

Il ruolo del pediatra nell'individuazione dei segni premonitori dell'autismo

SILVANA CREMASCHI, ELENA ALBERINI, GIUSEPPE ZAPPULLA

SOC di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, ASS 4 Medio Friuli

Un intervento educativo intenso e precoce sul bambino e sulla famiglia sembra tutto quanto sia oggi possibile fare su questo disturbo pervasivo, la cui incidenza si valuta intorno a 1/1000. Il pediatra dunque può e deve saper fare, col massimo di specificità e sensibilità (in tutti i sensi), una diagnosi tempestiva.

L'autismo è una sindrome causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi anni di vita e che interessa prevalentemente le aree relative all'interazione sociale reciproca, all'abilità di comunicare idee e sentimenti e alla capacità di stabilire relazioni con gli altri.

Non presenta prevalenze geografiche e/o etniche, essendo stato descritto in tutte le popolazioni del mondo, di ogni razza o ambiente sociale. Presenta invece una prevalenza di sesso, in quanto sembra colpire i maschi in misura almeno 3-4 volte superiore rispetto alle femmine¹. La stima più attendibile della prevalenza sembra essere compresa tra 6,5 e 6,6 casi su 10.000². La diagnosi di autismo viene formulata oggi con una frequenza 3-4 volte maggiore rispetto a trent'anni fa³. Tale aumento di frequenza pare dovuto in parte anche alla maggiore definizione dei criteri diagnostici, alla diffusione di procedure diagnostiche standardizzate e alla maggiore sensibilizzazione degli operatori.

Le cause dell'autismo non sono a oggi completamente conosciute. La natura del disturbo coinvolge infatti i complessi rapporti mente-cervello e si configura come la via finale comune di

THE ROLE OF PAEDIATRICIANS IN THE IDENTIFICATION OF THE PREMONITORY SIGNS OF AUTISM

(Medico e Bambino 2008;27:504-509)

Key words

Autism, Social interaction, Stereotypies, Communication, CHAT, SINPIA

Summary

Autism is a syndrome caused by a biologically determined developmental disorder. It develops in the first years of life and it mainly affects mutual social interaction, the ability of communicating ideas and emotions and of establishing relationships with other people. Up to now the causes of autism are not completely known. Indeed, the disorder involves the complex relations mind-brain and represents the common final way of pathological situations having different nature and etiology. The syndrome was first described by Kanner in 1943; the following studies have deepened its clinical and diagnostic characteristics up to the present description of the triad of symptoms defined by WHO in 1992. Following the Guide lines presented by the Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, the Authors propose a pathway that enables family paediatricians to formulate an early diagnosis and thus send children to the proper services for the rehabilitative therapy. Finally, a pilot study carried out in the SOC di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza dell'ASS 4 Medio Friuli is presented. The aim of the study is to detect families' needs, the perceived quality of the Services and to use the CHAT scale for the screening of children between 18 months and 4 years.

situazioni patologiche di svariata natura e con diversa eziologia⁴.

STORIA

Il primo studio sistematico sull'autismo viene effettuato negli USA nel 1930 da Kanner, che ne riporta le con-

clusioni nel 1943 nell'articolo "Disturbo autistico del contatto affettivo"⁵.

Kanner ne identifica le seguenti caratteristiche: una profonda chiusura sociale, un ossessivo desiderio di mantenere le stesse situazioni, una buona memoria meccanica, un'espressione del viso intelligente e assorta, mutismo o linguaggio privo di un reale intento

I CRITERI DIAGNOSTICI ICD-10 SECONDO L'OMS

Compromissione qualitativa dell'interazione sociale reciproca (almeno 3 su 5 aree)

1. Non utilizza lo sguardo, la postura corporea, l'espressione del viso e i gesti per regolare l'interazione in maniera adeguata
2. Mancato sviluppo, in maniera appropriata all'età, all'età mentale e in presenza di normali opportunità di farlo, di rapporti con i coetanei che comprendano una condivisione reciproca di interessi, attività ed emozioni
3. Infrequente ricerca e utilizzo di altre persone per conforto e affetto in momenti di stress o di dolore e/o rara offerta di conforto e affetto agli altri quando dimostrano segni di dolore o di sgomento
4. Mancanza di gioia condivisa nel senso di essere gratificati indirettamente della felicità altrui e/o tentativi spontanei di condividere il loro benessere aggregandosi agli altri e condividendone le attività
5. Assenza di reciprocità socioemotiva, dimostrata nella risposta compromessa o deviante ai comportamenti di comunicazione

Compromissione qualitativa nella comunicazione (almeno 2 su 5 aree)

1. Ritardo o totale assenza del linguaggio parlato che non sia accompagnato da un tentativo di compensare attraverso l'utilizzo del gesto o della mimica come metodi alternativi di comunicazione
2. Carezza nell'iniziare o sostenere scambi nella conversazione (a qualsiasi livello sia presente la capacità linguistica) in cui sia presente la reciproca necessità di ribattere all'enunciato dell'interlocutore
3. Utilizzo stereotipato e ripetitivo della lingua e/o uso idiosincratico di parole o frasi
4. Anormalità nel tono, accento, velocità, ritmo e intonazione dell'enunciato
5. Assenza di gioco spontaneo di finzione vario, o nella primissima infanzia, assenza di gioco sociale imitativo

Pattern di comportamento, attività e interessi limitati, ripetitivi e stereotipati (almeno 2 su 6 aree)

1. Ossessione per interessi stereotipati e limitati
2. Attaccamento particolare a oggetti insoliti
3. Adesione in apparenza compulsiva a routine o rituali specifici e non funzionali
4. Modalità motorie stereotipate e ripetitive che includono agitare o torcere mani/dita o movimenti complessi di tutto il corpo
5. Ossessione per oggetti o parti di essi o per gli elementi non funzionali di materiali di gioco (per es. il loro odore, la consistenza della superficie o il rumore o le vibrazioni da essi generati)
6. Angoscia provocata da cambiamenti in dettagli piccoli e non funzionali dell'ambiente

Affinché sia formulata la diagnosi, le anomalie evolutive devono essere presenti nei primi tre anni di vita del bambino. Il quadro clinico non può essere attribuito ad altri disturbi pervasivi dello sviluppo o a disturbi evolutivi specifici del linguaggio ricettivo con problemi socioemotivi secondari, o a disturbi dell'attaccamento o al ritardo mentale con alcuni disturbi emotivi/comportamentali associati, o a schizofrenia che si manifesta con insolita precocità, o a sindrome di Rett.

Da voce bibliografica 9

Tabella 1

comunicativo, ipersensibilità agli stimoli sensoriali, interesse prevalente e particolareggiato verso gli oggetti. Un anno più tardi il pediatra Hans Asperger (1944) presenta uno spettro più ampio di ragazzi con caratteristiche simili, mostrando che non tutti gli autistici possiedono alta funzionalità o doti superiori al normale e ipotizzando la presenza di familiarità nel disturbo⁶. Contemporaneamente gli studi psicomotori orientano la ricerca e l'intervento in termini di psicopatologia della relazione tra genitore e figlio. Nel 1967 Bruno Bettelheim descrive nell'opera *La fortezza vuota* la sua teoria sull'autismo, prendendo spunto dai comportamenti schizofrenici dei prigionieri tra-

matizzati dalla realtà esterna. Bettelheim riteneva che per i bambini autistici sia la realtà interna a creare traumi: i bambini non sono in grado di comprendere la differenza tra la realtà interna ed esterna, vivendo l'esperienza interiore come una rappresentazione reale del mondo. Il bambino proverebbe una sorta di forte rabbia rispetto a un'attitudine negativa nei confronti delle figure più significative del suo ambiente, che provocherebbe un'interpretazione negativa della realtà. Il neonato, cioè, interpretando negativamente i sentimenti e le azioni della madre, si distaccherebbe da lei progressivamente, provocando anche un distacco della madre da lui. Si genera co-

si un'angoscia sconvolgente per il bambino che si trasforma presto in panico, provocando l'interruzione del contatto con la realtà.

Nel 1972 Rutter esplicita l'evidenza di una disfunzione organica nella patologia autistica⁷; nel 1979 Lorna Wing e Judith Gould⁸ conducono uno studio su tutti i bambini sotto i 15 anni che presentano una qualsiasi disabilità fisica o di apprendimento o un disturbo del comportamento. In base ai loro studi descrivono la "triade autistica" di deficit: deficit dell'interazione sociale, deficit della comunicazione sociale, deficit dell'attività immaginativa sociale. Introducono il termine di "spettro", che definisce un continuum di situa-

zione di diversa gravità. Fino al 1980, qualsiasi disturbo generalizzato dello sviluppo continua comunque a essere assimilato a un qualche tipo di schizofrenia infantile.

Nel 1992 l'Organizzazione Mondiale della Sanità definisce i criteri diagnostici per l'autismo basandosi sulla triade di deficit caratterizzata da: compromissione qualitativa dell'interazione sociale reciproca, compromissione qualitativa nella comunicazione, pattern di comportamento, attività e interessi limitati, ripetitivi e stereotipati⁹ (*Tabella I*).

Le ultime acquisizioni in merito all'autismo derivano da ricerche sul versante genetico-molecolare e anatomo-funzionale su cui non c'è spazio per soffermarci. Restando ai tentativi di inquadramento teorico-concettuale del disturbo, faremo invece riferimento ai primi lavori di Simon Baron-Cohen (1985)¹⁰, che rimane ancor oggi il teorico più coerente e brillante dell'autismo. Baron-Cohen teorizza che l'autismo derivi dal mancato sviluppo della "teoria della mente", cioè dalla capacità degli esseri umani di "intuire" il pensiero dell'altro. Uta Frith nel 1989 evidenzia una compromissione della coerenza centrale¹¹, cioè della capacità di dare senso globale ai frammenti di discorsi o oggetti. Hobson nel 1993 attribuisce invece il disturbo alla compromissione della relazione interpersonale. Ozonoff, infine, nel 1995 afferma che alla base del disturbo vi sia una compromissione delle funzioni esecutive. Il quadro sintomatologico si arricchisce con le teorie di Tustin e Schopler¹²; e con le esperienze cliniche di persone, molto dotate intellettivamente, colpite da autismo, come Grandin, Williams, Van Dalen, Gerland¹³, che hanno posto l'accento sulle difficoltà sensoriali e su altre particolarità dell'elaborazione cognitiva.

In Italia Zappella, partendo dal presupposto di un'origine dell'autismo "legata in parte ai fattori organici" e "in parte ai disturbi neurobiologici" che esprimono quadri depressivi o bipolari a esordio precoce, descrive il metodo di "attivazione emotiva e reciprocità corporea" che mira a recuperare le principali tappe relazionali del normale

Box 1 - "STUDIO PILOTA" SULL'AUTISMO

La Struttura Ospedaliera Complessa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza dell'ASS 4 Medio Friuli ha promosso uno studio pilota orientato alla rilevazione dei bisogni delle famiglie e della qualità dei servizi deputati alla diagnosi precoce dell'autismo.

Lo studio comprende le seguenti azioni:

- L'osservazione dei 44 bambini e adolescenti in carico presso il servizio, con analisi della storia clinica e valutazione attraverso i principali test diagnostici e valutativi riportati dalle linee guida della SINPIA.
- Un questionario rivolto ai genitori dei bambini in carico, orientato a valutare i bisogni delle famiglie e la qualità percepita dalle famiglie nei confronti dei servizi sanitari deputati alla diagnosi e alla presa in carico dei bambini.
- Un questionario rivolto ai pediatri, orientato a valutare il grado di coinvolgimento dei pediatri nell'iter diagnostico e nella presa in carico dei bambini con autismo e le loro considerazioni sui bisogni delle famiglie e sulla qualità della presa in carico dei bambini presso i servizi.
- L'osservazione di 33 bambini di età compresa tra i 2 e i 4 anni, con l'utilizzo della scala di valutazione *Checklist for Autism in Toddlers* (CHAT)¹⁶ presso la scuola materna di Wolisso in Etiopia, orientata a valutare l'opportunità dell'utilizzo di un test screening di facile esecuzione da parte del pediatra anche nei Paesi in via di sviluppo.

Riflessioni al termine dello studio

Fino a circa dieci anni fa tra prima visita e diagnosi definitiva intercorreva un tempo superiore ai 6-12 mesi; negli ultimi anni la diagnosi viene effettuata entro 3 mesi dal primo contatto. Per tutti i casi inviati per sospetto autismo vengono effettuate le valutazioni cliniche, diagnostiche, testistiche esplicitate nelle linee guida per l'autismo. L'età di invio dei bambini con sospetto disturbo nello spettro dell'autismo è però ancora troppo alta; spesso i bambini vengono inviati al servizio dopo i 3 anni dalle insegnanti della scuola materna che osservano comportamenti problematici.

I genitori segnalano di avere spesso avuto dubbi o preoccupazioni rispetto a comportamenti problema del loro bambino già nel primo anno di vita, ma di non essersi sentiti sufficientemente accolti e ascoltati. I genitori collegano spesso il disturbo del figlio a fattori che la letteratura non dà per significativi come determinanti il disturbo (vaccini, esposizione a metalli pesanti...).

La qualità percepita dai genitori rispetto ai servizi è buona per gli aspetti diagnostici, per il sostegno alla famiglia, per lo stile della presa in carico attenta agli aspetti di globalità della persona e di intervento nel contesto di vita; insufficiente invece per l'intensità degli interventi riabilitativi; i genitori lamentano poi in particolare una mancanza di continuità dei servizi nel tempo, al termine della scuola dell'obbligo e nel passaggio all'età adulta.

I pediatri si dimostrano in genere ben informati rispetto alla casistica seguita dopo che la diagnosi è stata effettuata presso il servizio specialistico, esplicitano difficoltà nell'individuare i segni premonitori dell'autismo nei primi anni di vita. Affermano di non avere avuto sufficienti occasioni di approfondimento al termine del corso di specializzazione e si dimostrano molto interessati ad eventi di formazione.

Infine la ricerca effettuata a Wolisso, in Etiopia, ha dimostrato che la scala CHAT risulta sensibile e di semplice esecuzione anche in situazioni di maggiore complessità per le difficoltà connesse con le differenze culturali, gli stili di allevamento dei bambini, la differenza della lingua tra operatori e genitori.

sviluppo infantile affidando in particolare ai genitori gli strumenti per recuperare le capacità dei loro figli¹⁴.

Nonostante il fiorire di studi e di ricerche, a più di 60 anni dall'individuazione dell'autismo come disturbo generalizzato dello sviluppo, ancora persistono notevoli incertezze riguardo alla sua eziologia, agli elementi caratterizzanti il quadro clinico, ai confini con sindromi simili, alla diagnosi, alla presa

in carico, all'evoluzione a lungo termine¹⁵. Come dimostra una nostra recente ricerca (*Box 1*), i pediatri (o almeno una buona parte di essi) non sembrano ancora padroneggiare gli strumenti per una diagnosi precoce né realizzare l'importanza e la possibilità di una diagnosi precoce (*Tabella II*). Infatti, mentre è possibile formulare una diagnosi certa di autismo all'età di 2 anni, in Italia la diagnosi viene formulata a un'età

LE "BANDIERE ROSSE" DELL'AUTISMO

Il vostro bambino...

Socializzazione

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

Comunicazione

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

Interessi e attività

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

Tabella II

di circa 4-5 anni (con 2 o 3 anni di ritardo rispetto alla comparsa dei primi sintomi).

GLI STRUMENTI PER LO SCREENING NELL'AMBITO DEI BILANCI DI SALUTE

Gli strumenti esistenti sono basati sia sulle osservazioni dei genitori che su quelle che il pediatra può effettuare nel corso dei bilanci di salute o delle vi-

site per malattia. Le preoccupazioni espresse dai genitori relative alla regolarità dello sviluppo emotivo e sociale del loro bambino si sono rivelate in vari studi come fonti di informazione molto attendibili, dotate di notevole sensibilità e specificità. Ma anche quando i genitori non riferiscono preoccupazioni, il pediatra è in grado di valutare sistematicamente, nell'ambito dei periodici bilanci di salute, la regolarità dello sviluppo globale e l'even-

tuale presenza di anomalie di sviluppo della interazione sociale e della comunicazione.

La *Checklist for Autism in Toddlers* (CHAT)¹⁶ è un test di screening che è stato utilizzato su oltre 16.000 bambini e ha mostrato un'alta specificità e un'elevata predittività¹⁷; può essere somministrato a bambini di 18 mesi, da parte del pediatra, nell'ambito dei periodici bilanci di salute (0-3 anni) (*Tabella III*).

Prevede 9 domande da rivolgere ai genitori e l'osservazione diretta di 5 comportamenti. Gli item misurano diversi aspetti dell'imitazione, del gioco di finzione e dell'attenzione condivisa. Sono stati individuati alcuni item-chiave, in rapporto ai quali il punteggio ottenuto permette di esprimere un orientamento per:

- **"alto rischio"** di autismo quando si verifica una caduta in tutti gli item-chiave: in particolare B 2 (monitoraggio dello sguardo), A 5 e B 3 (gioco del far finta) e A 7 e B 4 (indicazione protodichiarativa);
- **"lieve rischio"** di autismo (caduta in alcuni definiti item-chiave);
- **"rischio per altri problemi di sviluppo"** (caduta in diversi item, ma non in quelli previsti per un rischio di autismo). I bambini con ritardo del linguaggio o ritardo mentale, ma non autismo, rispondono in modo non adeguato solo a 1 o 2 degli item compresi tra monitoraggio dello sguardo (B 2), indicazione protodichiarativa (A 7 e B 4) e gioco del far finta (A 5, B 3);
- **"nessun rischio"**.

A seguito della valutazione nei bilanci di salute possono essere previste le seguenti possibilità di provvedimento:

1. il pediatra ha un sospetto e i genitori sono preoccupati: viene richiesta una visita specialistica;
2. il pediatra ha un sospetto, ma i genitori non riferiscono alcuna preoccupazione: il pediatra comunica ai genitori i suoi sospetti; fissa un controllo dopo 4 settimane; invita i genitori, nel frattempo, a osservare i comportamenti che gli hanno creato dei dubbi. Se dopo 4 settimane persiste il sospetto, viene ri-

CHECKLIST CHAT

Parte A. Domande per i genitori	Si	No
1. Al vostro bambino piace essere cullato, fatto ballare o fatto saltare sulle vostre ginocchia?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Vostro figlio si interessa agli altri bambini?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Piace a vostro figlio arrampicarsi sui mobili e sulle scale?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Gli piace giocare a cucù oppure a nascondino?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Ogni tanto gioca a far finta di preparare da mangiare o altre attività immaginarie?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. A volte indica col dito per chiedere qualcosa?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7. A volte indica col dito per indicare interesse verso qualcosa?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8. Riesce a giocare in modo appropriato con i giocattoli, oltre che metterli in bocca e farli cadere?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9. Il vostro bambino vi porge ogni tanto oggetti per farveli vedere?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Parte B. Osservazione e interazione col bambino	Si	No
1. Durante l'osservazione, il bambino ha realizzato un contatto oculare con voi?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Ottenete l'attenzione dal bambino e, indicando con la mano un oggetto interessante all'altro lato della stanza, esclamate: "Ehi, guarda! C'è un... [nome dell'oggetto, ad esempio un giocattolo]...!". Ora controllate l'espressione del bambino: rivolge lo sguardo verso l'oggetto che avete indicato? (Per assegnare sì a questo test, accertatevi che il bambino abbia effettivamente guardato l'oggetto indicato, e non solamente la vostra mano)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Date al bambino un bicchierino e una bottiglietta vuota e chiedetegli "Versa l'acqua". Il bambino accenna l'azione di versare o di bere? (Potete assegnare sì a questo test anche se osservate un altro esempio di richiesta o azione in altro gioco conosciuto dal bambino)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Chiedete al bambino: "Dov'è la luce?" o "Fammi vedere la luce". Il bambino punta il suo indice verso la luce? (Se non conosce ancora la parola luce, potete usare un altro oggetto di sua conoscenza, sempre al di fuori della sua portata. Per assegnare sì a questo test, assicuratevi che il bambino vi abbia guardato in faccia all'incirca nel momento in cui indicava)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Il bambino riesce a costruire una torre composta da alcuni cubi?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Tabella III

- chiesta una visita specialistica neuropsichiatrica;
3. il pediatra non individua alcun segno sospetto, ma i genitori sono preoccupati: il pediatra prende atto delle preoccupazioni dei genitori e fissa un controllo dopo 4 settimane. Se dopo 4 settimane non si registra un'evoluzione nei comportamenti segnalati, viene richiesta una visita specialistica⁴.

IMPLICAZIONI DELL'IDENTIFICAZIONE PRECOCE DI BAMBINI CON DISTURBO GENERALIZZATO DELLO SVILUPPO

Individuare precocemente i segni di allarme può permettere di formulare tempestivamente una diagnosi di autismo e di conseguenza:

- programmare un intervento precoce: la possibilità di organizzare in maniera adeguata tempi, spazi e at-

tività del bambino nell'età compresa tra i 2 e i 4 anni incide sulle potenzialità del bambino e sulla qualità dei suoi comportamenti adattivi;

- rispondere a quesiti epidemiologici: le iniziali stime indicavano una prevalenza di 4-5/10.000, le ricerche più recenti hanno messo in evidenza valori sensibilmente più elevati, valutati nell'ordine di 1-2/1000. Una valutazione accurata permetterebbe di individuare in modo corretto incidenza e prevalenza dei disturbi dello spettro autistico;
- prevenire il malessere dell'intero sistema famiglia, legato al disorientamento dei genitori che non riescono ad avere una spiegazione dei comportamenti atipici del bambino¹⁸.

CHE COSA NON FARE

Il pediatra di libera scelta e il pediatra ospedaliero vengono a contatto con i bambini soprattutto in corrispondenza di episodi acuti; è possibile pertanto che non riescano nel corso della loro attività ad osservare i comportamenti relativi al gioco condizionale, alla intenzionalità comunicativa, alla relazione con le figure di riferimento; anche eventuali comportamenti stereotipi possono essere attribuiti alla situazione nuova e strana per il bambino e/o al malessere fisico. In particolare nella nostra esperienza abbiamo notato che spesso il bambino con disturbi della comunicazione viene considerato spesso un "parlatore tardivo" e non valutato in modo corretto rispetto alla difficoltà nella interazione sociale. Inoltre spesso i genitori (*vedi* i risultati della nostra ricerca in *Box 1*) segnalano di aver avuto sospetti già nel corso del primo anno di vita del bambino rispetto a comportamenti problematici o disorientanti, ma di essere stati "poco ascoltati" nel momento dell'esposizione dei loro dubbi.

Le linee guida ci segnalano in particolare i seguenti rischi di sottovalutazione dei problemi relativi a comunicazione, relazione e comportamento da parte del pediatra formato a porre

MESSAGGI CHIAVE

□ L'autismo è un disturbo pervasivo dello sviluppo che, considerato come "spettro autistico", ha una prevalenza dell'ordine del 6-7 per mille nati. Tutti gli studi valutativi recenti indicano la necessità di un intervento psico-educativo condotto in maniera intensiva, con 24 ore settimanali, quanto più precoce possibile, sul bambino e sulla famiglia.

□ Il ruolo (obbligato) del pediatra di famiglia è dunque quello di individuare i sospetti, con la prudenza e la sensibilità con cui si conduce uno screening, ma senza l'aiuto del laboratorio, solo delle sue competenze e sensibilità, e con l'attenzione a non fare danni per eccesso di diagnosi e tanto meno per difetto.

□ Questo è possibile utilizzando strumenti osservazionali diretti molto semplici (contatto oculare, attenzione agli oggetti indicati, capacità di indicare, capacità di intendere comandi semplici) e attraverso domande altrettanto semplici rivolte ai genitori.

□ Sebbene questi atti siano compresi in apposite check-list, il pediatra deve possedere le conoscenze essenziali sulla natura e sull'espressione clinica dello spettro autistico, che lo aiutino comunque nella fase di sospetto, e che nello stesso tempo lo trattengano dall'avanzare intempestivamente ipotesi diagnostiche azzardate.

maggiore attenzione ai problemi "francamente organici":

- *dare risposte evasive* ("aspettiamo un altro po', poi decideremo", "forse sta attraversando un periodo un po' difficile: sente il trauma della nascita del fratellino");
- *pseudorassicuranti* ("ogni bambino ha i suoi tempi di maturazione e i suoi stili comportamentali", "può parlare, solo non desidera farlo");
- *colpevolizzanti* ("siete voi genitori con la vostra ansia che spingete il bambino ad assumere questo tipo di comportamenti").

CHE COSA FARE

Tutti gli studi recenti paiono indicare la necessità di interventi psicoeducativi condotti in modo "intensivo" con 24 ore settimanali per 12 mesi l'anno nei primi anni di vita del bambino². È necessario pertanto favorire al massimo una diagnosi precoce del disturbo ed una individuazione molto tempestiva dei "segni premonitori dell'autismo" da parte dei pediatri.

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

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

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

I fratelli di bambini autistici dovrebbero essere monitorati con particolare attenzione rispetto all'emergenza di possibili sintomi relativi a disturbi generalizzati dello sviluppo. Bisognerebbe porre inoltre particolare attenzione alla eventuale presenza di ritardi di linguaggio, difficoltà di apprendimento, problemi di interazione sociale, sintomi di ansia e depressione.

Indirizzo per corrispondenza:

Silvana Cremaschi

silvana.cremaschi@ass4.sanita.fvg.it

Bibliografia

1. Fombonne E. Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *J Clin Psychiatry* 2005; 66:3-8.
2. Myers SM, Johnson CP; AAP Council on Children with Disabilities. Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007;120:1162-82.
3. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children. *JAMA* 2001;285:3093-9.
4. Johnson CP, Myers SM; AAP Council on Children with Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007;120:1183-215.
5. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* 1943;217-50.
6. Asperger H. Die autistischen Psychopathen im Kindesalter. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten* 1944;117:71-136.
7. Rutter M, Lord C. Language disorders associated with psychiatric disturbance. *Language Dev Disord* 1987;206-33.
8. Wing L, Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *J Autism Dev Disord* 1979;9:11-29.
9. World Health Organization. The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders: Clinical Description and Diagnostic Guidelines. WHO, Geneva, 1992.
10. Baron-Cohen S, Leslie AM, Frith U. Does the autistic child have a "theory of mind"? *Cognition* 1985;21:37-46.
11. Frith U. *Autism and Asperger Syndrome*. Cambridge: Cambridge University Press, 1991:37-92.
12. Schopler E, Lord C, Revicki D. Sex differences in autism. *J Autism Dev Disord* 1982; 12:317-30.
13. Gerland G. *A real person. Life from the Outside*, tradotto dallo svedese da Tate J. London: Souvenir Press, 1997:14-5.
14. Zappella M. Holding has grown old. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1998;7:119-21.
15. Caronna EB, Milunski JM, Tager-Flusberg H. Autism spectrum disorders: clinical and research frontiers. *Arch Dis Child* 2008;93: 518-23.
16. Baron-Cohen S. Can autism be detected at eighteen months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992;161:839-43.
17. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, et al. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *J Am Acad Adolesc Psychiatry* 2000;39:694-702.
18. SINPIA, Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza. *Linee Guida per l'autismo* 2005;9-11.