando alla comunicazione, nello sviluppo neurotipico, per natura, le nostre modalità comunicative sono perlopiù “transitorie” (Wetherby *et al.*, 2000): per la decodifica il ricevente deve fare un’analisi multimodale estremamente veloce e sequenziale delle informazioni visive (componenti non verbali, come espressione, gesti) e uditive (verbali). A causa dei problemi di coerenza centrale invece, le persone con autismo hanno difficoltà a percepire in modo integrato e spontaneo tutte le dimensioni della comunicazione (Noens, Van Bercelaer-Onnes, 2008), che vengono invece percepite in modo troppo letterale e frammentario, senza esser integrate nel significato unitario.

Nello sviluppo neurotipico la percezione, l’attribuzione del significato e la comunicazione avvengono secondo quattro livelli: sensazione, presentazione, rappresentazione e metarappresentazione (Verpoorten, 1996). È necessario specificare la differenza tra sensazione e percezione: mentre la sensazione è il processo mediante il quale viene rilevato uno stimolo (o alcuni aspetti di esso) nell’ambiente (Levine, 2000), la percezione si riferisce al processo che permette di interpretare l’informazione rilevata dagli organi sensoriali (Goldstein, 1999).

A livello di *sensazione* si collocano le esperienze sensoriali che accedono attraverso i diversi canali: olfatto, gusto, vista, udito, tatto, equilibrio. Ad esempio, una bottiglietta di plastica contenente acqua da bere per un bambino a

questo livello procura un insieme di sensazioni separate: vede l'acqua con le bollicine, ne osserva il movimento se manipolandola la fa rullare, sente il suono della plastica se la schiaccia in mano, sente la sensazione di freddo se la porta alla bocca ovvero singole esperienze sensoriali non integrate tra loro. Quando lo stesso oggetto viene usato dal bambino, questo insieme di stimoli può diventare familiare, riconoscibile, si crea un'associazione e per il bambino c'è un primordiale riconoscimento dell'oggetto che gli dà un senso di sicurezza. Tuttavia, a livello di sensazione non c'è la comprensione del significato funzionale, a cosa serve l'oggetto, né uno referenziale, ovvero la comprensione che il bicchiere si riferisce all'azione del bere.

A livello di *presentazione* il bambino percepisce le informazioni e le integra insieme all'interno di un contesto concreto. Comprende il significato funzionale ovvero a cosa serve la bottiglietta, riconoscendone l'uso solo all'interno del contesto specifico e impara gradualmente anche a comunicare attivamente in quella specifica situazione. All'inizio egli si protende verso la bottiglietta provando ad afferrarla; poi il movimento di protrusione del braccio si modella e si avvicina gradualmente al gesto di indicazione, prima prossimale di contatto, poi distale, finché impara ad indicarla sapendo per esperienza fatta che l'adulto gliela darà. Il bambino comprende il significato funzionale della bottiglietta, a cosa serve e per cosa si usa, solo a condizione che sia piena d'acqua: il significato deve essere quindi direttamente percepibile, presente e concreto. Le singole sensazioni si integrano a questo livello in una comprensione legata al "qui e ora" e questo permette di rendere le esperienze della vita quotidiana routinarie, riconoscibili e prevedibili: è lo specifico contesto d'uso che completa la comprensione degli oggetti.

Il livello di *rappresentazione* viene raggiunto, nello sviluppo neurotipico, insieme all'acquisizione del linguaggio parlato quando il bambino capisce che un referente, ad esempio una parola, "sta per" un oggetto o un'azione, anche in sua assenza. La parola "biberon" rappresenta l'oggetto stesso, cioè nominarlo permette di riferirsi e immaginarlo quando non è concretamente presente. Il livello di rappresentazione è raggiunto quando le persone comprendono che un gesto, un oggetto, un'immagine o una fotografia si riferiscono all'azione del bere anche se il bere in sé stesso non viene mostrato. Per raggiungere questo livello è necessario sviluppare la rappresentazione simbolica e la permanenza dell'oggetto; per riferirsi agli stadi dello sviluppo piagetiani è necessario superare completamente la fase senso-motoria (Piaget, 1952-1977).

La rappresentazione implica la consapevolezza che il simbolo (in qualsiasi formato, che sia parola, segno o immagine) e il referente non sono identici ma due entità chiaramente separate (Bates, Benigni, Bretherton, Camaioni e Volterra, 1979).

Accedere al livello della rappresentazione permette una comunicazione in cui si può immaginare il futuro, comprendere ciò che accadrà “dopo” e quindi fornire prevedibilità, mentre a livello di presentazione la comprensione si ferma a ciò che è nel contesto immediato, nella situazione attuale del “qui e ora”.

La *metarappresentazione* viene raggiunta quando si utilizza un’informazione diversa dal significato letterale, al di là e oltre il significato principale. Questo livello di attribuzione di significati implica una capacità di reversibilità di pensiero, per cui la persona conosce il significato principale ma anche un “meta-significato” che si aggiunge e, nel contesto specifico della conversazione o della frase, fornisce un altro senso. Nello sviluppo normotipico l’uso di metarappresentazioni è legato all’uso del gioco simbolico, nel momento in cui si usa un oggetto “come se” fosse un altro, ad esempio una bottiglietta d’acqua come se fosse un microfono per cantare: lo scherzo e il divertimento del bambino è legato al fatto che egli sa cos’è e come si usa una bottiglietta ma, usandola “come se” fosse un microfono, attiva una rappresentazione (cantare con il microfono) sopra la rappresentazione principale (bere dalla bottiglia). Nel linguaggio sono presenti molte meta-rappresentazioni: parole con significati diversi a seconda del contesto, metafore, doppi sensi, modi di dire, come ad esempio “taglio la corda” che significa scappare.

Anche la comprensione degli stati mentali ed emotivi propri e altrui implica una capacità di metarappresentazione, una cosiddetta Teoria della Mente: immaginare un mondo interno, pensieri che sottostanno ad azioni, oppure capire l’inganno, la falsa credenza, che i pensieri, le conoscenze e le credenze altrui possano esser diverse dalle proprie. Secondo le prime ricerche sui deficit cognitivi nell’autismo di Baron Cohen e al. (1985), alla base delle difficoltà socio-relazionali ci può esser proprio un deficit di Teoria della Mente.

Tornando alla specificità della mente autistica e alla valutazione della comprensione nell’autismo, la teoria di coerenza centrale ha ispirato gli autori del COMFOR - Communication Forerunner (Verpoorten R., Noens I., Van Berckelaer-Onnes I., 2012) a sviluppare uno strumento di valutazione clinica che potesse aiutare a determinare il livello di attribuzione di significato, allo scopo di fornire indicazioni per l’applicazione di supporti di Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA).

Le evidenze di ricerca e la pratica clinica mostrano come la maggior parte delle persone con autismo faticano a raggiungere il livello di meta-rappresentazione, ma molte altre faticano anche a consolidare il livello di rappresentazione. I soggetti con importanti deficit cognitivi e linguistici talvolta sviluppano una forma di linguaggio parlato essenziale, imparano il nome di oggetti o azioni, sanno denominare o riconoscere immagini date in compiti strutturati, ma rimangono a livello di comprensione letterale e non sempre

sanno immaginare la funzione, attribuire un significato referenziale. Quindi ad esempio recuperano l'etichetta verbale "bottiglia" quando vedono l'oggetto o l'immagine, ma non sanno immaginare l'azione, la funzione, e quindi non collegano la parola alla richiesta o all'azione del bere.

In questo caso non comprendono la funzione comunicativa di un'immagine che invita loro ad andare a bere, oppure che può esprimere la richiesta: sanno appaiare e abbinare per le ottime abilità di percezione visiva, ma non hanno superato il livello di presentazione, non sanno immaginare un'azione o un significato al di là e quindi non comprendono la richiesta o che loro stessi possono usare quei formati per fare richieste. In questo caso usare simboli, immagini, foto con una funzione referenziale è dannoso perché sovrastima le capacità.

Altre persone ancora restano ancorate al mondo delle sensazioni e per loro, parole, immagini o oggetti non sono altro che una somma di stimoli, esperienze da associare tra loro.

A partire da queste considerazioni cliniche e di ricerca Verpoorten e altri (2008) hanno ideato il ComFor, un test che valuta il deficit di integrazione ad uno di questi diversi livelli rispondendo alle seguenti domande: "A quale livello di percezione si colloca il soggetto? Cosa comprende di ciò che vedetocca-sente? E quindi quali formati di Comunicazione Aumentativa vanno scelti per fornire significato alla percezione, e quindi rendergli comprensibile la realtà circostante?"

Questo strumento è particolarmente indicato per persone con autismo e disabilità intellettiva, di cui si ha il dubbio sulle capacità di rappresentazione simbolica e serve per individuare formati e modalità di comunicazione adeguati al livello cognitivo (Noens I. e Van Berckelaer-Onnes I.A., 2004, 2005).

La modalità con cui il soggetto viene valutato è molto semplice: ogni item consiste in un compito di smistamento e il setting è composto da tre contenitori (chiusi nella fase di addestramento, aperti nella fase test). Vengono posti inizialmente gli stimoli target nelle vaschette e al soggetto è chiesto di smistare gli stimoli dati. Il compito è non verbale e la procedura standardizzata con un'ampia fase di addestramento, ma durante la procedura di somministrazione è possibile tenere in considerazione i bisogni individuali del soggetto.

Il ComFor è composto da due livelli con un totale di cinque serie: il **livello I** prevede compiti a livello di presentazione. In questi compiti oggetti o immagini identici devono essere smistati in base alle qualità direttamente percepibili, come il materiale, la forma, il colore o la grandezza. Il **livello II** consiste in compiti per i quali è richiesto un livello di rappresentazione: il soggetto è invitato a smistare oggetti o immagini non identici tra loro in base al loro significato: per superare il compito il soggetto deve accedere a

categorie di significato al di là e oltre il percepito. Gli stimoli dati sono di formati diversi, sia tridimensionali (oggetti) che bidimensionali (pittogrammi, disegni, foto, simboli).

Sulla base del profilo individuale ottenuto, ovvero le prove superate e quelle fallite, si possono ricavare indicazioni per scegliere formati e modalità di Comunicazione aumentativa, soprattutto in funzione recettiva per fornire chiarezza e prevedibilità alle persone con autismo.

Esempi di applicazione con esempi clinici si possono trovare nel video “In altre parole” (Noens I. e Van Berckelaer-Onnes I., 2002).

Fig. 1 – Frontespizio Test ComFor



Fig. 2 – Materiali del ComFor



Il caso di Giovanni

Giovanni è un bambino di otto anni e quattro mesi, affetto da Disturbo Autistico in comorbidità con Ritardo Mentale e assenza di linguaggio.

L'età di sviluppo al PEP-3 (Schopler *et al.* 2005) e alle Scale Vineland (Sparrow *et al.*, 2003) valutate in ingresso risulta inferiore a 1 anno e 6 mesi. Inizialmente il bambino mostrava importanti problemi comportamentali, bassa tolleranza alla frustrazione, assenza di comunicazione spontanea sia verbale che non verbale, elevata rigidità e selettività alimentare. Nella scuola di appartenenza venivano utilizzati simboli PECS (Picture Exchange Communication Symbols, Bondy e Frost, 2005) che il bambino rifiutava e strappava.

A seguito di un trasferimento di residenza in altra regione, a partire da settembre 2017 Giovanni ha cominciato a frequentare un centro psicoeducativo per l'autismo per 6 ore settimanali.

Il modello di intervento del centro è il TEACCH (Schopler *et al.*, 1995) che si ispira alle teorie cognitive per l'autismo e si basa su tecniche di tipo cognitivo comportamentali per l'insegnamento di abilità carenti e supporti di comunicazione aumentativa alternativa.

Giovanni è stato valutato con il test ComFor in due momenti: nel novembre 2017, dopo un iniziale periodo di inserimento mirato ad arginare le difficoltà comportamentali e dopo un trattamento di tipo comportamentale per ottenere la disponibilità a lavorare ad un tavolino e dunque a completare il test, e successivamente nel luglio 2018, al termine di un ciclo di trattamento.

Alla prima somministrazione il bambino supera tutti gli item della serie 1 (oggetti da inserire in barattoli ad incastro chiusi), buona parte degli item della serie 2 (categorie di oggetti identici da smistare in 3 vaschette aperte) e i primi item della serie 3 (categorie di immagini identiche). Ha fallito invece gli item della serie 4, che richiedono di abbinare oggetti diversi tra loro per categorie funzionali, e della serie 5, compito di abbinamento tra formati diversi (oggetti e immagini) per livelli sempre più complessi di astrazione.

Dai risultati emerge che Giovanni ha raggiunto il livello di Presentazione: riesce a discriminare informazioni sensoriali in un contesto concreto e non è in grado di prendere in considerazione più aspetti di forma contemporaneamente (gli item 5, 6, e 7 non sono superati). Quando utilizza le immagini Giovanni è in grado di smistare foto a colori, in bianco e nero, disegni e pittogrammi (item 8, 9, e 10 sono superati), fin quando i contorni delle figure si differenziano nettamente.

Viene scelto perciò di implementare un intervento di comunicazione aumentativa mediante oggetti (formato tridimensionale) molto differenti tra loro per forma, materiale e colore, da utilizzare con modalità ad incastro

(“puzzling”) in quanto Giovanni, durante la valutazione, sovrappone uno sull’altro sia gli oggetti che le immagini.

Per Giovanni è stato strutturato un calendario delle attività quotidiane in cui sono presenti oggetti disposti dall’alto verso il basso: ogni oggetto deve essere preso dal calendario e incastrato nel corrispondente oggetto posto nel proprio luogo di destinazione. Così, ad esempio, Giovanni prende dal calendario delle attività un pezzettino di lego e lo incastrerà su un altro pezzettino di lego disposto sulla porta della stanza giochi oppure il rolo della carta igienica da incastrare su un’apposita base a fianco del water nel momento di andare in bagno. Solo quando Giovanni si trova nella specifica stanza e vede l’attività presente (*presentazione*) comprende il significato di cosa deve fare e dell’oggetto-comunicativo. In assenza delle informazioni contestuali non è in grado di anticipare il significato, quindi in questo momento l’oggetto non può anticipare simbolicamente l’attività, operazione cognitiva che richiede *rappresentazione*. Presumibilmente per questo motivo i PECS utilizzati a scuola non avevano per lui senso e non gli fornivano alcuna prevedibilità. Si decide di usare nella strutturazione del calendario di Giovanni anche alcuni semplici pittogrammi da usare in modalità “matching” come, ad esempio, la raffigurazione di un tavolino per indicare l’attività da svolgere, così Giovanni prende l’immagine del calendario e, con l’aiuto dell’operatore, la sovrappone su un’immagine identica posta sulla porta della stanza del lavoro a tavolino.

L’intervento di comunicazione aumentativa vede dunque due diversi livelli per Giovanni: per i contesti di vita quotidiana si comunica con lui a livello di presentazione, usando supporti tridimensionali in modalità (oggetti) per eseguire la programmazione quotidiana; in contesto di training si decide di promuovere gradualmente a tavolino l’utilizzo delle immagini da abbinare, distinguere e categorizzare per sviluppare la capacità referenziale (il disegno rappresenta l’oggetto).

A distanza di otto mesi è stato somministrato nuovamente il ComFor per valutare i risultati del trattamento sulla comunicazione all’interno del più ampio progetto psicoeducativo che non tratteremo in questa sede per brevità.

Innanzitutto, a livello generale c’è stata un’importante riduzione dei comportamenti problematici e un aumento della disponibilità e tolleranza. È possibile per il bambino comprendere cosa gli succede, cosa deve e può fare e la prevedibilità della giornata e delle attività lo predispongono all’apprendimento delle altre abilità carenti. Giovanni è rimasto non verbale, ma ha imparato il gesto di indicazione richiestivo.

Riguardo il test Giovanni è riuscito a completare tutte le prove smistamento e categorizzazione di oggetti della serie 2, discriminando tra forma colore e grandezza e molte prove della serie 3 (immagini) del livello di

presentazione. Il risultato migliore si nota per gli item per il livello di Rappresentazione (serie 4 e 5) che richiedono di abbinare stimoli diversi tra loro, al di là delle caratteristiche direttamente percepibili, in base al significato sottostante: categorie di oggetti per significato funzionale (serie 4) e smistamento tra formati diversi, cioè oggetti con immagini corrispondenti, sia foto a colori che pittogrammi (fig. 3).

Ciò suggerisce che il training per incrementare la percezione su stimoli bidimensionali con Giovanni è stato efficace, tanto che i risultati evidenziano che il livello di rappresentazione è in via di sviluppo. Durante la somministrazione del ComFor ha dimostrato la capacità di categorizzare tra formati diversi e pertanto si possono sostituire gli oggetti passando all'uso di foto e immagini anche nei contesti di vita quotidiana, inizialmente in modalità matching, successivamente in modalità anticipatoria.

Da questo momento è possibile implementare un programma di Comunicazione Aumentativa a livello simbolico ovvero insegnare che le immagini "si riferiscono a" un referente assente. Giovanni, infatti, grazie all'uso delle foto può cominciare ad orientarsi e raggiungere autonomamente gli spazi più familiari, imparare a comunicare cosa vuole mangiare sfogliando un catalogo di fotografie che rappresentano diversi cibi e richiedere, sempre attraverso le foto, di andare in bagno. Gli obiettivi raggiunti sono riferibili al passaggio da oggetti ad immagini, al passaggio da modalità incastro ad appaiamento, all'uso di foto e pittogrammi da appaiare nei contesti d'uso, all'associazione oggetto - immagine e all'uso di immagini per fare richieste (cosa-dove).

L'insegnamento di supporti simbolici per la comunicazione aumentativa aveva fallito in un primo momento perché ipotizzava la capacità di rappresentazione. Spesso le persone con autismo vengono sovrastimate sulla base delle alte competenze di analisi visiva (che permette loro di risolvere brillantemente compiti di abbinamento di figure) o sulla base di un certo linguaggio espressivo, che però è perlopiù di tipo ecolalico o appreso per associazioni senza la comprensione del significato.

L'esempio di questo caso clinico vuole porre l'attenzione sull'importanza di un'accurata valutazione delle competenze percettive e cognitive nelle persone con autismo: la CAA diventa efficace se tarata sul livello di percezione e attribuzione di significato raggiunto dal soggetto. Il Test ComFor permette di individuare tale livello soprattutto per i soggetti non verbali e con gravi deficit di comunicazione e fornisce indicazioni dettagliate sui formati e sulle modalità dei supporti da utilizzare per ogni specifico caso.

Fig. 3 – Punteggi a confronto della I e II valutazione

PRESENTAZIONE						RAPPRESENTAZIONE					
Serie		Serie 2		Serie 3		Serie 4		Serie 5			
item		item		item		item		item			
					Fig. Post						
				17	N -						
				16	N -				Fig. Post		
			Fig. Post	15	N -			30	N -		
	Fig. Post	7	- +	14	- -			29	N -		
D	+ +	6	- +	13	- +		Fig. Post	28	N +		
C	+ +	5	- +	12	- +	22	N -	27	N -		
B	+ +	4	+ +	11	+ +	21	N -	26	- +		
A3	+ +	3	+ +	10	+ +	20	- +	25	- +		
A2	+ +	2	+ +	9	+ +	19	- +	24	- +		
A1	+ +	1	+ +	8	+ +	18	- +	23	+ +		

Legenda: + superato - fallito N non somministrato

Bibliografia

- Baron-Cohen S., Leslie A.M., Frith U. (1985). Does the autistic child have a “theory of mind?” *Cognition*, 21 (1) 37-46.
- Bates E., Benigni L., Bretherton I., Camaioni L., Volterra V. (1979). The emergence of symbols: Cognition and communication in infancy. *New York: Academic Press*.
- Bondy A.S., Frost I.A. (2005) PECS: The Picture Exchange Communication System Training Manual, *Pyramid Educational Consultants, Brighton*.
- Frith U. (1989). Autism. Explaining the enigma. Oxford, UK: Blackwell (trad. it.: *L'autismo. Spiegazione di un enigma* (2009), Roma: Ed. Laterza).
- Goldstein E.B. (1999). Sensation and perception (5th ed.). *Pacific Grove, CA: Brooks/Cole*.
- Levine M.W. (2000). Fundamentals of sensation and perception (3rd ed.). *New York: Oxford University Press*.
- Noens, I., Van Berckelaer-Onnes I.A. (2002). In Other Words – trad. It. “In altre parole” *DVD Leiden University*
- Noens I., Van Berckelaer-Onnes I.A. (2004). Making sense in a fragmentary world: Communication in people with autism and learning disability. *Autism*, 8, 197-218.

- Noens I., Van Berckelaer-Onnes I.A. (2005). Captured by details: Sense-making, language and communication in autism. *Journal of Communication Disorders*, 38, 123-141.
- Noens I., Van Berckelaer-Onnes I.A. (2008). The central coherence account of autism revisited: Evidence from the ComFor study. *Research in Autism Spectrum Disorders* 2(2008) 209-222.
- Piaget J. (1977). The origins of intelligence in children (M. Cook, Trans.). *New York: International University Press* (Manoscritto originale pubblicato nel 1952).
- Schopler E., Mesibov G.B. e Harsey K. (1995) L'insegnamento strutturato nel sistema TEACCH. In E. Schopler e G.B. Mesibov (a cura di) *Apprendimento e cognizione nell'autismo*, 1995, *Milano: Mc Graw-Hill*
- Schopler E., Lansing M.D., Reichler R.J. e Marcus L.M. (2005) *Profilo Psicoeducativo PEP3*, *Brescia: Ed. Vannini*.
- Sparrow S.S., Cicchetti D.V. e Balla D.A. (2003). Vineland Adaptive Behavior Scales. *Firenze. Giunti*
- Verpoorten R.A.W. (1996). Communicatie met verstandelijk gehandicapte autisten: Een multidimensioneel communicatiemodel [La comunicazione con le persone autistiche con ritardo mentale: un modello di comunicazione multidimensionale]. *Nederlands Tijdschrift voor Zorg aan Verstandelijk Gehandicapten*, 22, 106-120.
- Verpoorten R., Noens I., Van Berckelaer-Onnes I. (2008) COMFOR, Forerunners in Communication, PITS (Netherlands). Trad. It. ComFor - Forerunners in Communication - Assessment dei precursori per la comunicazione aumentativa (2012) *Hogrefe Editore – Firenze*.
- Wetherby A.M., Prizant B.M. e Schuler A.L. (2000). Understanding the nature of communication and language impairments. In A.M. Wetherby e B.M. Prizant (a cura di), *Autism spectrum disorders. A transactional perspective. Communication and language intervention series, Volume 9. Baltimore, MD: Brookes*

La presa in carico logopedica dai 18 mesi ai 6 anni

di *Elena Danna*

Introduzione

Nell'ambito del Disturbo dello Spettro Autistico, (*Autism Spectrum Disorders*, ASD), la pubblicazione delle Linee Guida n. 21 del 2011 “*Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti*” ha contribuito a riorganizzare a livello nazionale i servizi dedicati alle persone affette da Disturbi dello Spettro Autistico e delle loro famiglie, puntando l'attenzione sulla precocità, sull'intensità e sulla globalità degli intenti abilitativi, in particolare psicoeducativi e cognitivo-comportamentali, oltre a sottolineare l'importanza di un approccio multiprofessionale e interdisciplinare.

A tal proposito, nonostante nel documento non si faccia specifico riferimento alla presa in carico logopedica, ma ad interventi di supporto alle abilità comunicative, si lascia intendere che nessun intervento specifico si possa considerare esaustivo se praticato in modo isolato.

In letteratura, trovare riferimenti specifici relativi all'intervento logopedico nel ASD, è alquanto difficile. Con il DSM-5, le “alterazioni del linguaggio” e la “comunicazione sociale” risultano discriminanti nella determinazione della diagnosi di ASD e conseguentemente la presa in carico logopedica assume una nuova luce, non solo in riferimento ad aspetti più prettamente linguistici, ma anche relativamente alla comunicazione non verbale ed al funzionamento sensoriale che può in parte incidere sia sulle abilità comunicativo-relazionali della persona affetta da ASD che sul suo stile alimentare, con gravi conseguenze sulla salute del soggetto e sui livelli di stress familiare. In Italia non esistono a tutt'oggi Linee Guida specifiche per la presa in carico logopedica del soggetto con ASD, ma l'importanza del logopedista come figura sanitaria per la valutazione ed il trattamento all'interno

di una équipe multidisciplinare è confermata dalle Linee Guida SINPIA 2005 e dell'ISS 2015 ed altre ancora, fra le quali SIGN n°145, 2016 p. 21 e ASHA, 2014.

All'interno di quest'ultime, sono presenti indicazioni sulla pratica clinica e sulle modalità di presa in carico del soggetto con ASD, definendo il ruolo del logopedista in questo ambito e sottolineando l'importanza di una formazione specifica per intervenire relativamente alla patologia.

Il ruolo del logopedista include il counselling alle persone affette da ASD ed alle loro famiglie, la formazione di altri professionisti sui bisogni del soggetto con Disturbo dello Spettro Autistico, la partecipazione a riunioni di rete, lo screening per i soggetti che presentano difficoltà di linguaggio e di comunicazione, la valutazione del linguaggio, della comunicazione e delle abilità sociali oltre che dei prerequisiti per l'impiego della comunicazione aumentativa ed alternativa, se necessario e delle competenze di lettoscrittura e l'intervento per lo sviluppo di un piano di trattamento in base alle necessità individuali.

Risulta pertanto fondamentale inserire la presa in carico logopedica del bambino con ASD in un'ottica di équipe multidisciplinare, (neuropsichiatra infantile, psicologo, neuropsicomotricista, educatore professionale), e facendo riferimento a contesti allargati al di fuori dell'ambito sanitario, quali la famiglia e la scuola.

Infatti, il bambino con difficoltà passa la maggior parte della sua giornata nei contesti educativi naturali, in cui l'intervento abilitativo può essere tradotto in prassi educativa quotidiana, ottenendo così la sua massima efficacia. L'educazione a casa, a scuola e nelle comunità resta quindi il trattamento primario per i bambini dello spettro autistico, (National Research Council 2001 – Educating Children with Autism, Washington DC, National Academy Press). Proprio nell'ottica della centralità del progetto educativo è quindi necessario considerare la figura del logopedista nella presa in carico del soggetto con Disturbo dello Spettro Autistico.

Caratteristiche comunicative verbali e non verbali

Secondo alcuni studi (Filipek *et al.*, 2000), i più significativi campanelli di allarme a livello comunicativo che si possono manifestare fin dai primi mesi di vita di un bambino che risulterà positivo alla diagnosi di ASD, sono riconducibili all'assenza di gestualità e di lallazione entro i primi 12 mesi di vita; all'assenza di parole entro i 16 mesi; all'assenza di frasi spontanee non

ecolaliche composte da due parole entro i 24 mesi di età ed alla perdita delle competenze linguistiche e/o sociali a qualsiasi età.

Inoltre, nello sviluppo dell'intersoggettività, secondo altri studi (Maestro *et al.*, 2001-2002; 2006), già a 6 mesi i bambini che manifesteranno un Disturbo Pervasivo dello Sviluppo, possono mostrare maggiore reattività per stimoli non sociali rispetto a quelli sociali. Fra i comportamenti maggiormente colpiti in questo ambito si identificano il contatto oculare, la risposta al sorriso sociale, l'alternanza di sguardo, la permanenza dell'oggetto, la capacità di seguire l'indicazione, la scarsa lettura e l'uso ridotto di espressioni facciali, l'alternanza del turno preverbale, l'orientamento al nome.

A livello gestuale, l'indicazione ed i gesti comunicativi sono ampliamenti ridotti rispetto ai coetanei normotipici. Prevalgono i gesti di contatto richiestivi, mentre si nota uno scarso sviluppo, se non nullo, del *pointing* dichiarativo e dei gesti referenziali.

Pertanto, già nel primo anno di vita del bambino che verrà diagnosticato affetto da ASD, si nota la mancanza o una scarsa spinta spontanea verso la socialità, in presenza di eccessiva attrazione per stimoli non sociali e difficoltà a passare da semplici interazioni diadiche a triadiche socialmente complesse. Tali difficoltà di comunicazione non verbale possono persistere anche dopo i 36 mesi di età o migliorare autonomamente, ma senza risolversi mai del tutto.

A livello comunicativo verbale, il bambino con ASD sviluppa le proprie competenze linguistiche con scarso ricorso ai gesti referenziali e spesso, alla fine del secondo anno di vita, presenta ancora uno sviluppo del linguaggio verbale funzionale deficitario associato a frammentari o assenti schemi di gioco simbolico.

Quando presente, il linguaggio verbale è caratterizzato da espressioni limitate nei significati; scarsa capacità di impiego finalizzato e convenzionale di espressioni verbali apprese; necessità di un'ampia esposizione ad un modello verbale per sviluppare un numero di parole più appropriate sia numericamente che nel significato e nell'uso spontaneo.

Inoltre, si possono rilevare ecolalie, stereotipie verbali, linguaggio idiosincratico, inversione pronominale, difficoltà fonetico-fonologiche, semantico-lessicali, morfosintattiche, narrative, pragmatiche e atipie dei tratti so-prasegmentali, (prosodia).

Relativamente alle competenze prassiche, in letteratura è riportata una notevole prevalenza di CAS, (Childhood Apraxia of Speech) nel bambino con ASD, che risulta essere co-responsabile, con le problematiche di integrazione neurosensoriale, cognitive e relazionali, delle sue importanti difficoltà verbali (Podda I., 2014).

Un capitolo a parte meriterebbero le difficoltà di comprensione verbale, documentate in numerosi studi (Schlosser *et al.*, 2013, Wetherby & Prizant, 2000; Volkmar *et al.*, 2005; Peeters e Gillberg, 1999) e sempre presenti nell'ASD, anche nei soggetti verbali. In quest'ultimo caso, spesso, sono presenti una dissociazione inversa fra produzione e comprensione verbale e difficoltà linguistiche che compromettono i processi di integrazione centrale, lasciando spesso intatte le abilità fonologiche. Le difficoltà di comprensione sembrano essere collegate anche ad un alterato funzionamento del processamento uditivo degli stimoli, in particolare quelli legati alla voce umana.

In generale, già nel soggetto molto piccolo a rischio di *disturbo pervasivo dello sviluppo*, si evidenziano comportamenti sociali, mediati da comunicazione non verbale e successivamente verbale, meno frequenti, disorganizzati ed atipici, i quali richiedono una stimolazione molto attiva da parte dell'adulto.

Pertanto, il logopedista assume un ruolo importante sin dai primi momenti della presa in carico del bambino da parte di una équipe multidisciplinare, intervenendo sia in fase di screening che di diagnosi precoce nei bambini che presentano importanti e/o atipici disturbi di comunicazione, verbali e non verbali, oltre che per una valutazione funzionale del comportamento comunicativo, ai fini di un trattamento abilitativo altamente personalizzato.

La valutazione logopedica

Il bambino che giunge all'osservazione dell'équipe multidisciplinare per sospetto ASD, può essere sottoposto ad una valutazione logopedica già dai 12 mesi di vita.

In questa fase, oltre all'anamnesi raccolta con i genitori e ad un'osservazione diretta del bambino relativamente agli aspetti di intersoggettività, è possibile somministrare ai genitori alcuni questionari di pertinenza logopedica, spesso non specifici per l'ASD, relativamente ai comportamenti comunicativo ed alimentare. Successivamente ad un confronto con i vari componenti dell'équipe multidisciplinare, anche relativamente ai risultati ottenuti tramite gli strumenti valutativi da loro utilizzati, si può definire la prosecuzione del percorso: è possibile quindi effettuare un counselling alla famiglia, ove necessario, su aree specifiche di competenza logopedica, e proporre un controllo, unitamente a quello dei colleghi dell'équipe, dopo un periodo che può variare dai 3 ai 6 mesi, al fine di valutare l'evoluzione della comunicazione e degli aspetti alimentari del bambino e pianificare la prosecuzione della presa in carico. Particolare attenzione va posta, inoltre, ai fratelli minori

di bambini già risultati positivi alla diagnosi di ASD, tenendo conto di una ricorrenza della patologia pari al 10% (Costantino *et al.*, 2010).

Una valutazione accurata degli aspetti di interazione e comunicazione verbale e non verbale costituisce la base per un successivo ed efficace intervento costruito su misura per e con il bambino e la sua famiglia.

In linea generale, essa comprende la valutazione, in *comprensione* e in *produzione*, dei seguenti aspetti: *intenzionalità* comunicativa; *abilità comunicative e linguistiche* del bambino; *esigenze comunicative* del bambino; *funzioni e forme* del comportamento comunicativo che il bambino comprende ed utilizza per relazionarsi; *argomenti* a cui esse si riferiscono e attraverso i quali il bambino aumenta l'attenzione all'interlocutore e la sua iniziativa relazionale; *caratteristiche sensoriali* del soggetto.

È fondamentale quindi concentrarsi sul *cosa, come e quando* il bambino comprende la comunicazione altrui ed attua un'interazione comunicativa.

Rispetto all'*ambiente* in cui vive il bambino, è altresì fondamentale valutare: *aspettative* della famiglia rispetto alle abilità comunicative del figlio; *modalità comunicative* impiegate; *barriere ed opportunità* di comunicazione che esso crea col bambino.

La valutazione, inoltre, si effettua in termini *formali e informali* secondo le seguenti modalità:

diretta: in stanza di valutazione; in ambiente *strutturato e non strutturato*; in presenza e, quando possibile, in assenza della figura genitoriale, che dovrebbe avere comunque l'opportunità di assistere all'incontro, (vetro unidirezionale, videoregistrazioni); *nei vari contesti di vita*, (ambiente scolastico).

indiretta: attraverso colloqui in cui è possibile visionare video girati dalla famiglia, e somministrazione di questionari specifici rivolti allo sviluppo comunicativo verbale e sociale, al funzionamento sensoriale, al comportamento alimentare.

Relativamente alla valutazione *formale*, in Italia, il logopedista dispone di pochi strumenti strettamente specifici per la sua figura professionale e contemporaneamente costruiti su misura per i soggetti affetti da ASD, fatta eccezione per alcuni rivolti alla valutazione della pragmatica comunicativa linguistica, alla comunicazione aumentativa ed alternativa e ad alcuni protocolli, non sempre esaustivi a scopo funzionale, rivolti allo sviluppo dell'intersoggettività.

È quindi opportuno, soprattutto nella valutazione delle aree linguistiche solitamente indagate, (fonetico-fonologica, prassica orale, semantica, lessicale, morfosintattica), che il logopedista abbia buone competenze di somministrazione di strumenti standardizzati rivolti alla valutazione della comunicazione nei bambini a sviluppo tipico e maturi buone conoscenze rispetto

alle peculiarità del funzionamento dei soggetti con ASD, per poter proporre tali strumenti ed interpretare i risultati ottenuti con bambini a sviluppo atipico. In tal modo è possibile ottenere una valutazione logopedica efficace e funzionale alla definizione di obiettivi e di modalità di intervento valide.

A livello *informale*, oltre alle caratteristiche già menzionate, è utile raccogliere informazioni relativamente ai comportamenti problematici del bambino legati a difficoltà di comunicazione, al materiale che il soggetto preferisce e rifiuta, (inclusi stereotipie e cibi), allo spazio prossemico di cui egli necessita, alla capacità di esprimere i suoi bisogni primari e di aiuto, di comprensione del contesto e degli effetti di un setting strutturato dal punto di vista spazio-temporale. Inoltre, è fondamentale effettuare un'analisi di un campione di comunicazione del bambino, da cui estrarre le *dimensioni della comunicazione* – funzione, contesto, categorie semantiche, segnali – e le *forme di comunicazione* – motoria, oggettuale, simbolica, iconica, gestuale, linguistica orale e scritta (Watson L.R., Lord C., Schaffer B., Schopler E., 1997).

Risulta utile, infine, conoscere gli aspetti legati alla disprassia, soprattutto del distretto orale, il funzionamento sensoriale del soggetto, anche a livello di integrazione di più canali, valutare il suo comportamento adattivo, la capacità di portare a termine un compito in autonomia e la tipologia di aiuto di cui necessita.

Presso il Centro Autismo e Sindrome di Asperger di Mondovì (CN), le logopediste dott.ssa Elena Danna e dott.ssa Elena Martinelli stanno mettendo a punto una scheda di valutazione, attualmente informale, rivolta a bambini di età compresa fra i 18 e i 60 mesi, al fine di definire le abilità emergenti del bambino che accede all'ambulatorio di logopedia e rispetto alle quali costruire obiettivi e modalità di lavoro specifiche, effettuando un monitoraggio dei cambiamenti ogni 3-6 mesi. Le aree prese in considerazione riguardano l'interazione sociale, la comunicazione non verbale e verbale, compresa la pragmatica linguistica, in comprensione e in produzione, la regolazione emotiva e l'autoregolazione reciproca.

La valutazione logopedica si integra sempre con quella psicodiagnostica, psicomotoria ed educativa per poter definire un progetto di intervento adeguato al bambino e costruito su misura per raggiungere obiettivi reali.

Infatti, l'efficacia di un intervento è fortemente legata ad una modalità di approccio integrato e coordinato, non solo a livello di trattamento, ma fin dalla valutazione. È pertanto necessario che tutti gli operatori, compreso il logopedista, siano a conoscenza degli strumenti impiegati dai colleghi che si occupano della valutazione del bambino e si confrontino costantemente fra loro tramite incontri regolari e specificamente destinati.

Il trattamento logopedico

Le LG ISS n. 21 (2011, rev. 2015), sottolineano l'importanza dell'utilizzo di interventi a supporto della comunicazione nei soggetti con disturbi dello spettro autistico, previa valutazione specifica delle caratteristiche dell'individuo. Fra gli interventi vengono menzionati quelli che utilizzano un supporto visivo alla comunicazione, sebbene il loro impiego debba essere accompagnato da una specifica valutazione di efficacia (LG ISS, p. 36) e gli interventi a supporto della comunicazione sociale (LG ISS p. 41).

Inoltre, l'alleanza terapeutica con la famiglia, la definizione congiunta di un percorso di vita, l'attenzione al contesto sono elementi imprescindibili nella definizione di ogni intervento. A tal proposito assume un ruolo fondamentale l'inclusione scolastica e sociale del bambino affetto da ASD, quindi il lavoro degli insegnanti si configura quale intervento educativo/formativo inserito a tutti gli effetti nel progetto terapeutico e psico/educativo (DGR Piemonte 3/3/2014, n. 22-7178).

Le raccomandazioni delle LG ISS (2011, rev. 2015) fanno riferimento all'importanza degli interventi mediati dai genitori poiché connessi al miglioramento della comunicazione sociale, dei comportamenti problema, dell'interazione genitori-figli, della soddisfazione delle famiglie, del loro empowerment e stato emotivo.

L'efficacia di un intervento è legata alla precocità, alla sua intensità, alla pianificazione ed individualizzazione dell'insegnamento, al tempo dedicato al lavoro in rapporto 1:1 ed in piccolo gruppo, al coinvolgimento della famiglia, al parent training, all'aggiornamento periodico della valutazione ed alla ricalibrazione dell'intervento stesso (National Research Council 2001, *Educating Children with autism*, Washington DC, National Academy Press).

Pertanto, l'intervento logopedico, *rivolto sia al bambino verbale che non verbale*, si inserisce in questo quadro di lavoro in rete e si deve porre principalmente l'obiettivo di sviluppare un sistema di comunicazione il più possibile efficace, intenzionale, convenzionale e condiviso per ogni bambino affetto da ASD.

Il trattamento logopedico si sviluppa sia in modo *diretto* che *indiretto*: *diretto*, con sedute settimanali individuali o di gruppo, in stanza di riabilitazione; *indiretto*, tramite counselling familiare ed agli insegnanti. In età precoci, l'intervento logopedico si sviluppa contemporaneamente ed in modo coordinato al trattamento neuropsicomotorio; con l'inserimento del bambino in ambito scolastico ed il coinvolgimento delle relative figure educative, gli interventi si possono proporre a cicli, alternati in modo coordinato con quelli

dei colleghi dell'équipe, in modo da garantire una continuità nella presa in carico.

La famiglia è, insieme al bambino, il principale attore dell'intervento logopedico: può presenziare attivamente alle sedute di trattamento, partecipa ad incontri di counseling e confronto a cadenza mensile per discutere e definire obiettivi di lavoro e strategie per raggiungerli; ad interventi specifici, quali gruppi di parent training, gruppi siblings, incontri di formazione da parte di professionisti e visite domiciliari per particolari obiettivi (da parte di educatori e psicologi).

Gli insegnanti vengono coinvolti con incontri periodici su problematiche specifiche, obiettivi e strategie di lavoro; possono presenziare al trattamento ambulatoriale, contribuire alla compilazione di griglie di monitoraggio di obiettivi; collaborare con il logopedista alle osservazioni dirette sul bambino a scuola, partecipare a formazioni tenute dall'équipe sanitaria.

Oltre ai modelli di intervento abilitativo evidence based, che il professionista è tenuto a conoscere e a cui è raccomandato attenersi, un intervento logopedico efficace prevede l'adattamento dell'ambiente comunicativo, sociale e fisico, la riduzione di interazioni sociali complesse e di stimolazioni sensoriali disturbanti e la proposta di routine. È pertanto fondamentale strutturare spazio e tempo; permettere la prevedibilità, per favorire un controllo da parte del bambino; mantenere alta la motivazione del soggetto e del terapeuta; organizzare situazioni di interazione ludiche che diano motivazione all'iniziativa comunicativa, ponendo attenzione alle diverse modalità di comunicazione del bambino in comprensione ed a livello espressivo; strutturare un sistema comunicativo su misura per il bambino e la sua famiglia.

L'impiego della C.A.A. e dei supporti visivi è fondamentale, anche nel bambino verbale, proposti sia in decodificazione che nel processo di codifica.

Inoltre, è utile ricordare, fra le varie modalità di intervento, l'approccio multidimensionale Prompt (Prompts for Restructuring Oral Muscular Phonetic Targets), sviluppato in modo specifico per il trattamento cognitivo-comunicativo-linguistico e che ha come obiettivo lo sviluppo e l'uso del linguaggio orale nel contesto dell'interazione all'interno di routines e di attività significative per il paziente. Tale intervento, nell'ambito dell'ASD, è realizzabile se preventivamente il soggetto ha raggiunto un sufficiente livello di sviluppo dell'intenzionalità comunicativa e dei comportamenti prelinguistici, in particolare l'attenzione condivisa, e tenendo conto delle caratteristiche sensoriali e della capacità di elaborazione delle informazioni simultanee nei vari domini (Bloom L., 2004).

Relativamente alle singole aree linguistiche di competenza logopedica, le strategie di intervento logopedico non differiscono di fondo da quelle utilizzate con il bambino tipico, ma è fondamentale tenere conto costantemente delle caratteristiche di ogni soggetto.

A livello *fonetico-fonologico e sui prerequisiti per la lettoscrittura*, è utile porre attenzione agli aspetti sensoriali del soggetto con ASD, soprattutto a livello uditivo e tattile, all'integrazione di stimoli diversi; alle difficoltà prassiche, di pianificazione ed organizzazione di sequenze motorie; della capacità di seguire e riprodurre ritmi sonori, verbali e non verbali; delle abilità imitative, alle quali non è sempre possibile affidarsi, delle competenze visive e della presenza, talvolta, di abilità di lettura anche in età precoci.

A livello di *prassie verbali*, utile integrare l'intervento logopedico, mirato alla comunicazione generale e alla stimolazione dei singoli fonemi, in un approccio multidisciplinare, che preveda la presa in carico della motricità globale e delle funzioni neuropsicologiche.

A livello *semantico-lessicale*, è utile tenere conto delle difficoltà di categorizzazione semantica e di generalizzazione dei significati che i bambini con ASD possono presentare, della specificità e settorialità del vocabolario, spesso causate da interessi ristretti e da difficoltà riconducibili a deficit della Teoria della Mente.

A livello *morfosintattico* è utile conoscere e saper selezionare la modalità di approccio più adeguata per ogni singolo bambino, fra i vari modelli classicamente presenti in letteratura, tenendo conto delle difficoltà linguistiche che si possono presentare sia in comprensione che in produzione, quale la parzializzazione delle informazioni verbali, difficoltà di elaborazione degli stimoli uditivi verbali, della prosodia verbale, anche in relazione all'accentazione della parola, alla scarsa elaborazione di enunciati sequenziali. Tali difficoltà, insieme a quelle di riconoscimento dei nessi tra le parti di un discorso ed il loro significato comunicativo ed alla debolezza delle competenze pragmatiche, incidono sullo sviluppo *narrativo*, spesso approcciato attraverso l'uso di supporti visivi figurati, che aiutino il bambino a comprendere e a riorganizzare le informazioni essenziali di un racconto (storie con immagini in sequenza, quaderno dei resti, ...).

Infine, è importante stimolare in modo trasversale le *abilità pragmatiche*, approximate sia tramite un intervento individuale, e successivamente in piccolo gruppo.

In tutte le aree sopra descritte, è altamente consigliabile supportare gli interventi proposti attraverso modalità visive che aiutino il bambino, verbale e non, nell'organizzazione delle informazioni in entrata ed in uscita.

L'intervento sulla selettività alimentare

Un ulteriore importante aspetto che il logopedista non deve sottovalutare nel bambino con ASD è quello della selettività alimentare.

Nei bambini con ASD, essa è ampiamente presentata in letteratura come quella problematica relativa alle difficoltà alimentari e del comportamento al momento del pasto, che può essere causata ed influenzata da più fattori principali così come verrà ampiamente illustrato in un altro capitolo di questo Volume (Mazzone L. 2018). Considerando il ruolo che il momento del pasto e l'alimentazione assumono nel contesto familiare, sociale, culturale e relazionale di una persona, oltre alla ricaduta sullo sviluppo della muscolatura del distretto oro-facciale, la selettività alimentare ha una ricaduta importante sulla qualità di vita del bambino e del suo entourage familiare oltre che scolastico e sociale, divenendo sempre più oggetto di richiesta d'aiuto da parte dei genitori che si trovano a doverla gestire. Il logopedista, insieme ad altre figure professionali quali il neuropsichiatra, il gastroenterologo ed il foniatra, può contribuire a migliorare questa problematica, andando a determinare la causa principale che porta il bambino a comportamenti selettivi durante il pasto ed attuando un intervento specifico, individuale e/o di gruppo, legato a stimolazioni sensoriali, adattamenti ambientali ed attuazione di strategie a supporto visivo per ampliare gradualmente il repertorio alimentare del bambino. A tal fine, le logopediste dott.ssa Elena Danna, dott.ssa Elena Martinelli e dott.ssa Clara Revelli, stanno mettendo a punto un questionario per determinare i bisogni del bambino, le caratteristiche della sua selettività alimentare e le probabili cause, così da creare per lui un percorso personalizzato all'interno di un'équipe multidisciplinare.

Conclusioni

Pur non essendoci in Italia linee guida specifiche per il logopedista nell'ambito della presa in carico del bambino con Disturbo Pervasivo dello Sviluppo, all'interno di un'équipe multiprofessionale e multidisciplinare, il suo ruolo nello screening, nella diagnosi precoce e nel trattamento di tale patologia, a supporto dello sviluppo comunicativo verbale e non verbale e nell'ambito della selettività alimentare, risulta essere fondamentale.

Rispetto al trattamento del Disturbo Pervasivo dello Sviluppo, sia che si tratti di approcci evolutivi, che di approcci comportamentali, nessuno di questi mostra di soddisfare in modo assoluto le esigenze di tutti i bambini con ASD (LG Nuova Zelanda, 2016). Pertanto, il lavoro del Logopedista da un

lato non può prescindere da una costante formazione specifica, relativamente a metodi ed approcci raccomandati e basati sulle evidenze e dall'altro sta nel sapere utilizzare quello specifico modello abilitativo per incontrare le necessità di particolari bambini, situazioni o abilità, ed adattare approcci nati per funzionamenti tipici alle caratteristiche del funzionamento atipico del bambino affetto da ASD.

Bibliografia

- Arduino G., Danna E., Destefanis L., Terzuolo C. (2001), *Interventi con il bambino che non parla*. In Zappella M., De Luca G. (a cura di). *Dossier: L'autismo oggi, Percorsi di integrazione n. 3*, Como pp. 38-43.
- Arduino, G., Danna, E., Destefanis, L. & Terzuolo C. (2001), *Interventi con il bambino che parla*. In M. Zappella & G. De Luca (a cura di). *Dossier: L'autismo oggi, Percorsi di integrazione n. 1*, pp. 44-48, Como.
- Ayres A.J., (2012), *Il bambino e l'integrazione sensoriale – Le sfide nascoste della sensorialità*, Ed. Giovanni Fioriti, Roma.
- Barthélémy C., Hameury L., Lelord G. (1997), *L'Autismo nel Bambino. Terapia di Scambio e di Sviluppo*, Expansion Scientifique Française, Paris.
- Bloom L. (2004), *The integration of expression into the stream of everyday activity*. In *Movement and action in learning and development: clinical implications for Pervasive Developmental Disorder*, Elsevier, Academic Press – San Diego.
- Bogdashina O. (2015), *Le percezioni sensoriali nell'autismo e nella Sindrome di Asperger*, Ed. Uovo Nero Crema.
- Cafiero J. M. (2005), *Meaningful Exchanges for People with Autism: An Introduction to Augmentative & Alternative Communication*, Woodbine House, Inc., Bethesda.
- Danna E., Destefanis L. (2004) *Une hypothèse d'intervention orthophonique: laboratoire d'expérience de communication visant la participation à l'environnement de 'ce qui marche'* – The International Congress Autism-Europe Lisbona 2003 in European International Association Autism Europe; 348–349 Autism Dream guide life by FCG, Lisbona.
- Danna E. (2009), *La comunicazione visiva ed il bambino con Disturbo Pervasivo dello Sviluppo: una proposta di intervento* in Mariani E., Marotta L., Pieretti M., a cura di, *Presa in carico e intervento nei disturbi dello sviluppo, disturbi specifici del linguaggio, e dell'apprendimento, disturbi generalizzati dello sviluppo, disturbi di attenzione e iperattività, disabilità intellettive, disprassia e sordità*, Ed. Erickson, Trento, pp. 371-392.
- Hodgdon L.A. (2011), *Visual Strategies for Improving Communication (Revised & Updated Edition): Practical Supports for Autism Spectrum Disorders*, Quirk Roberts Publishing, Troy, Michigan.
- Mazzone L. (a cura di) (2018), *La selettività alimentare nel Disturbo dello spettro Autistico*, Ed. Erickson, Trento.

- Muratori F., Maestro S. (2007), *Early signs of autism in the first year of life*. In Acquaron S (ed.). *Signs of autism in infants: recognition and treatment*, Karnac, London.
- Nelson K. (2004), *The event basis of conceptual and language development*. In *Movement and action in learning and development: clinical implications for Pervasive Developmental Disorder*, Ed. Stockman.
- New Zealand Autism Spectrum Disorder Living Guideline Group (2013), *Gastrointestinal Problems in Young People with Autism Spectrum Disorder*.
- O’Neill J., Bergstrand L., Bowman K., Elliott K., Mavin L., Stephenson S., Wayman C. (2010), *The SCERTS model: Implementation and evaluation in a primary special school* in Journal: Good Autisme Practice (GAP), vol. 11 n.1 Birmingham, pp. 7-15.
- Podda I. (2014), *La disprassia verbale evolutiva: dalla valutazione al trattamento in I disturbi del linguaggio–Caratteristiche, valutazione, trattamento*, Ed. Erickson, Trento, pp. 311- 336.
- Prizant B.M., Wetherby A.M. (1998), *Understanding the continuum of discrete-trial traditional behavioral to social – pragmatic developmental approaches in communication enhancement for young children with autism/PDD* in Seminars in Speech and Language vol. 19 n. 4 pp. 329-353.
- Prizant B.M., Wetherby A.M., Rubin E., Laurent A. (2003), *The SCERTS model: A transactional, family-centered approach to enhancing communication and socioemotional abilities of children with autism spectrum disorder* in *Infants and Young Children*, vol. 16 n. 4 Lippincott Williams & Wilkins, Inc., Philadelphia, pp. 296-316.
- Prizant B.M., Wetherby A.M., Rubin E., Laurent A., Rydell P. (2006) *The SCERTS Model: A Comprehensive Educational Approach for Children with Autism Spectrum Disorders*: Paul H. Brookes Publishing, Baltimore.
- Rogers S.J., Hayden D., Hepburn S., Charlifue-Smith R., Hall T., Hayes A. (2006). Teaching young nonverbal children with autism useful speech: A pilot study of the Denver Model and PROMPT interventions. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, pp.1007–1024.
- Rogers S.J. et al. (2010) *Early Start Denver Model for young children with autism: promotig language, learning and engagement* – Guilford Press, New York.
- Xais C., Micheli E. (2013), *Gioco ed interazione sociale nell’autismo per favorire lo sviluppo dell’intersoggettività*, Ed. Erickson, Trento.

La presa in carico logopedica dall'età scolare

di *Donatella Verrastro e Chiara Lorè*

Introduzione

Il raggiungimento dei 6 anni rappresenta una tappa importante per il bambino con Disturbo dello Spettro Autistico (DSA): il passaggio alla scuola primaria lo inserisce in un ambiente più organizzato e strutturato in cui emergono più chiaramente le sue reali capacità, si va definendo in maggior misura il suo profilo di funzionamento e si crea la necessità di modificare gli obiettivi del progetto educativo. L'intervento, che nella fase precedente era totalmente "abilitativo", ovvero volto a far emergere le abilità, in questa seconda fase assume sicuramente ancora la connotazione abilitativa ma diventa anche "adattivo", cioè diretto ad utilizzare le abilità presenti per favorire l'adattamento del soggetto all'ambiente in cui vive (SINPIA, 2005).

All'età di 6/7 anni le difficoltà nella comunicazione si manifestano con livelli di gravità molto differenti, che vanno da bambini che non riescono a sviluppare un linguaggio funzionale o sono minimamente verbali (utilizzano meno di 30 vocaboli) (Briguell, Chenausky, Song, Zhu, Suo, Morgan, 2018), a bambini che acquisiscono la verbalità ma con ritardi di sviluppo e peculiarità nella produzione linguistica, a bambini con buone capacità verbali che hanno difficoltà a utilizzare la comunicazione in modo efficace per raggiungere obiettivi di interazione sociale.

All'interno della rete multidisciplinare che ha in carico il bambino con disturbo dello spettro autistico, il logopedista ha innanzitutto la responsabilità di intervenire sugli aspetti della comunicazione e del linguaggio del bambino.

Il logopedista, con le sue competenze specifiche, può lavorare, in stretta collaborazione con la rete e nello specifico con gli insegnanti, al poten-

ziamento degli apprendimenti scolastici, ed inoltre è tenuto ad affrontare le problematiche legate all'alimentazione e al disturbo oro-motorio che può derivarne.

Funzionamento autistico e rieducazione

Per impostare il programma di lavoro, oltre ad un'accurata valutazione dei punti di forza e dei punti di debolezza del singolo soggetto che non sarà argomento di questo capitolo, è essenziale conoscere le caratteristiche della mente autistica al fine di capire come interagire e come insegnare ai bambini con autismo. «Se l'intervento non è basato su una conoscenza di come “funziona” il bambino, la sua vita rischia di essere stressante, povera di stimoli e ricca invece di situazioni incomprensibili, imprevedibili e ansiogene che lo indurranno a isolarsi e a rifugiarsi nella rassicurante prevedibilità di comportamenti stereotipati e ripetitivi in solitudine» (Vivanti, Colombi, 2010).

Pertanto, quali peculiarità dello spettro è essenziale considerare per facilitare la nostra interazione con il bambino e per sostenere il suo apprendimento?

Innanzitutto, la persona con autismo comprende meglio ed è più tranquilla e collaborativa se l'ambiente è organizzato in modo chiaro e prevedibile. Il contesto strutturato, accessibile anche a chi non capisce il linguaggio verbale, e l'ambiente organizzato facilitano l'attenzione agli elementi salienti dei compiti di apprendimento e limitano le distrazioni (Schopler e Reicheler, 1971). È importante pertanto ad esempio che la stanza sia predisposta per far prevedere quanti compiti dovranno essere svolti, per quanto tempo e quando saranno previste delle pause: preparare i materiali anticipatamente e disporli in vista alternati ad attività motivanti può essere una strategia per andare incontro al bisogno di prevedibilità e chiarezza.

Considerato che il soggetto autistico è in prevalenza un “pensatore visivo”, risultano utili in tutti gli ambiti suggerimenti visivi di vario tipo (ISS, 2011, rev. 2015), come ad esempio una agenda che anticipi, con figure o per iscritto, che cosa verrà proposto durante la seduta oppure immagini che esplicitino i comportamenti idonei a quel contesto.

L'intervento deve essere basato sulle abilità e sugli interessi del bambino (SIPeS, 2008); proprio partendo da ciò che motiva il soggetto è possibile proporre nuovi apprendimenti: ad esempio, utilizzare la passione per i treni può diventare la strategia per insegnare i colori, i concetti di quantità o quelli topologici. Inoltre, la conoscenza degli interessi del bambino diventa fondamentale per l'insegnamento della comunicazione spontanea e per la scelta

dei rinforzatori, ovvero le ricompense che il bambino potrà ricevere se avrà messo in atto l'azione che si sta esercitando (la ripetizione di una parola, di un gesto, la risposta ad una domanda, ecc.).

Per lavorare con un bambino autistico è necessario tenere in conto che il suo comportamento potrebbe essere inadeguato al contesto o bizzarro; è necessario pertanto per chi opera con il bambino misurare in modo oggettivo e sistematico i comportamenti che ostacolano l'apprendimento, analizzando gli antecedenti, (ciò che succede prima) e le conseguenze, (ciò che succede dopo) per comprenderne la funzione (Lovaas et al., 1965, 1966, 1967). In secondo luogo, consci delle motivazioni che spingono il soggetto a quella condotta inadatta, può emergere la necessità di insegnare comportamenti adattivi alternativi, spesso correlati con le funzioni della comunicazione, come ad esempio fare la richiesta di una pausa invece di buttarsi per terra, oppure può risultare essenziale apportare delle modifiche al nostro intervento, come ridurre la complessità o la durata di un compito prima di inserire gradatamente attività più laboriose.

Alle volte le anomalie sensoriali possono essere causa di impedimento nell'apprendimento, oltreché origine di comportamento disfunzionale. Secondo dati recenti (Ausderau *et al.*, 2014; Lane, Molloy e Bishop, 2014; Uljarevic *et al.*, 2016), circa il 30% dei bambini con autismo avrebbe un profilo di ipersensorialità; in questo caso è facile dedurre che stimoli anche generalmente tollerati dalla maggior parte delle persone, ad esempio le luci di una stanza o odori caratteristici, possono rappresentare un ostacolo per il regolare svolgimento di una seduta di rieducazione e vanno pertanto attenuati a favore del bambino. Altri soggetti, circa il 20%, cercano invece di amplificare l'intensità delle sensazioni sensoriali; in questa condizione i bambini, ricercando le percezioni, possono perdere il focus dell'attività proposta. È il caso ad esempio di alcuni materiali come le immagini lucide, che possono risultare molto interessanti da manipolare, muovere o guardare, o oggetti tondeggianti, attraenti da far girare, oppure oggetti piacevoli da percuotere. In questi casi potrebbe risultare utile modificare i materiali per promuovere l'apprendimento.

Insegnare la comunicazione funzionale e spontanea

Per i bambini che in età scolare hanno ancora un importante deficit della comunicazione, lo scopo primario della rieducazione logopedica non può che essere il potenziamento delle abilità comunicative spontanee, da generalizzare prontamente e in modo intensivo nella vita di tutti i giorni.

L'incapacità di entrare in relazione con l'altro fa sì che il soggetto sia sempre più incline a soddisfare da sé bisogni e desideri e può portarlo a mettere in atto comportamenti disfunzionali anche di auto o etero-aggressività qualora non riuscisse ad appagare le sue ambizioni.

Ecco perché il primo obiettivo del logopedista è quello di provvedere ad individuare un sistema di comunicazione plausibile per quel bambino, che gli permetta innanzitutto di fare richieste, attraverso una forma di comunicazione (parola, gesto, segno o immagine) che dipende dalle caratteristiche del bambino. Il setting più idoneo all'insegnamento della comunicazione spontanea e intenzionale è l'ambiente naturale, contesto in cui, previa conoscenza degli interessi del soggetto, il professionista deve creare situazioni stimolanti in cui il bambino non possa soddisfare i suoi desideri in autonomia ma debba far ricorso all'interlocutore per ottenere ciò che vuole. L'insegnamento della comunicazione funzionale, qualunque sia la sua forma, non prevede l'utilizzo di rinforzatori esterni in quanto il bambino, messo in atto il comportamento di richiesta, ottiene ciò che ambisce.

Per garantire il diritto alla comunicazione del bambino non verbale il logopedista deve provvedere all'individuazione e all'insegnamento di un sistema di comunicazione aumentativa e alternativa (CAA) (ISS, 2011, rev. 2015; SIGN, 2016); in specifico le linee guida citano studi a favore del *Picture Exchange Communication System* (PECS). Il metodo mira innanzi tutto all'insegnamento della richiesta attraverso lo scambio di un'immagine in contesto strutturato e con l'aiuto di prompt fisici, per poi passare nel più breve tempo possibile alla generalizzazione di tale funzione in autonomia, in contesti naturali, con interlocutori vari e per richieste diverse. Con questo sistema di CAA, organizzato in un quaderno contenente immagini a strappo e articolato in 6 fasi successive, il logopedista e gli altri interlocutori permettono al bambino di sviluppare e potenziare la sua capacità di chiedere oggetti, luoghi, attività, persone, pause, aiuto, prima con un solo vocabolo/immagine, successivamente attraverso una frase in immagini, per poi mirare anche allo sviluppo della funzione comunicativa del commento; il metodo prevede che l'interlocutore, ricevuta l'immagine, ribadisca la comunicazione del bambino con espressione verbale. Studi recenti hanno dimostrato che il sistema PECS ha un'alta efficacia in bambini con profilo di sviluppo specifico (basso aggancio oculare, bassa imitazione motoria ed elevata esplorazione di oggetti) (SIGN, 2016), soprattutto se avviato in età prescolare (SIGN, 2016).

Attualmente le nuove tecnologie ci vengono in aiuto per l'impostazione di strategie di CAA: comunicatori, tablet e computer possono diventare una valida alternativa al cartaceo, soprattutto per soggetti in età più matura, quando le immagini di carta potrebbero essere meno accettate dalla società. Studi

recenti hanno dimostrato l'efficacia di sistemi di CAA di tipo tecnologico (Xin, Leonard, 2014); altri, che hanno messo a confronto la CAA ad alta tecnologia con quella a bassa tecnologia, non hanno indicato la prima come significativamente migliore rispetto alla seconda (Morin, Ganz, Gregori, Foster, Gerow, Genc-Tosun, 2018). Nel caso di bambini minimamente verbali, potrebbe crearsi comunque l'esigenza di potenziare la comunicazione con metodi di CAA; gli studi disponibili dimostrano che le strategie alternative non producono un declino del linguaggio verbale ed hanno una certa efficacia nel potenziamento della produzione del linguaggio (Schlosser, Wendt, 2008).

Talvolta la strategia di CAA scelta può essere *unaided*, ovvero senza supporti, e pertanto mediata da gesti e segni manuali. Il training al linguaggio segnato può produrre benefici sulla comunicazione funzionale, sul linguaggio orale e sulla comunicazione non verbale (Ospina, Krebs Seida *et al.*, 2008).

Quando esistono i requisiti per farlo, è opportuno potenziare la comunicazione funzionale attraverso la verbalità. La formazione del logopedista in tecniche del Verbal Behavior Approach – ABA-VB, metodo che prevede l'insegnamento della funzione richiesta (*mand*) in ambiente naturale attraverso la sollecitazione della produzione di parole da parte del bambino alla vista di cose per lui motivanti, con aiuti sempre più sfumati e approssimazioni sempre più vicine alla parola target – permette al professionista di impostare con ordine e rigore il suo intervento sulla comunicazione funzionale. L'impostazione del *mand training* infatti segue procedure e strategie specifiche, tra cui innanzitutto una valutazione degli oggetti motivanti, in cui si selezionano i rinforzatori che verranno usati per stimolare la richiesta da parte del bambino (Betz, Higbee e Pollard, 2010; Carr e Kologinsky, 1983; Davis, Kahng e Coryat, 2012; Kodak, Paden e Dickes, 2012; O'Reilly *et al.*, 2012), poi la manipolazione della motivazione stessa, ad esempio non consentire l'accesso a quel rinforzatore affinché sia davvero motivante nel corso del *mand training* (Davis, Kahng e Coryat, 2012; Nuzzolo-Gomez e Greer, 2004; Kelley *et al.*, 2007; O'Reilly *et al.*, 2012) ed infine la gestione delle facilitazioni (*prompting*) che permettono di sviluppare la richiesta stessa, ad esempio il ricorrere ad aiuti vocali, che vanno via via attenuati (*fading*), per sviluppare risposte verbali (Sundberg *et al.*, 2002).

Il disturbo della comunicazione nell'autismo include una carenza più o meno importante della comprensione, alle volte mascherata da buone capacità visuo-spaziali che portano il soggetto, in situazioni ben conosciute, a memorizzare routine e a prestare attenzione a segnali che accompagnano il linguaggio dell'interlocutore (Mirenda e Erikson, 2000): il logopedista è tenuto a valutare l'entità di tale deficit e ha il compito di sensibilizzare tutta la

rete all'uso di ausili visivi, insieme ad uno stile verbale chiaro e conciso, per potenziare la comprensione della persona autistica in tutti i contesti di vita.

Qualunque sia il sistema scelto per il potenziamento della comunicazione funzionale, in espressione e in comprensione, tale modalità dovrà essere approvata dalla rete (famiglia, scuola, professionisti della riabilitazione), generalizzata in tutti i contesti di vita e stimolata in modo intensivo.

Inoltre, poiché gli studi presi in esame dalle linee guida (ISS, 2011, rev. 2015; SIGN, 2016) riguardo programmi di intervento mediati dai genitori illustrano risultati favorevoli nel potenziamento di abilità di comunicazione, il logopedista, insieme agli altri professionisti della rete, deve fornire una formazione specifica ai genitori (*Parent Training*, PT) per aiutare le famiglie ad interagire con i propri figli e deve proporre interventi in cui i genitori possano sperimentare direttamente l'interazione con i bambini.

Insegnare abilità verbali

È possibile potenziare le abilità verbali in espressione e in comprensione in bambini con DSA sotto tutti gli aspetti, fonetico-fonologico, semantico-lessicale, morfo-sintattico e narrativo, secondo metodologie usuali per il bagaglio professionale del logopedista, ma tenendo conto degli accorgimenti già citati a supporto del funzionamento autistico: la strutturazione, l'uso di suggerimenti visivi, la valorizzazione della motivazione del soggetto, la riduzione di stimolazioni sensoriali disturbanti.

Pertanto, programmare la seduta in modo prevedibile, esplicitando regole, compiti e pause, utilizzare supporti visivi, strutturare i materiali per chiarire i compiti, preparare oggetti o attività rinforzanti, ci permette di proporre ai bambini attività di espressione e di comprensione verbale di vario tipo, grado e complessità.

A supporto dell'insegnamento di abilità verbali il logopedista può formarsi in programmi comportamentali come il Verbal Behavior Approach, ABA-VB, metodo che, oltre a venirci in aiuto in ambiente naturale per l'insegnamento della funzione richiesta (*mand*), ci fornisce in contesti strutturati (training a tavolino) una pratica specifica per potenziare il lessico (*tact*) (Sundberg e Partington, 1998; Braam e Sundberg, 1991), la ripetizione (*ecoico*), la capacità di rispondere a domande (*intraverbale*) ed il linguaggio ricettivo (*listener*). La procedura di insegnamento utilizzata prende il nome di apprendimento per prove discrete (*Discret Trial Training*) (Loovas, 1981): ad una istruzione chiara e concisa fornita dal terapeuta segue la risposta target del bambino, inizialmente facilitata da un aiuto (fisico, gestuale o verbale),

seguita poi da un rinforzo (oggetto o stimolo motivante per il bambino) qualora il comportamento prodotto dal soggetto sia esatto, oppure dalla correzione dell'errore nel caso in cui la risposta sia inesatta. A sostegno di queste procedure c'è il concetto che quando lo stimolo antecedente è chiaro (la consegna del terapeuta) e quello conseguente è motivante (la ricompensa), i bambini con autismo possono imparare abilità verbali secondo le leggi che regolano l'apprendimento delle persone tipiche: producono comportamenti nuovi quando vengono rinforzati ed abbandonano comportamenti che vengono scoraggiati (Vivanti e Salomone, 2016).

Potenziare abilità di comunicazione sociale

Secondo il modello sistematizzato dall'ASHA (2013) sulla base degli studi di Grice (1975), Nelson (1978), Timler, Olswag e Coggins (2005), la comunicazione sociale consta di quattro componenti: l'interazione sociale, la cognizione sociale, la pragmatica verbale e non verbale e il processamento del linguaggio espressivo e recettivo.

Nell'autismo ad alto funzionamento, benché le capacità linguistiche risultino buone, il problema della comunicazione coinvolge proprio l'uso del linguaggio sociale (Baltaxe *et al.*, 1995; Baron-Cohen, 1988; Eales, 1993; Tantam *et al.*, 1993); i deficit in questo ambito persistono ed evolvono nel tempo, in particolare emergono problemi ad avviare una conversazione, si evidenziano difficoltà nella produzione di un discorso che implichi abilità testuali e narrative complesse (Parson *et al.*, 2017; Aldred, 2004), c'è scarsa gestione dell'argomento di conversazione, possono evidenziarsi prosodia inadeguata al contesto e contatto oculare insufficiente (Parson *et al.*, 2017; Paul R. *et al.*, 2009), perseveranza su argomenti ristretti, scarsa gestione delle emozioni durante la comunicazione (Riordan, 2013) e molto altro ancora.

Le difficoltà sopra elencate devono diventare oggetto di trattamento diretto e specifico da parte del logopedista e di tutta la rete multiprofessionale, con il fine di garantire al soggetto un sufficiente livello di partecipazione sociale ed una buona qualità di vita.

L'intervento sulla comunicazione sociale, strutturato in seguito ad un'accurata valutazione e gestito in gruppo (Wolstencroft, Robinson *et al.*, 2018), può ad esempio avere l'obiettivo di insegnare le regole della conversazione, può affrontare la difficoltà relativa all'interpretazione di modi di dire o di espressioni ironiche oppure può sostenere la gestione delle emozioni nel corso della conversazione, oltre ad altri aspetti deficitari, attraverso l'uso di strumenti come le *storie sociali* (Gray, 1998) e le *conversazioni a fumetti*

(Gray, 1994), che spiegano in modo chiaro e concreto principi che il bambino non riuscirebbe ad apprendere spontaneamente nel contesto naturale (Attwood, 1998), oltreché tramite i *video modelling* (Kagohara, 2010), filmati in cui un attore, possibilmente coetaneo, fornisce le istruzioni per lo sviluppo di comportamenti socio-comunicativi adattivi.

Aspetti legati alla mancanza di variabilità nella melodia del discorso (Fine *et al.*, 1991) possono migliorare proponendo ai bambini tecniche ideate per gli attori per cambiare l'accento, il tono o l'enfasi tramite giochi di ruolo ed esercizi di recitazione, attraverso i quali il soggetto ha anche la possibilità di potenziare la comprensione del cambiamento di inflessione da parte dell'interlocutore (Attwood, 1998).

Il logopedista, insieme alle altre figure professionali dell'equipe, può creare e utilizzare attività specifiche in forma ludica, da svolgere in gruppo, destinate al raggiungimento di obiettivi specifici di interazione sociale (es. rispetto delle regole di cortesia), cognizione sociale (es. comprensione delle emozioni dell'interlocutore) e pragmatica (es. rispetto dei turni nel dialogo, mantenimento del contatto oculare), sempre mediate dall'utilizzo di strategie visive che sostengono l'attenzione, offrono informazioni chiare e soddisfano il bisogno di prevedibilità, favorendo in tal modo la collaborazione e la partecipazione attiva dei bambini.

La collaborazione con la scuola

Il logopedista, per sua formazione professionale, possiede competenze specifiche riguardo le difficoltà scolastiche di apprendimento. Nel caso di soggetti con autismo in età scolare, il professionista può essere coinvolto, insieme agli insegnanti, nel potenziamento di abilità curricolari, da quelle di base (scrittura, lettura, logica-matematica e calcolo) a quelle relative allo studio delle diverse discipline.

I bambini con funzionamento medio-alto sono in grado di acquisire competenze curricolari anche notevoli, specialmente su materie o argomenti di loro specifico interesse. Gli apprendimenti, tuttavia, devono essere sostenuti da strumenti e strategie specifici: supporti visivi, che rendono più concreti i concetti e mantengono viva l'attenzione, tabelle, schemi e mappe per guidare i processi logici che stanno alla base delle acquisizioni, l'uso di materiali concreti ed esperienze pratiche per illustrare concetti astratti e l'adattamento delle pagine dei libri di testo e la personalizzazione delle lezioni, a favore della comprensione (Bonci e Centra, 2013).

L'intervento sull'alimentazione e sul disturbo oro-motorio

Come già affermato dalla dott.ssa Danna nel suo capitolo, all'interno del progetto educativo del bambino con DSA il logopedista ha il compito di intervenire anche sulla selettività alimentare, sia per le ricadute relazionali e sociali che questa comporta, sia per il disturbo oro-motorio sul quale l'alimentazione ristretta può influire. Le esperienze del distretto orale, tra cui quelle alimentari, sono essenziali per stabilire collegamenti interneuronali (Manassero e Vernerò, 2011) e per permettere un armonico sviluppo della muscolatura orale e facciale (Levrini, 2011). Quando l'alimentazione non è varia e le esperienze buccali sono povere o non adeguate, il logopedista deve intervenire con tecniche specifiche, appartenenti al suo bagaglio professionale, mirate ad allenare le funzioni orali con l'obiettivo, oltreché di aumentare la varietà dei cibi e di potenziare la masticazione e la deglutizione, di migliorare anche i deficit fonoarticolatori correlati.

Conclusioni

Un concetto chiave del presente capitolo è definire il ruolo del logopedista nella presa in carico del bambino con DSA in età scolare; a tale proposito le linee guida scozzesi (SIGN, 2016) individuano questo professionista come la figura responsabile della progettazione e della gestione di molte strategie a supporto della comunicazione; tale concetto conferma quanto asserito in Italia dal profilo professionale del logopedista (D.M. 742, 1994), che riconosce questa figura come l'operatore sanitario che svolge la propria attività nella prevenzione e nel trattamento riabilitativo delle patologie del linguaggio e della comunicazione.

Altro principio fondamentale è l'importanza del lavoro in rete. Le linee guida britanniche (NICE, 2013) dedicano una sezione al valore della collaborazione tra famiglia, professionisti sanitari e scuola, modalità che a nostro parere risulta imprescindibile per il raggiungimento degli obiettivi educativi dei bambini con DSA.

Auspichiamo inoltre che questo convegno possa essere di stimolo in Italia per un confronto continuativo tra logopedisti e foniatristi appartenenti a realtà territoriali differenti, al fine di rendere uniforme le modalità di intervento nell'ambito del Disturbo dello Spettro Autistico.

Bibliografia

- AA.VV. (2013), *Autismo a scuola*, Erickson, Trento, pp. 137-147.
- Aldred C., Green J, Adams C. (2004), *A new social communication intervention for children with autism: Pilot randomised controlled treatment study suggesting effectiveness*, Journal of Child Psychology and Psychiatry.
- Attwood T. (2006), *Guida alla sindrome di Asperger*, Erickson, Trento, pp.69-87.
- Audserau K.K., Furlong M., Sderis J., Bulluck J., Little L.M., Watson L.R., Baranek G.T. (2014), *Sensory subtypes in children with autism spectrum disorder: latent profile transition analysis using a national survey of sensory features*, Journal of Child Psychology and Psychiatry, vol.55, n.8, pp.935-944.
- Baltaxe C.A.M., Russel A., D'Angiola N., Simmons J.Q. (1995), *Discourse cohesion in the verbal interaction of individuals diagnosed with autistic disorder or schizotypal personality disorder*, Australian and New Zeland Journal of Developmental Disabilities, 20 pp. 79-96.
- Baron-Cohen S. (1988), *Social and pragmatic deficits in autism: Cognitive or affective?* Journal of Autism and Developmental Disorders, 18, pp. 379-402.
- Betz A.M., Higbee T.S., Pollard J.S. (2010), *Promoting generalisation of mands for information used by young children with autism*, Research in Autism Spectrum Disorders, vol.4, pp.501-508.
- Beukelman D.R. e Mirenda P. (2014), *Manuale di comunicazione aumentativa e alternativa*, Erickson, Trento, pp. 295-299.
- Bonci B. e Centra R. (2013), *Autismo, come e cosa fare con bambini e ragazzi a scuola*, Giunti, Firenze, workbook 2, pp. 48-77.
- Braam S.J. e Sundberg M.L. (1991), *The effects of specific versus non-specific reinforcement on verbal behavior*, The Analysis of Verbal Behavior, vol.9, pp. 19-28.
- Briguel A., Chenausky K. V., Song H., Zhu J., Suo C., Morgan A.T. (2018), *Communication interventions for autism spectrum disorder in minimally verbal children*, Cochrane Systematic Review – Int. version, pp. 1-4.
- Carr E.G. e Kologinsky E. (1983), *Acquisition of sign language by autistic children, II: Spontaneity and generalization effects*, Journal of Applied Behavior Analysis, vol 16, pp.297-314.
- Davis B.J., Kahng S.W., Coryat K. (2012), *Manipulating motivating operations to facilitate the emergence of mands for a child with autism*, The Analysis of Verbal Behavior, vol.28, pp. 145-150.
- Eales M. (1993), *Pragmatic impairments in adults with childhood diagnoses of autism, a developmental receptive language disorder*, Journal of Autism and Developmental Disorders 23, pp.593-617.
- Fine J., Bartolucci G., Ginsberg G., Szatmari P. (1991), *The use of intonation to communicate in pervasive developmental disorders*, Journal of Child Psychology and Psychiatry, 32, pp.777-782.
- Gray C. (1998), *Social stories and comic strip conversations with students with Asperger Syndrome and high functioning autism*. In E. Schopler, G.B. Mesibov and L.Kunce (a cura di), *Asperger's Syndrome and High Functioning Autism*,

- New York, Plenum Press; trad. it. *Sindrome di Asperger e autismo high-functioning*, Erickson, (2001), Trento.
- Gray C.(1994), *Comic strip conversation*, Arlington, Future Horizons.
- Istituto Superiore di Sanità (ISS) (2011, rev. 2015), *Linee guida 21. Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti*, pp. 32-67.
- Kagohara D.M. (2010), *Is video-based instruction effective in the rehabilitation of children with autism spectrum disorders?* Dev Neurorehabil, 13(2):129-40.
- Kelley M.E. et al. (2007) *Further evaluation of emerging speech in children with developmental disabilities: Training Verbal Behavior*, Journal of Applied Behavior Analysis, vol.28, pp.27-37.
- Kodak T., Paden A., Dickens N. (2012), *Training and generalisation of peer-directed mands with non-vocal children with autism*, The Analysis of Verbal Behavior, vol.28, pp. 119-124.
- Lane A.E., Molloy C.A., Bishop S.L. (2014), *Classification of children with autism spectrum disorder by sensory subtype: a case for sensory-based phenotypes*, Autism Research, vol.7, pp. 322-333.
- Levrini L. (2011) *Vizi orali*, in Schindler O., Ruoppolo G., Schindler A. (a cura di), *Deglutologia*, Omega Edizioni, Torino, p. 386.
- Lovaas O.I. (1981), *Teaching developmentally disabled children: The Me Book*, Austin, TX, PRO-ED.
- Lovaas O.I., Barberich J.P., Perloff B.F., Schaeffer B. (1966), *Acquisition of imitative speech by schizophrenic children*, Science, vol.151, pp. 705-707.
- Lovaas O.I., Freitag G., Gold V.J., Kassorla I.C. (1965a), *Recording apparatus and procedure of observation of behaviors of children in free play setting*, Journal of Experimental Child Psychology, vol. 2, pp.108-120.
- Lovaas O.I., Freitag G., Gold V.J., Kassorla I.C. (1965b), *Experimental studies in childhood schizophrenia: Analysis of self-destructive behavior*, Journal of Experimental Child Psychology, vol. 2, pp.67-84.
- Lovaas O.I., Freitag G., Kinder M.I., Rubenstein B.D., Schaffer B., Simmons J.W. (1966), *Establishment of social reinforcers in two schizophrenic children on the basis of food*, Journal of Experimental Child Psychology, vol. 4, pp.109-125.
- Lovaas O.I., Freitas L., Nelson K., Whalen C. (1967), *The establishment of imitation and its use for the development of complex behavior in schizophrenic children*, Behavior Research and Therapy, vol.5, pp.171-181.
- Manassero A. e Vernerio I. (2011), *Educazione olistica della bocca e sue devianze*, in Schindler O., Ruoppolo G., Schindler A. (a cura di), *Deglutologia*, Omega Edizioni, Torino, p. 592.
- Mirenda P. e Erickson K. (2000), *Augmentative communication and literacy*. In A.M. Wetherby e B.M. Prizant (a cura di), *Autism spectrum disorders: A transactional developmental perspective*, Baltimore, Paul H. Brookes Publishing Co., pp.333-367.
- Morin K.L., Ganz J.B., Gregori E.V., Foster M.J., Gerow S.L., Genc-Tosun D. (2018), *A systematic quality review of high-tech AAC interventions as an evidence-based practice*, Taylor and Francis online, pp.104-117.

- National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2013), *The management and support of children and young people on the autism spectrum*, National Clinical Guideline Number 170, p. 28.
- Nuzzolo-Gomez R. e Greer R.D. (2004), *Emergence of untaught mands and tacts of novel adjective-object pairs as a function of instrumental history*, *The Analysis of Verbal Behavior*, vol. 20, pp. 63-76.
- O’Railly et al. (2012), *Effects of a motivating operation manipulation on the maintenance of mands*, *Journal of Applied Behavior Analysis*, vol.45, pp.443-447.
- Ospina M.B., Krebs S.J.et al. (2008), *Behavioural and developmental interventions for autism spectrum disorder: a clinical systematic review*. PLoS One; 3(11): e3755.
- Parsons L., Cordier R., Munro N., Joosten A., Speyer R. (2017), *A systematic review of pragmatic language interventions for children with autism spectrum disorder*, PLoS ONE 12(4): e0172242.
- Paul R., Orlovski S.M., Marcinko H.C., Volkmar F. (2009), *Conversational behaviors in youth with high-functioning ASD and Asperger syndrome*, *J Autism Dev Disord*.
- Riordan K. (2013), *Social-Emotional Deficits of High-functioning Students with Autism: A review of the literature*, *Rivier Academic Journal*, 9(2), pp.1-11.
- Schlosser R.W. e Wendt O. (2008), *Effects of augmentative and alternative communicate on intervention on speech production in children with autism: a systematic review*. *Am J Speech Lang Pathol*, 17(3):212-30.
- Schopler E. Reicheler R.J. (1971), *Parents as cotherapists in the treatment of psychotic children*, *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, n.1, pp. 87-102.
- Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN) (2016), *Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders. A national clinical guideline n°145*.
- Società Italiana di Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza (SINPIA) (2005), *Linee guida per l’autismo*, Erickson, Trento, pp. 63-64.
- Società Italiana di Pedagogia Speciale (SIPeS) (2008), *Integrazione scolastica degli alunni con disturbo dello spettro autistico*, Erickson, Trento.
- Sundberg M.L. e Partington J.W. (1998), *Teaching language to children with autism or other developmental disabilities*, Danville, CA, Behavior Analysts.
- Sundberg M.L. et al. (2002), *Contrivin establishing operation to teach mands for information*, *The Analysis of Verbal Behavior*, vol. 18, pp. 14-28.
- Tantam D., Holmes D., Cordess C. (1993), *Non-verbal expression in autism of Asperger’s type*, *Journal of autism and Developmental Disorders*, 23, pp.111-113.
- Uljarevich M., Lane A., Kelly A., Leekam S. (2016), *Sensory subtypes and anxiety in older children and adolescent with autism spectrum disorder*, *Autism Research*, doi: 10.1002/aur.1602.
- Vivanti G. (2010), *La mente autistica*, Omega Edizioni, Torino, pp. 123-129.
- Vivanti G. e Salomone E. (2016), *L’apprendimento nell’autismo*, Erickson, Trento, pp. 75, 91-110.

- Watson L.R., Lord C., Schaffer B., Schopler E. (1998), *La comunicazione spontanea nell'autismo*, Erickson, Trento, pp. 147-156.
- Wolstencroft J., Robinson L., Srinivasan R., Kerry E., Mandy W., Skuse D. (2018), *A Systematic Review of Group Social Skills Interventions and Meta-analysis of Outcome for Children with Functioning ASD*, *Journal of Autism and Developmental Disorders*.

Problematiche e tutele legali

di Gaetano Manfredonia

Introduzione

Partendo dal presupposto della varietà di sintomatologie e della difficoltà nel definirne una descrizione clinica unitaria, l'autismo è stato meglio inquadrato con la definizione di “*Disturbo dello Spettro Autistico*” (DSA), termine che comprende tutta una serie di patologie o sindromi aventi come comune denominatore peculiarità comportamentali, registrate a vari gradi o a vari livelli di intensità.

Un primo passo importante che fu fatto affinché tale patologia venisse riconosciuta in modo identitario nel panorama vasto delle patologie con gravi ripercussioni sociali fu l'adozione della Risoluzione 62/139 del 18 dicembre 2007 da parte delle Nazioni Unite, con la quale riconobbero formalmente la malattia autistica in quanto entità unica e istituirono come ricorrenza la Giornata Mondiale per la Consapevolezza dell'autismo, che ricorre il 2 aprile di ogni anno.

Un percorso di consapevolezza giuridica complesso ma in costante crescita, che ha portato finalmente ad un vero riconoscimento del disturbo autistico in quanto tale attraverso la promulgazione della Legge n.134 del 18 agosto 2015 (G.U. 28 agosto 2015 n.199), recante “*Disposizioni in materia di diagnosi, cura e riabilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie*”.

I Disturbi dello Spettro Autistico nel panorama giuridico italiano

Non è stato facile per il legislatore arrivare alla promulgazione di una legge che fosse volta a garantire la tutela della salute, il miglioramento delle condizioni di vita, l’inserimento nella vita sociale delle persone con disturbi dello spettro autistico, l’aggiornamento delle linee guida, l’inserimento nei LEA della diagnosi precoce, della cura e del trattamento individualizzato e non ultime le buone pratiche educative.

Bisogna comprendere meglio il contesto dal quale si è partiti, allorché nel 1998 un medico britannico, *Andrew Wakefield*, pubblica un articolo dove sostiene la correlazione tra la somministrazione del cd. vaccino trivalente MPR (acronimo per “Morbilli, Parotite e Rosolia) e la comparsa di infezioni intestinali legate all’autismo. Tutto questo ebbe all’epoca notevole risalto mediatico, tanto da indurre varie famiglie a dar credito alla tesi suddetta, la cui conseguenza pratica fu una sensibile riduzione di vaccinazioni trivalenti.

La diatriba durò per più di dieci anni, fino a quando la rivista *The Lancet* smentì la tesi di Wakefield con un preciso lavoro scientifico che dimostrava l’infondatezza delle sue teorie. Ma nonostante le smentite e i lavori scientifici del 2010, ormai la propaganda mediatica aveva prodotto i suoi effetti tramite la divulgazione sia di notizie infondate, che di situazioni tra le più variegata che venivano correlate alla insorgenza stessa di casi di autismo, generando confusione tra causalità e semplice correlazione, confondendo le due quasi fossero sinonimi.

Ovviamente tutta questa confusione interpretativa mediatica non poteva non generare una serie di ripercussioni giudiziarie. Tra tutte citiamo ad esempio la sentenza del Tribunale di Rimini n. 866 del 2012, in cui facendo riferimento ad un presunto caso di autismo consequenziale all’inoculo del vaccino trivalente, si afferma che: *“In punto di diritto si ritiene che il fatto che la dedotta menomazione permanente della integrità psicofisica sia riconducibile ad una vaccinazione non obbligatoria non possa rivelarsi ostativo al riconoscimento dell’indennizzo richiesto. Vanno infatti qui richiamate le sentenze della Corte Costituzionale [...]. Vaccinazioni queste ultime quindi, che al pari della vaccinazione trivalente MPR di cui è causa, erano state fortemente incentivate dallo Stato pur non imponendole come obbligo giuridico [...]”*. Da questo presupposto l’anzidetto Tribunale ne fece derivare la considerazione che non risultava costituzionalmente lecito, in virtù degli articoli 2 e 32 della Costituzione richiedere che il singolo individuo esponesse la propria salute per un interesse collettivo, senza che la collettività fosse disposta a condividere il peso delle eventuali conseguenze negative: per tali

motivi non venne reputato opportuno trattare in modo diverso i casi ove il trattamento sanitario venisse imposto dalla legge dalle fattispecie ove, sempre per legge, il trattamento fosse stato promosso per una diffusione capillare, come nel caso del vaccino trivalente non obbligatorio per legge.

Successivamente anche il Tribunale di Milano si esprime nel merito, con una sentenza emanata il 23 settembre 2014 dal Giudice del lavoro in cui si legge che “*è acclarata la sussistenza del nesso causale tra tale vaccinazione (nella fattispecie esavalente) e la malattia*”, mentre nella relazione il perito evidenzia che il vaccino “*mostra una specifica idoneità lesiva per il disturbo autistico, la cui portata è in realtà sottostimata per l’esistenza [...] di lotti del vaccino contenenti un disinfettante a base di mercurio, oggi ufficialmente bandito per via della comprovata neurotossicità, in concentrazioni tali da eccedere largamente i livelli massimi raccomandati per lattanti del peso di pochi chili*”.

Il Ministero della Salute con il comunicato stampa n.203 del 25 novembre 2014 annuncia nel frattempo, per il tramite dell’Avvocatura Distrettuale dello Stato, appello innanzi alla Corte Territoriale di Milano avverso tale sentenza.

Nel frattempo un importante passo in avanti della querelle fu dato dalla Corte d’Appello di Bologna, che nella sentenza n.1767 del 13 febbraio 2015 ribaltò la storica e ormai pionieristica sentenza del Tribunale di Rimini emessa il 15 marzo 2012 che aveva riconosciuto la sussistenza del nesso di causalità tra la somministrazione del vaccino trivalente MPR e la sindrome autistica, che nel frattempo aveva visto la condanna del Ministero della Salute al pagamento dell’indennizzo ex lege n.210 del 1992, nonché delle spese legali oltre alla corresponsione di un indennizzo una tantum.

La CTU medico legale svolta in primo grado aveva accertato che le complicità irreversibili riscontrate sul minore, affetto da “*disturbo autistico associato a ritardo cognitivo medio*”, erano imputabili “*con ragionevole probabilità scientifica*” alla somministrazione del vaccino trivalente. Il Ministero della Salute in appello faceva leva sulla circostanza che la decisione emanata dal Tribunale era frutto di un recepimento “*acritico*” delle conclusioni rese dalla CTU medico legale, asserendo che le stesse potevano definirsi “*smentite*” dalla letteratura scientifica sul punto.

La Corte d’Appello condivide i rilievi del Ministero e sposa la tesi sostenuta dal consulente tecnico nominato in secondo grado. Questi infatti ha escluso la sussistenza di un collegamento eziologico tra la patologia autistica, diagnosticata al minore di età, e la vaccinazione trivalente cui lo stesso era stato sottoposto, “*sulla base di una buona evidenza medico-scientifica e di una sufficiente probabilità logica e scientifica*”. Inoltre il CTU di secondo

grado, nel sottolineare la non rilevanza e pertinenza degli studi citati nella CTU di primo grado rispetto alla posizione più recente e attuale sostenuta dalla comunità scientifica sul tema, ha inoltre escluso che il “*criterio temporale*” sostenuto dai periti di parte degli appellati potesse avere valenza per l’accertamento del nesso eziologico: il rapporto tra la progressiva manifestazione dei disturbi dell’autismo e la profilassi trivalente non può trovare giustificazione unicamente sulla relazione di carattere temporale. Il CTU ha inoltre rilevato che dalla documentazione sanitaria esaminata è emerso che il minore presentava un quadro clinico con problemi “importanti” riferiti alla prematurità, e che la comparsa della patologia autistica è stata segnalata ai tre anni di età.

Si assiste pertanto ad un crescendo di casi di contenzioso giudiziario che conseguentemente rafforzarono il convincimento giuridico riguardante la necessità di una definitiva promulgazione di una legge ad hoc sulla tutela dei pazienti affetti da disturbi dello spettro autistico.

Ed è così che si arriva finalmente alla promulgazione della Legge 18 agosto 2015 n.134 (G.U. 28 agosto 2015, n. 199) recante “*Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie*”.

Legge 18 agosto 2015 n. 134 (G.U. 28 agosto 2015, n.199) recante “*Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie*”.

La legge, nel rispetto delle autonomie e del riparto di competenze tra Stato e regioni in materia sanitaria, prevede interventi sostanzialmente volti a garantire: *la tutela della salute, il miglioramento delle condizioni di vita, l’inserimento nella vita sociale delle persone con disturbi dello spettro autistico, l’aggiornamento delle linee guida, l’inserimento dei LEA di diagnosi precoce, cura e trattamento individualizzato, l’incentivazione della ricerca e le buone pratiche educative*. Si prefigge pertanto di:

Riconoscere innanzitutto la malattia sociale (*articolo 1*), attraverso azioni dirette e iniziative concrete del SSN per promuovere la diffusione e l’applicazione di criteri preventivi e di diagnosi precoce.

Svolgere gli interventi proposti sia su base nazionale che su base regionale avvalendosi di moderne ed efficaci tecnologie di rete *e-learning* e promuovendo l’istituzione di un *master* universitario internazionale, in collaborazione con gli istituti internazionali (*articolo 2, commi 2 e 3*).

Promulgare ed aggiornare costantemente delle linee guida ad hoc. “*Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti*”

è il titolo delle “linee guida” pubblicate dal nostro Istituto Superiore della Sanità nell’ottobre 2011, pubblicata in due versioni: una per i sanitari ed una per il pubblico. Esse contengono nello specifico raccomandazioni di comportamento, messe a punto mediante un processo di revisione sistematica della letteratura e delle opinioni di esperti, rivolte a medici e amministratori sanitari per migliorare la qualità dell’assistenza e razionalizzare l’utilizzo delle risorse, puntualizzando che *“le decisioni cliniche sul singolo paziente richiedono l’applicazione delle raccomandazioni, fondate sulle migliori prove scientifiche, alla luce dell’esperienza clinica del singolo medico e di tutte le circostanze di contesto”*. Le linee guida rappresentano, quindi, una sintesi delle conoscenze disponibili, che lasciano alla competenza e all’esperienza del singolo professionista, la scelta di stabilire in che misura i comportamenti raccomandati si applichino alla specifica situazione clinica. Sempre la legge (articolo 2 e 3) obbliga l’ISS ad aggiornare il documento delle Linee Guida *“sulla base dell’evoluzione delle conoscenze fisiopatologiche e terapeutiche derivanti dalla letteratura scientifica e dalle buone pratiche nazionali ed internazionali”* e ne prevede l’aggiornamento triennale estendendole non solo alla vita del bambino autistico ma anche dell’adolescente e dell’adulto. La legge impegna inoltre lo Stato, che a sua volta delega l’ISS ovvero le Regioni, ad interventi efficaci nella diagnosi, cura e trattamento al disturbo. Gli obiettivi vengono prefissati, inseriti nei Livelli essenziali di assistenza (LEA), che come sappiamo definiscono servizi sia in ambito domiciliare che ambulatoriale. È l’art. 3 che praticamente norma l’aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, con l’inserimento, per quanto attiene ai disturbi dello spettro autistico, delle prestazioni di diagnosi precoce, cura e trattamento individualizzato, attraverso l’impiego di metodi e strumenti con assoluto richiamo alle *“più avanzate evidenze scientifiche disponibili”*. Il motivo fondamentale per cui l’autismo è stato anch’esso e giustamente inserito nei Livelli essenziali di assistenza (LEA) è quello di garantire uniformità di trattamento nelle diverse Regioni, le quali sono tenute a loro volta ad adottare misure idonee al conseguimento di obiettivi così catalogati:

- a) *la qualificazione dei servizi di cui al presente comma costituiti da unità funzionali multidisciplinari per la cura e l’abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico;*
- b) *la formazione degli operatori sanitari di neuropsichiatria infantile, di abilitazione funzionale e di psichiatria sugli strumenti di valutazione e sui percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali basati sulle migliori evidenze scientifiche disponibili;*
- c) *la definizione di equipe territoriali dedicate, nell’ambito dei servizi di neuropsichiatria dell’età evolutiva e dei servizi per l’età adulta, che*

partecipino alla definizione del piano di assistenza, ne valutino l'andamento e svolgano attività di consulenza anche in sinergia con le altre attività dei servizi stessi;

- d) la promozione dell'informazione e l'introduzione di un coordinatore degli interventi multidisciplinari;*
- e) la promozione del coordinamento degli interventi e dei servizi di cui al presente comma per assicurare la continuità dei percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali nel corso della vita della persona;*
- f) l'incentivazione di progetti dedicati alla formazione e al sostegno delle famiglie che hanno in carico persone con disturbi dello spettro autistico;*
- g) la disponibilità sul territorio di strutture semi-residenziali e residenziali accreditate, pubbliche e private, con competenze specifiche sui disturbi dello spettro autistico in grado di effettuare la presa in carico di soggetti minori, adolescenti e adulti;*
- h) la promozione di progetti finalizzati all'inserimento lavorativo di soggetti adulti con disturbi dello spettro autistico, che ne valorizzino le capacità.*

Da più parti sociali si è auspicato inoltre che vi fosse un obbligo per legge di diagnosi entro i 18 mesi nei confronti di tutti i nuovi nati. A tal proposito vale la pena ricordare come l'ISS già nel 2011 aveva istituito un network allo scopo di individuare soggetti a rischio dello spettro autistico entro i due anni di vita. Tale network chiamato "NIDA" era stato istituito ai fini della sorveglianza e della valutazione del neurosviluppo dei bambini ad alto rischio nei primi 18 mesi di vita.

Altro punto contenuto nelle norme della suddetta legge è quello di assicurare l'erogazione gratuita di alimenti e di prodotti dieto-terapeutici specifici (articolo 4); e questo proprio perché di fatto si sa come nelle terapie di recupero dei pazienti autistici sono previsti accorgimenti dietetici rigidi con alimenti specifici, ad esempio senza glutine, lattosio ecc. Il tutto comporta di fatto una grave ripercussione economica sulle famiglie che sono costrette a sobbarcarsi per intero l'onere economico, pagando prodotti dietetici a prezzi esagerati solo per il fatto che i loro bambini ad esempio non sono riconosciuti preventivamente celiaci.

La legge garantisce il diritto all'informazione, prevedendo che il foglietto illustrativo dei farmaci indichi eventuali controindicazioni, nonché obbliga la predisposizione di moduli informativi nell'ambito delle attività di formazione e di aggiornamento professionale di ristoratori e albergatori.

Prevede infine che il Ministero del Lavoro della Salute e delle Politiche Sociali presenti al Parlamento una relazione annuale di aggiornamento sullo stato delle conoscenze in materia di autismo (articolo 6).

Legge 5 febbraio 1992, n. 104 (G. U. 17 febbraio 1992, n. 39, S.O.) “*Legge-quadro per l’assistenza, l’integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate*”.

Non bisogna dimenticare che l’Italia già da molto tempo si era dotata di uno strumento legislativo ad hoc e all’avanguardia in materia di integrazione di persone disabili: la L. 104/92.

La L. 104/92, nel centralizzare maggiormente il ruolo primario dello Stato nella presa in carico globale dei pazienti disabili, pone infatti i fondamenti dei principi essenziali da rispettare per legge affrontando la tematica delicata dell’inclusione/integrazione dei disabili, tematiche centralizzate fondamentalmente sotto tre aspetti in particolare: scolastica, lavorativa e sociale. Sintetizzando possiamo di fatto sostenere che essa volge a perseguire l’abbattimento di tutti gli effettivi ostacoli che si frappongono alla realizzazione e allo sviluppo della completa autonomia di un soggetto disabile, all’art. 1 si legge:

- a) *garantisce il pieno rispetto della dignità umana e i diritti di libertà e di autonomia della persona handicappata e ne promuove la piena integrazione nella famiglia, nella scuola, nel lavoro e nella società;*
- b) *previene e rimuove le condizioni invalidanti che impediscono lo sviluppo della persona umana, il raggiungimento della massima autonomia possibile e la partecipazione della persona handicappata alla vita della collettività, nonché la realizzazione dei diritti civili, politici e patrimoniali;*
- c) *persegue il recupero funzionale e sociale della persona affetta da minorazioni fisiche, psichiche e sensoriali e assicura i servizi e le prestazioni per la prevenzione, la cura e la riabilitazione delle minorazioni, nonché la tutela giuridica ed economica della persona handicappata;*
- d) *predispone interventi volti a superare stati di emarginazione e di esclusione sociale della persona handicappata.*

I contenuti della stessa legge sono essi stessi anticipatori di quanto successivamente riportato nella Carta dei Diritti della persona affetta da autismo, che è stata approvata dal Consiglio CEE il 9 maggio 1996 e che espressamente prevede:

Diritto a vivere una vita piena e indipendente al limite del proprio potenziale;

Diritto a una diagnosi clinica e a una valutazione accessibile, valida e accurata;

Diritto a una educazione accessibile e appropriata;

Diritto a partecipare (direttamente o tramite propri rappresentanti) a ogni decisione riguardante il proprio futuro: diritto al riconoscimento e rispetto, nei limiti del possibile, dei propri desideri;

Diritto a una abitazione accessibile e adeguata;

Diritto ad attrezzature, assistenza e servizi di supporto necessari per vivere una vita pienamente produttiva con dignità e indipendenza;

Diritto ad un reddito o assegno sufficiente a favorire in misura adeguata cibo, vestiario, alloggio e le altre necessità vitali;

Diritto a partecipare, per quanto possibile, allo sviluppo e alla gestione dei servizi erogati per il proprio benessere;

Diritto a una consulenza e assistenza appropriate per la propria salute fisica, mentale e spirituale, comprendendo l'erogazione degli interventi medici idonei e somministrati nel proprio interesse di paziente e con tutte le misure protettive necessarie;

Diritto a un lavoro significativo e a una formazione professionale senza discriminazione o stereotipo riferiti alle abilità e scelte individuali;

Diritto all'accessibilità dei trasporti e alla libertà di movimento;

Diritto a partecipare e godere di attività culturali, ricreative e sportive;

Diritto all'accesso e utilizzo di risorse, servizi e attività locali;

Diritto a relazioni personali, compreso il matrimonio, senza sfruttamento o coercizione;

Diritto alla rappresentanza legale diretta o tramite rappresentanti, all'assistenza e alla piena protezione dei propri diritti legali.

Diritto di accedere direttamente o tramite rappresentanti a tutte le informazioni delle proprie cartelle cliniche e scolastiche;

Trattasi pertanto di carta dei Diritti e non di semplici raccomandazioni e bisogna tenerne conto in qualunque ambito legislativo ci si muova per riconoscere tali Diritti. In relazione alla L. 104/92 ad esempio, bisogna sottolineare come da qualche anno la decisione definitiva sul riconoscimento degli eventuali benefici derivanti dalla applicazione della stessa ad un cittadino disabile, che ne fa esplicita richiesta scritta, spetti dal 2009 a Commissioni Medico Legali istituite appositamente presso le Unità Operative (siano esse semplici o Complesse) di Medicina Legale ubicate presso le Sedi provinciali dell'INPS, con successiva supervisione di una Commissione Medica Superiore Medico Legale che ha tra l'altro lo scopo di armonizzare ed omogeneizzare i giudizi medico legali espressi su scala nazionale, fornendo anche

strumenti di indirizzo valutativo attraverso la emanazione di direttive precise che esplicitano i criteri applicativi da adottare.

A tal proposito vi è stata la pubblicazione di un primo documento, il Messaggio del 23 giugno 2014 n.5544 dal titolo “Autismo: linee guida medico-legali” dove, affrontando l’aspetto dell’invalidità civile e della disabilità del soggetto colpito da autismo, la Commissione Medica Superiore Medico Legale aveva definito lo stesso disturbo proprio come “grave disabilità sociale a carattere cronico evolutivo”. Più in particolare il documento riconosce, quale conseguenza delle descritte alterazioni, *“la limitazione delle autonomie personali e o sociali di grado diverso in relazione alla espressività del disturbo autistico con particolare riferimento alle capacità comunicative linguistiche e alla presenza di ritardo mentale e di altre comorbidità”*.

In essa si fa espressamente riferimento ai criteri diagnostici da adottare, individuati tra quelli contenuti nel DSM-IV-TR, DSM-V e ICD-10., tenendo conto nello specifico anche dei livelli di severità che vengono esplicitati nel DSM V, elementi utili questi ultimi che diventeranno indispensabili nel momento della formulazione del giudizio medico legale definitivo con il riconoscimento della gravità (art.3 comma 3 L.104/92) o meno della disabilità. Inoltre, sono state fornite precise indicazioni in merito ad una eventuale decisione formulata su Atti, tenuto conto della necessità di evitare inutili disagi ai minori ed alle famiglie per un accertamento medico legale le cui evidenze clinico-obiettive sarebbero comunque insufficienti in assenza di documentazione sanitaria attestante ripetute osservazioni nel tempo.

Per formulare la decisione agli Atti, sarà necessario far pervenire documentazione sanitaria aventi le seguenti caratteristiche:

La diagnosi della patologia deve essere formulata secondo i criteri diagnostici del DSM-IV-TR o del DSM-5 o del ICD-10 (si rimanda alla comunicazione tecnico scientifica del 02.03.2015). Il percorso diagnostico deve dare atto di un’osservazione ripetuta nel tempo. Nella stratificazione della gravità del disturbo si dovrà attendere particolare importanza agli strumenti che consentono una valutazione della disabilità intellettiva (Q.I. verbale e non verbale); assume, inoltre, particolare rilievo la valutazione delle capacità adattive che possono essere stimate con vari strumenti diagnostici il più usato dei quali è la Vineland Adaptive Behaviour Scale (VABS). Deve essere acquisita, inoltre, la documentazione sanitaria comprovante eventuali comorbidità (ad es. epilessia).

Viene altresì puntualizzato dalla Commissione Medica Superiore che al termine del percorso di individuazione della disabilità, onde evitare ripetuti disagi al minore, come dianzi già detto circa la definizione agli atti della richiesta, venga evitata la previsione della cosiddetta “rivedibilità” sia in tema

di invalidità civile che di handicap, entro il compimento del diciottesimo anno di età, ad eccezione delle fattispecie in cui le strutture di riferimento attestino un disturbo dello spettro autistico di tipo lieve o borderline, con ritardo mentale lieve ovvero assente.

Da tali affermazioni si evince che, a parere della citata Commissione Inps e tranne nei casi in cui il disturbo sia lieve, manifestando le peculiarità ivi descritte, il soggetto autistico, una volta dichiarato invalido civile e disabile, rimarrà tale come è intuitivo che sia.

Come abbiamo già detto la legge 104/92 ha affrontato la tematica tanto delicata dell'inclusione/integrazione dei disabili, sotto tre aspetti in particolare, quello scolastico, lavorativo ed anche sociale, non tralasciando altre tematiche importanti quali la rimozione e l'abbattimento di tutti gli effettivi ostacoli alla realizzazione e allo sviluppo della totale autonomia degli stessi.

Va sottolineato che il problema dell'inclusione scolastica non è di poco conto, anzi, si è osservato che **per una persona con Disturbo dello Spettro Autistico è di fondamentale importanza poter accedere precocemente e per tutta la vita ad un serio percorso di educazione speciale**: infatti l'educazione è l'unico strumento concreto attraverso il quale può acquisire e implementare le competenze indispensabili per condurre una vita quanto più autonoma e indipendente possibile (LeBlanc, 1992; Green, 1999, Peeters, 2000).

Nel *Documento di posizione ufficiale sull'Educazione* redatto sulla base dei principi contenuti nella Carta dei diritti delle persone con autismo e Disturbi Pervasivi dello Sviluppo, adottato dal Parlamento Europeo il 9 maggio 1996, si ribadisce che: *“Per le persone con autismo, l'educazione rappresenta molto più di un diritto fondamentale: l'Educazione è indispensabile per compensare le enormi difficoltà delle persone con autismo ad estrarre un significato dalle più semplici esperienze, cosa che la maggior parte delle persone è in grado di fare senza supporti educativi specifici, e per acquisire il maggior grado possibile di autonomia personale, comunicativa e sociale”*. L'educazione, dunque, può rappresentare il solo e unico mezzo attraverso il quale i bambini con autismo possono apprendere quello che gli altri bambini apprendono facilmente da soli.

È grazie all'entrata in vigore della L. 104/92 che sempre più alunni con disabilità possono essere iscritti nelle scuole normali grazie ad una serie di norme legislative ed amministrative che ne garantiscono l'inserimento a prescindere dalla loro disabilità e dalla loro età.

Tali diritti sono garantiti in primo luogo dalla Carta Costituzionale (art. 3) ma non solo.

Si pensi ad esempio anche alla legge n. 517/1977, che ha di fatto chiuso le classi specializzate al fine di favorire l'integrazione di alunni disabili in classi normali.

A differenza delle disposizioni precedenti, la L. 517 non parla più di “*inserimento*” scolastico ma di “*integrazione*” in riferimento a tutte le condizioni di disabilità che possono presentarsi nella scuola.

Le disposizioni in tale ambito sono state precisate successivamente dal decreto presidenziale del febbraio 1994, che ha istituito la cooperazione articolata tra istituti scolastici, istituzioni locali e famiglie per l'elaborazione di piani educativi individuali (PEI), che fanno seguito alla creazione di profili dinamici funzionali.

Il PEI è più precisamente un documento comunque complesso che contempla la presa in carico globale del minore disabile, che include oltre alla dimensione educativa gli interventi pedagogici, sociali e medico-sociali.

Il progetto deve inoltre prevedere una presa in carico degli aspetti cognitivo, emozionale e relazionale, linguistico, sensoriale, motorio, neuropsicologico; deve permettere di sviluppare la comunicazione, l'autonomia e l'apprendimento e fissare obiettivi a breve, medio e lungo termine.

L'obiettivo finale è quello di offrire all'alunno, in funzione e nel rispetto delle sue attitudini e bisogni, condizioni di apprendimento diversificate e più adatte includendo tra esse anche le attività extrascolastiche.

Ovviamente a questo devono seguire periodiche verifiche per testare il raggiungimento degli obiettivi prefissati.

Ma torniamo per un attimo al PDF (Profilo Dinamico Funzionale) e più propriamente alla norma di legge (L. 104/92) che all'art. 12 comma 5, si esprime dicendo praticamente che “*All'individuazione dell'alunno come persona handicappata ed all'acquisizione della documentazione risultante dalla diagnosi funzionale fa seguito un profilo dinamico-funzionale ai fini della formulazione di un piano educativo individualizzato*”.

Il PDF secondo quanto disposto dalla Legge 104/1992, deve essere il frutto di un lavoro sinergico alla cui definizione provvedono congiuntamente:

- *gli operatori delle unità sanitarie locali;*
- *per ciascun grado di scuola, personale insegnante specializzato della scuola, con la partecipazione dell'insegnante operatore psico-pedagogico individuato secondo criteri stabiliti dal Ministro della pubblica istruzione.*

Il PDF deve essere redatto con la collaborazione dei genitori della persona handicappata come normativamente previsto. La partecipazione dei familiari nelle specifiche ipotesi di autismo non è solo necessaria da un punto di

vista normativo ma anche e soprattutto da un punto di vista logico e terapeutico. I genitori, infatti, sono le persone che trascorrono maggior tempo con il figlio e ne conoscono, in modo approfondito, le dinamiche relazionali, le stereotipie e tutti gli altri fattori del disturbo della sfera autistica. Per cui possono rappresentare per gli operatori un ottimo campanello d'allarme in vista di eventuali anomalie di risposta in modo da poter calibrare meglio una programmazione in parte errata.

Il PDF, ai sensi della citata legge 104/1992, deve contenere ed indicare: *le caratteristiche fisiche dell'alunno; le caratteristiche psichiche dell'alunno; le caratteristiche sociali dell'alunno; le caratteristiche affettive dell'alunno; le difficoltà di apprendimento conseguenti alla situazione di handicap; e possibilità di recupero dell'alunno; le capacità possedute che devono essere sostenute, sollecitate e progressivamente rafforzate e sviluppate nel rispetto delle scelte culturali della persona handicappata.*

Il PDF, *“inoltre, indica in via prioritaria, dopo un primo periodo di inserimento scolastico, il prevedibile livello di sviluppo che l'alunno in situazione di handicap dimostra di possedere nei tempi brevi (sei mesi) e nei tempi medi (due anni) (art. 4, comma 1 D.P.R. 24 febbraio 1994 – Atto di indirizzo e coordinamento relativo ai compiti delle unità sanitarie locali in materia di alunni portatori di handicap)”* (TAR Campania, n. 1799 del 4.4.2017).

Nella volontà del legislatore, il PDF non è mai un documento statico che si redige e che rimane sempre uguale e immutato nel tempo.

Il piano deve essere regolarmente rivisitato sulla base dei risultati conseguiti dall'allievo, in modo particolare quando c'è un salto di livello scolastico, ovvero quando si passa dalla materna alle elementari e successivamente alla scuola secondaria.

Si tratta di momenti di estrema rilevanza per una persona autistica in quanto rappresentano la fine di un percorso e l'inizio di un altro con tutto ciò che questo passaggio porta con sé in termini di cambiamento (a titolo meramente esemplificativo e non certamente esaustivo) riportando ad esempio: a) edificio scolastico diverso; b) diversi compagni di scuola; c) diversi insegnanti; d) diversi collaboratori scolastici; e) diverse aule e nuovi arredi; f) crescita e sviluppo psico-fisico della persona; e) invecchiamento dei genitori e quant'altro.

In estrema sintesi, queste tappe rappresentano dei momenti di forte cambiamento nella quotidianità della persona affetta da autismo che dovranno essere seguiti con particolare attenzione e i cui effetti, eventualmente destabilizzanti, dovranno essere governati anche grazie al diritto alla **“continuità didattica”**, *“inteso come diritto a che il docente di sostegno, assegnato ad una classe in cui è inserito un minore disabile, debba permanere nella mede-*

sima classe, anche negli anni scolastici successivi. Tale obbligo, ai sensi dell'art. 14 lett. c) della l. 104/92, incombe sul Ministero della Pubblica Istruzione, che provvede, altresì, a garantire la continuità educativa fra i diversi gradi di scuola, prevedendo forme obbligatorie di consultazioni tra insegnanti del ciclo inferiore e del ciclo superiore” (TAR Campania, n. 1799 del 4.4.2017).

Secondo quanto recentemente affermato e ribadito dal TAR Campania nella citata sentenza infatti *“La redazione del PDF è finalizzata alla formulazione di un Piano Educativo Individualizzato (P.E.I.), nella cui definizione i soggetti di cui sopra propongono, ciascuno in base alla propria esperienza pedagogica, medico-scientifica e di contatto e sulla base dei dati derivanti dalla diagnosi funzionale e dal profilo dinamico funzionale, gli interventi finalizzati alla piena realizzazione del diritto all'educazione, all'istruzione ed integrazione scolastica dell'alunno in situazione di handicap. Detti interventi propositivi vengono, quindi, integrati tra di loro, in modo da giungere alla redazione conclusiva di un piano educativo che sia correlato alle disabilità dell'alunno stesso, alle sue conseguenti difficoltà e alle potenzialità dell'alunno comunque disponibili, indicandosi non solo il programma che il disabile deve svolgere nell'anno scolastico di riferimento ma anche le figure professionali (docenti e non docenti) che devono supportare il disabile nonché la classe frequentata dallo stesso”.*

L'importanza del PDF e del P.E.I. nel sistema di tutela dell'alunno disabile sono quindi evidenti: la mancanza o l'incompletezza dell'uno o dell'altro determinano di fatto l'impossibilità dell'Amministrazione di provvedere in ordine e in merito alla tutela degli alunni con disabilità.

I due “documenti” costituiscono così una parte imprescindibile del complesso sistema che il legislatore ha apprestato per pervenire all'assegnazione degli insegnanti di sostegno agli alunni portatori di handicap grave. Per cui ne deriva, come recentemente espresso dal Tar Campania (Sentenza n.1799 del 04.04.2017) che: *“l'attribuzione al minore, da parte dell'Amministrazione scolastica, di un numero ore di sostegno inferiore a quello indicato nel P.E.I. è senz'altro illegittima”.*

Allo stesso modo si sono espresse altre sentenze, che hanno sottolineato fortemente l'importanza dell'osservazione delle Linee Guida previste per i DSA in tutte le sue componenti, non solo di trattamento farmacologico.

Le Linee Guida dei DSA trattano in modo esclusivo degli interventi rivolti a bambini e adolescenti (nella fascia di età compresa da 0 a 18 anni).

Viene precisato però nelle premesse che: *“la metodologia di ricerca adottata per elaborare la linea guida determina che gli interventi affrontati nel documento siano solo quelli su cui sono disponibili studi scientifici volti a*

valutarne l'efficacia. Gli interventi che non sono stati sottoposti a verifica di efficacia attraverso studi scientifici di adeguata validità non sono trattati nella linea guida".

Il *panel* di esperti che ha costituito il gruppo di lavoro che alla fine ha redatto il documento è stato formato includendo le diverse figure professionali coinvolte nell'assistenza ai bambini e agli adolescenti con disturbi dello spettro autistico e nell'elaborazione metodologica del documento: il farmacologo, lo psicologo, il pediatra, il neuropsichiatra infantile, lo psichiatra, il medico di medicina generale, il logopedista, il terapeuta della neuro- e psicomotricità, l'epidemiologo, il metodologo di linee guida. Sono stati inclusi nel *panel* anche rappresentanti delle associazioni dei familiari.

Il documento che rispettasse tutti i criteri di inclusione richiesti è stato identificato nel testo delle linee guida dello Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN) *Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders*. I risultati della valutazione critica sono stati presentati al *panel*, che ha quindi condiviso la proposta di adottare la linea guida SIGN esclusivamente nella sezione relativa agli interventi, sottoponendola ad aggiornamento dei contenuti scientifici attraverso una revisione sistematica della letteratura.

Il *panel* ha stabilito di adottare i medesimi quesiti affrontati nella linea guida SIGN, ovvero:

Quesito 1: Quali interventi non farmacologici/dietetici si sono dimostrati efficaci nel migliorare gli esiti in bambini e adolescenti con disturbi dello spettro autistico?

Quesito 2: Il tempo di somministrazione, la durata, e l'intensità degli interventi non farmacologici/dietetici sono in grado di influenzare gli esiti in bambini e adolescenti con disturbi dello spettro autistico?

Quesito 3: Esistono prove che uno specifico intervento non farmacologico/dietetico sia più appropriato per bambini e adolescenti con specifiche tipologie di disturbi dello spettro autistico o specifiche comorbidità?

Quesito 4: Quali interventi farmacologici si sono dimostrati efficaci nel migliorare gli esiti in bambini e adolescenti con disturbi dello spettro autistico?

Quesito 5: Il tempo di somministrazione, la durata e l'intensità degli interventi farmacologici sono in grado di influenzare gli esiti in bambini e adolescenti con disturbi dello spettro autistico?

Quesito 6: Esistono prove che uno specifico intervento farmacologico sia più appropriato per bambini e adolescenti con specifiche forme di disturbi dello spettro autistico o specifiche tipologie di comorbidità?

Quesito 7: In bambini e adolescenti con disturbi dello spettro autistico gli interventi precoci sono più efficaci degli interventi non precoci?

Quesito 8: Esistono prove che un particolare modello di fornitura di servizi sia più efficace di altri nel migliorare gli esiti in bambini e adolescenti con disturbi dello spettro autistico?

Per cui sostanzialmente gli ambiti di intervento li possiamo raggruppare in due grandi categorie ovvero: **interventi non farmacologici, interventi farmacologici.**

Interventi non farmacologici: interventi mediati dai genitori, interventi comunicativi (supporto per le abilità comunicative, interventi per la comunicazione sociale e l'interazione), programmi educativi, interventi comportamentali e psicologici strutturati (Programmi intensivi comportamentali, interventi per comportamenti specifici, terapia cognitivo-comportamentale, *Auditory integration training*, musicoterapia, problemi del sonno, comunicazione facilitata)

Interventi biomedici e nutrizionali: diete di eliminazione di caseina e/o glutine, Integratori alimentari, melatonina, terapia con ossigeno iperbarico

Interventi farmacologici: antipsicotici (Risperidone, Aripiprazolo, Olanzapina, Aloperidolo, altri antipsicotici, stimolanti del sistema nervoso centrale (Metilfenidato, Atomoxetina), Naltrexone, Secretina, Antidepressivi (Inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina (SSRI), Venlafaxina, chelazione

Questo schematismo risulta oltremodo importante quando un CTU si trova a dover esprimere un parere tecnico su richiesta di un Giudice sulla opportunità/efficacia o meno di una condotta terapeutica.

Sentenza Tribunale di Cosenza n. 182/2019

Viene riconosciuto il diritto a favore delle persone affette dal “Disturbo dello Spettro Autistico” a ricevere le cure con spese a carico dello Stato.

Tale sentenza cristallizza l'obbligo dell'ASP all'erogazione (anche indiretta) delle prestazioni da lei dovuta, condannandola pertanto al pagamento delle spese fino a quel momento sostenute e riconoscendo di fatto a favore della minore (nel caso in questione una bambina di 4 anni) il diritto alla somministrazione delle cure mediante la metodologia ABA, in virtù del fatto che la legge impone a carico delle Aziende Ospedaliere l'erogazione delle prestazioni sanitarie a favore delle persone con disturbi dello spettro autistico.

Tra i programmi intensivi comportamentali il modello più studiato è l'analisi comportamentale applicata, ovvero l'ABA acronimo di *Applied Behavioral Analysis*: gli studi sostengono una sua efficacia nel migliorare le abilità intellettive (QI), il linguaggio e i comportamenti adattativi nei bambini con disturbi dello spettro autistico. Le prove a disposizione, anche se non definitive, consentono di consigliare l'utilizzo del modello ABA nel trattamento dei bambini con disturbi dello spettro autistico.

Il caso esaminato vede una minore (all'epoca del ricorso di soli 4 anni e mezzo) che versa in gravi condizioni di salute; in particolare, a seguito di plurime visite effettuate presso diverse strutture sanitarie nazionali, veniva accertato che *le capacità della minore "risultano scarsamente strutturate [...] Ne deriva uno scarso impatto delle abilità"*. L'ASP concludeva che la bambina presentasse caratteristiche indicative della presenza di un disturbo dello spettro dell'autismo e per quanto concerne gli interventi riabilitativi veniva prescritto un percorso specifico di trattamento secondo modelli comportamentali evolutivi o basati sull'insegnamento strutturato (ABA).

A seguito delle prime attività comportamentali, svolte a pagamento (in quanto l'ASP non erogava il servizio) la bambina registrava diversi miglioramenti soprattutto nell'attenzione ed esplorazione dell'ambiente. Considerati i vistosi miglioramenti, le strutture sanitarie consigliavano *"di proseguire il trattamento"*.

Nonostante le plurime richieste avanzate dai legali della famiglia, l'ASP non ha mai provveduto ad erogare (direttamente o indirettamente) le prestazioni sanitarie occorrenti (specificamente trattamento con metodo ABA), facendo sì che gli avvocati depositassero un ricorso per provvedimento d'urgenza, conclusosi con il suo parziale accoglimento con condanna dell'ASP al rimborso di quanto fino a quel momento sostenuto dai familiari della minore.

Nello specifico il Giudice di Merito ha precisato come l'appropriatezza della terapia ABA non possa essere esclusa ed elusa dalla mera carenza di evidenze scientifiche disponibili, *posto che dette evidenze possono venire in rilievo allorquando essa sia stata scientificamente dichiarata inefficacia e non già come nel caso occupato in Sentenza sia soltanto dubbia*. Dunque, il Giudice riteneva necessarie le cure, come prescritte dai sanitari.

Esiste infatti un diritto alla salute che è sancito dalla nostra Costituzione.

Quindi, in tema di diritto alla salute la norma costituzionale pone la figura dell'assistito in una posizione di diritto soggettivo perfetto e non in una posizione di interesse legittimo, difettando pertanto un qualunque potere della Pubblica Amministrazione nell'operare scelte o valutazioni che siano l'e-

spressione di discrezionalità amministrativa, il cui esercizio sia suscettibile di determinare un affievolimento.

Ne consegue che non possono allinearsi sullo stesso piano il diritto intangibile assoluto e primario quale quello alla vita e alla salute e di contro l'interesse alla preservazione delle risorse finanziarie dello Stato, che ha natura esclusivamente e puramente economica. Inoltre, il diritto alla salute deve essere letto in coordinato con altre norme costituzionali (artt. 2 e 3 della Costituzione) quali norme garanti della dignità umana.

La Legge (art. 19 della L. 833/78) espressamente prevede che *“le unità sanitarie locali provvedono ad erogare le prestazioni di prevenzione, di cura, di riabilitazione e di medicina legale, assicurando a tutta la popolazione i livelli di prestazioni sanitarie stabiliti”*. Sempre la medesima Legge, che istituiva il Servizio Sanitario Nazionale (artt.1 e 2 della Legge 833/78) sancisce che *sono da includere nell'assistenza sanitaria a carico dello Stato le prestazioni sanitarie dirette al recupero funzionale e sociale dei soggetti affetti da minorazioni fisiche, psichiche e funzionali, dipendenti da qualunque causa, erogate attraverso le U.S.L. direttamente, ovvero mediante convenzioni con istituti esistenti nella regione in cui abita l'utente, aventi i requisiti indicati dalla legge*.

A tal fine il Servizio sanitario deve assicurare gli interventi di cura e riabilitativi a livello ambulatoriale, a domicilio, o presso i centri socioriabilitativi ed educativi a carattere diurno o residenziale.

Ciò detto la sussistenza o meno del diritto all'erogazione di una prestazione sanitaria richiesta al Servizio Sanitario Nazionale deve essere accertata in relazione ai presupposti stabiliti dalla disciplina specifica dettata in materia sanitaria dal D. Lgs. 30 dicembre 1992, n. 502 *“Tutela del diritto alla salute, programmazione sanitaria e definizione dei livelli essenziali e uniformi di assistenza”*.

Tale norma stabilisce che Il SSN assicura *attraverso risorse pubbliche* ed in coerenza con i principi e gli obiettivi indicati, i livelli essenziali e uniformi di assistenza definiti dal Piano sanitario nazionale nel rispetto dei principi della dignità della persona umana, ed anche nel rispetto dei diritti di equità nell'accesso alle procedure di assistenza, della qualità e della varietà delle cure, del bisogno di salute dell'individuo e infine dell'economicità nell'impiego delle risorse.

Sul tema, la recente Legge 134/2015 risulta essere dirimente in tema di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie e tra le varie indicazioni all'art 3 pone le basi per il riconoscimento dei loro diritti, avendo inserito la patologia del disturbo dello spettro autistico nei LEA, sancendo pertanto che *gli enti preposti si*

dovranno far carico delle prestazioni relative alla diagnosi precoce, alla cura e al trattamento individualizzato.

Un'ulteriore norma (art. 1 della L. 328/2000) sancisce che è compito della Repubblica assicurare alle persone e alle famiglie un sistema integrato di interventi e servizi sociali, promuovere interventi per garantire la qualità della vita, pari opportunità, non discriminazione e diritti di cittadinanza, prevenire, eliminare o ridurre le condizioni di disabilità, di bisogno e di disagio individuale e familiare derivanti da inadeguatezza di reddito, difficoltà sociali e condizioni di non autonomia, in coerenza con le previsioni Costituzionali. A favore di tali tesi si sono espresse anche l'Assemblea generale delle Nazioni Unite attraverso la Risoluzione n. A/RES/67/82 del 12 dicembre 2012 nonché attraverso le disposizioni contenute nella Convenzione Onu sui diritti delle persone con disabilità, recepita in Italia con la Legge n. 18 del 3 marzo 2009 (pubblicata nella Gazzetta Ufficiale n. 61 del 14 marzo 2009, che ha ratificato e resa esecutiva la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità, con Protocollo opzionale, adottata dall'Assemblea Generale dell'ONU il 13 dicembre 2006 ed entrata in vigore il 3 maggio 2008.

Va comunque sottolineato che la strada da percorrere è ancora irta di ostacoli e sono ancora poche le sentenze che riconoscono a favore delle persone affette dal “disturbo dello spettro autistico” il diritto a vedersi riconosciute le prestazioni sanitarie.

Fondo nazionale per la non autosufficienza

Abbiamo visto come la gestione familiare di una persona affetta da disturbi dello spettro autistico comporti oneri di spesa il più delle volte insostenibili e che gravano pesantemente sul bilancio familiare delle famiglie stesse. Lo stato, nel far fronte a questa necessità, ha istituito un *Fondo Nazionale per la non autosufficienza* a partire dalla finanziaria del 2007 (Legge 27 dicembre 2006, n. 296, pubblicata nella *Gazzetta Ufficiale* n. 299 del 27 dicembre 2006 – Supplemento ordinario n. 244) la quale prevede (Art.1 comma 1264) che: *“Al fine di garantire l’attuazione dei livelli essenziali delle prestazioni assistenziali da garantire su tutto il territorio nazionale con riguardo alle persone non autosufficienti, è istituito presso il Ministero della solidarietà sociale un fondo denominato ‘Fondo per le non autosufficienze’, al quale è assegnata la somma di 100 milioni di euro per l’anno 2007 e di 200 milioni di euro per ciascuno degli anni 2008 e 2009”.*

Tale impegno economico è stato confermato negli anni nelle successive leggi di bilancio, con l'intento di fornire sostegno a persone con gravissima

disabilità e ad anziani non autosufficienti, al fine di favorirne una dignitosa permanenza presso il proprio domicilio evitando il rischio di istituzionalizzazione, nonché per garantire, su tutto il territorio nazionale, l'attuazione dei livelli essenziali delle prestazioni assistenziali.

Le risorse sono attribuite alle Regioni in funzione della popolazione anziana non autosufficiente e degli indicatori socioeconomici. Ma ciò che è importante è che *tali risorse sono aggiuntive* rispetto alle risorse già destinate alle prestazioni e ai servizi a favore delle persone non autosufficienti da parte delle Regioni nonché da parte delle autonomie locali e sono finalizzate alla copertura dei costi di rilevanza sociale dell'assistenza sociosanitaria.

I requisiti per avere accesso al diritto al fondo, oltre che necessariamente rispettare i limiti imposti da paletti economici (dichiarazione ISEE), devono rientrare anche in un contesto di non autosufficienza, con criteri chiari di espressione di gravità del quadro clinico.

Conclusioni

Abbiamo pertanto visto come, al di là di budget finanziari più o meno stanziati, vi è comunque da sottolineare una nuova inversione di tendenza in cui il diritto ha sposato le tesi scientifiche più attuali che sono state formulate sui disturbi dello *spettro autistico* per dar vita ad un percorso comune che porterà al miglioramento delle condizioni esistenziali delle persone affette da autismo e delle loro famiglie.

Probabilmente può essere vero anche quanto sostiene lo stesso Attwood quando definisce una persona autistica come *“qualcuno che nella vita ha trovato qualcosa di più interessante che socializzare e ha un diverso modo di percepire, pensare, imparare e relazionarsi”*.

Ci sono abilità che persone autistiche e normotipiche possono sviluppare in tempi e a livelli diversi che sono alla base degli stessi test comparativi. Ci sono anche caratteristiche che sono proprie dell'autismo e che non possono essere misurate con test comparativi e quindi non con test intellettivi e di sviluppo ma con test specifici. Queste peculiarità possono essere più o meno marcate in ogni singolo individuo e quindi ne deriva una varietà enorme di situazioni che riconducono giocoforza al criterio di soggettività dell'intervento, alla pianificazione di un sostegno mirato. È per vedersi riconoscere questi diritti che fatalmente si ricade nel concetto di disabilità, anche se quest'ultimo è comunque un termine da usare con cautela nei confronti di persone che possono vedere minate le loro certezze, che possono sviluppare dinamiche depressive dai risvolti talvolta molto gravi.

Si può comunque sostenere che l’inserimento e l’integrazione piena di soggetti con queste disabilità a tutti i livelli della vita sociale e non solo si può concretamente realizzare solo grazie al coordinamento dei servizi scolastici, medico-sociali, culturali e sportivi e grazie all’intervento di istituzioni e organismi pubblici e privati.

È necessaria pertanto una forte presa di coscienza e di senso di responsabilità da parte dei vertici istituzionali perché non si parli più di diritti puntualmente negati, non si parli più di discriminazione, ma che al contrario si vada verso una affermazione *positiva* dei diritti di queste persone, che malgrado la loro disabilità sono, prima di tutto, portatori di diritti costituzionalmente garantiti.

Secondo la Corte Europea dei Diritti dell’Uomo (*Thlimmenos Grecia, 04/06/2000*) *il principio di eguaglianza e il diritto a non essere discriminato nel godimento dei propri diritti sono violati allorché gli Stati, senza giustificazione obiettiva e ragionevole, non applicano un trattamento differente a persone poste in situazioni differenti.*

In altri termini, in una società che sia democratica di fatto e non solo nella definizione del termine, occorre percepire la diversità in maniera positiva e reagire in modo appropriato per garantire una eguaglianza reale ed efficace.

Occorre dunque una forte presa di coscienza consapevole e determinata, per cui non ci si può più permettere di lasciar sole le famiglie a gestire il gravame conseguente alla quotidiana presa in carico a tutto tondo di un familiare autistico, a qualunque livello di gravità.

Bibliografia

- Legge 18 agosto 2015, n. 134 (G.U. 28 agosto 2015, n. 199) “*Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie*”.
- Legge 5 febbraio 1992, n. 104 (G. U. 17 febbraio 1992, n. 39, S.O.) “*Legge-quadro per l’assistenza, l’integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate*”.
- Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). *Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders. A national clinical guideline. SIGN, Edinburgh, 2007.* Disponibile all’indirizzo: <http://www.sign.ac.uk/guidelines/fulltext/98/index.html>.
- Rickards A.L., Walstab J.E. et al., One-year follow-up of the outcome of a randomized controlled trial of a home-based intervention program for children with autism and developmental delay and their families. *Child Care Health Dev* 2009; 35(5):593-602.
- SNLG 21, 2011. *Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti.*

Istituto Nazionale Previdenza Sociale, Messaggio 23 giugno 2014, n. 5544
“Autismo: linee guida medico-legali”.
D.Lgs. 30 dicembre 1992, n. 502 “Tutela del diritto alla salute, programmazione
sanitaria e definizione dei livelli essenziali e uniformi di assistenza”.

La lettura in condizioni di autismo

di *Benedetta Bonci, Lucio Cottini, Carmine Fernando Gervasio, Benito Michelizza e Carla Montuschi*

Introduzione

Con la presenza del DSM – V, ci si trova di fronte ad una definizione, delle condizioni di autismo, profondamente cambiata. Una prima nota è la scomparsa del termine *pervasivo*, infatti possono emergere comportamenti e abilità (vedi abilità di lettura) espressioni di una relazione con l'ambiente non pesantemente depauperata.

I criteri per identificare il Disturbo dello Spettro Autistico (DSA) sono codificati in:

- A) deficit persistenti nella comunicazione e nella interazione sociale;
- B) modalità di comportamento, interessi e attività ristrette e ripetitive.

Nella nuova classificazione in ambito del disturbo autistico, va sottolineato il pregio di aver introdotto una nuova area clinica, mancante fino ad ora, tra i criteri di autismo, ovvero **la iper o ipo reattività agli input sensoriali** (comportamenti e interessi ristretti, attività ripetitive). Si può infatti affermare che i soggetti con autismo, sia bambini che adolescenti e adulti, sono stati da sempre segnalati in letteratura con caratteristiche sensoriali insolite. Alcuni studi riportano (Bruno *et al.*, 2010) come la presenza di anomalie nella processazione sensoriale sia stimata, nella popolazione generale, tra il 5% e il 16%, nei soggetti con autismo l'incidenza sale a valori tra il 42% e l'88%.

Nei bambini con spettro autistico i sintomi sensoriali possono essere molto variabili per tipologia (ipersensibilità vs iposensibilità) e per gravità.

Il ventaglio di tali manifestazioni è stato associato a cause differenti: da quelle morfostrutturali (anomalie del Sistema Nervoso Centrale) al tipo di trattamento ricevuto dal soggetto, alle comorbidità presenti. I bambini con

autismo, che presentano problemi di processazione degli stimoli, manifestano difficoltà nella organizzazione delle risposte all'ambiente sia in ordine all'intensità che alla temporalità delle stesse. Le atipie nella processazione uditiva rappresentano le difficoltà sensoriali più frequenti nel gruppo dei soggetti con autismo, e le forme di disturbo si collocano nella ipersensibilità e nella iposensibilità (criterio diagnostico B). I disturbi di processazione dello stimolo non riguardano solo modalità unisensoriali, ma possono riguardare l'area della processazione multisensoriale con un deficit di integrazione transmodale delle informazioni sensoriali tra un sistema percettivo e l'altro (Kern *et al.*, 2006).

Alle parziali spiegazioni delle diverse sensibilità (iper/ipo) di processazione degli stimoli sensoriali o alle integrazioni transmodali difettali hanno contribuito gli studi di anatomia dello sviluppo cerebrale nella condizione autistica. Questi apporti provengono da studi con risonanza magnetica nucleare ed hanno riguardato sia le strutture della fossa posteriore, con verme, emisferi cerebellari e tronco dell'encefalo, e studi riguardanti l'encefalo e lo sviluppo dei lobi corticali, ippocampo, amigdala e gangli della base, talamo e corpo calloso.

Gli studi hanno riguardato le dimensioni volumetriche (Rapin *et al.*, 1998) delle diverse strutture prese in considerazione e, pur suggerendo l'esistenza di anomalie morfometriche in diverse regioni cerebrali, le indicazioni non risultano univoche. Gli aumenti di volume sembrano interessare maggiormente l'encefalo con i lobi parietali e temporali, il sistema limbico e le regioni prefrontali. Viene segnalata la mancanza di asimmetria del planum temporale, con riduzione delle dimensioni della struttura del lobo di sinistra. Per contro le differenze morfometriche, tra soggetti con autismo e controlli, riguardanti le strutture del tronco cerebrale, i gangli della base ed il verme cerebellare, sono molto meno evidenti. L'assenza di alterazioni anatomiche di queste strutture non esclude, tuttavia, la caduta funzionale di queste stesse aree, nella fisiopatologia del disturbo.

La sintesi delle informazioni, provenienti da diverse modalità, abbisogna di una convergenza verso medesime regioni cerebrali (fenomeno della fusione sensoriale). Questa capacità integrativa determina percezioni più accurate, supera ambiguità rispetto a stimoli in conflitto. A livello neurale, l'interazione tra stimoli diversi avviene in stadi e momenti diversi di elaborazione.

La corteccia sensoriale è divisa in aree primarie e di ordine superiore. Quelle primarie sono legate ai recettori periferici sensoriali attraverso nuclei talamici sensoriali specifici. Le aree corticali secondarie, che stabiliscono connessioni con le aree primarie, possiedono neuroni aventi proprietà di risposta più astratti (aree parietali per i contenuti spaziali, le aree prefrontali e

temporali per la memoria). I neuroni dotati di queste proprietà integrative vengono chiamati *neuroni multisensoriali*. Tali neuroni sono presenti in diverse aree corticali ma abbondano nel *collicolo superiore*. Questa è una struttura mesencefalica ed ha una organizzazione istologica a strati, nello strato superiore, o superficiale, si trovano i neuroni deputati alla sola rappresentazione visiva, mentre negli strati più profondi operano i neuroni dedicati alle rappresentazioni multimodali visive, uditive e tattili. Il collicolo superiore, pertanto, sembra rappresentare un centro di integrazione multisensoriale, generando le condizioni per le esperienze percettive unitarie.

Modello di lettura

Diverse funzioni neuropsicologiche complesse richiedono al loro interno azioni di sintesi multisensoriali, la *lettura* è una di queste. Sono stati sviluppati diversi modelli teorici per spiegare i meccanismi della lettura (Stella *et al.*, 2003), uno tra i più accreditati è rappresentato dal modello proposto da Coltheart nel 1978, chiamato *Modello a due vie*. Esso tiene conto di una via di lettura, così detta *diretta o visiva*, utilizzata dai lettori esperti e di una via *indiretta o fonologica*, quest'ultima come base procedurale dei meccanismi di transcodifica. La via di lettura *diretta* permette di leggere la parola generando un collegamento immediato tra la rappresentazione grafica con la corrispondente entrata lessicale, grazie al supporto della memoria visiva. L'attivazione di questa via di lettura presuppone un lessico ortografico in entrata basato sulla frequenza delle parole, sulla familiarità delle stesse e le parole irregolari. Queste ultime, secondo tale modello di lettura, possono essere lette esclusivamente tramite la via *diretta*, in quanto non presentano una regolarità nella relazione grafema-fonema. Per contro, la via *fonologica* permette la lettura tramite le regole di conversione grafema-fonema operando la *transcodifica*. I fonemi vengono assemblati in sillabe e successivamente nella parola, che avendo accesso alla sua entrata lessicale, può essere compresa.

Questa via di lettura viene utilizzata durante i primi anni di apprendimento, quando il lettore, non avendo memorizzato molte parole, deve ricorrere alla conversione grafema-fonema. Con l'arricchimento del vocabolario (lessico ortografico in entrata) il lettore utilizza sempre con maggiore frequenza e facilità la via visiva o *diretta*, ricorrendo alla via fonologica, o *indiretta*, solo di fronte a parole nuove. Tenendo a riferimento il modello a due vie, Marsh e Frith (1985) hanno proposto un modello evolutivo dell'apprendimento della lettura. Il giovane lettore per divenire abile in questa prestazione passa attraverso quattro fasi di sviluppo, ognuna delle quali è propedeutica alla fase successiva.

Nella prima fase o fase *logografica* la lettura è possibile solo se la parola ricorre nello stesso contesto ed è scritta con lo stesso carattere; la fase successiva, o alfabetica, vede l'applicazione delle regole di transcodifica ma senza la consapevolezza della struttura gerarchica della parola. Nella fase ortografica compare la capacità di associare i fonemi in sillabe per formare la parola. La fase ultima o lessicale rappresenta l'utilizzo della via *diretta* con accesso immediato alle entrate lessicali delle parole.

Indipendentemente dai modelli esplicativi di apprendimento della lettura, l'acquisizione di questa abilità presuppone l'esistenza di un sistema linguistico sviluppato e relativa cognitività di supporto, di un sistema di processazione visiva per operare iniziali processi di transcodifica (operazione di sintesi sensoriale transmodale) con automatizzazione di riconoscimento di stringhe grafemiche espanse.

Una parte importante di questo percorso di apprendimento della abilità di lettura risiede in meccanismi (timing) di convergenza di stimoli a diversa modalità sensoriale, nel controllo di acquisizione di questi e nella opportuna sequenzializzazione (automatizzazione) a probabile base neuronale sottocorticale.

Studio effettuato: obiettivi e premesse

Con questo studio ci si è posti l'obiettivo di indagare, a fronte degli ormai noti differenti meccanismi di fusione sensoriale fra soggetti affetti da DSA e soggetti normofunzione, quali potessero essere le differenze rilevabili fra i due gruppi in esame relativamente alle abilità uditive e di coordinazione dei movimenti oculari indagate tramite test usualmente utilizzabili in ambito audio-vestibolare e finalizzati alla lettura. Si sottolinea il fatto che inizialmente si è tentato di sottoporre i soggetti affetti da DSA che sono stati reclutati presso il Centro Autismo di Urbania (PU) a valutazione della funzionalità vestibolare tramite VHit al fine di rilevare eventuali anomalie del riflesso oculo-vestibolare. Nonostante il gruppo che è stato reclutato sia stato scelto, (compatibilmente con l'assenso genitoriale), fra i ragazzi maggiormente collaboranti afferenti al Centro Autismo, a causa di importanti deficit attentivi e della scarsa attitudine a sopportare la mascherina con la videocamera, **non è stato possibile eseguire il test in nessuno dei soggetti testati** (durante i movimenti impressi dall'operatore, non riuscivano a tenere gli occhi fissi sul punto proiettato sul muro). Si è dunque optato per eseguire solo i test meno "fastidiosi" e per fare un'analisi comparativa con il gruppo di riferimento di tipo qualitativo e solo in parte quantitativo. In corso di studio sono dunque

stati valutati presupposti, criticità ed utilità di un eventuale studio sistematico con campioni di soggetti più ampi.

Campione studiato

Il campione studiato è composto da 8 soggetti (4 maschi e 4 femmine) di cui 2 maschi e 2 femmine affetti da DSA e 2 maschi e 2 femmine di pari età normofunzione. I soggetti DSA sono stati reclutati in base alla possibilità di collaborazione allo studio (grado di collaborazione ed assenso genitoriale relativo alla partecipazione allo studio) e per questo motivo risultano eterogenei per età. Per avere un parametro di confronto univoco, sono stati scelti soggetti normofunzione della medesima età cronologica. Criterio di esclusione dal campione è stata la comorbidità per ipoacusia. L'ipoacusia è stata esclusa in base ai dati rilevati in anamnesi (tutti i soggetti sono stati precedentemente valutati con metodiche oggettive quali otoemissioni, impedenzometria con studio dei RS e ABR atte ad escludere patologie uditive concomitanti).

Riportiamo una tabella riassuntiva del campione proposto (Tab. 1).

Tab. 1 – Campione dello studio

CAMPIONE in ESAME					CAMPIONE di RIFERIMENTO			
Sogg.	SEX	ETÀ	Q.I. LEITER	SCOLARITÀ	Sogg.	SEX	ETÀ	SCOLARITÀ
V.V.	F	17 aa, 1 mm	54	II Scuola second.	N.V.	F	17 aa, 3 mm	III scuola superiore
L.T.	M	12 aa	58	I scuola second.	R.V.	M	12 aa, 1 mm	II Scuola second.
A.B.	M	10 aa, 7 mm	50	V scuola prim.	G.R.	M	10 aa, 5 mm	V scuola prim.
R.P.	F	8 aa, 1mm	82	III scuola prim.	E.Z.	F	8 aa	III scuola prim.

Ricordiamo che un punteggio di Q.I. normofunzione è uguale o superiore a 100, un punteggio di Q.I. 89 indica una funzionalità intellettiva sotto la media mentre un punteggio di Q.I. inferiore 70 indica una disabilità intellettiva.

Metodologia di indagine

Tutto il campione (esame e riferimento) è stato sottoposto ai seguenti esami (strumentazione resa disponibile da Natus-Medical Otometrics):

- esame audiometrico tonale;
- esame vocale con rumore di competizione (MATRIX);
- smooth pursuit;
- studio dei movimenti saccadici;
- lettura del brano “Il ramarro della zia” con eye tracking;
- ripetizione di frasi velocizzate, rallentate e distorte.

Risultati

Tutti i soggetti sono stati inizialmente sottoposti a valutazione otoscopica bilaterale che ha mostrato l'assenza di cerume nei CUE ed una condizione fisiologica delle MT.

Esame audiometrico tonale

L'esame è stato effettuato per confermare la condizione di normoacusia ed è stato condotto bilateralmente con rilievo per via aerea e via ossea, testando le frequenze 125 Hz, 250 Hz, 500 Hz, 750 Hz, 1 KHz, 1,5KHz, 2 KHz, 3 KHz, 4 KHz, 6KHz ed 8KHz. Si rileva però che mentre per il campione di riferimento c'è stata massima collaborazione, per il campione in analisi è stato possibile portare a termine l'esame solo per via aerea e solo per due soggetti. I soggetti testati sono comunque risultati avere una PTA (pure tone average) entro i 20 dB SPL suggestiva di una condizione di normoacusia.

Esame vocale con rumore di competizione (MATRIX)

Questo è un test di audiometria vocale che nella versione utilizzata per lo studio è composto da 10 frasi di cinque elementi sintatticamente corrette senza significato, poste in competizione con rumore di sottofondo avente intensità di 65 dB SPL (intensità analoga al volume della normale conversazione). Il test è adattivo in quanto l'intensità del segnale vocale varia in rela-

zione al numero di risposte corrette e fornisce, come risultato finale, un livello espresso in decibel di rapporto fra segnale vocale/rumore a livello del 50% delle risposte fornite correttamente (Speech Reception Threshold).

Riportiamo in tabella i risultati ottenuti per ogni soggetto testato (Tab. 2).

Tab. 2 – Risultati Matrix test

CAMPIONE in ESAME						CAMPIONE di RIFERIMENTO					
Sog.	sex	età	SRT DX (dB)	SRT SN (dB)	Diff. D/S dB	Sog	sex	età	SRT DX (dB)	SRT SN (dB)	Diff. D/S dB
V.V.	F	17	+0,9	-3,0	3,9	N.V.	F	17	-6,2	-6,1	0,1
L.T.	M	12	+1,7	+1,7	0	R.V.	M	12	-5,8	-5,5	0,3
A.B.	M	10	-4,4	+20,8	25,2	G.R.	M	10	-5,2	-5,4	0,2
R.P.	F	8	+0,4	-1,7	2,1	E.Z.	F	8	-5,0	-4,8	0,2

Si ricorda che i punteggi di SRT considerati di norma sono, per la versione integrale di questo esame riferita ad un campione adulto, intorno a $-6,7 \pm 0,7$ dB SNR (punteggio valutato in cuffia e cabina silente) (5). Invece, per la popolazione infantile testata con versione semplificata costituita da tre elementi per frase e liste di 7 frasi, nella fascia di età fra 7-8 aa sono intorno ai $-6,5 \text{ dB} \pm 1,3$ dB SNR, in quella fra 9-10 aa sono intorno ai $-6,5 \text{ dB} \pm 1,3$ dB SNR ed infine intorno ai $-8,0 \text{ dB} \pm 1,0$ dB SNR per la popolazione adulta (6). La versione di test disponibile per questo studio è stata quella integrale, riportiamo per questo le fasce di deviazione relative ai dati normativi, per sottolineare che in età pediatrica il range di confidenza sia invero maggiore di quello misurato per il test integrale.

A questo proposito si intende inoltre sottolineare il fatto che i dati di riferimento servono a fornire un criterio indicativo di variazione, in quanto al momento non esistono tabelle di riferimento per soggetti affetti da DSA suddivise per profilo di funzionamento. Si rileva così che i risultati ottenuti sono estremamente variabili da soggetto a soggetto e che le differenze indagate fra i campioni non solo si evidenziano nei termini di capacità di risoluzione del segnale vocale rispetto al rumore competitivo (tutti i soggetti DSA hanno avuto risultati inferiori rispetto alla norma), ma anche nel bilanciamento delle performance fra un orecchio e l'altro ove si osserva che mentre tutti i soggetti normodotati hanno ottenuto risultati che differivano fra le due orecchie da 0,1 a 0,3 dB SNR, i soggetti DSA hanno avuto performance estremamente variabili comprese fra un perfetto bilanciamento fra le due orecchie ed una variazione di 25,2 dB SNR.

Ripetizione di frasi velocizzate, rallentate e distorte

Sono state somministrate 15 frasi ad alta ridondanza accelerate (250 p/m), 15 frasi ad alta ridondanza rallentate (80 p/m) e 15 frasi ad alta ridondanza distorte. Nel conteggio sono state prese in considerazione solo le frasi ripetute correttamente per intero. Fra una frase e l'altra è stato mantenuto sempre il medesimo intervallo per la risposta (3 sec.). Il materiale vocale è stato elaborato utilizzando le frasi pediatriche di Rimondini e Rossi (Rimondini *et al.*, 1982) e somministrato a volume di comoda udibilità.

Riportiamo in tabella i risultati ottenuti per ogni soggetto testato (Tab. 3).

Tab. 3 – Risultati audiometria vocale sensibilizzata

CAMPIONE in ESAME						CAMPIONE di RIFERIMENTO					
Sogg.	sex	ETÀ	VEL. OK/15	RALL. OK/15	DIST. OK/15	Sogg.	sex	ETÀ	VEL. OK/15	RALL. OK/15	DIST. OK/15
V.V.	F	17,1	10	15	1	N.V.	F	17,3	15	15	13
L.T.	M	12	9	15	0	R.V.	M	12,1	15	15	10
A.B.	M	10,7	12	13	0	G.R.	M	10,5	14	15	10
R.P.	F	8,1	10	15	2	E.Z.	F	8	13	15	9

In questo esame oltre ad un lieve decremento delle performance del campione in esame rispetto a quello di riferimento per quanto riguarda la ripetizione delle frasi velocizzate a quelle distorte, si rileva nel campione in esame una quasi totale incapacità di ripetizione delle frasi distorte. Parte del campione inoltre, manifestando un alto livello di stress, ha reagito disinteressandosi al compito o “protestando” per l'eccessiva difficoltà dello stesso. È inoltre da rilevare che nella ripetizione delle frasi velocizzate due soggetti affetti da DSA si sono distinti rispetto a tutti gli altri per aver ripetuto le frasi mantenendo l'esatto ritmo del target, viceversa gli altri due soggetti affetti da DSA hanno mantenuto in tutte le prove una certa monotonia ritmica e prosodica.

Smooth pursuit

Questo test è stato somministrato per verificare se i soggetti fossero in grado di seguire con gli occhi una mira che si muoveva sul piano orizzontale dello schermo di un pc posto ad un metro di distanza dal soggetto in esame.

Lo spostamento della mira aveva un andamento sinusoidale di 0,4 Hz con un'ampiezza di più o meno 10° nel piano orizzontale.

Essendo il test realizzato con stimolo su personal computer (e quindi non tarato) sono stati rilevati dei parametri descrittivi delle performances come indicato nella tabella sottostante (Tab. 4). Si ricorda che l'obbiettivo di questa osservazione è stata condotta ai fini della lettura e, partendo dal presupposto che una delle differenze principali fra le saccadi ed i movimenti di inseguimento lento è costituita dal fatto che durante il movimento saccadico il nostro sistema visivo non acquisisce informazioni (effetto dovuto alla soppressione saccadica), si è solo voluto verificare se l'occhio fosse in grado di "rimanere" sulla riga di spostamento orizzontale nonché se vi fossero dei movimenti saccadici intrusivi dovuti, ad esempio, a scadimento dell'attenzione o affaticamento.

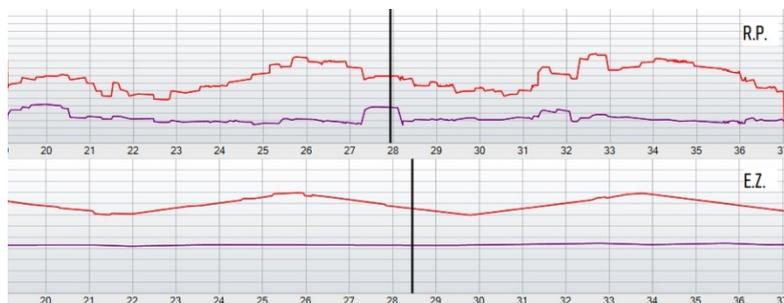
Riportiamo in Tab. 4 i risultati ottenuti.

Tab. 4 – Risultati smooth pursuit

CAMPIONE in ESAME					CAMPIONE di RIFERIMENTO				
Sog.	sex	ETÀ	Saccadi intrusive (nr.)	Mantenimento orizz. di spost. della linea della mira	Sog.	SEX	ETÀ	Saccadi intrusive (nr.)	Mantenimento orizz. di spost. della linea della mira
V.V.	F	17,1	5	SI	N.V.	F	17,3	1	SI
L.T.	M	12	1	SI	R.V.	M	12,1	1	SI
A.B.	M	10,7	N.V.	NO	G.R.	M	10,5	2	SI
R.P.	F	8,1	N.V.	NO	E.Z.	F	8	3	SI

Come si evince dai risultati esposti in Tab. 4, entro il campione dei soggetti affetti da DSA un soggetto ha mostrato un numero più alto di saccadi intrusive mentre due soggetti non sono stati del tutto in grado di seguire la mira.

Fig. 1 – Confronto fra un tracciato non valutabile (R.P.) ed il suo corrispettivo normofunzione (E.Z.)



In figura 1 si può apprezzare la diversità della morfologia di uno dei due tracciati non valutabili posto a confronto con il tracciato del suo corrispettivo entro il campione di riferimento.

Studio dei movimenti saccadici

I movimenti saccadici sono movimenti volontari e normali dell'occhio che hanno la funzione di spostare nella zona retinica di massima sensibilità, cioè nella fovea, i vari punti di interesse dell'ambiente circostante. Nello specifico il test ha avuto lo scopo di verificare la capacità dell'occhio di seguire una mira puntiforme che si spostava in maniera random in posizioni da 7,5° a 15° verso destra e verso sinistra.

I parametri presi in considerazione sono stati:

- la velocità di picco (°/sec.) che misura la velocità del movimento oculare ed è la massima velocità raggiunta da un movimento saccadico oculare in un periodo di 18,75 ms. I valori sono positivi per i movimenti oculari verso destra e negativi per i movimenti oculari verso sinistra;
- la precisione (%) che misura il rapporto tra l'escursione del movimento oculare e l'effettiva escursione del bersaglio;
- la latenza (ms) che misura il tempo di reazione o il tempo tra il movimento del bersaglio e il primo movimento oculare superiore a 108°/s. (L'algoritmo rifiuta come artefatti i movimenti oculari che si verificano troppo presto ovvero da 150 ms prima a 75 ms dopo il movimento del bersaglio, troppo tardi ovvero 500 ms dopo il movimento del bersaglio o nella direzione sbagliata.)

Riportiamo nella Tab. 5 i risultati ottenuti.

Tab. 5 – Risultati dello studio dei saccadici

Sogg.	età	ES.	RIF.	VELOCITÀ →Dx (°/sec.)	PREC. (%)	LAT. (msec.)	VEL. →Sn (°/sec.)	PREC. (%)	LAT. (msec.)
V.V.	17,1	ES.		353	94	194	-355	99	240
N.V.	17,3	RIF.		327	97	183	-300	106	174
L.T.	12	ES.		331	84	171	-361	93	165
R.V.	12,1	RIF.		284	92	170	-287	92	168
A.B.	10,7	ES.		194	66	341	-200	48	254
G.R.	10,5	RIF.		366	91	171	-330	94	166
R.P.	8,1	ES.		297	87	210	-452	119	213
E.Z.	8	RIF.		300	91	176	-297	89	177

Lo studio non ha rilevato sostanziali differenze se non relativamente al soggetto A.B. che ha riportato parametri di precisione dei movimenti gravemente deficitari e parametri relativi alla velocità più lenti a fronte di latenze estremamente rapide, suggestive di un comportamento anticipatorio che, come ricaduta ha probabilmente determinato una forte penalizzazione nei termini di velocità e precisione del movimento. Si ricorda a questo proposito che i movimenti saccadici sono normalmente inconsapevoli ed hanno natura balistica ovvero una volta iniziati non possono essere modificati.

Letture del brano “Il ramarro della zia”

“Il ramarro della zia” è un brano di fantasia composto dal Prof. O. Schindler con il fine di mettere in forma fluente l’esame fonemico. Dal punto di vista fonemico si rilevano entro il campione di studio un caso di iperarticolazione della “r” e talvolta di alcune dentali (con accentuazione dovuta ad un suo prolungamento nell’intensità e nella durata) e due casi di sostituzione del gruppo “gl” con “l”.

Il brano è stato valutato nei termini di durata complessiva della lettura, di durata complessiva delle pause, di velocità incluse le pause (sillabe/sec.), di velocità escluse le pause (sillabe/sec.), di errori. In particolare, nel conteggio degli errori essi sono stati assegnati seguendo il criterio proposto dalle valutazioni delle prove MT.

Sono stati dunque penalizzati con un punto i seguenti errori:

- inesatta lettura della sillaba;
- omissione di sillaba, parola o riga;
- aggiunta di sillaba, parola e rilettura di una stessa riga;
- pausa per più di 5”.
- Sono stati penalizzati con mezzo punto i seguenti errori:
- spostamento di accento;
- grossa esitazione (ad esempio: per la parola “giugno”, il bambino legge “gi... gi... giu-gno”);
- autocorrezione per errore grave.

Le autocorrezioni per errore da mezzo punto non sono state conteggiate. Anche gli errori da un punto sono stati valutati solo mezzo punto laddove non sia stato cambiato il significato della frase.

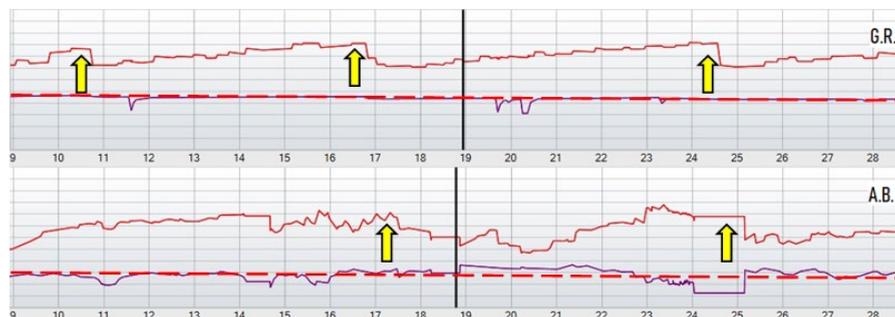
Riportiamo in Tab. 6 i risultati della valutazione effettuata.

Tab. 6 – Lettura del brano “Il ramarro della zia”

Sogg.	ETÀ	ES.	RIF.	tempo tot (sec.)	pause (sec.)	vel. sillabe/sec.	vel. -pause sillabe/sec	err.
V.V.	17,1	ES.		101	24	2,23	2,92	5
N.V.	17,3	RIF.		43	5	5,23	5,92	0
L.T.	12	ES.		119	22	1,89	2,32	16
R.V.	12,1	RIF.		49	8	4,59	5,49	1
A.B.	10,7	ES.		229	59	0,98	1,32	21
G.R.	10,5	RIF.		83	9	2,71	3,04	5
R.P.	8,1	ES.		277	122	0,81	0,82	43
E.Z.	8	RIF.		125	62	1,80	1,83	14

La lettura del brano ha comportato importanti differenze fra i campioni relativamente a tutti i parametri in analisi (velocità, durata delle pause e numero di errori commessi). In particolare, il gap esistente fra i due campioni, nonostante sia ipotizzabile che i soggetti abbiano sul lungo termine prognosi estremamente differenti, è simile a quello riscontrabile in una condizione di dislessia di entità medio-grave. Inoltre, come si può apprezzare in Fig. 2 l’eye tracker evidenzia che anche la “morfologia” del tracciato di lettura (nei termini di distribuzione delle saccadi e capacità di mantenimento della linea orizzontale della riga), nei soggetti che sono particolarmente deficitari, appare molto destrutturata.

Fig. 2 – Confronto tra movimenti oculari rilevati durante la lettura in un soggetto normofunzione (G.R.) e del suo corrispettivo soggetto affetto da DSA (A.B.) Le frecce in giallo mostrano quando il soggetto, andando “a capo” ha cambiato riga di lettura mentre la linea tratteggiata rossa funge da riferimento rispetto alla capacità di leggere le parole mantenendo la posizione corretta dello sguardo rispetto alla riga. Il tracciato “seghettato” rosso rappresenta le saccadi che i soggetti hanno compiuto durante la lettura



Aspetto pedagogico e didattico

L'azione pedagogica, sul soggetto in condizioni di autismo, richiede proposte complesse, che si appoggiano su modelli interpretativi, come cornice teorica generale, e su dati esplicativi l'alunno quale rapporto di confidenza con la clinica. L'insegnamento strutturato (Cottini 2011), così emergente, è rivolto sia verso l'alunno, valutandolo e promuovendolo per le capacità personali (comunicazione e interazione sociale), sia verso l'ambiente come spazio fisico di interrelazione. Queste due linee di azione trovano concretezza didattica nella strutturazione di due dimensioni: lo spazio e il tempo. Lo spazio, agito e osservato dall'alunno, non è solo il "macro" spazio dove si muovono le persone, ma è anche la "micro" dimensione dove si può osservare e/o costruire un segno (la lettera/la parola). Il secondo parametro è il tempo, dove l'azione costruisce il confine di questa dimensione, anch'essa agita e osservata. Il compito impegnativo della didattica risiede, allora, nel far coesistere simultaneamente due eventi con finestre di percezione diverse e che sappiamo essere poco integrabili nel soggetto autistico. Se l'opportunità didattica riesce a soddisfare, anche parzialmente, questa condizione, allora il deficit di coerenza centrale può risultare affrontabile.

Conclusioni

Lo studio presenta i limiti numerici del campione ma permette una riflessione rivolta ad una riabilitazione di qualità. Nel soggetto con autismo gli interventi, che con gradi diversi di sistematicità, hanno affrontato le difficoltà sociali, comportamentali, comunicative e di apprendimento hanno sviluppato prevalentemente proposte a strategia cognitivo-comportamentale. Considerando il fatto che il DSM-V indica, tra i criteri diagnostici, l'importanza della funzione sensoriale (in ordine iper/ipo), l'attenzione del clinico e del riabilitatore non deve trascurare questo ambito. In particolare, la funzionalità di sintesi sensoriale transmodale, sempre di più messa in evidenza come deficit nella condizione di autismo, è segnalata come uno dei probabili meccanismi patogenetici del disturbo.

In questa sede gli Autori vogliono segnalare due possibili punti di interesse: a) la coordinazione oculo-vestibolare; b) gli aspetti di sintesi visuo-uditiva. Entrambi i meccanismi si appoggiano a funzioni sottocorticali e a basso contenuto cognitivo. La condizione merita appropriato approfondimento clinico-strumentale.

Ringraziamenti

Questo contributo è stato possibile grazie alla collaborazione dei piccoli pazienti di Urbania e alla disponibilità dei loro genitori.

Bibliografia

- Bruno N., Pavani F., Zampini M., *La percezione multisensoriale*, il Mulino, Bologna 2010.
- Cottini L., *L'autismo a scuola. Quattro parole chiave per l'integrazione*, Carocci Faber 2011.
- Giuseppina E.P., Warzybok A., Hochmuth S., Visentin C., Astolfi A., Prodi N., Kollmeier B., An Italian matrix sentence test for the evaluation of speech intelligibility in noise. *Int. J Audiol.* 2015, 52 (S2), 44-50.
- Kern J.K., Trivedi M.H., Garver C.R., The pattern of sensory processing abnormalities in autism. *Autism* 2006; 10:480-94.
- Rapin I., Katsmann R., Neurobiology of autism. *Ann Neurol.* 1998: 43:7-14.
- Rimondini P., Rossi Bartolucci R., Approccio alla calibrazione di un reattivo verbale per lo screening in età prescolare. *Boll. Ital. Audiol. Foniatri.* 5:98-113, 1982.
- Stella G., Di Blasi F., Giorgetti W., Savelli E., *La valutazione della dislessia*, Citta Aperta Edizioni, Troina 2003.
- Warzybok A., Garbaruk E.S., Goykhuburg M., Merza Z., Puglisi G.E., Montuschi C., di Bernardino F., Zanetti D., Sellami F., Wagener K.C., Holube I., Astolfi A., Albera R., Pavlov P.A., Tavartkiladze G.A., Kollmeier B., *Evaluation of internationally compatible speech test in noise for the pediatric population*. 13th Congress of the European Federation of Audiology Societies, June 7-10, 2017, Interlaken, Switzerland.

Compiti del Foniatra e del Logopedista nei provvedimenti amministrativi, sociali e legislativi per l'autismo: lo stato dell'arte nella Regione Veneto

di *Donatella Croatto*

Introduzione

I disturbi dello spettro autistico vengono indicati a livello europeo come una patologia ad elevato impatto sociale e costo sanitario, relativamente a tutte le fasi della vita. La complessità del fenomeno e le ricadute sociali e sul tessuto familiare richiedono un impegno a livello di strutture centrali e regionali per affrontare tale problematica nella maniera più strutturata, garantendo percorsi assistenziali uniformi, omogeneamente diffusi sull'intero territorio nazionale. Tale rete assistenziale deve prevedere servizi diagnostici in grado di identificare precocemente la malattia, servizi riabilitativi in grado di operare secondo principi internazionalmente riconosciuti e basati su evidenze scientifiche, reti educative-socioassistenziali tali da supportare le famiglie e sostenere i processi di inclusione scolastica.

Normative di riferimento

Livello Nazionale

Fin dal 2012 il Ministero della Salute aveva avviato il Network Italiano per il riconoscimento precoce dei Disturbi dello spettro Autistico (NIDA), coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità (I.S.S.). Si tratta di una rete preposta all'individuazione precoce delle atipie dello sviluppo, tuttora attiva in 6 regioni. Inizialmente tale sorveglianza era rivolta alla popolazione in generale e ai fratellini di bambini già diagnosticati. Successivamente è stata

estesa ad altra popolazione a rischio, come i nati pretermine e i neonati piccoli per età gestazionale.

All'attività diagnostica si affianca l'individuazione di potenziali marcatori biologici per sostenere la diagnosi e di indici predittivi della risposta alla terapia.

Da un'indagine conoscitiva sulla rete dei servizi regionali dedicati a tale patologia sono emerse alcune priorità tra cui la necessità di istituire un sistema informatico dedicato alla sistematica raccolta dei dati, consolidare i protocolli diagnostici e riabilitativi e migliorare la rete pubblico-privato, ai fini di ridurre l'eterogeneità tra regioni (Rapporto ISTISAN 17/16).

Il 18 agosto 2015 è stata emanata la legge 134 che sancisce le *“Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico (ASD) e di assistenza alle famiglie”*, con il preciso intento di tutelare questa fascia di popolazione attraverso strumenti di valutazione, percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali basati sulle più avanzate evidenze scientifiche disponibili, garantiti da operatori adeguatamente formati, in sinergia con le famiglie e grazie a servizi che possano assicurare una presa in carico delle persone in tutte le fasce di età.

Per l'attuazione di tale legge è seguita l'emanazione di un Fondo per la cura dei soggetti con disturbo dello spettro autistico (28 dicembre 2015).

Nel febbraio 2016 è stato istituito l'Osservatorio nazionale per il monitoraggio dei disturbi dello spettro autistico, allo scopo di stimare la prevalenza del disturbo a livello nazionale attraverso un protocollo di screening finanziato dalla Commissione Europea, e al contempo meglio ricordare le Pediatrie con le Unità di Neuropsichiatria infantile.

Il passo successivo è stato quello di ottimizzare l'operatività in atto nelle regioni con l'obiettivo di raggiungere una maggiore uniformità di approccio al problema a livello nazionale. A tale scopo è stato emanato il DM 30 dicembre 2016 *“Sperimentazione, valutazione e diffusione d'interventi che assicurino la continuità di cura nell'arco della vita, affrontando specificamente le criticità della transizione dall'età evolutiva all'età adulta”*.

Un altro provvedimento fondamentale è stata l'introduzione nei LEA dei disturbi dello spettro autistico (DPCM 12 gennaio 2017) prevedendo l'erogazione da parte del S.S.N. di prestazioni per la diagnosi precoce, la cura e il trattamento individualizzato basati sulle più avanzate evidenze scientifiche.

Dal punto di vista operativo diviene fondamentale il documento emanato il 10 maggio 2018 dalla Conferenza Unificata, operante sin dal 2012, che approva l'aggiornamento delle Linee d'indirizzo e prevede che le Regioni e

le Province autonome debbano recepirle e trasmettere un piano operativo al Ministero della Salute.

Tale aggiornamento derivava da una valutazione sul recepimento delle precedenti linee d'indirizzo, effettuata dal Ministero della Salute, che evidenziava una notevole difformità di attuazione nelle varie Regioni con picchi d'iniziativa significative (programmazione sanitaria, istituzione di fondi specifici etc.) volte al conseguimento degli obiettivi ma limitate a meno di un quarto del territorio nazionale, a fronte di approcci parziali se non gravemente carenti per supportare la gestione dei bisogni delle persone affette da autismo, in mancanza di tutte le figure professionali di riferimento o di una specifica formazione, e in assenza di raccordo e coordinamento tra i vari settori sanitari, scolastici ed educativi coinvolti.

Cercheremo di esaminare in sintesi i punti principali da cui è composto tale documento.

Interventi mirati di sanità pubblica con finalità strategiche

Prevede l'istituzione di una mappa dinamica dei servizi regionali, mediante acquisizione sistematica e continua di dati aggiornati sui servizi dedicati alle persone nello spettro autistico per l'intero arco della vita, nonché l'individuazione di indicatori di struttura, di processo e di esito sia a livello regionale che nazionale.

Prevenzione e interventi precoci

Al fine di raggiungere l'obiettivo di effettuare diagnosi e interventi precoci, è ritenuta strategica la creazione di una rete Pediatria-Neuropsichiatria in grado di promuovere la sorveglianza dello sviluppo del bambino. A tale scopo devono essere promosse attività formative rivolte ai pediatri che garantiscano, all'interno dei bilanci di salute, la formulazione precoce del sospetto di ASD, al fine di rendere tempestivo l'invio ai servizi di Neuropsichiatria infantile. A ciò si devono affiancare interventi di formazione rivolti agli educatori e devono essere promosse attività di coinvolgimento delle famiglie nell'intero progetto terapeutico.

Potenziamento della rete dei servizi per la diagnosi, la cura e la presa in carico globale della persona nello spettro autistico

Definisce la necessità di equipe specialistiche multidisciplinari nell'ambito della Neuropsichiatria dell'età evolutiva e, parallelamente, equipe analoghe per l'età adulta, sotto la governance clinica del Dipartimento di Salute mentale.

Data la necessità di identificare percorsi terapeutici diversificati sulla base del grado di complessità assistenziale, raccomanda, oltre al monitoraggio dei soggetti ad alto rischio (fratelli di bambini autistici, prematuri o nati piccoli per età gestazionale), la predisposizione a livello regionale di percorsi diagnostico terapeutico assistenziali (PDTA) che includano indagini bioumorali e strumentali, per la rilevazione di possibili comorbidità neurologiche, psichiatriche ed internistiche.

L'individuazione di procedure per l'accesso ai servizi, la presa in carico e la valutazione multidimensionale dei bisogni, garantisce un percorso uniforme sull'intero territorio delle varie regioni, ciò che consente la definizione del fabbisogno assistenziale.

Pur all'interno di logiche non istituzionalizzanti, le regioni devono prevedere idonee soluzioni residenziali e semiresidenziali che garantiscano la continuità della presa in carico.

Deve infine essere prevista una Carta dei servizi e dei diritti regionali sui disturbi dello spettro autistico per rendere noti i servizi e i percorsi assistenziali previsti.

Formazione

Data l'evoluzione delle evidenze scientifiche, viene prevista l'attivazione di un tavolo permanente di collaborazione con il Ministero dell'istruzione, dell'Università e della Ricerca per adeguare nei programmi universitari e postuniversitari le conoscenze relative ai disturbi dello spettro autistico.

Inoltre vanno attivati a livello nazionale, regionale e locale progetti formativi rivolti a tutte le figure professionali sanitarie, sociali, educative sia dell'età evolutiva che dell'età adulta, ai familiari e agli insegnanti.

A ciò devono essere affiancate iniziative formative di supporto ai progetti di inserimento lavorativo.

Livello Regionale Regione Veneto

Strutture Ospedaliere

Nel dicembre 2012 vengono recepite le Linee di indirizzo regionali per i Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) e il 29 dicembre 2017, a seguito della legge 134 del 18 agosto 2015, vengono istituiti due Centri di riferimento coordinati tra loro, con la Regione e con l'Istituto Superiore di Sanità:

Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, a cui sono attribuite funzioni in materia di diagnosi, accertamenti eziologici e approfondimenti internistici. Il Centro è entrato nel progetto interregionale promosso dal Ministero della Salute per lo studio dei disturbi dello spettro autistico e la messa a punto delle buone pratiche terapeutiche (NIDA).

Azienda ULSS 2 Marca Trevigiana, a cui sono attribuite funzioni in materia di presa in carico dei soggetti in età adolescenziale e giovane adulta, favorendo le autonomie personali, sociali e l'inserimento lavorativo.

Oltre al coordinamento dei Servizi e al supporto alla funzione regionale di coordinamento, ruolo dei Centri è quello di formare le equipe territoriali.

Il più recente Piano Socio Sanitario Regionale 2019-2023 ha previsto che, a supporto del tavolo tecnico regionale sull'autismo, il gruppo di coordinamento tecnico regionale per i Disturbi dello Spettro Autistico attui il monitoraggio dell'effettiva applicazione delle linee di indirizzo e definisca le priorità per migliorare la qualità degli interventi. Una sorta di piramide che vede all'apice il Tavolo Tecnico Regionale, sotto di cui opera il Gruppo di coordinamento tecnico regionale, ed infine le equipe specialistiche multidisciplinari dedicate.

Le azioni del piano attuative delle linee d'indirizzo identificano nei seguenti tre progetti speciali i momenti strategicamente significativi:

- *“Network italiano per il riconoscimento precoce dei disturbi dello spettro autistico (rete NIDA)”*;
- *“Strumenti e percorsi in età evolutiva finalizzati alla continuità delle cure”*;
- *“Istituzione di una rete di coordinamento tra pediatri di base, personale che lavora negli asili nido e unità di Neuropsichiatria infantile, finalizzata ad anticipare la diagnosi e l'intervento attraverso programmi di formazione specifici e la messa a punto di un protocollo di riconoscimento/valutazione di anomalie comportamentali precoci nella popolazione generale ad alto rischio”*.

Non meno rilevante l'importanza della formazione delle equipe multidisciplinari e di quelle educative secondo un modello formativo che assegna al Centro di Verona il ruolo di coordinamento.

Oltre a tali strutture sono operative alcune realtà cliniche o ospedaliere quali:

Padova

Dipartimento di Pediatria Università di Padova

Ambulatorio multidisciplinare per i disturbi dello spettro autistico

Personale:

Neuropsichiatri infantili: 3

Psicoterapeuti dell'età evolutiva: 3

Psicologi: 3

Servizi prestati: Diagnosi tramite assessment (ADOS, Profilo neuropsicologico). Accompagnamento psicologico dei genitori alla condivisione della diagnosi. Indagini neurologiche, neuroradiologiche, genetiche, metaboliche in relazione alle necessità di approfondimento diagnostico. Monitoraggio periodico per pazienti appoggiati presso altre strutture. Lavoro in rete con i Servizi di Neuropsichiatria infantile. Lavoro in rete con le scuole. Psicoterapia genitori-bambino per alcuni pazienti selezionati.

Formazione: Gruppo di discussione teorico-clinica aperto agli operatori esterni.

Collaborazioni all'interno del Dipartimento di Pediatria: con assistenti sociali, infermieri, Centro Patologie genetiche con manifestazioni autistiche, Laboratorio diagnosi e studio malattie rare (X fragile, Sindrome di Rett e varianti), Servizio di Genetica Clinica ed Epidemiologia, Unità semplice di Neurofisiologica, Unità Semplice di Neurologia.

ULSS 16 – Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

Servizio Ambulatoriale e Semiresidenziale per i Disordini dello Sviluppo

Personale:

Neuropsichiatri infantili: 1

Psicologi: 1

Terapisti della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva: 3

Logopedisti: 1

Operatori Socio-Sanitari: 3

Servizi prestati: inquadramento diagnostico comprendente colloqui con i genitori, visita NPI, osservazioni con genitori e/o operatore, valutazione formale (ADOS-G, SCQ, Vineland Adaptive Behavior Scales, profilo neuropsicologico) ed informale, eventuali approfondimenti clinici e strumentali in collaborazione con il Dipartimento di Pediatria dell'Università degli Studi di Padova, verifica dei risultati e discussione in équipe, formulazione dell'ipotesi diagnostica, stesura della relazione clinica con le eventuali proposte di intervento, incontri di restituzione ai genitori e conclusione della valutazione, con avvio della presa in carico e/o programmazione di controlli clinici per il monitoraggio della situazione.

Presa in carico dei soggetti con Disturbo dello Spettro Autistico nella fascia d'età 0-18 anni, con interventi individualizzati di tipo ambulatoriale, secondo un'ottica evolutiva, e/o di tipo semiresidenziale (individuali e di gruppo), in base alle caratteristiche e alle necessità del singolo caso e del contesto familiare (attualmente sono circa 50 i soggetti presi in carico dal Servizio, 30 dei quali in regime ambulatoriale e 20 in regime semiresidenziale).

Lavoro in rete con i Servizi di Neuropsichiatria Infantile eventualmente coinvolti (Distrettuali ed extra-ULSS16). Lavoro in rete con Scuole, Servizi Sociali ed altri Enti e/o Istituzioni.

Formazione: Il Servizio Semiresidenziale per i Disturbi dello Sviluppo collabora attivamente con l'Università degli Studi di Padova.

Ricerca: Il Servizio ha preso parte alla costituzione di una banca dati clinica e genetica nell'ambito del progetto di ricerca multicentrico promosso dall'Italian Autism Network, in collaborazione con la Fondazione Smith-Kline di Verona.

Collaborazioni: Servizio di Genetica clinica ed Epidemiologia, Unità Semplice di Neurofisiologia, Unità Semplice di Neurologia del Dipartimento di Pediatria dell'Università degli Studi di Padova.

Treviso

ULSS 8 Asolo – Ospedale S. Giacomo Apostolo

Personale:

Neuropsichiatri infantili: 1

Psicologi: 1

Logopedisti: 1

Assistenti sociali: 1

Educatori: 1

Servizi prestati: sono operativi due ambulatori dedicati alla diagnosi e cura dell'autismo, rispettivamente a Castelfranco e a Montebelluna, c/o il Servizio NPI.

Azienda ULSS 9 Ospedale "S. Maria di Ca' Foncello"

Servizio NPI Centro Autismo "Adelina Samarotto"

Personale:

Neuropsichiatri infantili: 1

Psicologi: 1

Educatori professionali: 2

Logopedisti: 3

Terapisti della neuro psicomotricità: 1

Assistenti sociali: 1

Servizi prestati: Valutazione Neuropsichiatrica Infantile, con eventuale prescrizione di indagini clinico-strumentali ed ematochimiche, se ritenute necessarie. Valutazione psicologica. Valutazione logopedica. Valutazione psicomotoria. Valutazione psicoeducativa. Si utilizzano, in questa fase, alcuni strumenti specifici, internazionalmente riconosciuti utili nella definizione delle caratteristiche clinico-comportamentali del Disturbo autistico (ADOS, ADI-R, CARS, ABC, PEPR, WISC III, VINELAND BEHAVIOR SCALE, etc.).

Inoltre si erogano: interventi psicoeducativi a scuola; interventi psicoeducativi a domicilio e negli ambienti di vita del minore, lavoro psicoeducativo, logopedico, psicomotorio, con approccio individuale o in piccolo gruppo (laboratori gestiti da diversi operatori contemporaneamente, prevalentemente nei pomeriggi, all'interno della struttura); colloqui clinici con l'utenza (NPI, Psicologo, Educatore, Assistente Sociale); parent-training; centri estivi; compiti istituzionali secondo legge 104/'92, per i casi seguiti direttamente solo dal Centro. Consulenza dedicata ai Soggetti Autistici nella fascia di età 16-24 anni, per la gestione della psicofarmacologia e collaborazione, in un'ottica di passaggio, ai Servizi dedicati all'età adulta (Centri diurni, CSM, etc.).

Fin qui le buone intenzioni: a fronte di un piano regionale che denota una notevole sensibilità verso il problema autismo, se si va ad analizzare la realtà operativa, si scopre che il Centro Regionale di Verona è centrato nella figura del responsabile (Dr. L. Zoccante), che si avvale del supporto di alcuni specializzandi, 2 psicologhe e una logopedista e lamenta carenza di personale e di spazi (operano in 3 stanze), ciò che non gli permette di soddisfare la sempre crescente domanda. All'iniziativa personale del responsabile è affidato il reperimento di fondi per implementare la ricerca, mentre i fondi stanziati dal Ministero vengono perlopiù devoluti al territorio.

Il progetto iniziale prevedeva inoltre la presenza di neuropsichiatri, psicologi, neuroradiologi, genetisti, gastroenterologi, ORL, allergologi, immunologi, endocrinologi: attualmente tali servizi sono attuati tramite consulenze intraospedaliere.

Una realtà ancora più problematica riguarda il Centro di Treviso che opera in perenne attesa di fondi regionali.

In Veneto esistono 50.000 casi (1 ogni 80 nati) e purtroppo i tempi per la diagnosi vanno dai 2 ai 4 anni. Le associazioni dei familiari e di volontariato (ANGSA Veneto, Veneto Autismo onlus, Gruppo Asperger Veneto, Coordinamento Autismi Veneto, ANTS per l'Autismo ed altre) sono molto attive ma accusano il fatto che la rete di sostegno prevista dalla legge è nella realtà piena di buchi e gli operatori spesso non sono sufficientemente preparati.

Da citare inoltre l'operatività di elevata qualità di molte realtà private accreditate (La Nostra Famiglia a Conegliano e nelle sedi distaccate, Centro Medico di Foniatria - Unità di Neuroriabilitazione a Padova, Centro per l'Autismo a Vicenza) che suppliscono alla carenza del pubblico ma che hanno estrema difficoltà ad entrare nelle reti ufficiali regionali.

Servizi territoriali

I Servizi dedicati alla diagnosi e cura dei disturbi dello spettro autistico rientrano all'interno delle Unità Operative Infanzia Adolescenza Famiglia e dei Consultori. Tali servizi si occupano di bambini e ragazzi, di età compresa tra 0 e 18 anni, con finalità diagnostiche-terapeutiche-assistenziali-riabilitative in una logica di rete con la famiglia, la scuola e il territorio. Vi operano équipe specialistiche multiprofessionali che praticano metodologie di lavoro basate sulle linee guida della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (S.I.N.P.I.A.) e sui recenti orientamenti della letteratura scientifica specifica per l'autismo.

Per ciò che riguarda il servizio di consulenza in tema di didattica inclusiva per gli studenti con disturbo dello spettro autistico è stato creato in ciascuna Provincia lo **Sportello Autismo**, un sistema di servizi composto da un gruppo di docenti esperti che dal 2010 sono in formazione specifica e che offrono un supporto educativo-didattico ed organizzativo ai docenti e alle famiglie. Lo scopo è quello di sviluppare un modello interattivo di lavoro con scambio di buone pratiche e conoscenze evidence based.

I docenti del gruppo Sportello Autismo si propongono nelle scuole come operatori e come formatori per il personale scolastico in stretta collaborazione con gli specialisti dei Servizi aderenti al Gruppo Interistituzionale Disturbi di Comportamento.

Andando ad analizzare le figure professionali previste nei vari decreti e nelle varie strutture, necessarie all'efficienza di un'equipe multiprofessionale, e indispensabili nella gestione di un problema complesso e variegato com'è appunto l'autismo, mentre viene rappresentata regolarmente la figura del Logopedista, non si trova traccia della figura del Foniatra.

Per definizione il soggetto affetto da autismo oltre a presentare uno sviluppo alterato nelle aree relative all'interazione sociale reciproca, interessi ristretti e comportamenti stereotipati e ripetitivi, manifesta compromissioni qualitative del linguaggio anche molto gravi, sia negli aspetti formali che in quelli più propriamente comunicativi. Pur non esistendo un unico fenotipo linguistico nell'ambito dei disturbi pervasivi, ed avendo un'espressività clinica molto variabile, il linguaggio sembrerebbe in generale essere caratterizzato da mancata intenzionalità comunicativa, ecolalia, disprosodia, lessico ridotto e mancata generalizzazione, difficoltà morfo-sintattiche, deficit della comprensione verbale (che può essere scambiato per deficit uditivo), difficoltà nell'uso della pragmatica. In molti casi vi è a una totale assenza del linguaggio (Rapin 2003, Pfanner 2008).

Risulta quindi fondamentale identificare precocemente il disturbo e mappare le traiettorie evolutive dello sviluppo del linguaggio così da identificare eventuali atipicità (Goldstein, 2002, Zwaigenbaum *et al.*, 2005, Muratori e Maestro 2007).

Recenti studi (Muratori 2018) hanno evidenziato attraverso filmati familiari una finestra critica tra i 6 e i 12 mesi per la rilevazione di predittori precoci dei disturbi dello spettro autistico. In particolare, risulterebbero essere significativi per differenziare precocemente i bambini che stanno sviluppando un disturbo dello spettro, oltre alla presenza di comportamenti ripetitivi bilaterali delle mani e delle dita, la riduzione della vocalizzazione, la prevalenza della lallazione, ciò che è confermato anche dagli studi di altri gruppi di ricerca.

Anche gli aspetti percettivo-uditivi sembrerebbero avere una rilevante valenza nella diagnosi differenziale. Da uno studio attuato su bambini di 12 mesi ad alto rischio per autismo sulle abilità di elaborazione acustica, confrontato con quelle di bambini ad alto rischio per disturbi del linguaggio, con l'obiettivo di individuare profili elettrofisiologici specifici predittivi del successivo sviluppo linguistico misurato a 20 mesi, emergerebbe in entrambi i gruppi un ritardo nel riconoscimento di stimoli uditivi che risulterebbe predittivo per il successivo sviluppo linguistico. Mentre solo nei bambini ad alto rischio per autismo sarebbe presente un'ipereattività agli stimoli acustici (Riva *et al.*, 2018).

È ormai un dato acquisito la necessità di stilare, per ogni soggetto, un profilo neuropsicologico attraverso strumenti di diagnostica idonei a valutare le singole funzioni, così da poter attivare attraverso una riabilitazione mirata e grazie alla plasticità cerebrale, le supplenze funzionali.

Il processo di presa in carico di una persona con autismo è complesso, articolato e necessariamente multimodale, poichè la gestione a livello diagnostico e riabilitativo non può certamente trovare risposte in una sola disciplina anche se, un'eccessiva frammentazione nelle differenti aree e tra le diverse figure professionali di competenza, soprattutto in assenza di un coordinamento e di una visione unificanti, non gioverebbe comunque alla buona riuscita di tutte le iniziative diagnostiche e curative utilizzabili.

Data la complessità dei disturbi dello spettro autistico e il modo variegato con cui i vari sintomi possono manifestarsi, e dal momento che il Foniatra è l'unico specialista medico che ha competenza sul fronte percettivo, motorio-prassico, ed espressivo-linguistico del profilo comunicativo del bambino, non si comprende l'esclusione aprioristica di tale figura professionale.

Senza contare poi che molto spesso il Foniatra è la prima figura di riferimento per le famiglie a causa del problema relativo allo sviluppo del linguaggio e risulta fondamentale la diagnosi differenziale con un disturbo specifico dello stesso.

Il lavoro del Foniatra e della Logopedista risultano complementari nelle varie patologie e l'esclusione formale dell'uno rischia di limitare l'efficacia terapeutica dell'altro.

Contributi della Regione Veneto alle spese relative alla riabilitazione

Le linee guida per l'autismo, l'I.S.S. e la Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza riconoscono tra gli interventi più efficaci per l'autismo i programmi intensivi comportamentali e, tra questi, l'Applied Behavior Analysis (ABA) è quello più riconosciuto: senza entrare nel merito della maggiore o minore validità delle metodiche riabilitative, è indubbio che l'onere di questi trattamenti è in generale a carico delle famiglie e non viene riconosciuto dal Sistema Sanitario Nazionale, generando così gravi emorragie economiche.

È noto che in questa patologia la mancanza di attenzione e di motivazione spesso rendono estremamente difficoltosa tanto la valutazione che la riabilitazione: le terapie quindi che affiancano il lavoro del logopedista, contribuiscono a ridurre i comportamenti che interferiscono con esse, rappresentando

quindi interventi propedeutici all'apprendimento vero e proprio, oltre a mitigare lo stress familiare e migliorare la qualità di vita all'interno della famiglia.

Fin dal 1999 la Regione Veneto (L.R. 6/99), prima regione in Italia, ha partecipato alle spese non coperte dal fondo sanitario regionale, sostenute dalle famiglie di soggetti portatori di handicap psicofisici, che si avvalgono di metodi intensivi di riabilitazione cognitiva quali Doman, Vojta, Fay, ABA o Perfetti, purchè in possesso della certificazione di disabilità ai sensi dell'articolo 3 della L.104/92.

È previsto un rimborso massimo dell'80% delle spese sostenute e rendicontate.

Alle 9 ULSS del territorio regionale sono stati erogati, per il 2019, 700.000 euro, assegnando a 459 famiglie il contributo regionale, pari a circa il 52% delle spese sostenute.

Per il 2020 la Regione ha stanziato 200.000 euro in più, portando a 900.000 il budget a disposizione delle Aziende sanitarie per i contributi alle famiglie e riconoscendo tra i metodi riabilitativi anche il metodo Feldenkrais.

La riabilitazione della comunicazione attraverso la lingua dei segni

Fin dagli anni Settanta molti studi hanno indagato gli effetti di modalità di comunicazione facilitata, alternativa a quella verbale, quali la comunicazione aumentativa alternativa (CAA), l'uso del segno o la total communication ((Barrera *et al.*, 1980, Layton, 1988; McIlvane *et al.*, 1984; Yoder *et al.*, 1988, Camaioni *et al.*, 1997). I soggetti che sembrano maggiormente beneficiare della lingua dei segni sono quelli con un repertorio comunicativo gravemente limitato, particolarmente se dotati di buone abilità imitative (Yoder 1988 *et al.*, Layton 1988, Rogers e Williams 2006).

I segni rappresentano un valido sistema simbolico per rappresentare oggetti ed azioni, ed essendo meno fugaci delle parole, stimolano più facilmente la produzione verbale.

La Regione Veneto ha emanato la L.R.11/2018 attraverso la quale favorisce e sostiene la possibilità per il bambino con deficit di comunicazione e di linguaggio, come avviene nei disturbi generalizzati dello sviluppo, nelle gravi disprassie verbali e naturalmente nelle ipoacusie neurosensoriali, di apprendere la Lingua Italiana dei Segni (L.I.S.), e promuove azioni di supporto agli studenti nelle istituzioni scolastiche di ogni ordine e grado, consentendo

di avvalersi di servizi specialistici di assistenza alla comunicazione e interpretariato nella lingua dei segni.

Tale servizio viene espletato da docenti formati presso l'Università Cà Foscari (Dipartimento di Studi linguistici e culturali comparati) dove all'interno del corso di laurea in Lingue, Civiltà e Scienze del linguaggio, tra le lingue triennali di cui è attivato l'insegnamento è compresa la L.I.S., sia nella laurea triennale che nella magistrale.

Purtroppo anche in questo caso di frequente le famiglie cozzano con difficoltà burocratiche e organizzative che ne rendono difficile la realizzazione.

Conclusioni

Complessivamente la Regione Veneto si presenta sufficientemente attrezzata sul fronte autismo, ma molto ancora resta da fare per rendere realmente operativo e sempre più capillare l'intervento a supporto di tali soggetti. E' ormai un concetto acquisito che la diagnosi e l'intervento precoce possono modificare l'architettura della mente di questi bambini e, data la rilevante presenza di disturbi linguistici sia in comprensione che in produzione, si auspica che la figura del Foniatra venga inserita sia nelle equipe multidisciplinari, per realizzare un approccio multimodale, consentendo di anticipare le diagnosi e di approntare un progetto terapeutico realmente esaustivo, sia nelle commissioni regionali responsabili della programmazione sanitaria relativamente a questa patologia.

Bibliografia

- American Academy of Pediatrics-Committee on Child with disabilities, Auditory integration training and facilitated communication for autism. *Pediatrics*, 1998 102, 2: 431-433.
- Barrera, R D, Lobatos-Barrera, D, Sulzer-Azaroff B, A simultaneous treatment comparison of three expressive language training programs with a mute autistic child. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, 1980 10: 21-37.
- Camaioni L., Perucchini P., Muratori F., Milione A. (1997), Brief report: a longitudinal examination of the communicative gestures deficit in young children with autism. *Journal of autism and Developmental Disorders*, 27: 715-725.
- Filipek P.A. e coll. (1999), Screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. *Arch Dis. Child*, 84:468-475.
- Goldstein H. (2002), Communication intervention for children with autism: a review of treatment efficacy, *Journal of autism and Developmental Disorders*, 32, 373-396.

- Iverson J.M., Wozniak R.H. (2007), Variation in vocal-motor development in infant siblings of children with autism. *Autism Dev. Disord.* 37:158-70 Acquarone Stella (Ed).
- Baird G., Charman T., Cox A., Baron-Cohen S., Swettenham J., Wheewright S., Drew A. (2001), *Signs of autism in infants: recognition and treatment*. Karnac. London.
- Layton, T. (1988). Language training with autistic children using four different modes of presentation. *Journal of Communication Disorders*, 21: 333–350.
- McIlvane, W. J., Bass, R. W., O'Brien, J. M., Gerovac, B. J., Stoddard, L. T. (1984), Spoken and signed naming of foods after receptive exclusion training in severe retardation. *Applied Research in Mentally Retarded*, 5: 1–28.
- Maestro S., Muratori F., Cavallaro M.C. (2005), How young children treat objects and people: an empirical study of the first year of life in autism. *Child Psychiatry and Human Development*, 35:383-396.
- Meltzoff A.N., Moore M.H. (1977), Imitation of facial and manual gestures by human neonates. *Science*, 198:75-78.
- Ministero della Salute (2015): Sistema Nazionale per le Linee Guida (SNLG-ISS) Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti. Muratori F., Maestro S. (2007), Early signs of autism in the first year of life. In S. Acquarone (Ed), *Signs of autism in infants: recognition and treatment*. London: Karnac.
- Muratori F. (2018), La diagnosi precoce di autismo. Guida pratica per i Pediatri. Centro Stampa Regione Toscana
- Pfanner L., Tancredi R., Marcheschi M. (2008), Comunicazione e linguaggio nei disturbi pervasivi dello sviluppo. *Giorn. Neuropsich. Età Evol.*, 28: 59-74.
- Riva V, Cantiani C., Mornati G., Gallo M., Villa L., Mani E., Saviozzi I., C., Molteni M., (2018), Distinct ERP profiles for auditory processing in infants at-risk for autism and language impairment. *Sci Rep.* 15;8(1):715. doi: 10.1038/s41598-017-19009-y.
- Rogers S., Williams J. (2006). Imitation in autism. In Rogers S, Williams J (Eds) *Imitation and the social mind: autism and typical development*. New York: Guilford.
- SINPIA (2005), Linee guida per l'autismo.
- Yoder, P. J., & Layton, T. L. (1988), Speech following sign language training in autistic children with minimal verbal language. *Journal of Autism & developmental Disorders*, 18: 217–230.
- Zwaigenbaum L., Bryson S., Rogers T., Roberts W., Brian J., Szatmari P. (2005), Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23:143-152.
- Zwaigenbaum L. e coll. (2015), Early identification of autism spectrum disorders: raccomandation for practice and research. *Pediatrics* 136 (Supp. 1) S10-S40.

Accogliere i bisogni delle famiglie: ruolo del counseling logopedico

di Marina Tripodi

*Una famiglia è un luogo in cui le menti entrano
in contatto l'una con l'altra*

(Buddha)

Introduzione

La famiglia è un pilastro insostituibile sul quale si basa la nostra società, per la maggioranza degli italiani è uno dei punti di riferimento più importanti il cui impatto definisce i valori, il carattere e i comportamenti di tutti noi.

Gli operatori sanitari di varie professionalità, oggi sono chiamati a lavorare in contesti in cui l'integrazione delle competenze ed il lavoro di équipe, nonché la creazione di reti, divengono una necessità. Prima degli anni '80 di counseling sanitario in Italia si parlava pochissimo. Lo stesso termine "*counseling*" era poco conosciuto, e gli interventi in ambito sanitario che venivano definiti di counseling erano in realtà semplicemente interventi di consulenza clinica più approfondita in ambiti molto specifici, come ad esempio in ambito genetico, senza particolare attenzione alle modalità comunicative e relazionali con cui venivano svolti.

Negli Stati Uniti, in Canada e in Inghilterra, e anche in altri paesi europei, si stava invece diffondendo la convinzione che in moltissimi ambiti professionali e in particolare in ambito sanitario fossero necessarie quelle che venivano definite *counseling skills*: la British Association for Counseling le definisce "competenze comunicative, relazionali e sociali di alto livello", utilizzate in modo coerente con gli obiettivi e i valori etici del counseling, con l'obiettivo di facilitare il raggiungimento degli obiettivi del cliente poten-

ziandone le risorse e aumentando la sua comprensione della situazione che si trova ad affrontare.

Quello che un professionista sanitario mette in atto utilizzando competenze di counseling, (counseling skills), è un intervento comunicativo di qualità elevata, basato su competenze relazionali e sociali (antropologiche, sociologiche, pedagogiche, linguistiche e psicologiche), non orientato a diagnosticare o curare problemi o disagi psichici e coerente con il contesto in cui viene applicato e con gli obiettivi legati a quel contesto.

L'arrivo di un figlio con autismo

La nascita di un figlio con disabilità è un momento molto delicato e comporta la ridefinizione dell'assetto familiare. Ha sui genitori delle ripercussioni psicologiche, emotive, sociali e non meno importanti economiche. Questa condizione "imprevista" richiede, a tutti i componenti della famiglia, nozioni e abilità in grado di sostenerli a sostenere l'ingresso del figlio "imperfetto".

La gestione di un figlio con disabilità impone l'acquisizione di specifiche e particolari competenze utili ad evitare involontari errori educativi che potrebbero, inficiare e rinforzare sentimenti di inadeguatezza e frustrazione da parte della coppia genitoriale. Ecco perché accogliere i bisogni della famiglia del bambino autistico significa da parte del logopedista essere in grado di arginare l'impotenza e l'angoscia vissuta dal sistema familiare. Da una ricerca condotta da Zanobini (2002), su circa un centinaio di famiglie intervistate, emerge nettamente come il bisogno primario della famiglia subito dopo la diagnosi, sia quello di non sentirsi abbandonati come circa il 25% dei genitori intervistati sia rimasto insoddisfatto per la scarsità di informazioni e la poca chiarezza del quadro clinico fornito.

Tale disinformazione può indurre i genitori a ricercare notizie su internet o da riviste non specializzate inducendoli a dar credito a fonti non attendibili aumentando così il loro senso di confusione e impotenza. Ecco perché si fa sempre più importante la necessità da parte di noi logopedisti di avere una comunicazione efficace: noi siamo gli esperti!

Quali potrebbero essere gli obiettivi a breve a medio e a lungo termine per valutare che il lavoro che stiamo svolgendo è corretto?

Primo obiettivo: dare un significato positivo alla disabilità sottolineando i piccoli progressi.

Secondo obiettivo: cercare di mobilitare le risorse disponibili attraverso una migliore organizzazione delle attività da svolgere

Terzo obiettivo: conquistare in vicinanza e unità tra i familiari recuperare apprezzamento per la vita in generale.

Principio di base di una buona accoglienza e, del counseling genitoriale, è quello di far partecipare i genitori del bambino al problema e alla sua soluzione, far sì che la famiglia sia pronta a mettersi in gioco e ricostruire la propria storia senza vivere il momento di valutazione e cura come estraneo o invadente rispetto al proprio percorso familiare.

La nostra proposta: Servizio di Consulenza Educativa

Il Servizio di Consulenza Educativa nasce dalla consapevolezza che essere genitori oggi rappresenta un'esperienza complessa contraddistinta da numerose difficoltà soprattutto perché comporta l'assunzione di ruoli e di funzioni che non vengono insegnati. Tutti i genitori dovrebbero ricordarsi che si diventa tali il giorno della nascita del primo figlio e tutto ciò che si impara lo si impara per prove ed errori. I genitori devono affrontare compiti difficili e in continuo cambiamento nel corso del ciclo di vita e, spesso, a ciò si abbina un'esperienza di solitudine e una carenza di punti di riferimento. L'obiettivo della consulenza educativa sarà quello di sostenere le famiglie nelle difficoltà legate alla crescita ma anche quelle legate ad eventuali patologie dei figli o di loro stessi, supportandoli nell'esercizio del proprio ruolo, promuovendo le loro capacità relazionali e competenze al fine di favorire un sano sviluppo dei figli.

Attraverso questo percorso il compito della logopedista sarebbe quello di supportare le persone coinvolte rispetto alle loro competenze relazionali, e comunicative, accompagnandole in un processo positivo di relazione e comunicazione intergenerazionale e familiare.

La Consulenza Educativa sarà caratterizzata da una modalità di relazione "a fianco" del paziente e non "di fronte", nel quale la persona verrà affiancata nella ricerca di modalità relazionali più adattive e funzionali.

Come procediamo? Siamo sempre in *ascolto*.

"L'ascolto..." è la formula magica, l'aperti Sesamo!" del nostro lavoro quotidiano. La parola come unico metodo terapeutico? No, ne esistono molti altri: ma nel campo logopedico il lavoro rimane incentrato sulla parola e sull'ascolto. Comprendere i problemi e proporre qualche spunto di riflessione. Con gradazioni diverse, poichè tutte le situazioni che incontriamo nel nostro ambito generano e scaturiscono da una sofferenza. Buon lavoro a tutti i colleghi!!!

“Sono autistico e vivo in un piccolo mondo tutto mio, un mondino fiorito e colorato la cui lingua è il linguaggio del cuore. La chiave della sua porta d’accesso è l’amore. Amami, solo così mi capirai e imparerai come farti capire da me.”

Jean Paul Malfatti

Parental training

di Luigi Maiolino, Giuseppina Mirra e Giovanna Baracca

I disturbi dello spettro autistico nella loro variegatura fenomenica sono fondamentalmente contrassegnati dalle difficoltà, ad intensità varia, che i soggetti che ne sono affetti incontrano nei processi di interazione ambientale e nella capacità di produrre qualsiasi tipo di espressività comunicativa.

La variabilità complessiva della patologia autistica interessa anche la sfera sensoriale, ambito nel quale si possono annoverare molteplici e differenti turbe percettive, fattori che complicano ulteriormente le effettualità relazionali dei pazienti.

È ampiamente comprensibile, alla luce di quanto sopra, quanto complesso possa essere la realizzazione e la gestione di pubblici servizi di supporto, appositamente specializzati, in rapporto alla limitatezza delle risorse ed alla discrepanza tra la quantità di domanda e l'entità dell'offerta (Steiner *et al.*, 2012).

La risultante di tali problematiche implica inevitabilmente nei processi di abilitazione dei piccoli pazienti l'intervento diretto dei genitori dei che rappresentano peraltro i mediatori principali del legame con l'ambiente casalingo, scolastico, ricreativo. In un siffatto contesto si comprende l'importante ruolo, implementativo o depletivo, che può esercitare lo stato umorale dei genitori, in relazione anche alla gravità della disabilità del loro bambino.

Tali premesse giustificano ampiamente la realizzazione di veri e propri percorsi di "addestramento" per i genitori, finalizzati a fornire loro le basi per divenire "istruttori" di abilità, al fine di poter insegnare ai propri bambini a regolare l'assetto emotivo, a gestire le problematiche ambientali, ad ottimizzare la relazione con l'ambiente circostante (Rogers 2010).

Studi comparativi, appositamente effettuati, hanno rilevato come la formazione gestionale dei genitori finalizzata all'ottimizzazione delle "prati-

che” quotidiane dei piccoli pazienti sia molto più efficace rispetto a sedute di inquadramento teorico, a fini prettamente nozionistici (Dabrowska e Pisula 2010).

È stato osservato che il training così realizzato risulta essere molto efficace non solo ai fini abilitativi del paziente autistico, ma anche ai fini dell’equilibrio emotivo dei genitori.

L’estrema variegatura della patologia e la presenza di numerosi fattori di variabilità fa sì che siano stati nel tempo disegnati diversi programmi educativi, in rapporto anche alle condizioni cliniche del paziente ed alle sue specifiche esigenze, di interazione sociale, per esempio, piuttosto che di induzione o regolazione del sonno o di effettuazione delle pratiche di igiene quotidiana (Solomon *et al.*, 2007).

Indipendentemente comunque dalle diverse specificità, i differenti programmi sono incentrati sull’acquisizione di tecniche che vedono i genitori come mediatori di azione ed i pazienti come diretti beneficiari.

In tale ambito gli interventi mediati dai genitori possono essere suddivisi in “primari” o “complementari”, dove quelli “primari” sono mirati all’acquisizione di specifiche abilità o alla riduzione di atteggiamenti disadattivi, mentre quelli “complementari” prevedono la partecipazione dei genitori durante le sedute di trattamento riabilitativo effettuato dal terapeuta, in maniera che essi possano acquisire i principi di adozione delle relative tecniche durante gli atti quotidiani.

Le esperienze acquisite nel tempo dai vari Autori hanno consentito che i programmi di training primordiali subissero delle modificazioni e degli aggiustamenti, in rapporto anche alle finalità da raggiungere.

Si possono così annoverare diversi esempi, quali:

- Early Start Denver Model (ESDM);
- Developmental, Individual-Difference, Relationship-based (DIR);
- Portage;
- EarlyBird;
- Stepping Stones Triple P- Positive Parenting Program;
- Incredible Years Autism and Language Delay Program-IY-ASLD (Dieter *et al.*, 2011).

I programmi educativi possono differenziarsi anche in base alla partecipazione o meno del bambino alle sedute di training: la contestuale presenza del bambino può essere utile nei casi in cui bisogna ritagliare “su misura” gli interventi in modo da rapportarli alle specifiche esigenze del paziente.

Talora si possono realizzare anche programmi collettivi per gruppi di genitori di bambini autistici o qualora se ne ravveda la necessità, invece, programmi individualizzati, anche se i programmi collettivi, quando applicabili,

sono da preferire in quanto associano alla riduzione dei costi un effetto di rinforzo dei processi di supporto sociale, oltre che una riduzione del livello di stress psichico dei genitori (Karst *et al.*, 2013).

Nei programmi collettivi, inoltre, si possono realizzare dei percorsi di integrazione informativa e formativa tra i diversi gruppi di genitori, mediante l'impiego anche di supporti telematici.

Dalle diverse esperienze condotte si è rilevato come l'atteggiamento collaborativo da parte dell'educatore implichi una resa effettuale superiore rispetto ad un atteggiamento dottrinale, inducendo un maggior grado di confidenza e un minore livello di stress. È stato altresì evidenziato che assume importanza significativa istruire i genitori affinché durante le sedute di training limitino eventuali considerazioni negative, quali asserzioni critiche o sarcastiche, e dimostrino anzi entusiasmo, lasciando che in tale contesto sia il bambino a condurre il gioco (Oono *et al.*, 2013).

Ulteriori elementi finalistici sono legati alla preparazione dell'educatore che deve essere dotato tra i prerequisiti di fondamentali abilità, ovvero di padronanza e comprensione concettuale delle procedure di intervento, stile didattico collaborativo, fluidità della presentazione, e di essere in grado di fornire un feedback immediato e la possibilità di personalizzare il programma di intervento, oltre che di valutare il grado di progresso nel processo di abilitazione.

Il training dei genitori permette loro di acquisire una maggiore conoscenza e comprensione del bambino, consente l'incorporazione della terapia nel proprio ambiente e facilita la generalizzazione delle abilità apprese (Shire *et al.*, 2018).

È necessario comunque considerare che a fronte delle positività finalistiche dei diversi programmi di training bisogna considerare la presenza di alcune condizioni ostative alla loro realizzazione, quali:

- limitate risorse finanziarie;
- carenza di professionisti qualificati;
- mancanza di assistenza all'infanzia;
- isolamento geografico;
- lunghe liste di attesa;
- impegno a lungo termine.

Tali fattori sono riscontrabili maggiormente nelle fasce socioeconomiche più basse della popolazione i cui componenti sono quelli che maggiormente denunciano un mancato soddisfacimento del bisogno dai programmi di training educativo (Nefdt *et al.*, 2018).

Ulteriori elementi ostacolanti possono essere ricondotti all'impiego di tecniche particolari, difficili da acquisire da parte di alcuni genitori, quali

quelle che richiedono l'uso di mezzi tecnologici o che comunque richiedono particolari conoscenze.

Diviene quindi fattore di imprescindibile importanza che l'educatore sappi adattare i programmi di training al contesto socioculturale della famiglia di appartenenza del bambino, al fine di poterne trarre il massimo beneficio.

L'analisi complessiva consente di delineare un bilancio positivo delle varie attività e programmi di training che indiscutibilmente permettono ai genitori di integrarsi meglio con la patologia del loro bambino, rispondendo massimamente alle sue esigenze ed ottimizzando la resa qualitativa dei processi riabilitativi (Ingersoll, Dvortcsak).

La conduzione di apposite ricerche e l'ampliamento delle varie casistiche consentirà in futuro di poter tracciare dei veri e propri protocolli di intervento educativo in grado di migliorare sempre più la compliance dei genitori e dei bambini ai procedimenti abilitativi e la relativa resa effettuale.

Bibliografia

- Dietert R., Dietert J., Dewitt J., *Environmental risk factors for autism* 2011; 711.
- Steiner A., Koegel L., Koegel R., Ence W., Issues and theoretical constructs regarding parent education for autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disorder* 2012; 42: 1218-27.
- Dabrowska A., Pisula E., Parenting stress and coping styles in mothers and fathers of pre-school children with autism and Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2010; 54: 266-80.
- Oono I.P., Honey E.J., McConachie H., Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev* 2013; (4).
- Rogers S.J., *The Early Start Denver Model for Young Children with Autism: promoting language, learning, and engagement*. New York: Guilford; 2010.
- Solomon R., Necheles J., Ferch C., Bruckman D., Pilot study of a parent training program for young children with autism: the PLAY Project Home Consultation program. *Autism* 2007; 11: 205-24.
- Karst J.S., Van Heche A.V., Parent and family impact of autism spectrum disorders: a review and proposed model for intervention evaluation. *Clinical child and family psychology review* 2012; 15: 247-77.
- Ingersoll, Dvortcsak. *Teaching social communication to children with Autism: a manual*. New York: Guilford.
- Nefdt N., Koegel R., Singer G., Gerber M., The Use of a Self-Directed Learning Program to Provide Introductory Training in Pivotal Response Treatment to Parents of Children with Autism. *Journal of Positive Behavior Interventions* 2010; 12: 23-32.

Shire S.Y., Shih W., Kasari C., Brief Report: Caregiver Strategy Implementation-
Advancing Spoken Communication in Children who are Minimally Verbal. *J
Autism Dev Disord*

Autori

Albera Roberto: S.C. Otorinolaringoiatria U., Università degli Studi, Torino

Angelillo Nicola: Audiologia e Foniatria, Seconda Università di Napoli

Aschero Giulia: S.C. Otorinolaringoiatria U., A.O.U. Città della Salute e della Scienza, Torino

Arduino Giuseppe: Servizio di Psicologia e Psicopatologia dello Sviluppo, Ospedale Regina Montis Regalis, Mondovì

Baracca Giovanna: foniatra. Milano

Barillari Maria Rosaria: Audiologia e Foniatria, Seconda Università di Napoli

Barillari Umberto: Audiologia e Foniatria, Seconda Università di Napoli

Bonci Benedetta: Pedagogia della cognizione, Università di Urbino

Cassandro Claudia: S.C. Otorinolaringoiatria U., A.O.U. Città della Salute e della Scienza, Torino

Cottini Lucio: Didattica e pedagogia speciale; Università di Urbino

Croatto Donatella: foniatra, Padova

Danna Elena: Servizio di Psicologia e Psicopatologia dello Sviluppo, Ospedale Regina Montis Regalis, Mondovì

D'Anna Clelia: Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa

De Ciccio Mattia: S.O.C. Otorinolaringoiatria, Ospedale del Levante Ligure, La Spezia

Di Costanzo Brigida: Audiologia e Foniatria, Seconda Università di Napoli

Farneti Daniele: Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria, AUSL della Romagna, Ospedale “Infermi” di Rimini

Feletti Beatrice: Neuropsichiatria infantile, distretto donna infanzia, AUSL Romagna, Ravenna

Ferrari Giorgio: S.O.C. Otorinolaringoiatria, Ospedale del Levante Ligure, La Spezia

Fattori Bruno: Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa

Fulceri Francesca: Istituto Superiore di Sanità, Roma

Genovese Elisabetta: Audiologia e Foniatria, Dipartimento di Scienze Mediche e Cliniche Materno-Infantili e dell’Adulto. Università degli Studi di Modena e Reggio-Emilia.

Gervasio Carmine Fernando: Otorinolaringoiatria, Ospedale degli Infermi, Biella

Ginocchio Daniela: Otorinolaringoiatra, audiofoniatra, IRCCS, Santa Maria Nascente, Fondazione Don Gnocchi, Milano

Giovannoni Franco: Neuropsichiatria infanzia e adolescenza Asl5 spezzino

Landi Valeria: S.C. Otorinolaringoiatria U., A.O.U. Città della Salute e della Scienza, Torino

Loré Chiara: Fondazione Opera San Camillo, Presidio Sanitario San Camillo, Torino

Lovallo Silvano: S.C. Otorinolaringoiatria U., A.O.U. Città della Salute e della Scienza, Torino

Maiolino Luigi: Audiologia, Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgia e Tecnologie Avanzate, Università di Catania

Manfredonia Gaetano: Foniatra, Medico Legale, Venezia

Mazzone Luigi: U.O.C. Neuropsichiatria Infantile, Dip. Benessere della Salute Mentale e Neurologica, Policlinico Tor Vergata, Roma

Mazzoni Laura: Audiologia e Foniatria, Dipartimento di Scienze Mediche e Cliniche Materno-Infantili e dell’Adulto. Università degli Studi di Modena e Reggio-Emilia

Menazza Cristina: U.O.S Neuropsichiatria Infantile di- AULSS 4 Veneto Orientale, San Donà di Piave

Michelizza Benito: Fondazione “P.A. Mileno-Onlus” Vasto
Mirra Giuseppina: Audiologia e Foniatria, Seconda Università di Napoli
Montuschi Carla: Ospedale degli infermi di Biella, AslBi
Nacci Andrea: Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa
Nardocci Francesco: neuropsichiatra, Modena
Olivieri Serena: Neuropsichiatria infanzia e adolescenza Asl5 spezzino
Rosi Laura: Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria, AUSL della Romagna, Ospedale “Infermi” di Rimini
Sammarco Diego: S.C. Otorinolaringoiatria U., A.O.U. Città della Salute e della Scienza, Torino
Sammartano Azia Maria: Servizio di Neuropsichiatria infantile Nord ASL, Torino
Santocchi Elisa: Fondazione Stella Maris I.R.C.C.S., Calambrone (PI)
Santoro Amelia: Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa
Scattoni Maria Luisa: Istituto Superiore di Sanità, Roma
Schindler Antonio: Foniatria, Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche “Luigi Sacco”, Milano
Spadola Bisetti Massimo: S.C. Otorinolaringoiatria U., A.O.U. Città della Salute e della Scienza, Torino
Tripodi Marina: Logopedista, neuropsicomotricista, Università di Napoli
Venero Irene: S.C. Otorinolaringoiatria U., Università degli Studi; Torino
Verrastro Donatella: Fondazione Opera San Camillo, Presidio Sanitario San Camillo, Torino



Il presente volume è pubblicato in open access, ossia il file dell'intero lavoro è liberamente scaricabile dalla piattaforma **FrancoAngeli Open Access** (<http://bit.ly/francoangeli-oa>).

FrancoAngeli Open Access è la piattaforma per pubblicare articoli e monografie, rispettando gli standard etici e qualitativi e la messa a disposizione dei contenuti ad accesso aperto. Oltre a garantire il deposito nei maggiori archivi e repository internazionali OA, la sua integrazione con tutto il ricco catalogo di riviste e collane FrancoAngeli massimizza la visibilità, favorisce facilità di ricerca per l'utente e possibilità di impatto per l'autore.

Per saperne di più:

http://www.francoangeli.it/come_publicare/publicare_19.asp

I lettori che desiderano informarsi sui libri e le riviste da noi pubblicati possono consultare il nostro sito Internet: www.francoangeli.it e iscriversi nella home page al servizio "Informatemi" per ricevere via e-mail le segnalazioni delle novità.

Fad Formazione a distanza per operatori sanitari
Open Access

Ultimi volumi pubblicati:

BRUNO FATTORI (a cura di), *Presbifagia e Presbifonia* (E-book).

Fad Formazione a distanza per operatori sanitari

Ultimi volumi pubblicati:

ELEONORA CARRAVIERI, *Confrontare e classificare*. Indicazioni per un percorso cognitivo-lessicale (disponibile anche in e-book).

SILVIA MAGNANI, *La bocca del bambino*. Fisiopatologia delle abilità orali in età evolutiva (disponibile anche in e-book).

SERENA BONIFACIO, LOREDANA HVASTJA STEFANI, *L'intervento precoce nel ritardo di linguaggio*. Il modello INTERACT per il bambino parlatore tardivo (disponibile anche in e-book).

SILVIA MAGNANI, *Curare la voce*. Diagnosi e terapia dei disturbi della voce.

MASSIMO SPADOLA BISETTI (a cura di), *Foniatria & logopedia 2.0*. Come la tecnologia cambia le professioni foniatrice e logopedica (E-book).

SERENA BONIFACIO, LUIGI GIROLAMETTO, MARCELLA MONTICO, *Le abilità socio-conversazionali del bambino*. Questionario e dati normativi dai 12 ai 36 mesi d'età (disponibile anche in e-book).

MARIA LUISA GAVA, *La comunicazione aumentativa alternativa tra pensiero e parola*. Le possibilità di recupero comunicativo nell'ambito delle disabilità verbali e cognitive (disponibile anche in e-book).

MARCO DE VINCENTIIS (a cura di), *Il recupero delle funzioni laringee in seguito a malattie neurologiche, psichiatriche e chirurgia cervico-facciale* (disponibile anche in e-book).

DANELE FARNETI (a cura di), *Screening e diagnosi precoce in Foniatria e Logopedia*.

DANILO PATROCINIO, ANTONIO SCHINDLER (a cura di), *I disturbi della comunicazione nella popolazione multilingue e multiculture* (disponibile anche in e-book).

ELEONORA CARRAVIERI, *L'umorismo in logopedia*. Un percorso per comprendere e parlare meglio (disponibile anche in e-book).

MAURIZIO CHIODI, *Modelli teorici in bioetica*.

Guide operative per genitori e educatori

PATRIZIA ZAGO, FRANCA FANZAGO, *Prevenzione ai disturbi specifici di linguaggio*. Screening psicolinguistico in età prescolare (disponibile anche in e-book).

SILVIA MAGNANI, *Il bambino e la sua voce*. Con i bambini alla scoperta della vocalità (disponibile anche in e-book).

SILVIA MAGNANI, *Vivere di voce*. L'arte della manutenzione della voce per chi parla, recita e canta (disponibile anche in e-book).

Questo 
LIBRO

 ti è piaciuto?

Comunicaci il tuo giudizio su:
www.francoangeli.it/latuaopinione.asp



**VUOI RICEVERE GLI AGGIORNAMENTI
SULLE NOSTRE NOVITÀ
NELLE AREE CHE TI INTERESSANO?**



SEGUICI IN RETE



SOTTOSCRIVI
I NOSTRI FEED RSS



ISCRIVITI
ALLE NOSTRE NEWSLETTER

FrancoAngeli

La passione per le conoscenze

Vi aspettiamo su:

www.francoangeli.it

per scaricare (gratuitamente) i cataloghi delle nostre pubblicazioni

DIVISI PER ARGOMENTI E CENTINAIA DI VOCI: PER FACILITARE
LE VOSTRE RICERCHE.



Management, finanza,
marketing, operations, HR

Psicologia e psicoterapia:
teorie e tecniche

Didattica, scienze
della formazione

Economia,
economia aziendale

Sociologia

Antropologia

Comunicazione e media

Medicina, sanità



Architettura, design,
territorio

Informatica, ingegneria

Scienze

Filosofia, letteratura,
linguistica, storia

Politica, diritto

Psicologia, benessere,
autoaiuto

Efficacia personale

Politiche
e servizi sociali



FrancoAngeli

La passione per le conoscenze

Copyright © 2021 by FrancoAngeli s.r.l., Milano, Italy. ISBN 9788835124733

PREPARATI A ENTRARE
NEL MONDO DELL'UDITO.



AudioNova  **world of hearing**

NEL CUORE DI MILANO APRE
IL PRIMO CENTRO DI ECCELLENZA IN ITALIA
NEL TRATTAMENTO DELL'UDITO, SORDITÀ INFANTILE E ACUFENI.

Dal 4 Maggio in Corso Vercelli, 28 a Milano

world of hearing

by AudioNova 



Un nostro esperto **dell'udito ti guiderà** all'interno dell'**innovativo concept store** per scoprire **la tecnologia di ultima generazione** che da sempre è il segno distintivo AudioNova!

Prenota il **tuo tour esclusivo**
nel **centro più avanzato d'Italia**



Inquadra il **QR Code** o vai su
audionovaitalia.it/woh-tour

Dal 4 Maggio in Corso Vercelli, 28 a Milano



Quaderni FAD

Guide per operatori specializzati
e professionisti della comunicazione

Dalla prima descrizione clinica dell'autismo (o più correttamente Disturbo dello Spettro Autistico - DSA), che si ascrive in maniera nosografica allo psichiatra Leo Kanner nel 1943, sono stati fatti notevoli progressi nella capacità di diagnosticare questo disturbo, tuttavia esistono ancora ampi margini di miglioramento. In particolare, vi è consenso internazionale sull'importanza di sviluppare percorsi che consentano di effettuare la diagnosi il più precocemente possibile. La letteratura medica e le linee guida sostengono la necessità di effettuare la diagnosi funzionale e la definizione del progetto terapeutico-riabilitativo, attraverso una équipe multiprofessionale e multidisciplinare. L'équipe deve possedere un'esperienza clinica e competenze aggiornate nell'ambito dei disturbi dello sviluppo. In primis l'iter diagnostico è, infatti, un percorso articolato che deve stabilire il profilo comportamentale dal punto di vista cognitivo (capacità di comprensione), comunicativo (linguaggio), sociale (capacità di relazione) ed emotivo del bambino in modo da permettere la definizione del progetto terapeutico abilitativo. La, o, ancor meglio, le scelte terapeutiche accompagneranno non solo tutta la vita del paziente, ma anche della famiglia, delle agenzie di cura e presa in carico, delle istituzioni, dei *caregivers*. Nella pubblicazione si parlerà della clinica e degli aspetti terapeutici del DSA con particolare attenzione al ruolo e alle competenze foniatriche e logopediche, figure professionali che, molto spesso, sono chiamate a confrontarsi su questi quadri patologici.

Mattia De Ciccio è Dirigente Medico Otorinolaringoiatra e Audiofoniatra presso l'Ospedale del Levante Ligure di La Spezia, dove è responsabile della Struttura Semplice di Audiofonologia; è autore di monografie e di oltre 50 lavori scientifici editi a stampa.