

Diagnosi precoce dei disturbi dello spettro autistico

L'intervento *Early Start Denver Model* erogato dal Sistema Sanitario Nazionale: l'esperienza di Trieste e Gorizia

RAFFAELLA DEVESCOVI¹, LORENZO MONASTA², ALICE MANCINI³, MAURA BIN¹, CESARINO ZAGO⁴, MARCO CARROZZI¹, GRUPPO TERAPISTI ESDM - TRIESTE E GORIZIA*

¹SC di Neuropsichiatria Infantile, ²SSDPT Epidemiologia clinica e Ricerca sui Servizi Sanitari, IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Trieste

³Università di Pisa

⁴SC Tutela Salute Bambini e Adolescenti, Distretto 1, Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Trieste

*Antonella Celea, Devid Cescon, Sara Frisari, Marcella Guerrieri, Francesca Placer, Linda Puzzer, Monica Stocchi, Chiara Terpini

Una recente sorveglianza dell'Istituto Superiore di Sanità sui bambini con disturbo dello spettro autistico ci fa vedere che in Italia sono presenti importanti carenze che riguardano tutti gli ambiti, dal personale all'offerta di strutture residenziali. Questa Ricerca è un esempio virtuoso che ci dice che adeguate strategie valutative da parte del pediatra di famiglia consentono al neuropsichiatra infantile di fare diagnosi in una fase dello sviluppo in cui è ancora possibile intervenire efficacemente. Si può e si deve fare.

CASO CLINICO

L., 26 mesi, viene portato in Pronto Soccorso (PS) perché i genitori sospettano che abbia dolore, visto che piange in modo inconsolabile ed è agitato e irritable da mesi. I genitori sono in difficoltà nel comprendere i segnali perché L. non sa comunicare i suoi bisogni, né verbalmente né con i gesti, non indica e, anzi, tende a prendere la mano altrui utilizzandola in modo strumentale per soddisfare i propri bisogni; si frustra con facilità e grida spesso. Inoltre i genitori si sono accorti che, a partire dai 20 mesi circa, il bambino ha smesso di dire le parole che aveva iniziato a utilizzare in modo comunicativo a 15 mesi e non si gira più quando viene chiamato per nome. Sembra invece interessato solo agli oggetti più che alle persone e ha sviluppato un interesse atipico per i tombini e per le sue stesse cavità anatomiche (bocca e naso) nelle quali deve assolutamente infilare piccoli oggetti finché non le vede o non le sente "riempite". Per questo motivo il bambino ha già fatto un accesso urgente in

EARLY DIAGNOSIS AND EARLY START DENVER MODEL (ESDM) INTERVENTION IN AUTISM SPECTRUM DISORDERS DELIVERED BY THE ITALIAN PUBLIC HEALTH SYSTEM: DESCRIPTION OF THE EXPERIENCES IN TRIESTE AND IN GORIZIA
(*Medico e Bambino* 2017;36:511-517)

Key words

Autism Spectrum Disorders, Early Start Denver Model, Early diagnosis

Summary

Background - Early diagnosis combined with an early intervention programme, such as the Early Start Denver Model (ESDM), can positively influence the early natural history of autism spectrum disorders. This study evaluated the effectiveness of an early ESDM-inspired intervention, delivered at low intensity by the Italian Public Health System.

Materials and methods - Thirty-five toddlers at risk for autism spectrum disorders, aged 20-36 months, received 3-5 hours/wk of one-to-one ESDM-inspired intervention by trained therapists, combined with parents' and teachers' active engagement in ecological implementation of treatment. The mean duration of treatment was 15 months. Cognitive and communication skills, as well as severity of autism symptoms, were assessed by using standardized measures at pre-intervention (Time 0 [T0]; mean age =27 months) and post-intervention (Time 1 [T1]; mean age =42 months).

Results - Children made statistically significant improvements in the language and cognitive domains. Regarding severity of autism symptoms, younger age at diagnosis was positively associated with greater improvement at post-assessment.

Conclusion - The results of the study are consistent with the literature that underlines the importance of early diagnosis and early intervention, since prompt diagnosis can reduce the severity of autism symptoms and improve cognitive and language skills in younger children. Particularly in toddlers, it seems that an intervention model based on the ESDM principles, involving the active engagement of parents and nursery school teachers, may be effective even when the individual treatment is delivered at low intensity. Furthermore, the present study supports the adaptation and the positive impact of the ESDM entirely sustained by the Italian Public Health System.

PS, per estrarre un corpo estraneo che si era spinto dentro le cavità nasali, e i genitori devono vigilare sui materiali non commestibili, anche spugne intrise di detersivo, che il bambino introduce nella bocca fino a sentirselo piena. Inoltre i familiari si sono accorti che L. manifesta una ipersensibilità a determinati suoni e odori, che lo rendono nervoso fino a scatenare vere e proprie crisi comportamentali. Il bambino non ha presentato alcun deficit nel suo sviluppo motorio e il suo sviluppo globale sembra essere stato regolare fino ai 15-18 mesi circa. Non emergono significativi fattori di rischio per lo sviluppo, tranne che il concepimento è avvenuto mediante fecondazione assistita e l'età paterna al concepimento era avanzata.

Vengono effettuate le valutazioni comportamentali mediante l'intervista strutturata ai genitori *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R) e l'osservazione strutturata di gioco specifica per le abilità comunicative e sociali con l'*Autism Diagnostic Observation Schedule - 2^a edizione* (ADOS-2); viene inoltre eseguito un test per valutare il livello di sviluppo, che attesta un ritardo maturativo di circa 10 mesi rispetto all'età cronologica. Gli strumenti applicati confermano il giudizio clinico di un **disturbo dello spettro autistico** (ASD) di severità elevata.

Gli esami ematici (inclusi gli anticorpi anti-TTG), metabolici (aminoacidemia e organicoaciduria, acido lattico), genetici (cariotipizzazione molecolare con SNPs-*array*) e strumentali (EEG sonno, potenziali evocati uditivi) danno esito negativo.

L. inizia subito un trattamento comportamentale con approccio evolutivo e naturalistico, quindi molto incentrato sull'interazione sociale e sulla comunicazione ed erogato anche a casa e all'asilo nido, parzialmente ispirato ai curricula e principi dell'*Early Start Denver Model* (ESDM).

L'intensità del trattamento individuale erogato al Distretto è di circa 3-4 ore alla settimana, ma la semintensività si raggiunge grazie al *parent training* effettuato con la famiglia, che da subito assume un ruolo terapeutico centrale, proseguendo l'insegnamento degli obiettivi stabiliti dal terapeuta attraverso il gioco

strutturato e la creazione di *routine* utili per l'apprendimento di abilità.

Analogamente, gli educatori dell'asilo nido e poi gli insegnanti della scuola dell'infanzia vengono indirizzati a perseguire gli stessi obiettivi nelle ore che il bambino trascorre a scuola.

Dopo due anni di questo trattamento, in cui la semintensività viene raggiunta solo grazie al contributo di tutti i *caregiver* del bambino, L. ha imparato a comunicare verbalmente e a modulare la mimica facciale e lo sguardo a seconda del suo stato emotivo, ricerca attivamente la condivisione dell'interesse e del divertimento nel gioco, mostra attenzione per i coetanei. Permane un ritardo nell'espressione linguistica, che è ancora imperfetta, ma nel complesso è diventato un bambino che difficilmente si distingue dai suoi coetanei. I test cognitivi attestano un livello intellettivo del tutto adeguato e i punteggi ottenuti all'ADOS confermano quello che è già evidente a giudizio clinico, ovvero che la severità dei sintomi di autismo si è talmente attenuata che L. è praticamente "uscito" dalla diagnosi di ASD.

I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

Gli ASD sono un gruppo di disordini del neurosviluppo su base genetica che si manifestano nella prima infanzia e sono caratterizzati da deficit e atipie nelle normali capacità di comunicare i propri bisogni e di stabilire relazioni con gli altri, nonché dalla presenza di un repertorio ristretto di attività e interessi.

Dai dati epidemiologici più recenti si stima una prevalenza di tali disturbi di 1:68, con netta prevalenza nel sesso maschile, e quindi si può affermare che si tratti attualmente di uno dei disordini neuroevolutivi più frequenti in età pediatrica¹.

La diagnosi è clinica, ovvero basata sull'osservazione di comportamenti che diventano via via sempre più evidenti entro il compimento dei tre anni di vita del bambino e, purtroppo, non supportata da nessun *marker* biologico. L'autismo, infatti, in quanto disturbo del neurosviluppo, si "costruisce" nel tempo, influenzando negativamente

sullo sviluppo del cervello infantile e conseguentemente sulla qualità degli apprendimenti. I bambini affetti da autismo non diagnosticati e trattati precocemente e in maniera specifica per il loro disturbo, sviluppano una disabilità sociale, e molto spesso anche cognitiva, che li accompagna nell'intero ciclo di vita².

Pertanto, l'identificazione precoce di segnali di allarme e la capacità di fare diagnosi a un'età in cui i sintomi non si sono ancora chiaramente espressi rappresentano una sfida fondamentale per il pediatra di famiglia e per il neuropsichiatra infantile, in quanto presupposti necessari per l'avvio dell'intervento abilitativo in una fase dello sviluppo in cui i processi evolutivi possono ancora essere modificati dall'esperienza. Gli studi di *outcome*, infatti, condotti su bambini esposti a un trattamento precoce e intensivo, attestano progressi significativi sul piano cognitivo, linguistico, sociale e adattivo³. La presa in carico da parte dei Servizi dei pazienti affetti da ASD avviene tuttavia ancora troppo spesso tardivamente, ovvero ben oltre l'epoca in cui i primi sintomi dell'autismo si manifestano, cioè nei primi 24 mesi di vita, e il ricorso ai Servizi si verifica spesso per iniziativa dei genitori o al momento in cui il bambino è inserito nelle istituzioni scolastiche, riducendo così drammaticamente la possibilità di effettuare una diagnosi precoce e, conseguentemente, una tempestiva presa in carico abilitativa. Adeguate strategie di screening e sorveglianza per l'identificazione precoce dei primi segnali di allarme potrebbero accelerare sensibilmente i tempi di intervento, con considerevole miglioramento della prognosi di questi disturbi. È in questo contesto che il pediatra di famiglia acquista un ruolo fondamentale quale tramite con la famiglia che, in molti casi, ignorando la specificità di alcuni comportamenti, può rivolgersi allo specialista neuropsichiatria infantile con molto ritardo. È molto importante, quindi, che il pediatra non soltanto sia clinicamente abile nell'identificazione precoce dei segnali di rischio per uno sviluppo atipico, ma sia provvisto anche di strumenti di screening sufficientemente specifici e sensibili da utilizzare

in modo sistematico. Lo strumento di screening di primo livello attualmente più utilizzato è il questionario M-CHAT (*Modified Checklist for Autism in Toddlers*) (Box 1, Tabella I)^{4,6}, applicabile a partire dai 18 mesi nell'ambito dei periodici bilanci di salute⁷.

Quando parliamo di trattamento, invece, un modello *evidence-based* di intervento precoce per i bambini con ASD è l'*Early Start Denver Model* (ESDM) di Sally Rogers e Geraldine Dawson, i cui principi ispiratori sono quelli dell'analisi applicata del comportamento (*Applied*

Behaviour Analysis, ABA) uniti all'approccio basato sullo sviluppo, ovvero inteso come sequenza delle abilità che i bambini a sviluppo regolare acquisiscono spontaneamente nella prima infanzia. La popolazione a cui l'ESDM si rivolge è quella dei bambini con diagnosi di ASD di età dai 18 ai 30 mesi. I risultati dell'applicazione del modello su bambini in questa fascia di età e che attestano un miglioramento in ambito cognitivo, adattivo, comunicativo e sociale, sono riportati nello studio randomizzato controllato pubblicato su *Pediatrics* (2010)

da Dawson e Rogers⁸. Requisiti fondamentali dell'ESDM sono l'intensità e la comprensività, intesa cioè come trattamento rivolto a tutti i settori dello sviluppo e non solo a quelli tipicamente deficitari nell'autismo. L'ESDM si focalizza sui nuclei principali dei ASD: la comunicazione verbale e non verbale, l'attenzione congiunta, le difficoltà sociali, l'imitazione e il gioco, e viene somministrato all'interno di un contesto di gioco e di *routine* quotidiana (il bagnetto, ad es.) in cui vengono incorporati precisi insegnamenti. Una parte

Box 1 - M-CHAT: ISTRUZIONI PER L'USO

La M-CHAT è uno strumento di screening di primo livello raccomandato dall'*American Academy of Pediatrics* e da importanti associazioni familiari statunitensi come *Autism Speaks*.

Dal momento che si tratta di uno strumento di screening non è diagnostico, bensì indica un rischio che richiede l'opportuno approfondimento in ambito specialistico (neuropsichiatra infantile o psicologo). La M-CHAT rappresenta un'elaborazione dell'originale CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*), messa a punto da Baron-Cohen e coll. nel 1992⁴, che prevedeva domande ai genitori e un'osservazione semi-strutturata del comportamento del bambino da parte del pediatra.

Visto però che questo strumento aveva una buona specificità ma una bassa sensibilità con molti falsi negativi, la CHAT è stata modificata nella versione attuale M-CHAT (*Modified - Checklist for Autism in Toddlers*) che prevede 23 domande (*item*) per i genitori (il questionario può essere autocompilato) senza più la parte di osservazione diretta riservata al pediatra.

Con queste modifiche la sensibilità dell'M-CHAT è migliorata e lo strumento è diventato più rapido nella sua compilazione e quindi adatto per uno screening di primo livello sulla popolazione generale.

Le risposte ai 23 *item* (Tabella I) sono di tipo dicotomico (sì/no) e valutano la presenza/assenza di competenze (19 *item*) e la presenza/assenza di comportamenti atipici (4 *item*).

Per un bambino senza problemi di sviluppo le risposte alle 19 domande relative alle competenze è "sì", mentre quelle alle 4 domande relative ai comportamenti atipici è "no" (*item reverse*).

Il questionario viene compilato dai genitori e non richiede una specifica formazione del medico o del genitore; il tempo necessario alla sua compilazione è di circa 10-15 minuti. Si somministra a bambini tra i 16 e i 30 mesi: il *golden standard* è a 18 mesi.

Nel questionario (gratuito e liberamente scaricabile da <https://tinyurl.com/y76x8nnc>) sono indicati alcuni *item* critici (2, 7, 9, 13, 14, 15) indicatori di un possibile rischio in aree specifiche come:

a) Attenzione condivisa

item 7: "Vostro figlio usa mai l'indicare con il dito indice per segnalare interesse in qualcosa?"

item 9: "Vostro figlio vi porta mai degli oggetti per mostrarvi qualcosa?"

item 15: "Se indicate con il dito indice un giocattolo dalla parte opposta della stanza, vostro figlio lo guarda?"

b) Reciprocità sociale

item 2: "Vostro figlio si interessa agli altri bambini?"

item 13: "Vostro figlio vi imita? (ad esempio se fate una faccia cerca di imitarla?)"

c) Comunicazione

item 14: "Vostro figlio risponde al suo nome quando lo chiamate?"

Scoring

Un bambino è considerato a rischio se fallisce due o più *item* critici oppure tre qualsiasi *item*.

Alla luce di quanto detto è quindi consigliabile che la compilazione avvenga in maniera congiunta fra i genitori e il medico, nel tempo giusto e dedicato e rispondendo a tutte domande, al fine di raccogliere le informazioni necessarie alla compilazione e nel contempo aiutare i genitori a focalizzare meglio l'attenzione su possibili anomalie dello sviluppo.

La M-CHAT è quindi uno strumento molto utile e di facile utilizzo, che diventa più sensibile se associato all'intervista telefonica di follow-up di approfondimento sugli *item* critici, in quanto si riduce il numero di falsi positivi⁵ (l'intervista telefonica in lingua italiana è reperibile al sito <https://tinyurl.com/yct4fk6p>).

Alla luce di queste considerazioni, gli stessi Autori della M-CHAT hanno pubblicato nel 2014 su *Pediatrics* uno studio osservazionale prospettico per verificare l'efficacia di una nuova versione dello strumento, che è stato chiamato M-CHAT-R/F (*Modified Checklist for Autism in Toddlers Revised with Follow-up*)⁶.

Scopo della revisione è, nelle parole degli Autori, quello di ridurre il numero di casi inizialmente positivi e che necessitano di un successivo follow-up, pur mantenendo un'alta sensibilità.

La versione M-CHAT-R/F è una valutazione in due stadi (genitori e medico) in cui sono stati ridotti il numero di *item* (20 invece di 23).

La somministrazione richiede circa 5 minuti per la compilazione da parte dei genitori e circa 5-10 minuti per la successiva fase di approfondimento (follow-up): quest'ultima viene eseguita però solo se il numero di *item* non superati è compreso fra 3 e 7. Se gli *item* non superati sono ≥ 8 il follow-up è superfluo e il bambino deve essere subito inviato all'osservazione specialistica.

Il follow-up riguarda quindi solo gli *item* non superati ed è guidato da agevoli *flow-chart*.

Con questa modifica il valore predittivo dell'M-CHAT passerebbe da 0,40 a 0,58 (la versione italiana dell'M-CHAT-R/F è libera ed è scaricabile dal sito: <https://tinyurl.com/y98x79yd>).

Pensiero e raccomandazione finale

È opinione di chi scrive che lo screening di primo livello, utilizzando strumenti validati secondo evidenze, sia giusto oltre che etico, perché offre un'opportunità di accesso alle cure tempestive e precoci. La presa in carico abilitativa precoce permette di ridurre la gravità del disturbo e di migliorare la qualità di vita dell'intero nucleo familiare, in quanto consente di utilizzare al meglio le potenzialità evolutive dei bambini tipiche di questa fascia di età.

M-CHAT

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

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

© 1999 Diana Robins, Deborah Fein, Marianne Barton
2009 Traduzione italiana di Erica Salomone¹, Antonio Narzisi², Filippo Muratori², Enrique Ortega¹
¹ Dipartimento di Psicologia, Università di Torino
² Divisione di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Stella Maris e Università di Pisa

Tabella 1. Probabile risultato della compilazione della M-CHAT nel caso clinico di L., se il questionario fosse stato compilato prima dell'accesso iniziale in Pronto Soccorso.

importantissima infatti hanno il gioco e il piacere che il bambino deve provare nell'interazione con l'adulto e con i coetanei. Il modello prevede una valutazione iniziale, che dev'essere rigorosa in quanto guida la programmazione degli obiettivi da raggiungere entro tre mesi di trattamento, e una riprogrammazione trimestrale degli obiettivi che diventeranno sempre più alti se quelli precedenti sono stati raggiunti o, viceversa, deve fare ripensare e cambiare il programma se non sono stati raggiunti. Il modello originale prevede inoltre l'intensità del trattamento, ov-

vero almeno 20 ore settimanali. Va detto, tuttavia, che la maggior parte degli studi sull'efficacia dell'intervento precoce per i bambini con ASD, tra cui anche l'ESDM, sono stati condotti in Centri universitari con risorse nettamente superiori a quelle generalmente a disposizione nei nostri servizi territoriali. Pertanto la sostenibilità e l'efficacia di questo modello di trattamento nei servizi territoriali necessita di essere ancora oggetto di studio.

Descriviamo di seguito la nostra esperienza riportando i dati di efficacia derivanti dallo studio retrospettivo con-

dotto su un gruppo di bambini che hanno ricevuto una diagnosi precoce da parte del neuropsichiatra infantile dell'IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste, dopo opportuno invio da parte del pediatra di famiglia che ha effettuato correttamente lo screening con M-CHAT, e sono stati trattati dai terapisti adeguatamente formati al modello ESDM presso i Servizi pubblici per l'età evolutiva territoriali di Trieste e Gorizia. Questo lavoro di squadra, dove ciascun attore ha svolto efficacemente il suo compito, ha prodotto risultati molto incoraggianti in termini di miglioramenti significativi osservati nello sviluppo dei bambini e si è anche dimostrato sostenibile a bassa intensità nell'ambito del Sistema Sanitario Nazionale (SSN)⁹.

MATERIALI E METODI

È stato condotto uno studio retrospettivo analizzando le valutazioni al momento della diagnosi (T0) e dopo almeno un anno di trattamento con ESDM (T1).

Abbiamo considerato come parametri da monitorare rispettivamente:

- sviluppo cognitivo;
- sviluppo linguistico;
- severità dei sintomi di autismo.

Abbiamo rapportato questi stessi parametri all'età e al quoziente intellettuale al *baseline*.

Tutti i bambini sono stati inviati alla Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile del "Burlo Garofolo" direttamente dai pediatri di famiglia sulla base della positività dell'M-CHAT o dietro segnalazione degli educatori degli asili nido. La diagnosi di ASD è stata formulata dal neuropsichiatra infantile esperto in autismo in base a giudizio clinico e ai risultati dell'ADOS-2 somministrato da clinici esperti con l'affidabilità per la ricerca¹⁰. I bambini diagnosticati sono stati trattati con modello abilitativo ESDM-ispirato, erogato presso i servizi territoriali pubblici per l'età evolutiva dell'Area giuliano-isontina, nell'ambito di un protocollo integrato di diagnosi e cura concordato tra l'IRCCS e il territorio.

Partecipanti

Il campione era costituito da 35 bambini, 31 maschi e 4 femmine, di età compresa tra 20 e 36 mesi (mediana 27 mesi) al momento della diagnosi (T0), e da 32 a 61 mesi (mediana 42 mesi) al T1.

Il tempo intercorso tra il T0 e il T1 è stato in media di 15 mesi.

Strumenti

Per valutare le abilità cognitive e linguistiche sono stati confrontati i punteggi dei seguenti test: *Bayley Scales of Infant and Toddler Development - 3^a edizione* (Bayley-III), e *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence - 3^a edizione* (WPPSI-III) per bambini di età superiore ai 42 mesi^{11,12}. Per la diagnosi di autismo e il cambiamento nella severità dei sintomi autistici tra T0 e T1 è stato utilizzato l'ADOS-2 e la misura del *Comparative Severity Score* (CSS) in accordo con Gotham e coll.¹³.

Intervento

L'intervento è stato erogato presso le sedi dei Servizi o in contesto ecologico secondo *curriculum* e principi del trattamento ESDM. Ogni bambino ha ricevuto 3-5 ore alla settimana di sessioni individuali di trattamento, associate a sedute di *parent training* attuate mediante osservazione diretta della seduta da parte dei genitori attraverso lo specchio unidirezionale o la visione condivisa delle videoregistrazioni delle sedute di trattamento o mediante interventi domiciliari. Il team dei terapeuti, di professionalità diverse con esperienze nell'ambito delle teorie comportamentali e della psicologia dello sviluppo, hanno ricevuto una formazione ESDM supervisionata, conseguendo l'affidabilità alla fine del trattamento (per questo motivo definiamo l'intervento ESDM-ispirato). I clinici hanno discusso gli obiettivi di trattamento e le strategie riabilitative con i genitori durante le sessioni e con gli insegnanti con frequenza mensile.

Analisi statistica

Sono stati utilizzati i test di Wilcoxon per dati appaiati e la regressione logistica multivariata. Per tutte le analisi, un $p < 0,05$ è stato considerato statisticamente significativo.

RISULTATI

È stato riscontrato un miglioramento significativo dell'intero campione sia nel dominio cognitivo che linguistico tra T0 e T1 (rispettivamente, $p = 0,0125$ e $p = 0,0016$). I punteggi del dominio cognitivo sono passati da una media di 77,5 a 90, mentre quelli del dominio del linguaggio da 56 a 74 (Figura 1). Abbiamo successivamente stratificato il cam-

pione in due gruppi, sulla base del punteggio cognitivo al T0 (< 75 e ≥ 75), quindi alla presenza di ritardo cognitivo al *baseline*, e abbiamo osservato che il gruppo con livello cognitivo più basso (< 75) mostra a T1 un miglioramento statisticamente significativo nel dominio cognitivo ($p = 0,0048$ vs $p = 0,4511$), mentre entrambi i gruppi mostrano un miglioramento statisticamente significativo, ma più marcato, nel pri-

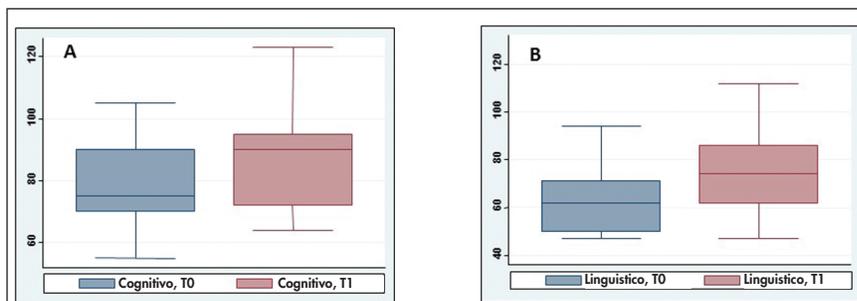


Figura 1. Confronto pre- e post-intervento riferito a tutto il campione per sviluppo cognitivo e linguistico. A) Miglioramento significativo nello sviluppo cognitivo. B) Miglioramento significativo nello sviluppo linguistico.

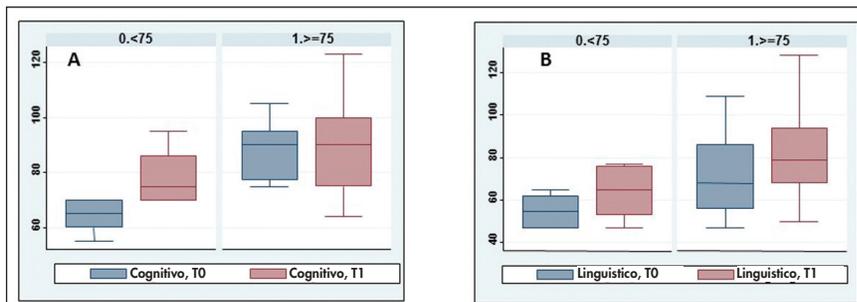


Figura 2. Confronto pre- e post-intervento per sviluppo cognitivo e linguistico, stratificando in due gruppi in base al quoziente di sviluppo al baseline (< 75 o ≥ 75). A) Il gruppo con livello cognitivo più basso mostra a T1 un miglioramento statisticamente significativo. B) Entrambi i gruppi mostrano un miglioramento statisticamente significativo, ma soprattutto il primo gruppo.

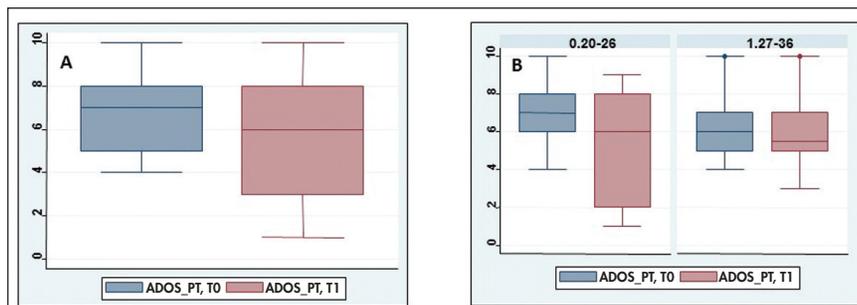


Figura 3. Confronto pre- e post-intervento per severità dei sintomi di autismo. A) Riduzione significativa nella severità dei sintomi di autismo riferito a tutto il campione. B) Stratificazione del campione in base all'età alla diagnosi (< 27 mesi e ≥ 27 mesi). Associazione significativa tra precocità della diagnosi e miglioramento della sintomatologia autistica.

mo gruppo ($p = 0,0190$ vs $p = 0,0274$) nel dominio linguistico (Figura 2).

Anche riguardo alla severità dei sintomi di autismo all'ADOS, nel confronto pre- e post-intervento riferito a tutto il campione si osserva una riduzione significativa dell'ADOS-CSS ($p = 0,0263$) (Figura 3). Inoltre, osservando la distribuzione dei dati, ci siamo resi conto che la maggior parte dei bambini di età inferiore ai 27 mesi al T0 aveva ottenuto il miglior successo in termini di riduzione della severità dei sintomi di autismo al T1. Abbiamo applicato un'analisi di regressione logistica multivariata considerando l'età alla diagnosi (< 27 mesi, ≥ 27 mesi) come una variabile indipendente e abbiamo trovato un'associazione significativa tra la precocità della diagnosi e il miglioramento della sintomatologia autistica, indipendentemente dal livello cognitivo e linguistico di partenza ($p = 0,026$) (Figura 3).

DISCUSSIONE

Abbiamo osservato che, pur con i limiti di una bassa intensità di trattamento, è possibile ottenere in bambini trattati con modello di intervento ESDM- ispirato un miglioramento significativo dello sviluppo cognitivo e linguistico e una riduzione della severità della sintomatologia autistica in stretta correlazione con la precocità della diagnosi.

La nostra esperienza infatti suggerisce che i bambini che ricevono una diagnosi prima dei 27 mesi di età hanno una prognosi migliore rispetto alla gravità dei sintomi autistici.

Ovviamente la mancanza di un gruppo di controllo trattato diversamente o non trattato impone una giusta prudenza nell'attribuire questi risultati anche alla fisiologica maturazione, oltre che all'efficacia del trattamento ESDM.

L'utilizzo di un intervento *evidence-based* come l'ESDM specificatamente sviluppato per i bambini con ASD è ben supportato in letteratura, tuttavia in questi studi si considera solo il trattamento a elevata intensità, ovvero almeno 20 ore settimanali di intervento individuale ESDM operato da terapisti specializzati in un contesto clinico uni-

versitario, mentre il nostro studio è stato condotto nell'ambito del SSN pubblico, in Centri territoriali dedicati, dove può essere offerto ai pazienti solo un trattamento a bassa intensità, per un comprensibile limite di risorse⁶.

Noi presumiamo che il coinvolgimento attivo dei genitori e degli insegnanti nel programma di trattamento, fornendo l'opportunità di generalizzare le competenze apprese nei vari contesti di vita quotidiana, sia un fattore che unito alla precocità dell'intervento condiziona positivamente l'*outcome*, al punto che proprio i bambini con più basso livello cognitivo di partenza sembrano quelli che si avvantaggiano maggiormente dell'intervento precoce con ESDM, in termini di guadagno cognitivo e linguistico. A sostegno di questa ipotesi, ovvero che il coinvolgimento attivo dei genitori sia un elemento di cura fondamentale, arrivano i risultati del prestigioso studio pubblicato recentemente su *Lancet*, a opera di ricercatori di tre Centri inglesi sul modello PACT, acronimo di *Pre-school Autism Communication Trial*¹⁴. Il PACT è un modello di intervento rivolto a bambini in età prescolare interamente mediato dai genitori, che ha dimostrato di produrre miglioramenti significativi nelle aree dello sviluppo compromesse dall'autismo, insegnando ai genitori strategie comunicative più adatte alle difficoltà dei loro figli, e pertanto insegnando loro a rispondere meglio alle iniziative sociali dei bambini.

Lo studio, randomizzato controllato, è stato condotto su 152 bambini fra i 2 e i 4 anni affetti da ASD, e ha previsto la formazione dei genitori, sia diretta che video-guidata, mediante l'analisi, condivisa con un terapeuta, delle interazioni che avvenivano con i loro figli e la successiva applicazione a casa dei consigli ricevuti nell'ambito di attività pianificate per mezz'ora al giorno tutti i giorni per un anno. Lo studio dimostra che i progressi ottenuti soprattutto nella comunicazione e anche nella diminuzione dei comportamenti ripetitivi sono stati duraturi a distanza di sei anni dall'avvio dell'intervento.

Tornando alla nostra esperienza, possiamo dire che i nostri risultati sono

MESSAGGI CHIAVE

- L'autismo è un disturbo tutt'altro che infrequente, che si costruisce nel tempo e che per questo motivo è difficile diagnosticare nei bambini molto piccoli che non presentano ancora sintomi evidenti.
- Adeguate strategie di screening e una fondamentale sorveglianza dello sviluppo da parte del pediatra di famiglia consentono al neuropsichiatra infantile di fare diagnosi in una fase dello sviluppo in cui è ancora possibile intervenire efficacemente.
- I bambini diagnosticati e trattati precocemente possono migliorare i sintomi disadattivi tipici dell'autismo e acquisire migliori abilità linguistiche e cognitive.
- Lo strumento di screening attualmente più utilizzato è il questionario M-CHAT (*Modified Checklist for Autism in Toddlers*) applicabile a partire dai 18 mesi di vita nell'ambito dei periodici bilanci di salute.
- L'autismo non è una condanna, è una sfida a cui nessuno può sottrarsi!

coerenti con la letteratura rispetto alla necessità della diagnosi precoce nei bambini a rischio di autismo e all'elaborazione di programmi di intervento precoce che siano anche sostenibili in contesti territoriali interamente supportati dal SSN, quindi fruibili da tutti i bambini con ASD. Anche se questi risultati devono essere confermati con un gruppo di controllo e con un più ampio campione clinico, noi crediamo che l'intervento ESDM effettuato durante un periodo molto critico e delicato dello sviluppo possa essere sostenibile ed efficace anche se erogato a bassa intensità.

Conflitto di interesse: nessuno

Indirizzo per corrispondenza:

Raffaella Devescovi
e-mail: raffaella.devescovi@burlo.trieste.it

Bibliografia

1. Baxter AJ, Brugha TS, Erskine HE, Scheurer RW, Vos T, Scott JG. The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychol Med* 2015;45(3):601-3.
 2. Howlin P, Moss P, Savage S, Rutter M. Social outcomes in mid-to later adulthood among individuals diagnosed with autism and average nonverbal IQ as children. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2013;52(6):e1.572-e1.581.
 3. Dawson G, Jones EJ, Merkle K, et al. Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2012;51(11):1150-9.
 4. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992;161(6):839-43.
 5. Robins D, Fein D, Barton M, Green J. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 2001;31(2):131-44.
 6. Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CM, Dumont-Mathieu T, Fein D. Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics* 2014;133:37-45.
 7. Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CM, Dumont-Mathieu T, Fein D. Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics* 2014;133(1):37-45.
 8. Dawson G, Rogers S, Munson J, et al. Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. *Pediatrics* 2010;125(1):e17-e23.
 9. Devescovi R, Monasta L, Mancini A, et al. Early diagnosis and Early Start Denver Model intervention in autism spectrum disorders delivered in an Italian Public Health System service. *Neuropsychiatr Dis Treat* 2016;12:1379-84.
 10. Lord C, Rutter M, DiLavore PC, Risi S, Gotham K, Bishop S. Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part I): Modules 1-4. Torrance, CA: Western Psychological Services, 2012.
 11. Bayley N. Bayley scales of infant and toddler development: Bayley-III. San Antonio, TX: Harcourt Assessment; 2006.
 12. Wechsler D. Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence Third Edition WP-PSI III. Florence: Giunti O.S, 2008.
 13. Gotham K, Risi S, Pickles A, Lord C. The Autism Diagnostic Observation Schedule: revised algorithms for improved diagnostic validity. *J Autism Dev Disord* 2007;37:613-27.
 14. Pickles A, Le Couteur A, Leadbitter K, et al. Parent-mediated social communication therapy for young children with autism (PACT): long-term follow-up of a randomised controlled trial. *Lancet* 2016;388:2501-9.
-