

Il ruolo del pediatra nella cura del bambino con autismo

CINZIA RAFFIN

Direttrice Scientifica della Fondazione Bambini e Autismo - Onlus, Pordenone

Questo è il necessario commento della Direttrice scientifica della Fondazione Bambini e Autismo alla difficile e non invitante lettura delle linee guida sul trattamento riabilitativo dell'autismo.

I Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) sono disturbi di natura neurobiologica che si manifestano molto precocemente nella vita del bambino e includono **persistenti deficit nella comunicazione e nell'interazione sociale** (quali anomalie negli approcci sociali, nella reciprocità emotiva; mancanza di condivisione e di iniziativa relazionale), **gravi deficit nella comunicazione verbale e non verbale** (quali mancanza di coerenza tra comunicazione verbale e non verbale, anomalie nel contatto oculare, difficoltà nella comprensione della comunicazione, assenza di espressioni facciali e di gestualità comunicativa, difficoltà nel mantenere relazioni appropriate al livello di sviluppo, deficit nel gioco immaginativo e apparente disinteresse per le persone) e **presenza di comportamenti e interessi ristretti e ripetitivi** (stereotipie motorie e nell'eloquio, attaccamento inusuale a oggetti, ecolalia immediata o differita, frasi idiosincratice, eccessiva aderenza a routine o rituali, resistenza ai cambiamenti, iperselettività alimentare, reazioni eccessive agli imprevisti, domande ripetitive, fissazioni, perseverante focus su attività o oggetti, iper o iporeattività a stimoli sensoriali, come apparente indifferenza al dolore, al caldo o al freddo o, viceversa, reazioni spropositate a suoni o sensazioni tattili, eccessivo interesse ad annusare o toccare oggetti, fascino per luci e riflessi, reazioni sensoriali bizzarre come fastidio per alcuni tessuti o etichette)^{1,2}.

Questi sintomi sono tali da limitare o compromettere la vita quotidiana.

Fino a qualche anno fa si riteneva che gli ASD fossero da considerare patologie rare, e questa convinzione veniva in qualche misura confermata nella pratica del pediatra che "raramente" incontrava bambini con autismo.

Purtroppo, però, le ragioni per cui il pediatra vedeva o continua a vedere pochi bambini autistici non è legata a fattori epidemiologici, ma a motivi di altra natura.

La ricerca più recente evidenzia che la prevalenza prudenziale degli ASD è di 1 caso ogni 200 nati^{3,5}, dunque, secondo i parametri stabiliti dalla Comunità Europea che considera rara una malattia che colpisce 1 ogni 2000 o più persone, l'ASD non è affatto raro. La sua percentuale di prevalenza supera quella della sindrome di Down (1 caso ogni 700/1000 nati)⁶ e quella del diabete mellito di tipo 1 che in età pediatrica si stima sia presente in 1 caso ogni 850 nati⁷.

Ciò nonostante nessun pediatra potrebbe dire di non avere mai visto un bambino Down o diabetico, mentre è purtroppo frequente che alcuni pediatri riferiscano di non aver mai visto bambini con autismo.

Diverse ricerche hanno evidenziato che i genitori manifestano al pediatra le loro preoccupazioni entro i 18 mesi, ma non vengono inviati a un servizio di Neuropsichiatria infantile perché le loro ansie vengono interpretate come ec-

cessiva apprensione, e viene spesso consigliato loro di attendere con fiducia la "maturazione" del figlioletto^{8,9}.

IL PEDIATRA E LA DIAGNOSI

Se analizziamo questa anomalia possiamo fare alcune ipotesi.

- 1. Innanzitutto la sintomatologia autistica non si evidenzia quasi mai nei primi mesi di vita** e può facilmente essere interpretata come un generico temporaneo ritardo di sviluppo (ad esempio un ritardo nel linguaggio) se non addirittura come un'inclinazione caratteriale: bambino timido, introverso, solitario.
- 2. La sintomatologia autistica nei primi anni di vita è prettamente comportamentale:** il bambino è poco rispondente nell'interazione con l'altro, può non guardare l'interlocutore o non rispondere al suo nome, ma anche tanti bambini neurotipici di fronte a un estraneo con il camice bianco possono essere intimoriti e fare altrettanto; può manifestare capricci o crisi di pianto, può rifiutare di essere toccato o avere reazioni esagerate o indifferenti rispetto alle "manovre" della visita, ma anche tanti bambini neurotipici possono essere intrattabili o, di contro, estremamente "disinvolti" di fronte a una situazione nuova; quindi, i comportamenti sintomatici possono essere interpretati come reazioni alla situazione stressante della visita¹⁰.

3. Se non si conoscono i segnali patognomonicamente da cercare è difficile rilevarli, specie in un lasso di tempo di 10-15 minuti di visita.

Inoltre sull'autismo, proprio per la convinzione errata che fosse una malattia rara, non si è fatta sufficiente formazione per dare al pediatra strumenti standardizzati di osservazione che possano evidenziare degli indicatori di rischio. È interessante il dato emerso da uno studio del 2008¹¹ condotto negli USA su 4797 bimbi di 18 mesi sottoposti a screening con la M-CHAT¹². Dei 41 positivi valutati con *assessment* successivi, 21 hanno avuto diagnosi di autismo, 17 di ritardo non di tipo autistico e 3 sono risultati normotipici. Ebbene, dei 21 casi di autismo solo 4 erano stati segnalati dal loro pediatra.

4. Quando i genitori iniziano a rendersi conto che i segnali del disturbo sono tali da non poter più aspettare, spesso "bypassano" il pediatra e si rivolgono direttamente allo specialista, purtroppo con un ritardo di quasi 2-3 anni rispetto ai primi sospetti confidati al pediatra¹³.

5. Se ottengono una diagnosi di ASD è facile che comincino a vedere qualsiasi manifestazione bizzarra del bimbo come manifestazione del disturbo autistico e, dato che spesso il bambino è davvero difficile da trattare anche solamente per misurargli la temperatura, si rivolgono solo in casi eccezionali al pediatra e quando lo fanno, la visita, la preparazione alla visita, l'attesa del turno risultano essere un tale inferno che si guardano bene dal ripetere l'esperienza¹⁴.

Ecco spiegato perché il pediatra ha finora avuto così poco ruolo nella diagnosi precoce e nella cura del bambino autistico.

Questo però non significa che il bambino autistico non abbia bisogno del pediatra, tutt'altro¹⁵! Innanzitutto il pediatra è davvero il primo professionista che può segnalare il rischio che il bambino presenti un ASD e anticipare di anni l'avvio di un programma abilitativo appropriato che, oggi, rappresenta la variabile più rilevante per una prognosi favorevole¹⁶.

STRUMENTI DIAGNOSTICI

Ci sono strumenti molto semplici che si possono adottare per uno screening su tutti i propri assistiti già all'età di 12-18 mesi che portano via pochi minuti e che hanno discreti indici di specificità e sensibilità. Ci riferiamo ad esempio alla CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*)¹⁷ e alla M-CHAT¹². Secondo l'*American Academy of Pediatrics* è possibile, per il pediatra, essere aiutato nel catturare segnali di rischio anche attraverso uno strumento di monitoraggio non specifico come la *Bailey Assessment Scale* che, nella sua III edizione, contiene una scala di sviluppo delle abilità sociali e adattive (disponibile anche come strumento separato) che evidenzia un alto grado di specificità (90%) e sensibilità (87%) per gli ASD^{10,18}.

Non si tratta di formulare la diagnosi che, comunque, deve prevedere un intervento che coinvolga un centro specialistico con professionisti in grado di valutare clinicamente, strumentalmente e funzionalmente, attraverso protocolli e test specifici, la patologia, ma la segnalazione e l'invio precoci permettono di poter cominciare l'attività educativa-abilitativa su un cervello giovane e in formazione in cui vi sono molte chance di creare quelle connessioni che la patologia autistica impedisce di sviluppare.

L'individuazione precoce di segnali patognomonicamente o di alto sospetto e il successivo rapido invio a una struttura specialistica sono un compito che solo il pediatra è in grado di svolgere attraverso i normali bilanci di salute che esegue nei primi anni di vita^{19,20}.

DOPO LA DIAGNOSI

È evidente che, nel momento in cui i genitori ricevono per il proprio figlio la diagnosi di ASD, si apre per loro uno scenario di vita totalmente inaspettato e ignoto. Poco, infatti, si sa dell'autismo e gli attuali mezzi di comunicazione, Internet in particolare, offrono una gamma di notizie che vanno da scrupolosi dati di ricerca (quasi sempre in lingua inglese e in siti difficilmente ac-

cessibili come i database *PubMed Central* - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>; *UK PubMed Central* - <http://ukpmc.ac.uk/>; *National Guideline Clearinghouse* - <http://www.guideline.gov/>; *Medline Plus* - <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>) a una quantità di spazzatura che non ha nessuna attendibilità scientifica. Digitando la parola "autismo" su Google compaiono 9.080.000 risultati e tra i primi cinque vi è un sito il cui titolo, in carattere grassetto, riporta: "L'Autismo è curabile". Al suo interno si trovano indicazioni terapeutiche riguardanti diete e uso di integratori. Proprio ciò che secondo le recenti linee guida emanate dall'Istituto Superiore della Sanità²¹ non è raccomandato fare: «*Non sono disponibili prove scientifiche sufficienti a formulare una raccomandazione sull'utilizzo delle diete di eliminazione di caseina e/o glutine in soggetti con disturbi dello spettro autistico; quindi, finché non saranno disponibili dati ulteriori, si raccomanda che le diete prive di caseina e/o glutine siano utilizzate solo in caso di allergie o intolleranze alimentari accertate, ma non per il trattamento dei sintomi dei disturbi dello spettro autistico. Secondo il parere degli esperti si raccomanda che i sintomi gastrointestinali che si presentano nei bambini e negli adolescenti con disturbi dello spettro autistico vengano trattati nello stesso modo in cui sono trattati nei coetanei senza disturbi dello spettro autistico*».

Tuttavia, mettendoci nei panni di un genitore che ha appena ricevuto una diagnosi di autismo per il proprio figlio, è quantomeno confortante visitare un sito in cui si parla di guarigione e in un momento di particolare stress tutti siamo più inclini a credere ai miracoli, magari zittendo la razionalità pur di veder diminuita la nostra ansia.

I genitori in questo frangente hanno bisogno di un professionista della cui competenza si fidano per poter essere orientati nell'intraprendere le strade giuste sia in termini di consultazioni che, successivamente, di terapie. Il pediatra in questa fase potrebbe rappresentare davvero il punto fermo e la guida. Non solo, ma dato che, com'è comprensibile, i genitori vorranno sentire più opinioni, il pediatra è, o deve esse-

re, in grado di guidare e sostenere la famiglia in questo percorso, facendone guida e interprete.

GLI INCANTATORI DI SERPENTI

Spesso infatti la famiglia può inseguire chimere ritardando una presa in carico *evidence based* o può tardare la presa di consapevolezza nell'illusione che il problema si risolva con la crescita, o può essere fuorviata dagli "incantatori di serpenti" che, ignorando ogni deontologia e pur di conservare i loro investimenti in percorsi formativi che scientificamente si sono dimostrati inadatti a trattare gli ASD, **oggi vorrebbero addirittura riaprire il tavolo che ha portato alla redazione delle linee guida dell'ISS per dire la loro**. Bisognerebbe dire a costoro di essere un po' meno autoreferenziali e cercare, a livello mondiale, quante ricerche hanno avvalorato l'efficacia di interventi di tipo psicodinamico rispetto all'autismo, forse scoprirebbero che il *panel*, che ha sortito le linee guida suddette, non è stato "fazioso", ha semplicemente tratto le conseguenze dell'evidente assenza di prove di efficacia di questo tipo di approccio, e, oserei dire, mettendomi dalla parte di tanti padri e madri che dalla psicoanalisi si sono sentiti colpevolizzati riguardo all'autismo del loro figlio, dei danni che esso può provocare proprio in quelli che sono e saranno, fin che vivono, le risorse affettive e di cura più rilevanti nella vita della persona autistica: i suoi genitori.

L'uscita delle linee guida sopracitate dell'Istituto Superiore della Sanità, che raccolgono le indicazioni del mondo scientifico sullo stato dell'arte in materia di ASD, fornisce al pediatra un buon punto di partenza per aiutare la famiglia a non commettere scelte sbagliate.

UN BAMBINO COME GLI ALTRI

Il bambino con ASD continua a essere un bambino, e come tale, può ammalarsi. Moltissimi bambini autistici

non vengono curati bene o su di loro viene fatta poca prevenzione per le difficoltà nella gestione del comportamento autistico, non da parte del pediatra, ma a monte. La famiglia può decidere di sorvolare su molti "piccoli" problemi perché il beneficio di un intervento (un accertamento, una visita, un prelievo, un ECG, una visita dentistica ecc.) non copre il costo psicologico di vedere un figlio in crisi, agitato al punto da doverlo anestetizzare. E così il bambino diventa adulto con problemi "grandi". Nei Paesi sviluppati si stima che l'aspettativa di vita per gli individui con seri problemi mentali è di 15-30 anni minore rispetto a quella della popolazione generale e non vi sono dirette correlazioni tra le malattie mentali in sé e le cause di morte²².

I principi della medicina preventiva possono più facilmente venir trascurati e i malesseri organici del bambino possono essere più facilmente attribuiti al disturbo psichiatrico primario. Il pediatra che abbia ricevuto una adeguata formazione sugli ASD e che tenga un contatto diretto con la famiglia e con i *caregiver* specialistici che seguono il bambino, può rappresentare davvero una svolta rispetto a questa triste tendenza. La difficile gestione del piccolo paziente autistico, infatti, è superabile! Il bambino non è spaventato da quanto solitamente spaventa un bambino neurotipico, ma è l'assenza di intuizione rispetto a quello che accade e la conseguente imprevedibilità della situazione che mette il bambino in uno stato di grande angoscia; può essere il non sapere per quanto tempo dovrà fermarsi in ambulatorio, quando tornerà a casa, può essere la luce della penna torcia del medico o la luce al neon della stanza o il contatto fisico o il tono di voce o la velocità del parlato ecc. La Fondazione Bambini e Autismo, di cui sono direttrice scientifica, riesce, con poche sedute di preparazione (attraverso simulazioni, supporti comunicativi adeguati e semplici strategie comportamentali), a far accettare al bambino prelievi senza che ci sia bisogno di contenimento, esami come EEG o ECG e persino cure dentarie senza bisogno di anestesia totale. Dun-

que ci sono i modi per superare gli ostacoli per una adeguata forma di cura e prevenzione

Capita spesso che il bambino e soprattutto l'adolescente con autismo di grado severo debbano assumere farmaci psicotropi e/o anticonvulsivanti per trattare sintomatologie comportamentali, dell'umore o crisi epilettiche (presenti nel 30% della popolazione autistica)²³.

Nei bambini con autismo, più che in altre condizioni di epilessia "semplice", c'è la necessità di una "terza persona", il pediatra, tra lo specialista che prescrive il trattamento per l'epilessia e la famiglia che dovrà essere guidata e

MESSAGGI CHIAVE

- ❑ L'autismo è un deficit persistente nella comunicazione e interazione sociale con gravi deficit della comunicazione verbale e non verbale e presenza di interessi ristretti e ripetitivi; lo spettro autistico, che comprende anche disturbi meno pervasivi di quelli classici (spettro autistico), ha una prevalenza prudenzialmente stimata a 1/200 nati.
- ❑ I motivi per cui un pediatra difficilmente è coinvolto primariamente nella diagnosi risiedono in larga misura nella difficoltà dei genitori a rendersi conto dei disturbi, meramente comportamentali, e nella difficoltà, da parte del pediatra, del riscontro tempestivo di segni patognomonic; infine, nelle difficoltà oggettive a vincere le paure del bambino, e quindi a ricorrere al medico.
- ❑ Le difficoltà che la famiglia incontra a crescere il figlio con manifestazioni autistiche portano, dopo la diagnosi, a cercare o ad accettare offerte terapeutiche e di sostegno non Evidence-based (le linee guida pubblicate in questo numero hanno essenzialmente lo scopo di superare questo rischio).
- ❑ Viceversa, il pediatra di libera scelta è quello che dovrebbe, oltre che sostenere la famiglia e il piccolo, guadagnarne la fiducia e l'accettazione dell'incontro reciproco, e guidare le scelte per un appoggio educativo indispensabile, tanto più efficace (non alla cura, ma alla vita di relazione) quanto più è precoce.

sostenuta sulla registrazione dell'anamnesi farmacologica e degli effetti positivi o avversi della terapia²⁴.

Dunque, rimane fondamentale una riforma del sistema di cura nella direzione di una maggior integrazione tra i sistemi coinvolti. Il passo che le associazioni dei pediatri, così come quelle dei medici di medicina generale, ci auguriamo affronteranno, è quello di creare dei protocolli condivisi sia per lo screening che per il trattamento e la cura dei bambini con autismo, traducendo le raccomandazioni che emergono dalle linee guida in buone pratiche ma specialmente, caso per caso, prendendo sulle proprie spalle la pesante ma doverosa cura dei soggetti con autismo evitando, per fare un esempio, che la programmazione di un semplice ECG che misuri l'intervallo QT di un paziente in terapia con antipsicotici atipici debba essere lasciata alla buona vigilanza della famiglia che si è ricordata di segnarselo in agenda.

Un'ultima parola va spesa sulla formazione.

Linee guida e protocolli finché stanno sulla carta non servono a nessuno, per questo l'implementazione di un protocollo passa necessariamente attraverso la formazione: una formazione specifica che fornisca le conoscenze basilari sugli ASD, sulla loro identificazione precoce e sulle modalità più efficaci di "presa in carico".

L'autismo, come abbiamo già detto, è un problema così totalizzante che fa passare in secondo piano i disturbi somatici di cui una persona può soffrire.

Può capitare che una persona con ASD manifesti il dolore fisico con crisi psicomotorie, agitazione, autolesionismo. Spesso l'esperto si concentra esclusivamente sul comportamento problematico senza riuscire a comprenderne la causa. La patologia mentale è lo stigma primario e può far di-

menticare il fatto che anche queste persone hanno un corpo.

Ma il pediatra può avere una visione a 360 gradi: conosce il paziente dalla nascita, conosce la famiglia, può, e secondo noi deve, riabbracciare una filosofia forse desueta in tempi di iperspecializzazione, ma assolutamente indispensabile quando si ha a che fare con una patologia complessa come l'autismo, che è quella della "presa in carico generale"²⁵.

Indirizzo per corrispondenza:

Cinzia Raffin

e-mail: c.raffin@bambinieautismo.org

Bibliografia

1. American Psychiatric Association (APA). Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM IV). Milano: Ed. Masson, 2002.
2. American Psychiatric Association (APA). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders V (DSM V) expected in May 2013.
3. Duchan E, Patel DR. Epidemiology of autism spectrum disorders. *Pediatr Clin North Am* 2012;59:27-43.
4. Fombonne E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatr Res* 2009;65:591-8.
5. Lazoff T, Zhong L, Piperni T, Fombonne E. Prevalence of pervasive developmental disorders among children at the English Montreal School Board. *Can J Psychiatry* 2010;55:715-20.
6. Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. Epidemiology of Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007;13:221-7.
7. Patterson CC, Dahlquist GG, Gyürüs E, Green A, Soltész G; EURODIAB Study Group. Incidence trends for childhood type 1 diabetes in Europe during 1989-2003 and predicted new cases 2005-20: a multicentre prospective registration study. *Lancet* 2009;373:2027-33.
8. Raffin C. La violence qui se cache derrière le problème de l'autisme. *Thérapie Familiale* 2001a;22:21-38.
9. Rhoades RA, Scarpa A, Salley B. The importance of physician knowledge of autism spectrum disorder: results of a parent survey. *BMC Pediatr* 2007;7:37.
10. Greenspan SI, Brazelton TB, Cordero J, et al. Guidelines for early identification, screening, and clinical management of children

with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2008;121:828-30.

11. Robins DL. Screening for autism spectrum disorders in primary care settings. *Autism* 2008;12:537-56.

12. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. 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;31:131-44.

13. Kozłowski AM, Matson JL, Horovitz M, Worley JA, Neal D. Parents' first concerns of their child's development in toddlers with autism spectrum disorders. *Dev Neurorehabil* 2011;14:72-8.

14. Robb AS. Managing irritability and aggression in autism spectrum disorders in children and adolescents. *Dev Disabil Res Rev* 2010;16:258-64.

15. Pinto-Martin JA, Souders MC, Giarelli E, Levy SE. The role of nurses in screening for autistic spectrum disorder in pediatric primary care. *J Pediatr Nurs* 2005;20:163-9.

16. Nadel S, Poss JE. Early detection of autism spectrum disorders: screening between 12 and 24 months of age. *J Am Acad Nurse Pract* 2007;19:408-17.

17. 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;161:839-43.

18. Matson JL, Fodstad JC, Dempsey T. What symptoms predict the diagnosis of autism or PDD-NOS in infants and toddlers with developmental delays using the Baby and Infant Screen for Autism Traits. *Dev Neurorehabil* 2009;12:381-8.

19. Allely CS, Wilson P. Diagnosing autism spectrum disorders in primary care. *Practitioner* 2011;255:27-30.

20. Steiner AM, Goldsmith TR, Snow AV, Chawarska K. Practitioner's Guide to Assessment of Autism Spectrum Disorders in Infants and Toddlers. *J Autism Dev Disord* 2011 Nov 6 (Epub ahead of print).

21. Istituto Superiore di Sanità (ISS). Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini, e negli adolescenti, 2011. http://www.iss.it/binary/auti/cont/LG_autismo_IS_S.pdf.

22. Fagiolini A, Goracci A. The effects of undertreated chronic medical illnesses in patients with severe mental disorders. *J Clin Psychiatry* 2009;70:22-9.

23. Fleischhacker WW. Tolerability of antipsychotics: recent controversies and future management. *J Clin Psychiatry* 2009;70:e06.

24. Saravane D, Feve B, Frances Y, et al.; avec le soutien institutionnel du laboratoire Lilly. Drawing up guidelines for the attendance of physical health of patients with severe mental illness. *Encephale* 2009;35:330-9.

25. Raffin C. Multidisciplinary work for children with autism. *Educational Child Psychology* 2001b;18:15-27.



SOTTOSCRIVI LA TUA QUOTA DEL 5 PER MILLE AL CENTRO PER LA SALUTE DEL BAMBINO - ONLUS

Il Centro per la Salute del Bambino - onlus è nato nel 1999 per promuovere la salute e lo sviluppo dei bambini, con una particolare attenzione ai gruppi più svantaggiati. Svolge un ruolo cruciale nel coordinare e sostenere a livello nazionale i progetti **Nati per Leggere** e **Nati per la Musica** e pubblica e diffonde la newsletter **Fin da Piccoli**. Collabora alla Rete nazionale di monitoraggio sulla Convenzione Internazionale dei Diritti del Bambino.

Nell'effettuare la dichiarazione dei redditi (con UNICO, 730, CUD ecc.), indicate il numero di **Codice Fiscale** del Centro per la Salute del Bambino - onlus **00965900327** nell'apposita casella prevista per la destinazione del 5 per mille.