



**Regione Toscana**

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

# La diagnosi precoce di autismo

Una guida pratica per i pediatri



# **La diagnosi precoce di autismo**

*Una guida pratica per i pediatri*



**Regione Toscana**

Diritti Valori Innovazione Sostenibilità

## **La diagnosi precoce di autismo**

*Una guida pratica per i pediatri*

Regione Toscana - Giunta regionale

Direzione generale Diritto alla salute e politiche di solidarietà

a cura di

Filippo Muratori

Professore di Neuropsichiatria Infantile presso l'Università di Pisa.

Direttore UOC di Psichiatria dello Sviluppo presso l'Istituto Scientifico Stella Maris

L'immagine di copertina è tratta dalla foto di un quadro di William-Adolphe Bouguereau (1825-1905) - Temptation (1880).

Catalogazione nella pubblicazione (CIP) a cura  
della Biblioteca della Giunta regionale toscana:

**La diagnosi precoce di autismo** : una  
guida pratica per i pediatri

I. Toscana. Direzione generale diritto alla salute e politiche di solidarietà

II. Muratori, Filippo

1. Autismo – Diagnosi

618.9285882

Stampa Centro stampa Giunta Regione Toscana

Settembre 2009

Distribuzione gratuita

## **Premessa**

### **Galileo Guidi**

Coordinatore Commissione regionale Governo Clinico in Salute Mentale  
Delibera G.R.T.n 1210/2005

L'Autismo è una sindrome comportamentale, espressione di un disordine dello sviluppo, risultante di processi biologicamente e geneticamente determinati. Si tratta di una patologia che esordisce e si manifesta prevalentemente con disturbi dell'interazione sociale, della comunicazione e della comprensione di idee e sentimenti. L'Autismo altera complessivamente la crescita del sistema comunicativo, verbale e non verbale, e i meccanismi che orientano e organizzano l'interazione sociale e la vita di relazione; comporta inoltre disturbi del comportamento, limitazioni degli interessi, attività ripetitive e stereotipie. La conseguenza di queste alterazioni è la comparsa di una grave disabilità che si configura come permanente in quanto accompagna il soggetto nel suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del deficit sociale assumono una espressione variabile nel tempo.

Di fronte alla necessità di intervenire in maniera diffusa su tutto il territorio regionale, per affrontare efficacemente le problematiche dell'assistenza alle persone affette da disturbi dello spettro autistico (DSA), il Piano sanitario Regionale 2008-2010 definisce in uno specifico paragrafo un'azione complessiva per la riqualificazione e il potenziamento dei servizi. In particolare si evidenzia l'impegno a lavorare sulla diagnosi precoce del disturbo e su una presa in carico della persona attraverso la definizione di un progetto terapeutico riabilitativo individualizzato che tenga conto dei bisogni specifici degli utenti e delle famiglie nel corso di tutta la vita.

Nell'ambito di questo quadro generale la Giunta regionale ha approvato la deliberazione n. 1066 del 15/12/2008 : "Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei disturbi dello spettro autistico".

All'interno di questo provvedimento viene dato particolare risalto al ruolo della rete territoriale per la diagnosi del disturbo. Infatti i DSA cominciano a manifestarsi nel corso dei primi due anni di vita e numerosi studi evidenziano l'importanza di porre in atto tutte le azioni utili all'individuazione dei bambini a rischio di autismo in questo precocissimo periodo della vita. A tale proposito risulta di fondamentale importanza il ruolo svolto dai pediatri di libera scelta. La ricerca, negli ultimi anni, ha definito diversi indicatori precoci di un possibile DSA anche se non esistono marker biologici. Per la diagnosi precoce dell'autismo è necessario prevedere percorsi formativi per i pediatri di libera scelta diretti a migliorare la loro capacità di riconoscimento dei casi sospetti con l'utilizzazione di strumenti diagnostici da inserire nei bilanci di salute del primo e del secondo anno di vita del bambino.

Alcune realtà territoriali, come Firenze e Massa Carrara, stanno sperimentando, con la partecipazione attiva dei pediatri di famiglia, programmi di screening ai bilanci di salute del 12° e 18° mese di vita. I primi risultati stanno dimostrando la validità di questo percorso; i numerosi casi individuati in età precoce permettono di avviare

programmi terapeutico riabilitativi e i risultati attesi possono essere estremamente migliori che non nei casi nei quali la diagnosi viene fatta con grave ritardo.

Con questo obiettivo la Giunta regionale ha approvato la deliberazione n. 699 del 3 agosto 2009

“Screening per la valutazione dello sviluppo della comunicazione e della relazione” nella quale viene formalizzato l’accordo con i pediatri di famiglia per la utilizzazione per tutti i bambini toscani, al bilancio di salute del 18° mese, di strumenti diagnostici utili a identificare precocemente i casi sospetti di DSA.

Appare di particolare delicatezza ed importanza il raccordo del pediatra con lo specialista che è chiamato alla conferma diagnostica; nei casi in cui il pediatra ritenga che il bambino presenti un quadro comportamentale riferibile ad un DSA, sarà necessario che le Aziende sanitarie mettano a disposizione un gruppo interdisciplinare, professionalmente autorevole, che compia una prima valutazione diagnostica con specifici strumenti diagnostici e attui, nei casi risultati positivi, una presa in carico del paziente.

Questa pubblicazione curata dal prof. Filippo Muratori vuole essere uno strumento di aiuto ai clinici, e indirettamente ai genitori, per identificare precocemente i bambini che stanno sviluppando un disturbo dello spettro autistico.

Il progetto di screening avviato in Toscana rappresenta una novità assoluta in ambito internazionale perché è la prima volta che si adotta questo genere di strumento rivolto ai disturbi dello spettro autistico in ambito territoriale vasto.

Colgo l’occasione per ringraziare il prof. F. Muratori, i funzionari regionali e i professionisti che, nell’ambito della commissione regionale governo clinico in salute mentale, hanno dato in questi ultimi anni un contributo determinante alla predisposizione di questi progetti di intervento.

# CAPITOLO 1

## Introduzione

### *Perché questo opuscolo*

L'obiettivo di questo opuscolo è quello di aiutare i clinici, e quindi indirettamente anche i genitori, a identificare precocemente i bambini che stanno sviluppando un disturbo dello spettro autistico. La speranza ad esso sottostante è che attraverso una migliore conoscenza di alcuni indicatori comportamentali diventi possibile non tanto la diagnosi precoce quanto il riconoscimento tempestivo di bambini a rischio di autismo. I ricercatori che si occupano di autismo precoce hanno messo in evidenza, ormai da diversi anni, che l'identificazione di questi bambini e la tempestiva messa in atto di interventi terapeutici possa ridurre in modo significativo l'impatto di questo disturbo sullo sviluppo globale del bambino. Infatti, l'intervento precoce, riducendo i lunghi periodi in cui lo sviluppo della vita mentale è fortemente compromesso dalla presenza dei difetti comunicativi e sociali tipici dell'autismo, può ostacolare la progressiva organizzazione atipica dei meccanismi neurobiologici che sono alla base dello sviluppo socio-comunicativo e quindi ridurre la gravità dell'autismo la cui piena espressione si ha nel corso dei primi tre anni di vita. L'ipotesi è che un tempestivo aiuto al bambino e ai suoi genitori basato sulla individuazione precoce della situazione a rischio di autismo possa successivamente evitare la stessa diagnosi di autismo; da questa ipotesi deriva l'ambizioso scopo di poter ridurre realmente la frequenza di autismo, un obiettivo che era impensabile fino a qualche anno fa.

### *Cosa è l'autismo*

L'autismo è un disturbo dello sviluppo cerebrale che si esprime attraverso anomalie del comportamento sociale. Pur trattandosi di un disturbo neurobiologico, sicuramente di natura genetica, non esiste, al momento attuale, alcun marker biologico capace di indicare precocemente la

presenza di autismo; perciò la diagnosi si basa per ora sulla osservazione del comportamento del bambino.

Dal punto di vista clinico l'autismo è considerato come uno 'spettro' di condizioni, anche molto diverse tra di loro, che disturbano lo sviluppo delle abilità sociali, cognitive, emotive, della comunicazione, sia gestuale che verbale, della comprensione interpersonale e delle azioni collaborative. L'autismo è di solito caratterizzato dal rimanere assorbiti in sé stessi, dalla ripetizione di azioni motorie e da interessi ristretti. Quest'ultimo aspetto clinico è stato messo in relazione con la frequente presenza nei bambini con autismo di disturbi sensoriali (sia nel senso di una iper-reattività che, più frequentemente, nel senso di una ipo-reattività) che possono riguardare variamente tutti gli organi di senso (tatto, gusto, olfatto, udito, vista ed anche le propriocezioni). Sembra che il disturbo neurobiologico sottostante a questo disturbo, che pervade tutte le aree dello sviluppo del bambino, consista in un anomalo sviluppo delle connessioni cerebrali (BOX 1).

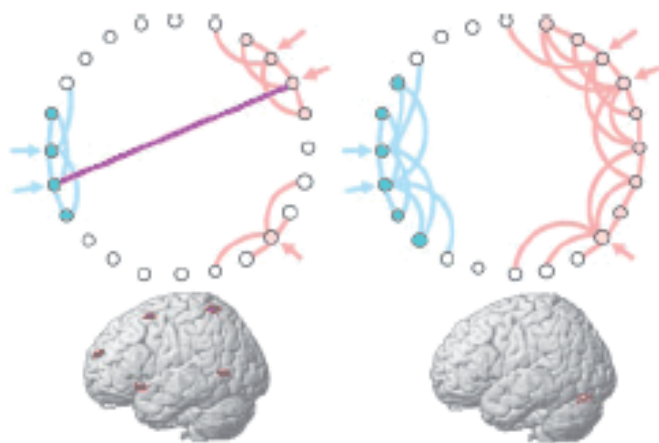
#### *L'autismo nei primi due anni di vita*

Sebbene sia stato descritto da Leo Kanner nell'ormai lontano 1943 come un disturbo innato del contatto affettivo, le informazioni dirette sull'autismo in epoca precoce sono del tutto recenti. Tali informazioni sono derivate nel corso degli anni da varie fonti: 1) ricerche basate sull'ascolto accurato dei ricordi dei genitori sulle caratteristiche precoci dello sviluppo del loro bambino; 2) ricerche basate sulla visione di filmati familiari registrati dai genitori prima che fosse posta la diagnosi al loro figlio e attraverso i quali è possibile avere una visione diretta del bambino nei primi due anni di vita; 3) ricerche su popolazioni derivate dall'applicazione di strumenti di screening precoce; 4) studi prospettici sullo sviluppo precoce di bambini a rischio di autismo in quanto fratelli di bambini già diagnosticati.

## BOX 1

### L'Autismo come disturbo della connettività cerebrale

Il disturbo della connettività neurale nell'autismo è caratterizzato da un eccesso di connessioni locali e da un difetto di connessioni a distanza tra differenti regioni funzionali del cervello. Questa organizzazione atipica della connettività è da imputare a uno sviluppo anomalo dei processi di apoptosi (morte cellulare programmata), di pruning (potatura delle arborizzazioni neuritiche superflue), di migrazione neuronale, di eliminazione/formazione delle sinapsi, di mielinizzazione, il cui risultato finale è il fallimento di una giusta orchestrazione tra eccitazione ed inibizione che è un aspetto chiave per la buona riuscita degli accoppiamenti transitori tra connessioni locali e connessioni a distanza. L'ipotesi dell'autismo come disturbo della connettività è congruente con il fatto che nell'autismo gli organi sensoriali, deputati a far arrivare al cervello gli stimoli del mondo esterno, non sono primariamente difettosi (ad esempio sono bambini che ci vedono e che ci sentono bene), quanto piuttosto lo sono i sistemi centrali deputati alla loro elaborazione (sono ad esempio bambini che non prediligono la faccia o la voce umana). È noto che il bambino con autismo appare ai genitori un bambino sordo pur avendo un esame audiometrico del tutto regolare.



Nella figura, a sinistra è rappresentato il pattern di attivazione funzionale in un compito di attenzione visiva, in un bambino normale: la combinazione di una connettività locale all'interno di gruppi ben delimitati di neuroni, e di una selettiva connettività a distanza tra gruppi locali di neuroni, va a costituire una struttura nella quale l'informazione può essere efficacemente recepita, trasmessa ed elaborata. A destra è rappresentato il funzionamento del cervello di un bambino con autismo: i gruppi locali di neuroni sono tra loro più fortemente connessi e non adeguatamente delimitati e differenziati, perciò le connessioni a distanza sono particolarmente deboli o non si sviluppano affatto (da Belmonte, 2004).



Tutte queste fonti hanno fornito informazioni, tra loro complementari, che hanno fatto notevolmente avanzare le conoscenze sull'autismo nei primissimi anni di vita. Esse hanno chiaramente indicato che il difetto di interesse e di partecipazione sociale è il miglior modo per distinguere i bambini con autismo da quelli con sviluppo tipico già durante il primo anno di vita. Esse hanno anche mostrato che solo un numero limitato dei sintomi descritti nel DSM-IV (vedi BOX 2) e abitualmente usati per la diagnosi dei bambini dopo il terzo anno di vita, è già presente nei primi periodi della vita.

## **BOX 2**

### **CRITERI DIAGNOSTICI per il Disturbo Autistico**

**A. Un totale di 6 o più item da (1), (2) e (3), con almeno 2 item da (1) e almeno un item sia da (2) che da (3)**

***(1) Compromissione qualitativa dell'interazione SOCIALE, manifestata da almeno 2 dei seguenti item:***

- a) marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali come: sguardo occhio-a-occhio, espressione mimica, posture corporee, gesti che regolano l'interazione sociale)
- b) incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo
- c) mancanza di ricerca spontanea della condivisione del divertimento, di interessi o di obiettivi con altre persone (per es. mancanza del mostrare, portare, indicare)
- d) mancanza di reciprocità sociale o emotiva

***2) Compromissione qualitativa della COMUNICAZIONE come manifestato da almeno 1 dei seguenti item:***

- a) ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnata da alcun tentativo di compensazione attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica)
- b) in soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione
- c) uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o linguaggio eccentrico
- d) mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo

***3) Patterns comportamentali, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato da almeno 1 dei seguenti item***

- a) dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati, anormali o per intensità o per focalizzazione
- b) sottomissione del tutto rigida e non funzionale a specifici rituali o routines
- c) manierismi motori stereotipati e ripetitivi (sfarfallamento delle mani o delle dita, movimenti complessi di tutto il corpo)
- d) persistente preoccupazione per parti di oggetti.

Questo insieme di risultati ha spostato l'attenzione dei ricercatori dall'individuazione dei sintomi di autismo alla osservazione della presenza, povertà o assenza dei comportamenti sociali attesi. Infatti diversi studi concordano sul fatto che gli indici migliori che possono discriminare ad una età precoce i bambini con autismo dai bambini con sviluppo tipico riguardano le atipie o la assenza delle precocissime abilità sociali e comunicative del bambino. Questo opuscolo costituisce uno strumento per aiutare il clinico nell'osservazione di queste abilità e dei loro difetti nell'autismo.

I bambini con sviluppo tipico sono attivi ricercatori di esperienze dialogiche e di azioni condivise; per essi l'interesse sociale e il dialogo rappresentano pulsioni altrettanto forti quanto le pulsioni a respirare, a mangiare o a sopravvivere, che l'essere umano ha in comune con i suoi progenitori non umani. A tale pulsione primaria al dialogo, negli anni settanta, è stato dato il nome di intersoggettività termine con cui si indica quella particolare sincronia tra le espressioni facciali, vocali e gestuali dei lattanti e le espressioni delle loro madri durante le comunicazioni faccia a faccia, e che fanno intravedere nel piccolo d'uomo la comparsa precocissima dell'interesse per l'altro. Tale interesse per l'altro è un importante precursore della cosiddetta teoria della mente che si sviluppa nel bambino verso il terzo anno di vita, e il cui difetto rappresenta una delle teorie psicologiche più forti dell'autismo (BOX 3 – pag. 7).

### BOX 3

#### L'autismo come difetto di Teoria della Mente

Per Teoria della Mente (TdM) si intende la capacità di inferire gli stati mentali degli altri mettendosi nei loro panni; il suo sviluppo permette di utilizzare le informazioni per capire quello che gli altri pensano, per dare significato al loro comportamento e per prevedere ciò che faranno. Esistono molti test psicologici per valutare lo sviluppo della TdM. Uno di questi è il test delle smarties qui riportato. La maggior parte dei bambini con autismo non supera questi test abitualmente superati dai bambini di 3-4 anni età in cui la TdM è già ben sviluppata. Le conseguenze di deficit a livello della TdM sono varie: incapacità di capire le situazioni sociali e di cogliere ciò che è implicito in tali interazioni; presenza di comportamenti socialmente inappropriati; difficoltà nella pragmatica della comunicazione; difficoltà nella comprensione delle emozioni (felicità, tristezza, rabbia, paura).



La figura illustra il test delle smarties. La presenza di TdM farebbe rispondere 'Smarties' al bambino nella terza immagine. Tale risposta corretta presuppone la capacità di uscire dalla propria mente e dalla propria esperienza per collocarsi nella mente di un altro bambino che non ha la nostra medesima esperienza. La risposta 'Smarties' può apparire non corretta al bambino che non ha ancora acquisito una TdM e che considera solo l'aspetto concreto del proprio punto di vista senza mettersi nei panni dell'altro.

## CAPITOLO 2

### **L'autismo come disturbo precoce dell'intersoggettività**

#### *Essere attivi provocatori*

A differenza del quadro conclamato di autismo tipico dei bambini dopo i tre anni di vita, nelle prime fasi dello sviluppo il bambino affetto da autismo mostra una organizzazione sintomatica ancora debole che ruota attorno a deficit, spesso fluttuanti, a livello delle abilità intersoggettive. Il fatto che queste abilità siano di tanto intanto presenti può erroneamente rassicurare il clinico che, spesso ancor più dei genitori, è incline a pensare che quei singoli e sporadici comportamenti sociali potranno aumentare man mano che il bambino cresce. Tuttavia, nei bambini con autismo, questi precoci comportamenti sociali sono molto meno frequenti rispetto a quanto accade nei bambini con sviluppo tipico; essi hanno inoltre la caratteristica di comparire raramente su iniziativa diretta del bambino quanto piuttosto come risposta ad un adulto molto attivo che cerca di provocare nel bambino la risposta intersoggettiva. I lattanti con autismo possono infatti essere in grado di rispondere se attivamente stimolati dall'adulto durante le protoconversazioni, ma raramente mostrano di avere loro stessi l'iniziativa di provocare l'altro per invitarlo ad interagire con lui. In altre parole, c'è una mancanza di quella spinta endogena verso le altre persone che è tipica dei lattanti normali i quali mettono spesso in atto comportamenti attivi di ricerca dell'altro anche quando l'altro non li sta stimolando. Al contrario, i lattanti con autismo possono essere coinvolti solo a partire dalla intenzionalità dell'altro. Ciò fa pensare che in questi bambini vi sia una precocissima mancanza di iniziativa nel condividere con l'altro le azioni; mancherebbe cioè nell'autismo quell'istinto a provocare l'altro che è presente sin dai primi mesi della vita umana come una componente essenziale della soggettività. Infatti, una delle caratteristiche più precoci di molti bambini con autismo è il loro essere neonati e lattanti ipoattivi, lenti, con pochi contatti oculari, ipomobili. L'osservazione dell'intenzionalità delle azioni verso l'altro e la provocazione

dell'altro sono quindi item chiave nella valutazione precoce dello sviluppo dell'intersoggettività e dei suoi difetti nell'autismo.

*Non è un fenomeno tutto o nulla*

Un elemento centrale nel cercare di riconoscere un lattante con autismo è il non fermarsi a sapere se un certo comportamento sociale è presente o assente nel bambino: ciò che è più importante è sapere se quel certo comportamento sociale compare più volte, in diverse situazioni, anche su iniziativa del bambino e non solo come risposta ad un invito caloroso e ripetuto da parte dell'adulto. Ciò che caratterizza l'autismo precoce non è infatti l'assenza totale di comportamenti intersoggettivi quanto piuttosto la loro debolezza. Bisogna tuttavia tenere presente che la utilizzazione di comportamenti sociali semplici per un tempo sufficientemente lungo, in diversi contesti e in modo spontaneo, fa sì che essi entrino più facilmente a far parte di comportamenti intersoggettivi più complessi. Questa transizione da interazioni sociali semplici a comportamenti intersoggettivi più complessi di condivisione dell'interazione (che è senz'altro inscritta nel nostro corredo genetico) prevede, per la sua piena realizzazione, l'azione esercitata da interazioni sociali emotive ed eccitanti che non sono iscritte nel cervello ma che sono da quest'ultimo attese. Secondo questa prospettiva epigenetica - che si riferisce cioè al controllo della espressività genetica da parte dell'ambiente - i precoci comportamenti sociali semplici sono in attesa e necessitano di situazioni interattive vivide per potersi sviluppare ed evolvere. Ed in effetti i genitori paiono conoscere questa regola dello sviluppo quando, spontaneamente ed in modo progressivo nel corso del primo anno di vita, intensificano questo tipo di interazioni sociali associandole a emozioni, gesti e parole. Tale intensificazione (detta anche marcatura) degli affetti viene realizzata dal genitore attraverso l'esagerazione della normale espressione emotiva ed essa sollecita nel bambino, anche in quello con autismo, la espressione delle competenze sociali semplici. Perciò raramente le competenze sociali semplici sono totalmente assenti nei bambini che stanno sviluppando un autismo per i quali l'aumento di modalità interattive vivide ed enfatizzate paiono particolarmente appropriate nel ridurre le specifiche difficoltà del

bambino nell'esprimere le emozioni e nel conmetterle ad azioni motorie intenzionali dotate di uno scopo. Per questo motivo gli interventi precoci utilizzano spesso la marcatura affettiva come uno strumento prezioso per sollecitare l'emergere delle competenze sociali nel bambino con autismo.

### *Quando la relazione a due non basta più*

Fino ai 4-6 mesi il bambino con sviluppo tipico è capace di impegnarsi in interazioni o con gli oggetti o con le persone; egli è in grado di interazioni sociali vivide e di alternare (ma non realmente coordinare) l'attenzione focale verso le persone (per esempio la madre che si avvicina o che gli parla) ad una attenzione focale verso gli oggetti (per esempio la piccola farfalla che si muove sulla culla). Gli oggetti, in questo periodo, non sono ancora parte di una vera interazione sociale triadica (bambino, adulto, oggetto). È tra i 6 e i 9 mesi che l'attenzione per gli oggetti e l'attenzione per le persone diventano maggiormente coordinate. Da questo momento i bambini non sono capaci soltanto di alternare la propria attenzione o verso gli oggetti o verso le persone, ma diventano anche capaci di coordinare l'attenzione per gli oggetti e per le persone e di essere interessati ad azioni di gioco condiviso. La risposta al proprio nome, che compare proprio in questo periodo, segna questo passaggio. Infatti quando compare questa competenza il bambino mentre è concentrato su una azione esplorativa con l'oggetto mostra un interesse preferenziale per il richiamo sociale del genitore che lo chiama per nome, distogliendo l'attenzione dall'oggetto e volgendosi verso l'adulto che lo ha chiamato, potendo poi scegliere se proseguire tale interazione sociale o riportare la propria attenzione sull'oggetto con cui stava giocando o ancora di iniziare una interazione triadica soggetto-oggetto-adulto ad esempio mostrando o offrendo a quest'ultimo l'oggetto con cui stava giocando. Quindi, l'esperienza intersoggettiva, che nei primi sei mesi si sviluppa massimamente attraverso gli scambi comunicativi faccia-a-faccia carichi di affetti, gesti, emozioni e vocalizzazioni, a partire dai sei mesi si arricchisce delle prime forme di condivisione con l'adulto dell'attenzione per gli oggetti. Questo passaggio verso scambi sociali di condivisione triadica è un aspetto particolarmente critico nell'autismo.

### *Il mondo non è come me*

Sin dalle età più precoci i bambini e i loro genitori mostrano comportamenti protodialogici nei quali sincronizzano il loro comportamento in un modo bidirezionale. Tali interazioni sociali sincroniche sono basate sull'imitazione e forniscono al bambino l'opportunità di confrontare i propri ritmi e le proprie azioni con quelle dell'altro, creando così momenti relazionali condivisi. L'imitazione precoce presuppone una attenzione focale su una azione compiuta dall'altro ed una ripetizione dell'azione osservata; a tale ripetizione segue poi un'altra azione, leggermente modificata, dell'adulto creando così un circolo virtuoso che pone le basi per lo sviluppo dei comportamenti di anticipazione dello scopo dell'azione dell'altro. L'imitazione e i comportamenti di anticipazione sono sottesi da un buon funzionamento del sistema dei neuroni specchio e i loro difetti sono tra i più precoci indici di rischio per uno sviluppo autistico (BOX 4 – pag. 12).

Un corretto sviluppo dell'imitazione è importante anche per un altro aspetto dello sviluppo del bambino. Durante i primi tre mesi di vita, il bambino è molto sensibile alla perfetta contingenza tra le proprie attività corporee (come ad esempio il movimento ripetuto delle gambe) e gli eventi (ad esempio un dondolio) da lui procurati ad un oggetto. Tali contingenze perfette, provocate di solito da ripetizioni cicliche di attività centrate sul corpo, forniscono al bambino una fonte importante di informazioni per lo sviluppo dello schema corporeo e della differenziazione del sé. Tuttavia, la pressione evolutiva per l'adattamento all'ambiente esterno fa sì che i bambini spostino, dopo i primi tre mesi di vita, la loro preferenza per queste contingenze perfette, basate su di sé, alle contingenze imperfette basate sull'ambiente esterno e sull'imitazione. A cinque mesi il bambino mostra già una chiara preferenza per le interazioni non-contingenti di cui l'imitazione è un tipico esempio.

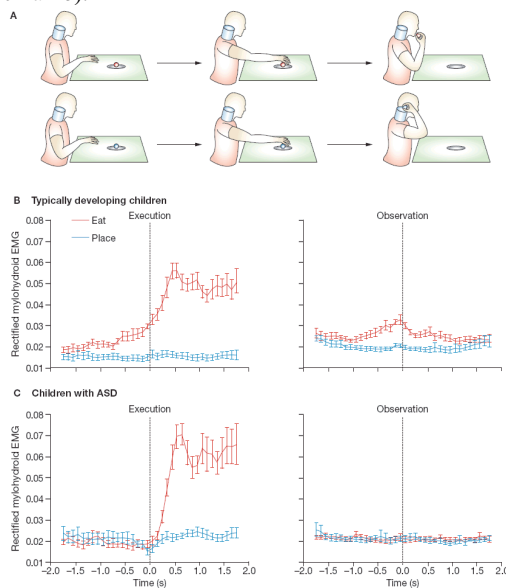
Nei bambini con autismo, questo normale spostamento, scatenato dalla esperienza e dalla maturazione, non si realizza. È stato ad esempio mostrato che bambini tipici di 2-3 anni posti a sedere di fronte a due televisori uno dei quali mostra una immagine di risposta contingente perfetta del movimento della mano del bambino e l'altro una risposta contingente di tipo imitativo e quindi

## BOX 4

### I neuroni specchio

Un passo importante nella comprensione delle difficoltà primarie nell'autismo è stato compiuto a partire dalla scoperta del sistema dei neuroni specchio ('Mirror Neuron System' – MNS). Questa scoperta ha notevoli implicazioni per la comprensione dell'intersoggettività e delle sue basi neurobiologiche. Il MNS, che è stato inizialmente scoperto nella corteccia ventrale premotoria del macaco, ha la caratteristica di attivarsi sia quando svolgiamo attivamente una certa azione diretta ad uno scopo sia quando osserviamo quella stessa azione svolta da un'altra persona. Si pensa che questo sistema unitario di osservazione-esecuzione sia il meccanismo neurale che rende possibile l'imitazione, la simulazione delle azioni, la comprensione delle intenzioni associate alle azioni, ed anche la comprensione, per immedesimazione, degli stati emotivi altrui. La disfunzione del MNS nelle fasi più precoci dello sviluppo può dare origine ad una cascata di effetti cui sono riconducibili molte delle difficoltà intersoggettive tipiche dell'autismo.

La disfunzione del MNS è anche alla base delle difficoltà nell'anticipazione dello scopo dell'altro che è uno degli indici più precoci di autismo. Infatti già a sei mesi i bambini con autismo mostrano difficoltà nel prevedere e nell'anticipare gli obiettivi delle azioni degli altri (ad esempio non allungano le braccia per essere presi in braccio o non aprono la bocca all'avvicinarsi del cucchiaino).



La figura riporta un elegante esperimento condotto da Rizzolatti (2008) su bambini con autismo che osservano o eseguono l'azione di portare cibo o verso la bocca o verso un contenitore. Contemporaneamente alla azione/osservazione viene registrata l'attività del muscolo miloioideo che, potremmo dire, è il muscolo della 'acquolina in bocca' e la cui attivazione indica che le nostre vie oro-faringee si stanno preparando all'arrivo del cibo e che quindi stiamo anticipando lo scopo dell'azione eseguita/osservata. I grafici mostrano che nei bambini con sviluppo tipico vi è una attivazione anticipatoria del muscolo miloioideo sia durante l'esecuzione che, in modo ridotto, durante l'osservazione del portare cibo verso la bocca. Tale anticipazione è assente nel bambino con autismo nel quale l'attivazione del miloioideo avviene solo ad azione compiuta.



imperfetta, si orientano preferibilmente verso il feedback imitativo non perfetto delle loro azioni. Al contrario, i bambini con autismo passano significativamente più tempo guardando verso il feedback perfettamente contingente non imitativo. Il fatto che i bambini con autismo continuano a preferire le contingenze perfette viene visto come uno degli indici più precoci di un ampio range di sintomi caratteristici dell'autismo come la tendenza a ripetere sempre le stesse azioni, le stereotipie, l'avversione per gli stimoli sociali, la inattenzione per le facce, il difetto di comprensione sociale. Tutti questi sintomi sono infatti ricollegabili alla difficoltà di adattarsi ad una realtà esterna imperfetta passando dalla preferenza per coordinazioni sincroniche ed altamente contingenti di atti motori, vocali o affettivi, alla vera reciprocità sociale in cui il sé e l'altro sono distinti e dotati di proprie regole: il mondo non è come me!

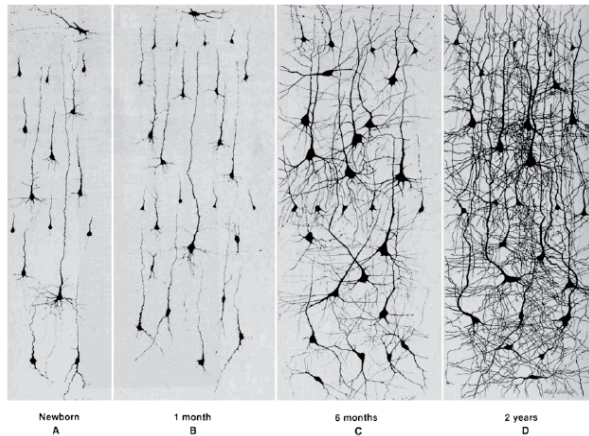
#### *Guardare l'altro negli occhi...*

Il disturbo di intersoggettività nell'autismo è espresso dalla riduzione dell'attenzione verso il volto umano, attenzione che caratterizza lo sviluppo tipico nei primi sei mesi di vita. Questo ridotto interesse del bambino con autismo per il volto umano ha un effetto devastante sullo sviluppo del cervello che è programmato per assumere il volto (della madre) come il più potente stimolo (visivo) in grado di mettere in moto i processi neuroevolutivi che sottendono l'intersoggettività. Gli alti livelli attentivi che i lattanti co-costruiscono con i loro genitori nel corso delle interazioni faccia-a-faccia, accelerano la maturazione delle competenze sociali del bambino e forniscono l'ambiente più adatto per la maturazione neurobiologica del cervello sociale. Il difetto nel precoce sistema sociale diadico, connotato dalla povertà di interazioni faccia-a-faccia, rappresenta una caratteristica nucleare del disturbo autistico. Per questo i trattamenti precoci ritengono che rafforzare le interazioni faccia-a-faccia accoglienti, vivide e calorose, possa svolgere nell'autismo un importante effetto riparatore sui sistemi neurobiologici esperienza-dipendenti (BOX 5 – pag. 14).

## BOX 5

### Sviluppo delle connessioni cerebrali

Lo sviluppo delle connessioni cerebrali è ciò che maggiormente caratterizza lo sviluppo cerebrale post-natale in particolare nei primi due anni di vita. Il neonato ha circuiti neurali sparsi; dalla nascita ai due anni vi è un enorme incremento della complessità dei circuiti neurali dovuto all'aumento delle arborizzazioni dendritiche dalla nascita ai due anni. Tale sviluppo è fortemente dipendente dall'esperienza. Infatti, il piccolo d'uomo lascia l'ambiente uterino molto prima di avere completato lo sviluppo cerebrale e quindi a differenza degli altri animali nasce profondamente immaturo. Tale nascita immatura rende lo sviluppo del bambino assolutamente unico in quanto esso avviene sulla base del continuo interscambio tra programma genetico e influenza dell'ambiente. Per questo motivo le prime esperienze sociali rivestono un ruolo importante nello sviluppo delle connessioni cerebrali ed è possibile pensare che l'individuazione precoce del rischio di autismo possa permettere di adattare l'ambiente alle particolari esigenze dello sviluppo delle connessioni cerebrali e quindi di migliorare l'evoluzione del quadro clinico.



La figura illustra la crescita del soma e dei dendriti dei neuroni piramidali a livello del Giro Frontale Medio della corteccia frontale. La crescita è essenzialmente caratterizzata dalla enorme arborizzazione che nel neonato corrisponde solo al 3% di quella del cervello adulto, raggiunge il 50% a due anni, per arrivare al 100% solo alla fine della fanciullezza (Da 'The Human Brain, di J Nolte, 1993, Elsevier).

... *E ascoltare la sua voce*

Nei primi mesi di vita l'interesse per il volto umano è tipicamente associato ad un interesse specifico per le vocalizzazioni e verbalizzazioni che l'adulto produce quando si trova di fronte ad un lattante. Si tratta di un particolare tipo di linguaggio chiamato 'motherese' (o 'linguaggio bambino-diretto' in quanto specificatamente ed automaticamente prodotto dagli adulti quando si trovano di fronte ad un lattante che ancora non parla, e che è un linguaggio assolutamente diverso

dal normale 'linguaggio adulto-diretto' usato nelle normali conversazioni). Il motherese ha specifiche caratteristiche ritmiche, melodiche e prosodiche indipendenti dalla lingua d'origine; esso è organizzato in frasi ripetute con picchi sonori alti, intonazioni esagerate, vocali iperarticolate, poche sillabe in ogni parola o frase, articolazioni e punteggiature specifiche, pause più lunghe. Esso tende a creare lenti cambiamenti ciclici narrativi di emozioni, ed è stato dimostrato che le madri hanno un tono affettivo più alto quando si rivolgono al loro bambino attraverso il motherese. È stato anche visto che il motherese va a supportare le precoci funzioni integrative cerebrali favorendo nel bambino i processi di apprendimento sociale e comunicativo. È necessario tenere presente che il motherese non è solo un linguaggio che gli adulti attivano in modo specifico quando sono di fronte ad un lattante, ma che esso è anche una vera co-costruzione tra adulto e neonato in quanto si sviluppa all'interno dei precocissimi protodialoghi: infatti è stato visto che le reazioni positive del bambino verso la madre potenziano i picchi prosodici nel motherese di quest'ultima.

La forte propensione del bambino all'ascolto del motherese ha un ruolo centrale per lo sviluppo dei circuiti neurali che permettono al linguaggio e all'intersoggettività di emergere. Nell'autismo si realizza una sorta di circolo vizioso per cui → il bambino produce minori risposte verso le azioni verbali dei loro genitori, → questi ultimi non sono sostenuti dalla risposta del bambino nel mantenere attivo il motherese, → la riduzione del motherese priva il bambino di uno dei sostegni esterni più importanti per lo sviluppo intersoggettivo, → il bambino riduce ulteriormente le proprie risposte sociali. Diverse osservazioni suggeriscono che l'uscita da questo circolo vizioso è possibile quando l'adulto persiste ed accentua comportamenti non verbali quali il motherese: infatti i lattanti con autismo, quando confrontati con questo tipo di approccio, mostrano inaspettate competenze sociali e ciò ha fatto ipotizzare che l'adozione di una intonazione verbale ricca di prosodia possa essere un utile suggerimento ai genitori al fine di attivare sequenze intersoggettive con bambini a rischio di autismo.

### *Il momento magico dell'attenzione condivisa*

Abbiamo visto che attorno alla metà del primo anno di vita, è possibile osservare un crescente interesse del bambino per gli oggetti che entra in competizione con il più precoce interesse per i vivaci giochi protodialogici faccia-a-faccia tipici dei primi sei mesi di vita. In questo periodo vi è uno sviluppo piuttosto rapido di interessi congiunti della madre e del bambino verso gli oggetti presenti nell'ambiente. Tale sviluppo dell'attenzione condivisa madre-bambino verso oggetti, o comunque situazioni esterne alla diade rappresenta una pietra miliare nello sviluppo dell'attività mentale del bambino e ha conseguenze significative nel modo in cui gli adulti, a questo punto, agiscono e parlano con lui. Sempre più spesso gli oggetti sono assunti dal genitore come stimoli da condividere con il bambino. Anche per quanto riguarda lo sviluppo dell'attenzione per gli oggetti, nell'autismo vi è uno sviluppo atipico. Nel bambino con autismo vi è infatti nel secondo semestre un aumento eccessivo dell'attenzione verso gli oggetti che va a scapito dello sviluppo di vere azioni sociali condivise, così che alla fine del primo anno di vita questi bambini sono attratti dagli oggetti in modo significativamente maggiore rispetto a ciò che avviene normalmente. Perciò, a questo punto il difetto di intersoggettività si basa non più solo sul ridotto interesse sociale per i volti ma anche sull'eccessivo interesse per gli oggetti fisici. Quest'ultimo aspetto resterà un marker comportamentale di queste persone che anche in età adulta diranno di 'preferire decisamente le cose rispetto alle persone'. L'anomala traiettoria evolutiva dell'attenzione sociale (iposviluppata) e non-sociale (eccessiva) impedisce nell'autismo l'emergere di reali comportamenti di attenzione condivisa. Nello sviluppo tipico tali comportamenti emergono tra i 6 e i 12 mesi e richiedono una coordinazione triadica dell'attenzione, cioè una continua capacità di spostamento dell'attenzione del bambino dalla persona (ed in particolare dai suoi occhi) ad un oggetto o ad un evento esterno alla diade. Il grado di monitoraggio dello sguardo dell'altro mentre l'attenzione è catturata da un oggetto o da un evento imprevisto è un buon indice di intersoggettività e il suo difetto lo è della gravità del deficit autistico.

Quindi, volendo ripercorrere le fasi dello sviluppo che preludono alla piena espressione della capacità di condivisione e di cooperazione del bambino possiamo individuare tre livelli successivi. Ad un primo livello, attorno ai tre mesi, i bambini sono in grado di percepire le altre persone come agenti animati, di condividere con esse gli stati emotivi e di interagire in modo diadico; dal punto di vista comportamentale i bambini di questa età osservano l'altro, lo imitano e di tanto in tanto lo provocano. Ad un secondo livello, i bambini diventano capaci di capire le altre persone come soggetti che compiono azioni guidate da un obiettivo, sono in grado di condividere questi obiettivi e di interagire con essi in modo triadico; dal punto di vista comportamentale i bambini di questa età si rendono conto dell'esistenza dell'altro, alternano l'attenzione, preferiscono interazioni contingenti di tipo imperfetto, comprendono la direzionalità delle azioni e degli affetti. Ad un terzo livello, che coincide con una serie di cambiamenti nello sviluppo motorio, cognitivo, emotivo e comunicativo, si ha il passaggio dalla intersoggettività primaria alla intersoggettività secondaria. Tale transizione, che avviene verso i 9-12 mesi di vita, implica una importante svolta qualitativa poiché vi è un continuo riferimento all'esperienza interna dell'altro come possessore di stati d'attenzione, affettivi, emozionali ed intenzionali che possono essere seguiti, influenzati e condivisi. Il riferimento al volto dell'adulto come fonte di informazioni per interpretare un evento inatteso, la ricerca di condivisione con l'adulto di stati affettivi sperimentati dal bambino durante il gioco con gli oggetti, la capacità di seguire lo sguardo dell'adulto e il suo gesto di indicare, lo sviluppo di nuovi gesti comunicativi, come battere le mani, suggeriscono tutti che l'intersoggettività ora si basa sull'interesse e la comprensione delle intenzioni dell'altro. Successivamente, a partire dai quattordici mesi di età, i bambini sono in grado di comprendere le altre persone come agenti intenzionali, di condividere con essi l'intenzione e l'attenzione, e di interagire con loro in un modo collaborativo.

In questo processo verso lo stabilirsi di azioni collaborative, l'abilità chiave è rappresentata dalla motivazione sociale, dichiarativa e non semplicemente richiestiva. La motivazione dichiarativa, di cui è massima espressione il gesto dell'indicare o pointing, è essenziale per la trasformazione delle capacità di comprensione delle azioni intenzionali (che sono già presenti nella scimmia) nella

intenzionalità condivisa che è tipicamente umana. Questa intenzione ed attenzione a condividere (pensieri, esperienze, attività) è molto fragile nel bambino con autismo e resterà una caratteristica peculiare di queste persone per tutta la vita.

### *In conclusione*

Nel corso degli ultimi trenta anni, gli studi sulle precoci competenze sociali del bambino tipico, assieme alle informazioni dirette sull'autismo nel primo anno di vita, hanno portato a descrivere l'autismo come disturbo specifico della intersoggettività umana. La identificazione dell'autismo come disturbo dell'intersoggettività, e la nuova visione di questo disturbo come una diffusa e variegata anomalia della connettività cerebrale (vedi BOX 1 – pag. 4), può fornire al tempo stesso elementi per una migliore comprensione del cervello sociale e nuove idee per la prevenzione e la terapia dei deficit nucleari dell'autismo. Essa infatti rende possibile cominciare a pensare a terapie che non siano solo sintomatiche o dirette sui comportamenti a valle ma che siano anche indirizzate a ricostruire i circuiti e le connessioni che permettono lo sviluppo del cervello sociale e delle competenze intersoggettive. Possiamo cioè cominciare ad immaginare che un programma d'intervento precoce creato in un contesto relazionale ricco di interazioni dialogiche ed emotivamente marcate, e studiato per fornire adeguati input sociali al bambino potrebbe ridurre gli effetti cumulativi a valle delle disfunzioni dell'intersoggettività e favorire la maturazione biologica del cervello sociale. È quindi possibile considerare lo sviluppo dell'intersoggettività come un obiettivo critico per gli interventi precoci nell'autismo in modo da aumentare le opportunità per lo sviluppo di appropriate strategie compensatorie e da limitare gli effetti a valle delle disfunzioni intersoggettive.

## CAPITOLO 3

### Gli indici di rischio

Questo capitolo presenta e spiega una serie di domande (BOX 6) che il pediatra può rivolgere ai genitori per esplorare la possibilità che un bambino nel corso del suo primo anno di vita stia sviluppando un disturbo autistico.

#### BOX 6

#### Come scoprire i bambini a rischio per l'autismo nel primo anno di vita

*Domande guida per il pediatra da rivolgere al genitore*

- 1) Sei preoccupato per lo sviluppo del tuo bambino?
- 2) Il tuo bambino ha recentemente perso capacità precedentemente acquisite?
- 3) Il tuo bambino è fluido, ritmico e simmetrico nei movimenti?
- 4) Il tuo bambino ha l'iniziativa di cercare i tuoi occhi? Cerca di guardarti?
- 5) Il tuo bambino copia o imita i tuoi gesti, i tuoi vocalizzi, o le tue azioni?
- 6) È molto difficile catturare l'attenzione del tuo bambino?
- 7) Il tuo bambino cerca di provocarti per avere con te un'interazione divertente?
- 8) Il tuo bambino apre la bocca quando lo imbocchi?
- 9) È facile comprendere gli stati emotivi del tuo bambino attraverso la sua espressione facciale?
- 10) Quando gli mostri un oggetto il tuo bambino guarda l'oggetto e ti guarda anche negli occhi?
- 11) Mentre gioca con il suo giocattolo preferito, guarda l'oggetto nuovo che gli mostri?
- 12) Il tuo bambino risponde al nome quando tu lo chiami senza essere visto?
- 13) Il tuo bambino indica un oggetto guardando contemporaneamente i tuoi occhi?

Controlla il ritmo di crescita della circonferenza cranica!

Può tuttora apparire misterioso il fatto che il desiderio per le relazioni sociali non sia presente in un lattante o che tale desiderio appaia fuggacemente per qualche tempo per poi scemare via lentamente e lasciare uno strano vuoto. Tuttavia abbiamo visto nel capitolo 2 che l'autismo è uno specifico disturbo neurobiologico che colpisce proprio questo desiderio innato per la relazione con l'altro e che il deficit di intersoggettività è uno dei primi indici in grado di discriminare i bambini con autismo da quelli con sviluppo tipico. Diversamente da questi ultimi, i bambini con autismo hanno difficoltà ad essere consapevoli dell'esistenza dell'altro e a modulare le proprie azioni in relazione alla sua presenza e alle sue intenzioni. Queste difficoltà minano alle fondamenta lo sviluppo

dell'intersoggettività, hanno un crescente effetto negativo sull'interazione bambino-genitore-bambino, e sono inestricabilmente legate alle alterazioni della maturazione biologica del cervello sociale di questi bambini.

Nel porre le domande che seguono è necessario tenere presente che, anche se le abilità intersoggettive precoci sono di solito globalmente meno frequenti nei bambini con autismo tuttavia esse raramente sono completamente assenti e i bambini con autismo nel corso del primo anno di vita possono ugualmente mostrare di tanto in tanto queste abilità. Perciò a questa età molto precoce, il problema non è verificare la loro presenza o assenza, quanto piuttosto metterne a fuoco la frequenza ridotta, scarsamente coordinata e troppo dipendente dalla sollecitazione attiva da parte dell'adulto.

Diversi studi hanno mostrato che i genitori sono ben presto 'consapevoli' della scarsa socialità del loro bambino o della perdita di competenze acquisite. Poiché questa consapevolezza è comunicata come preoccupazione al pediatra, è importante che quest'ultimo sia pronto ad accogliere la preoccupazione materna e ad esplorarla adeguatamente. La preoccupazione del genitore, è attualmente considerata di per sé un indice di rischio e un buon motivo per una valutazione più approfondita della intersoggettività del bambino.

Perciò, le prime due delle 13 domande che seguono sono da considerare obbligatorie nelle visite di salute, in quanto entrambe indagano due aree (la preoccupazione del genitore a riguardo dello sviluppo sociale del proprio bambino – 'non mi guarda in faccia' - e la perdita di competenze sociali già acquisite dal bambino – 'ha smesso di sorridere e di cercarmi'- ) il cui eventuale interessamento è un criterio maggiore per porre il sospetto di rischio di autismo. Le preoccupazioni e i resoconti dei genitori riguardo lo sviluppo o la regressione del bambino devono essere accolti come indicatori altrettanto importanti quanto le anomalie nelle competenze intersoggettive esplorate attraverso le successive domande. Quindi le prime due domande possono anche essere considerate preliminari rispetto a tutte quelle successive che esplorano ulteriormente specifici settori dello sviluppo che sono solitamente l'oggetto della preoccupazione genitoriale.



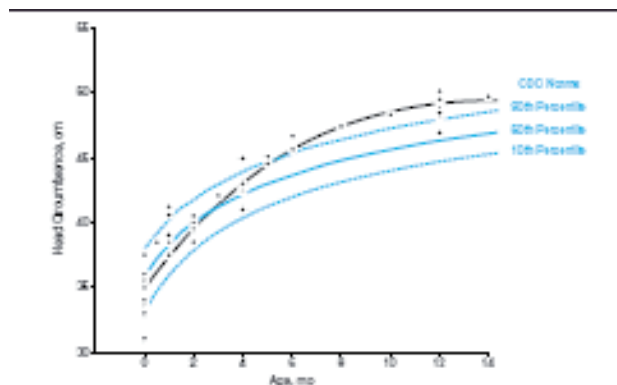
Parallelamente alle difficoltà sociali osservabili a livello del comportamento, lo sviluppo anormale della circonferenza cranica è attualmente considerato come un possibile indicatore neurobiologico per l'identificazione precoce di bambini a rischio di autismo. Del tutto recentemente è stato infatti descritto un ritmo di crescita anormale della circonferenza cranica nel corso del primo anno di vita (BOX 7).

## BOX 7

### Crescita della circonferenza cranica e autismo

Il secondo semestre di vita come periodo critico per lo sviluppo dell'autismo è suggerito da alcune ricerche che hanno segnalato un anomalo ritmo di crescita del cervello (per come può essere valutato attraverso la misurazione periodica della circonferenza cranica) nel primo anno di vita. Tale ritmo di crescita è caratterizzato da un improvviso ed eccessivo incremento a partire dai 3/4 mesi (spesso, ma non obbligatoriamente, accompagnato da una misura ridotta alla nascita), ed infine dal raggiungimento, verso il 18° mese di vita, di valori al di sopra della media fino, in alcuni casi, alla macrocrania. Questo dato neurobiologico è interpretato come l'espressione di un disturbo che coinvolge la maturazione del cervello ed in particolare i fisiologici meccanismi di mielinizzazione, di pruning e di apoptosi. L'eccessiva crescita riguarda in particolare la corteccia frontale, la corteccia temporale, il cervelletto e l'amigdala.

Il particolare andamento della circonferenza cranica è congruente con il fatto che l'autismo è caratterizzato da un quadro clinico più sfumato nel primo anno di vita e con il fatto che di solito si osserva un aggravarsi della costellazione sintomatica, fatta di ritiro, ipoattività e depressione dell'umore, durante il secondo semestre di vita, quando non si verifica il passaggio da comportamenti sociali semplici a comportamenti sociali complessi, cioè dalla intersoggettività primaria alla intersoggettività secondaria.



La linea nera indica la crescita media della circonferenza cranica nell'autismo. La media è costruita a partire dai valori, indicati dai puntini, nelle singole età e per ciascun bambino.

Tale peculiare ritmo di crescita della circonferenza cranica riguarda circa il 90% dei bambini con autismo ed è caratterizzato da una accelerazione inaspettata tra il terzo e il dodicesimo mese di vita indipendentemente dal suo valore alla nascita. Tale improvviso ed eccessivo incremento nella dimensione della testa nel secondo semestre di vita rappresenta un elemento di rischio neurobiologico in quanto è interpretato come l'espressione macroscopica di un disturbo dei processi di crescita cerebrale ed in particolare dei processi di apoptosi e di pruning neuronale che abbiamo visto essere alla base dell'autismo come disturbo delle connessioni cerebrali.

***1) Sei preoccupato per il tuo bambino? Hai qualche preoccupazione circa il suo sviluppo in qualche specifica area?***

I genitori di solito sono nel giusto quando sono preoccupati a riguardo dello sviluppo sociale ed emotivo del loro bambino. Questa ‘consapevolezza’ può emergere direttamente come preoccupazione espressa verbalmente (‘non mi guarda’; ‘sembra non sentire’), o indirettamente attraverso una modificazione delle attitudini interattive del genitore. Queste ultime, infatti, dipendono in modo significativo dal comportamento intersoggettivo del bambino. Di fronte ad un bambino ritirato il genitore può a sua volta ridurre le interazione, o, al contrario, esprimere l’ansia per un bambino che non interagisce con lui attraverso un eccesso di stimolazione (vedi domanda 6). La maggior parte dei genitori di bambini con autismo iniziano ad essere preoccupati circa lo sviluppo del loro bambino all’inizio del secondo anno di vita, ma circa il 50% dei genitori sospetta che ci sia qualche problema ancora prima che il bambino compia un anno. Di solito, le madri riportano le loro preoccupazioni al pediatra tra le righe del loro discorso, e se non si porta sufficiente attenzione alla preoccupazione dei genitori può succedere che queste preoccupazioni siano minimizzate e non incontrino clinici in grado di rilevare una situazione a rischio di autismo, di fornire una immediata procedura di valutazione, ed eventualmente intraprendere un intervento tempestivo. Se di fronte all’ascolto della preoccupazione genitoriale prende il sopravvento una tecnica di attesa (‘wait and see’), si viene a creare un gap eccessivo tra il momento in cui i genitori cominciano a preoccuparsi e a sospettare che qualcosa non va nel loro bambino e il momento in cui essi possono essere effettivamente aiutati. Nelle storie dei bambini con autismo spesso tale gap è lungo uno o due anni e le sue implicazioni riguardano sia il bambino che non può usufruire dei vantaggi dell’intervento precoce sullo sviluppo, sia i genitori che esperiscono una considerevole mole di stress correlato all’essere genitori di un bambino non dialogico, alla incertezza sulla diagnosi e al non avere un aiuto specifico che vada incontro alle loro difficoltà di essere genitori di un bambino spesso incomprensibile.

## ***2) Il tuo bambino ha recentemente perso competenze precedentemente acquisite? Ha smesso di sorridere?***

I genitori di bambini con autismo possono essere preoccupati dello sviluppo del loro bambino fin dal primo anno di vita; altri lo diventano nel secondo anno e una parte di questi sono molto precisi nel riportare una regressione delle competenze sociali tra i 12 e i 18 mesi di vita. Anche in questo caso i genitori hanno ragione: infatti bisogna tenere presente che l'esordio dell'autismo può essere di due tipi: in alcuni casi l'inizio è molto precoce ed è già evidente tra i tre e i nove mesi di vita, ma in altri casi i segni di autismo compaiono solo dopo il primo compleanno. Esistono quindi due finestre temporali per la valutazione degli indicatori precoci di rischio di autismo. La prima finestra si colloca tra gli 8 e i 12 mesi (o alcune volte anche prima) quando l'autismo ad esordio precoce è già presente. In questo caso vi è un decorso lento, graduale ma progressivo degli indici di rischio. Il bambino non mostra vivacità e modulazione degli stati affettivi; c'è indifferenza, apatia e mancanza di varietà negli affetti. Anche quando vi è l'emergere di qualche competenza comunicativa come uno scambio di sguardi l'osservatore può notare la mancanza di iniziativa e di scambi interattivi prolungati. L'intersoggettività non si sviluppa e, dai nove mesi di età, vi è un incremento del ritiro del bambino. La risposta al nome ed il pointing spesso non compaiono. La seconda finestra si colloca tra i 12 e i 18 mesi di vita quando l'autismo ha un inizio tardivo, detto anche regressivo. In questo caso, dopo un periodo-libero con normale o quasi normale sviluppo sociale, vi è un'inaspettata perdita di abilità sociali. Il cambiamento interessa principalmente la reazione agli stimoli ambientali e sociali; vi può essere perdita di risposta al nome e del pointing ed un arresto nello sviluppo dei gesti comunicativi. Il crescente ritiro sociale fa apparire il bambino chiuso in un suo proprio mondo; vi è perdita del monitoraggio dello sguardo, perdita d'interesse per le persone, umore piatto, scarsa attenzione al linguaggio dell'adulto.

### ***3) Il tuo bambino è fluido, ritmico e simmetrico nei movimenti?***

Il fatto che i bambini con autismo siano spesso descritti come ipoattivi o anche troppo buoni spiega l'enfasi che è stata recentemente posta sullo sviluppo motorio nell'autismo. Vari studi hanno mostrato che da grandi i bambini con autismo hanno alcune caratteristiche parkinsoniane nell'andatura, ma non è ancora chiaro se questi disturbi del movimento giochino un ruolo centrale nell'autismo precoce. Diversi autori, attraverso lo studio dei filmati familiari di bambini autistici di 4/6 mesi, hanno descritto una serie di caratteristiche precoci dell'assetto motorio di questi bambini come asimmetrie, atipie, scarsa variabilità motoria, difficoltà nel mantenere la posizione seduta, relativa acinesia. Tutte queste atipie del movimento sono descritte come più frequenti sul lato destro del corpo. Esse hanno un ruolo importante nella mancanza di iniziativa e nella difficoltà ad essere un agente attivo nelle interazioni sociali. La mancanza di iniziativa motoria è infatti un indice molto precoce che differenzia il bambino con autismo rispetto al bambino con sviluppo tipico che è in grado di interagire attivamente con l'altro. Nel contesto degli scambi comunicativi con la madre, un lattante tende a riprodurre movimenti fluidi delle mani e delle braccia, coordinati in modo ritmico e simmetrico con il ritmo del linguaggio materno. Questo processo di accoppiamento di azioni motorie e di azioni comunicative rappresenta uno dei primi meccanismi di coordinazione intersoggettiva che ha probabilmente la propria base nella messa in funzione del sistema dei neuroni specchio.

***4) Il tuo bambino ha l'iniziativa di cercare i tuoi occhi? Cerca di guardarti? Stabilisce un contatto oculare appropriato e prolungato con te? Utilizza lo sguardo per regolare l'interazione?***

Già a due mesi i lattanti si mostrano capaci di compartecipazione affettiva durante la comunicazione faccia-a-faccia con l'adulto. La faccia dell'altro rappresenta a questa età, ancora prima che compaia il tipico sorriso sociale dei tre mesi, l'oggetto preferenziale di attenzione del neonato. Al contrario i bambini con autismo mostrano uno specifico deficit qualitativo e quantitativo nel prestare attenzione agli stimoli sociali. A questo minore interesse per gli stimoli sociali, ed in particolare per la faccia, non corrisponde una minore attenzione verso gli oggetti; ciò sta ad indicare che non si tratta di un generico difetto attentivo ma piuttosto di un deficit specifico di attenzione verso gli stimoli sociali. Questa precoce difficoltà selettiva a livello dell'attenzione verso il volto dell'altro è espressione della compromissione della intersoggettività primaria. La mamma e il bambino nella loro relazione faccia-a-faccia possono essere infatti presi come un modello di messa in pratica dell'intersoggettività: gli occhi sono una finestra attraverso cui il bambino ha un accesso diretto alle intenzioni comunicative della madre, così come gli occhi del bambino hanno il potere di stimolare l'interesse e il contatto da parte della madre. Quindi, se le precoci e regolari interazioni faccia-a-faccia sono compromesse, come è nel caso dell'autismo, anche lo sviluppo dell'intersoggettività è a rischio. Il bambino dapprima non utilizza lo sguardo verso le persone, o mostra uno sguardo solo sfuggente e periferico, e, dopo i primi sei mesi di vita, non avvia quelle interazioni reciproche sempre più complesse ed emotivamente cariche che sono tese a comprendere le intenzioni dell'altro.

***5) Il tuo bambino copia o imita i tuoi gesti, i tuoi vocalizzi, o le tue azioni con un giocattolo? È attento a ciò che fai con le mani, con la bocca o con la faccia? Riesci ad agganciare il tuo bambino in vocalizzazioni reciproche?***

Problemi di imitazione sono presenti nei bambini con autismo ancora prima che la sindrome emerga pienamente. La compromissione dell'imitazione può infatti essere considerata, nell'autismo, un deficit primario ricollegabile al precoce malfunzionamento del sistema dei neuroni specchio. Da tale compromissione derivano i deficit socio-comunicativi in quanto l'imitazione va a condizionare lo sviluppo delle capacità di rispecchiamento, di condivisione emotiva e di consapevolezza dell'altro.

Dopo la scoperta che il neonato è in grado di imitare, è stato presto dimostrato che l'imitazione va di pari passo con lo sguardo preferenziale del neonato per le facce umane e che ha una funzione interpersonale fin dalla nascita. Più recentemente è stato dimostrato come i neonati non sono solo capaci di imitare una azione vista ma anche di avere l'iniziativa di ripetere una azione precedentemente imitata (come ad esempio la protrusione della lingua o il movimento di un dito) allo scopo di provocare l'adulto ad entrare in uno scambio imitativo reciproco. I bambini con autismo sono meno capaci di imitare precocemente i movimenti facciali orali (come ad esempio la protrusione della lingua o i movimenti circolari della bocca), o le azioni con un oggetto (come ad esempio battere una palla o colpire il tavolo con una bacchetta o una posata) intorno al primo anno di vita.

*6) È difficile catturare l'attenzione del tuo bambino? Quante volte devi chiamarlo per avere la sua attenzione? Pensi che il tuo bambino sia poco attivo senza una tua specifica ed energica sollecitazione verbale o fisica?*

La persistente inferiore capacità dialogica e intersoggettiva del bambino con autismo è in grado di modificare rapidamente l'atteggiamento dei genitori verso questi bambini. Infatti il genitore di un bambino con autismo tenta in vari modi di coinvolgere il proprio figlio da cui non riceve alcun rinforzo agli elementi intersoggettivi del proprio comportamento. L'assenza di questa ricompensa sociale da parte del bambino va ad influenzare tacitamente i ritmi di interazione del genitore il quale, come conseguenza, diviene sempre più insistente e irregolare, riduce progressivamente i tentativi di attivare e regolare interazioni condivise, e aumenta i periodi di stimolazione fisica. Rispetto ai bambini con sviluppo tipico che mantengono il contatto oculare con la madre esprimendo con il corpo segnali che possono essere interpretati dalla mamma come segnali di piacere, lo scarso contatto oculare, l'assenza di mimica, le strane posture e le scarse manifestazioni di piacere nell'interazione, rendono il genitore incerto circa il figlio come potenziale partner. Il genitore si rende perciò rapidamente conto che deve fare molti sforzi per catturare l'attenzione del figlio, chiamarlo più volte ed in modo più energico.

Il particolare adattamento che subisce il comportamento del genitore alle più basse risposte dialogiche del bambino può assumere il ruolo di indicatore precoce di un alterato sviluppo sociale nel bambino. Esso appare come una risorsa naturale dei genitori rispetto alle ridotte capacità dialogiche del loro bambino; infatti alcune ricerche hanno suggerito che l'interesse e le risposte dei bambini con autismo possono aumentare se l'intensità dell'approccio del genitore è più alta e se il genitore usa comportamenti non verbali come un aumento della vicinanza fisica e un linguaggio tipo motherese.



*7) Il tuo bambino ti invita a fare qualcosa? Cerca di catturare la tua attenzione per fare il gioco del cucù, per ottenere un giocattolo, per fare un gioco fisico come essere dondolato, solleticato o lanciato per aria? Il tuo bambino cerca di provocarti per avere con te un'interazione divertente? Ti offre la pancia, le dita delle mani, o il piede per farsele mangiare?*

I bambini con autismo possono essere capaci di rispondere se attivamente stimolati dai loro genitori, ma solo raramente sono in grado di assumere l'iniziativa ed essere loro a voler cominciare una interazione piacevole. Questo difetto di iniziativa è l'espressione di una mancanza della pulsione endogena per le altre persone che guida i bambini con sviluppo tipico e che li porta, ad esempio, a mettere in atto azioni per cercare di essere guardati dalla madre quando lei appare disinteressata a loro. Questo indicatore può essere descritto come espressione di una mancanza, nell'autismo, della pulsione a provocare le altre persone. D'altronde è stato visto che neonati di poche ore non solo sono in grado di imitare la protrusione della lingua e delle labbra, il sorriso o il movimento di un dito, ma anche di ripetere una di queste azioni (ad esempio la protrusione della lingua o un movimento delle dita) dopo alcuni minuti con lo scopo apparente di cercare una risposta dall'adulto, come se volessero 'provocare' l'adulto. Quindi, l'iniziativa verso l'altro e la provocazione dell'altro sono presenti molto precocemente nella vita dell'uomo e rappresentano una componente essenziale della soggettività e della intenzionalità intersoggettiva. Per tale motivo, intenzionalità e provocazione sono item chiave quando si va a osservare e valutare lo sviluppo sociale nei bambini con sviluppo tipico e i suoi fallimenti nell'autismo. Una particolare espressione di tale pulsione a provocare l'altro è rappresentata da quei comportamenti del lattante di offerta al genitore di parti del proprio corpo (inarcamento della pancia, innalzamento del piede, estensione del braccio) per provocarlo ad un gioco divertente connesso al far finta di mangiare la parte offerta.

***8) Il tuo bambino apre la bocca quando tu lo imbocchi? Durante giochi familiari (come “ora ti acchiappo”) il tuo bambino si eccita perché sa cosa gli sta per succedere? Il tuo bambino si orienta e alza le sue braccia verso di voi per essere preso in braccio?***

I bambini con sviluppo tipico mostrano posture o movimenti anticipatori in risposta all’interazione a partire dal quarto mese (ad esempio il bambino apre la bocca quando la madre gli dà da mangiare con il cucchiaino; allunga le sue braccia quando la madre si avvicina; guarda verso la faccia della mamma quando quest’ultima si sta preparando a dire cucù nascosta dietro le proprie mani; cambia la posizione dei piedi quando sta per essere messo nel seggiolone; si allunga per prendere un oggetto che gli viene offerto), e la loro mancanza rappresenta uno dei più forti indicatori di rischio di autismo nel primo anno di vita. I bambini con autismo nei primi sei mesi di vita hanno infatti difficoltà nell’anticipare le azioni dell’altro e nel comprendere le intenzioni sottese ai gesti delle altre persone. L’anticipazione è espressione di una fusione avvenuta tra le intenzioni dell’altro e quelle di chi osserva e attraverso ciò dona alla relazione con l’altro una peculiare familiarità; durante le sequenze anticipatorie infatti i bambini gustano il piacere derivante dalle relazioni sociali di causa-effetto. Anche nei comportamenti anticipatori il sistema dei neuroni specchio gioca un ruolo cruciale e la debolezza dell’anticipazione nell’autismo è da ascrivere alla mancanza di una completa sintonia intenzionale che è abitualmente esperita dal soggetto quando si confronta con il comportamento intenzionale dell’altro proprio grazie alla attivazione del sistema dei neuroni specchio.

*9) Il tuo bambino è capace di mostrare una gamma di stati affettivi? È facile comprendere l'espressione facciale del tuo bambino? Sorride mentre ti guarda? In situazioni nuove, guarda il tuo volto per rassicurarsi di qualcosa? Può discriminare le espressioni di felicità e di paura?*

I bambini con sviluppo tipico nell'interazione diadica con i genitori usano combinazioni di vocalizzazioni, espressioni facciali e orientamenti di sguardi. Nei primi mesi di vita, sorriso e pianto sono le espressioni emotive prevalenti; successivamente, nel primo anno divengono frequenti anche espressioni emotive più complesse come rabbia, tristezza, paura o l'espressione enigmatica o diffidente di fronte a situazioni o persone sconosciute. Alla fine del I° anno i bambini sono capaci di esprimere emozioni più complesse allo scopo d'attivare l'attenzione e l'emozione dell'altro, come 'fare le boccacce', 'fare il pagliaccio' o 'fare i dispetti' (offrire un oggetto e poi ritirarlo). Al contrario dei bambini tipici, i bambini con autismo mostrano un range ristretto di affetti, espressioni facciali poco modulate, inappropriate o statiche. Poiché l'espressività emotiva con la discriminazione delle emozioni negli altri sono essenziali per sviluppare la reciprocità sociale, la loro precoce debolezza conferma l'idea di Kanner di una innata incapacità nell'autismo nel formare l'usuale contatto affettivo con le persone. Nel sottolineare l'importanza di questa difficoltà nucleare nell'espressione e nella discriminazione degli affetti, è stato proposto che l'autismo derivi dall'inabilità a connettere emozioni e pianificazione delle azioni motorie e che tale inabilità conduca ad anomalie nel processo di co-regolazione delle espressioni facciali e della comprensione degli affetti tipico del primo sviluppo sociale. Ritiro, ipoattività, mancanza d'espressioni emotive, difetti di regolazione e di discriminazione degli affetti caratterizzano i lattanti che stanno sviluppando un autismo e sono indici delle specifiche difficoltà di questi bambini nello sviluppo delle connessioni tra emozioni ed azioni. Successivamente la paura o l'angoscia verso particolari oggetti, la difficoltà nel calmarsi quando angosciati, le brusche oscillazioni degli stati emotivi, l'aumentato stato di vigilanza, possono essere considerati come effetti a valle di queste precoci difficoltà di espressione, riconoscimento e regolazione delle emozioni.

***10) Il tuo bambino preferisce guardare le persone rispetto agli oggetti? Quando tu mostri al tuo bambino un oggetto, lui ti guarda negli occhi?***

Durante il primo anno di vita, la quantità di interesse per gli oggetti e di azioni con essi come il metterli in bocca, scuoterli e batterli rumorosamente, non distingue i bambini che avranno una diagnosi di autismo dai bambini con sviluppo tipico. Tuttavia, l'eccessivo interesse per gli oggetti è una caratteristica dei bambini con autismo che alla fine del primo anno di vita sono significativamente più attratti dagli oggetti che dalle persone se confrontati ai bambini con sviluppo tipico. Questa crescente ed eccessiva attenzione per gli oggetti tra i sei e i dodici mesi non permette al bambino con autismo di ampliare la conoscenza degli oggetti attraverso le azioni di compartecipazione affettiva che abitualmente conducono all'elaborazione di giochi condivisi.

A 12 mesi di età i bambini tipici sono in grado di coordinare contatto oculare, sorriso, gesti e azioni sugli oggetti in episodi di attenzione condivisa. Al contrario, nel bambino con autismo la prevalenza dell'interesse per gli oggetti comporta una povertà sia a livello del monitoraggio dello sguardo dell'altra persona in relazione all'azione sull'oggetto sia a livello delle sequenze di attenzione condivisa. Poiché l'attenzione eccessiva all'oggetto impedisce l'emergere dell'intenzione a condividere, è stata formulata l'ipotesi che i difetti a livello dell'attenzione condivisa debbano essere considerati non solo dei precursori delle successive difficoltà sociali ma anche un effetto di una più precoce traiettoria patologica a livello dello sviluppo della attenzione per le persone e della attenzione per gli oggetti fisici.

***11) Il tuo bambino è interessato a giocattoli nuovi? Mentre gioca con il suo giocattolo preferito, alza lo sguardo se gli mostri un giocattolo diverso?***

I bambini con autismo hanno difficoltà nello spostare la loro attenzione da un oggetto ad un altro e preferiscono compiere azioni ripetitive con gli stessi oggetti. Anche i bambini con sviluppo tipico, durante i primi tre mesi di vita, preferiscono attività ripetitive che coinvolgono attività centrate sul corpo (muovere un arto per scuotere un oggetto che emette un rumore interessante). Tuttavia i bambini con sviluppo tipico, a partire dai 3 mesi di età, spostano il proprio orientamento preferenziale da queste contingenze perfette ad azioni che creano conseguenze imprevedibili sull'ambiente esterno. Così, i bambini di 5 mesi, rispetto ai bambini di 3 mesi, mostrano una chiara preferenza per le interazioni imprevedibili, o non-contingenti, che sono alla base del dirigersi del bambino verso l'esplorazione del mondo sociale. Per esempio, se viene agitato un sonaglio alla destra del bambino, e, una volta catturata la sua attenzione, viene agitato un secondo sonaglio dalla parte opposta, un lattante di cinque mesi tende a disimpegnarsi dal primo stimolo e prestare attenzione al secondo stimolo muovendo gli occhi e girandosi dal primo al secondo sonaglio. Il bambino che sta sviluppando un autismo ha notevoli difficoltà nel compiere questo semplice disimpegno restando più a lungo agganciato al primo oggetto. O ancora, mentre i bambini con sviluppo tipico si orientano preferenzialmente verso un feedback imitativo delle loro azioni (che è un feedback imperfetto), i bambini con autismo passano più tempo restando agganciati ad un feedback contingente non imitativo. Preferire interazioni contingenti non perfette significa che il bambino sta sviluppando un senso dell'altro come agente indipendente che interagisce con lui. Il fatto che i bambini con autismo continuano ad investire le interazioni contingenti perfette può essere visto come espressione delle difficoltà a muoversi da un impegno diadico verso uno triadico e collaborativo. I movimenti ripetitivi con gli oggetti, l'inusuale interesse sensoriale per alcuni oggetti, la mancanza di gioco con una varietà di giocattoli, possono essere tutti considerati effetti a valle di tali difficoltà precoci.

***12) Il tuo bambino risponde al nome quando tu lo chiami senza essere visto? Il tuo bambino si gira, sorride o farfuglia in risposta alla tua voce? Il tuo bambino sembra avere problemi di udito?***

Uno dei comportamenti maggiormente documentati nell'infanzia e che distingue bambini con autismo da quelli con sviluppo tipico o ritardo dello sviluppo è una diminuita tendenza a rispondere al proprio nome. La mancanza della risposta al nome, in combinazione con la diminuita attenzione per i volti umani, è uno degli indicatori più attendibili di autismo in età precoce. La risposta al proprio nome compare di solito tra gli otto e i dieci mesi di vita ed è caratterizzata dal voltarsi verso la persona che chiama, da dietro e senza essere vista, e dal guardarla immediatamente negli occhi. Tale risposta al nome è il risultato di un ampio numero di fattori relativi sia alla motivazione sociale che alla discriminazione uditiva e al linguaggio recettivo. Infatti la risposta al nome fa seguito ad altri indici di reazione del bambino alla voce umana ed in particolare a quello specifico linguaggio musicale, o motherese, che gli adulti usano quando sono di fronte ad un lattante. Tuttavia, il rispondere al nome necessita anche dello sviluppo di nuove capacità ed in particolare della capacità di spostare la propria attenzione da uno stimolo ad un altro ed in modo specifico da uno stimolo non sociale ad uno stimolo sociale. Questa alternanza spontanea di sguardi tra oggetti e persone aumenta verso i 9 mesi, quando i bambini non sono più soltanto capaci di alternare l'attenzione verso l'oggetto e verso la persona ma diventano anche capaci di coordinare l'attenzione tra oggetti e persone. Perciò, la risposta al nome va considerata come una delle prime espressioni dell'intersoggettività secondaria o consapevolezza persona-persona-oggetto. Una prova per elicitare la risposta al nome può facilmente essere inclusa nelle visite di salute per bambini di 12 mesi (vedi BOX 8 – pag. 37).

***13) Il tuo bambino indica un oggetto e guarda i tuoi occhi per essere sicuro che entrambi state condividendo l'attenzione per lo stesso oggetto?***

Differenze notevoli sono presenti tra bambini con autismo e bambini con sviluppo tipico nell'uso di gesti per scopi comunicativi e per la condivisione del piacere. Il fare ciao con la manina, il portarsi il dito sulla guancia per indicare che qualcosa è buono sono gesti molto precoci. Ma dalla fine del primo anno di vita i bambini con sviluppo tipico cominciano ad usare un gesto particolarmente importante per lo sviluppo della intersoggettività e del linguaggio. Il gesto dell'indicare – comunemente detto pointing – rappresenta infatti una tappa fondamentale dello sviluppo e compare di solito assieme alla capacità di mostrare (cioè offrire un oggetto ad un'altra persona senza darglielo veramente). Differentemente dalle azioni strumentali, come il dirigere la mano e l'afferrare, questi gesti non sono fatti per raggiungere meccanicamente l'obiettivo ma sono adeguati per comunicare questo obiettivo ad un'altra persona. Nella maggior parte dei casi essi sono accompagnati dallo sguardo del bambino al partner, esclusivamente o in alternanza con il guardare all'oggetto. L'alternanza dello sguardo tra l'oggetto e il partner indica che il bambino è consapevole degli effetti che i suoi segnali avranno sul partner e che l'obiettivo è quello di portare l'attenzione dell'altro verso l'oggetto che ha attratto la sua attenzione. Il puntare con il dito indice è stato uno dei gesti più studiati poiché si tratta di un gesto esclusivo degli esseri umani, universale e precursore del linguaggio. Bambini con sviluppo tipico, in condizioni controllate, testati a 11 e 14 mesi di età mostrano di essere capaci di usare il pointing richiestivo o imperativo (cioè l'indicare per richiedere un oggetto) prima del pointing dichiarativo (cioè il pointing per condividere l'attenzione per un oggetto) che è acquisito tra i 12 e i 18 mesi. L'esempio più tipico di pointing dichiarativo è quello del bambino che se vede o sente passare un aereo indica col dito indice l'aereo e poi guarda l'adulto. Questa evidenza è coerente con l'ipotesi che i due tipi di pointing non sono sottesi dalle stesse capacità sociali e cognitive e possono essere meglio compresi nei termini delle loro differenze. Mentre il pointing imperativo mostra un'aspettativa circa il funzionamento dell'essere

umano come agente causale, il pointing dichiarativo implica la capacità di voler influenzare lo stato attentivo di un'altra persona, e al tempo stesso di percepire l'altra persona come capace di comprendere le proprie intenzioni comunicative. Diversi studi hanno mostrato che i bambini con autismo non usano i gesti per scopi dichiarativi o per condividere esperienze, mentre i gesti imperativi o strumentali sono relativamente preservati nel loro repertorio. Così, l'assenza del pointing dichiarativo è considerato come uno dei più importanti segni di autismo nei bambini nel loro secondo anno di vita, in quanto espressione finale delle difficoltà nello sviluppo dell'attenzione condivisa e dell'intersoggettività secondaria. Una semplice prova per elicitarne la produzione del pointing dichiarativo può essere introdotta nei bilanci di salute dei bambini di 18 mesi (vedi BOX 9 – pag. 38).



## BOX 8

### PROVA PER LA VALUTAZIONE DELLA RISPOSTA AL NOME

Scopi: Valutare la presenza/assenza della capacità del bambino di voltarsi e guardare chi lo chiama per nome. Valutare il numero di volte che è necessario chiamare il bambino per nome affinché lui si volti per guardare chi lo chiama per nome.

#### Procedura

- 1) Il bambino è seduto in braccio al genitore con il volto rivolto verso il pediatra e col dorso appoggiato sul torace della mamma che è seduta su una sedia. Il pediatra dà al bambino un giocattolo con cui giocare, ad esempio una macchinina giocattolo, un pupazzo o dei cubetti. Il pediatra attende che il bambino sia concentrato sull'oggetto scelto.
- 2) Il pediatra si sposta andando a posizionarsi dietro al bambino, seduto su una poltrona ad una distanza di circa un metro dal bambino e con il capo alla stessa altezza di quello del bambino, fuori dalla sua vista.
- 3) Dopo essersi accertato che l'attenzione del bambino è ben focalizzata sul giocattolo, il pediatra chiama il bambino per nome con voce chiara, a volume normale.
- 4) Se il bambino si volta e guarda negli occhi il pediatra, quest'ultimo interagisce con il bambino e la prova finisce.
- 5) Se il bambino non risponde al primo tentativo, il pediatra fa una pausa di circa 3 secondi e quindi chiama di nuovo il bambino. Procedendo nello stesso modo, il pediatra fa fino a 3 tentativi, fino a che il bambino non si volta e lo guarda negli occhi, oppure esaurisce i 3 tentativi senza che il bambino abbia prodotto la risposta al nome.
- 6) Codifica della risposta al nome facendo una croce sul comportamento del bambino che ha osservato.

#### Codifica:

- Risposta al nome al 1° tentativo
- Risposta al nome al 2° tentativo
- Risposta al nome al 3° tentativo
- Nessuna risposta al nome

*È preferibile eseguire la prova all'inizio della visita di controllo quando il bambino non ha ancora familiarizzato con il pediatra.*

*Allegare questo foglio al Questionario sul primo anno di vita (FYI) compilato dal genitore.*

## BOX 9

### PROVA PER LA VALUTAZIONE DELL'ATTENZIONE CONDIVISA E DEL POINTING

**Scopi:** Verifica della capacità del bambino di voler condividere con un'altra persona il focus della propria attenzione che è stata catturata da un evento imprevisto e non controllato dal bambino.

**Materiali:** Coniglietto, cavalluccio o altro animaletto di peluche che si muove e fa rumore attraverso un comando azionato dal pediatra in modo non visibile al bambino

#### Procedura

- 1) Il bambino è seduto al tavolo impegnato con un libro o un giocattolino silenzioso;
- 2) Il Pediatra è seduto di fronte al bambino;
- 3) Il genitore è seduto di fianco, leggermente dietro e lontano circa un metro dal bambino;
- 4) Il coniglietto filo-guidato è posizionato a distanza di 1 metro e mezzo dal bambino in modo che formi un angolo di 65° sulla dx del bambino alla stessa altezza rispetto al bambino;
- 5) Nel momento in cui il Pediatra constata che il bambino è concentrato sul giocattolo o sul libro aziona il coniglietto guardando il bambino in modo silenzioso;
- 6) Il bambino è colto di sorpresa dal movimento e dal rumore del coniglietto e lo guarda;  
*a - Il bambino usa chiaramente il contatto oculare per riferirsi in modo alternato al coniglietto, che deve rimanere fuori dalla sua portata, e al genitore o al pediatra e quindi nuovamente all'oggetto;*  
*b - Il bambino indica il coniglietto con il dito indice e volge lo sguardo verso gli occhi della madre o del Pediatra*
- 7) Se il bambino non mostra alcun interesse verso il coniglietto, non alterna lo sguardo, e non produce il pointing, il Pediatra fa una pausa di circa 10 secondi attende che il bambino sia di nuovo concentrato sul libro o sul giocattolino e quindi aziona di nuovo il coniglietto. Procedendo nello stesso modo il Pediatra fa 3 tentativi.

#### Codifica:

- Il bambino è sorpreso dal coniglietto, lo guarda, lo indica e subito dopo volge lo sguardo verso gli occhi del genitore o del Pediatra
  - al 1° tentativo
  - al 2° tentativo
  - al 3° tentativo
- Alterna lo sguardo tra il coniglietto e il volto della madre o del pediatra ma non indica
- Nessuno sguardo alternato verso l'oggetto e verso l'adulto e assenza del pointing.

### *In conclusione*

È necessario a questo punto ricordare alcuni aspetti generali che debbono guidare il pediatra nella identificazione dei bambini a rischio di autismo. Innanzitutto bisogna sempre ricordarsi che non è la presenza di ‘un’ comportamento anomalo o la assenza di ‘una’ competenza attesa a dover far decidere il pediatra per una situazione di rischio: è piuttosto la loro frequenza e sincronia che vanno considerate. In particolare è la presenza dei comportamenti intersoggettivi in una varietà di contesti ad essere indice di un buon sviluppo del bambino: al contrario se un bambino mostra una determinata competenza solo in una determinata situazione (ad esempio sorride e guarda solo quando la mamma canta una determinata canzoncina) questo può essere un indice di rischio.

In secondo luogo va sottolineato che, se da un lato è vero che una risposta negativa alle domande riportate (ad esempio: ‘il tuo bambino risponde al nome...?’) rappresenta un fattore di rischio e di attenzione per il clinico, dall'altro una risposta che segnala la presenza di quella certa competenza intersoggettiva non significa che si possa escludere l'autismo. Bisogna sempre ricordarsi che una diagnosi di certezza è fattibile solo a partire dai due/tre anni e che l'autismo è comunque una sindrome composta da una costellazione di sintomi. Nessun singolo comportamento, di per sé, può identificare un bambino come affetto da autismo: è sempre l'occorrenza di più comportamenti anomali a confermare il sospetto diagnostico. È necessario, ad esempio, tenere presente che, anche se le difficoltà a livello degli aspetti intersoggettivi e di reciprocità sociale sono gli indici più importanti per l'identificazione precoce dell'autismo, dati recenti segnalano la presenza precoce anche dei comportamenti ripetitivi: comportamenti come il far girare gli oggetti e una loro esplorazione visiva periferica distinguono nettamente i bambini a rischio di autismo a 12 mesi. Infine, è utile segnalare di non lasciarsi ‘ingannare’ dalla qualità affettiva del rapporto madre-bambino. Anche se il bambino con autismo è assorbito nel suo mondo, egli può avere un attaccamento sicuro nei confronti del genitore e manifestare comportamenti tipici come la ricerca di vicinanza fisica in situazioni nuove o disagio al momento della separazione. La presenza di questi

comportamenti non deve indurre il pediatra a pensare che il bambino non ha l'autismo 'perchè mostra un buon attaccamento alla madre'. L'autismo è una malattia misteriosa che va a colpire l'interesse e l'iniziativa sociale del bambino (con importanti ricadute a livello dello sviluppo comunicativo, linguistico ed emozionale), il quale peraltro mostra di poter sviluppare buoni attaccamenti alle persone: ciò può apparire paradossale ma costituisce un punto di forza di questi bambini su cui potersi appoggiare nel trattamento precoce, la cui attivazione, ricordiamolo ancora una volta, è il vero obiettivo della diagnosi precoce.

## CAPITOLO 4

### Strumenti per lo screening e per la diagnosi

Il crescente interesse che la comunità scientifica mostra per l'identificazione precoce dell'autismo deriva dall'aver riconosciuto i programmi d'intervento precoce, mirati a superare le specifiche difficoltà sociali e comunicative di questi bambini, come efficaci nel migliorare la prognosi del disturbo. Gli studi sulla plasticità cerebrale che caratterizza la prima infanzia (vedi BOX 5) costituiscono la base scientifica su cui si appoggia l'ipotesi che un trattamento precoce possa modificare lo sviluppo delle connessioni cerebrali e quindi la storia naturale dell'autismo. Tuttavia la possibilità di avviare precocemente questi programmi di trattamento è tuttora subordinata alle difficoltà connesse alla identificazione dei bambini a rischio e alla diagnosi precoce. Quindi lo sviluppo di uno strumento di screening sufficientemente specifico e sensibile è di fondamentale importanza.

L'identificazione precoce dell'autismo dovrebbe contemplare due differenti livelli di investigazione: il primo livello (di screening) dovrebbe coinvolgere tutti i bambini di una età stabilita al fine di individuare quelli a rischio per uno sviluppo di autismo; il secondo livello (di diagnosi) deve contemplare solo quei bambini identificati come a rischio durante la fase di screening. Il primo livello è condotto a livello delle normali visite di salute dal pediatra; il secondo livello è condotto da clinici esperti.

#### *Sviluppo della CHAT*

Per ciò che attiene gli strumenti di primo livello (di screening) questi sono solitamente composti da domande al genitore e dalla osservazione diretta di comportamenti chiave. Lo strumento, storicamente più conosciuto, costruito secondo questo criterio, è la CHAT (Checklist for Autism in Toddlers) che è stata messa a punto da Simon Baron-Cohen e colleghi nel 1992. La CHAT, che per essere completata richiede un tempo di circa 10-15 minuti, combina le risposte dei genitori ad una

breve intervista (sezione A: composta da 9 item) con le risposte fornite dal pediatra di famiglia sulla base di una sua propria osservazione semi-strutturata del comportamento del bambino (sezione B: composta da 5 item). L'obiettivo di questo doppio contributo (genitori + operatori) è di valutare il funzionamento del bambino a livello del pointing dichiarativo, del monitoraggio dello sguardo e del gioco condiviso che sono solitamente deficitari nei bambini con autismo di 18 mesi. Alcuni item della sezione riservata agli operatori corrispondono a quelli della sezione riservata ai genitori; la similitudine tra gli item della sezione per i genitori e quelli per l'operatore aveva in origine lo scopo di verificare la attendibilità degli uni e degli altri. Successivamente è stato verificato che l'osservazione diretta del bambino da parte dell'operatore offre poche informazioni aggiuntive rispetto a quanto è possibile ottenere direttamente dai genitori che paiono in genere informatori del tutto affidabili. Per questo motivo la Q-CHAT, a cui stanno lavorando gli stessi autori della CHAT, si limita a considerare solo le risposte dei genitori ad una serie di domande più ampia rispetto a quelle presenti nella CHAT originale.

La validazione della CHAT è stata portata a termine nel Regno Unito su una popolazione di 16,235 bambini dell'età di 18 mesi con l'obiettivo di ottenere un test che potesse essere facilmente utilizzato dagli Operatori di base della Salute e che avesse scarse possibilità di errore. Uno studio di follow-up a 6 anni ha tuttavia mostrato, accanto ad una sua buona specificità (98%), una sensibilità piuttosto bassa (38%) e con molti falsi negativi, suggerendo la sua utilità per la sola identificazione dei casi più gravi e precoci, e quindi la necessità di sviluppare strumenti più efficaci e sensibili.

### *La M-CHAT*

In considerazione di questa non soddisfacente sensibilità della CHAT, tale strumento è stato modificato portando il numero di item per i genitori a 23 ed eliminando la parte riservata all'operatore di base. Lo strumento è quindi diventato più rapido, agevole ed economico, e quindi particolarmente adatto ad uno screening sulla popolazione generale. Ad esso è stato dato il nome di M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) che rappresenta una estensione

dell'originale CHAT (BOX 10 – pagg. 44, 45). Ai 9 item originari relativi alla presenza/assenza di competenze già esplorate dalla CHAT (pointing dichiarativo, monitoraggio dello sguardo, gioco condiviso) sono stati aggiunti 14 items che fanno invece riferimento alla presenza/assenza di comportamenti anormali che caratterizzano la patologia autistica come i disturbi sensoriali (es. sensibilità ai rumori forti), le anomalie motorie (movimenti insoliti delle dita, saltelli sulla punta dei piedi), le anomalie dello sguardo e del contatto oculare, le anomalie delle funzioni uditive e linguistiche. Il tipo di risposta che il genitore ha a disposizione segue ancora una logica binaria di presenza/assenza di quel certo comportamento. A differenza dell'originale CHAT, la M-CHAT è disegnata per bambini di età compresa tra i 18 e i 24 mesi: in tal modo gli autori hanno ottenuto dallo strumento una migliore sensibilità ma, posticipando l'età di somministrazione, ne hanno anche ridotto l'impatto come vero strumento di screening precoce. Nello studio originale, condotto da Robins nel 2001, la M-CHAT, uno strumento agilissimo che può essere compilato dai genitori durante una comune visita di routine in pochi minuti, è stata usata per lo screening di 1.293 bambini; di questo campione 132 bambini sono risultati inizialmente positivi, di questi solo 58 sono stati confermati positivi ad una intervista telefonica, ed infine solo 39 hanno avuto una diagnosi di DSA. Tuttavia il campione era parzialmente composto da bambini con ritardo del linguaggio e quindi non si tratta di un vero studio di screening di popolazione. Gli studi di validazione della M-CHAT stanno continuando ed includono uno screening su larga scala e un follow-up sulla popolazione generale. Un bambino è considerato a rischio se fallisce tre qualsiasi dei 23 item o due degli item critici. Sono considerati critici gli item relativi al rapporto con i pari, al mostrare, all'indicare, all'imitare, al rispondere al nome.

**BOX 9****L'M-CHAT****IRCCS Stella Maris – Dipartimento di Neuroscienze dello Sviluppo**

UO3 – Psichiatria dello Sviluppo. Sezione Clinica Disturbi Pervasivi dello Sviluppo

***M-CHAT – Modified Checklist for Autism in Toddlers***

Traduzione di A Narzisi

Compilate il seguente questionario cercando di mettere a fuoco come si comporta di solito il vostro bambino e rispondendo a ciascuna domanda mettendo una croce sul sì o sul no.

Siete pregati di rispondere ad ogni singola domanda e a tutte le domande.

Se il comportamento è raro (cioè è comparso in modo sporadico solo 1 o 2 volte) rispondete come se quel comportamento non facesse ancora parte del repertorio comportamentale del vostro bambino.

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



### Istruzioni per lo scoring

1. No	6. No	11. Si	16. No	21. No
2. <b>No</b>	7. <b>No</b>	12. No	17. No	22. Si
3. No	8. No	13. <b>No</b>	18. Si	23. No
4. No	9. <b>No</b>	14. <b>No</b>	19. No	
5. No	10. No	15. <b>No</b>	20. Si	

La M-CHAT è composta da 19 item relativi alla presenza/assenza di competenze e da 4 item relativi alla presenza/assenza di comportamenti atipici. Per gli item che indicano la presenza di competenze sociali o dello sviluppo la comune risposta dei genitori di un bambino senza problemi è SI, mentre per gli item che indicano la presenza di comportamenti anomali la comune risposta del genitore di un bambino senza problemi è NO.

Nella griglia sopra riportata per ciascun item è data la risposta che indica un possibile difetto di sviluppo nel bambino.

Nella griglia sono inoltre riportati in grassetto gli item (2, 7, 9, 13, 14, 15) che sono considerati item critici per uno sviluppo autistico.

Per ciascun bambino cerciate nella griglia un item se la risposta data dal genitore corrisponde a quella indicata (se la risposta che ha dato il genitore è diversa rispetto a quella presente sulla griglia non segnate nulla).

Un bambino che fallisce due o più ITEM CRITICI oppure un bambino che fallisce tre qualsiasi item deve essere considerato a rischio.

Non tutti i bambini individuati a rischio dalla M-CHAT svilupperanno un autismo; tuttavia essi debbono essere rapidamente valutati da uno specialista dello sviluppo.

## *Il FYI*

Sia la CHAT che la M-CHAT sono indirizzati alla individuazione dell'autismo dopo il 18° mese di vita. Ma essendo in molti casi il processo autistico già in atto nel corso del primo anno di vita le linee guida internazionali sull'autismo pongono tra gli obiettivi della futura ricerca la elaborazione di strumenti per la individuazione di bambini a rischio di autismo entro il primo anno di vita. Il primo strumento costruito a tale scopo è il First Year Inventory (FYI).

Il FYI (BOX 11 – pagg. 48-53) è un questionario messo a punto a Chapel Hill, presso l'Università della Carolina del Nord da un team di ricercatori coordinato da Grace Baranek. Il progetto per la messa a punto del questionario FYI è iniziato con un'ampia rassegna della letteratura. Sulla base di questa vasta letteratura è stata generata una lista di comportamenti che possono suggerire che un bambino di 12 mesi è a rischio di autismo. Nel FYI tali comportamenti sono organizzati in due ampie categorie definite 'Dominio Socio-Comunicativo' e 'Dominio delle Funzioni Senso-Regolatorie'. Ciascun dominio è composto da quattro costrutti. I quattro costrutti del Dominio Socio-Comunicativo sono: 1) Orientamento sociale e comunicazione recettiva,

2) Coinvolgimento socio-affettivo,

3) Imitazione,

4) Comunicazione espressiva.

I quattro costrutti del Dominio delle Funzioni Senso-Regolatorie sono:

1) Processamento sensoriale,

2) Pattern di regolazione,

3) Reattività,

4) Comportamento ripetitivo.

I genitori o i caregivers, che sono le figure a cui il questionario è destinato, devono rispondere ad un totale di 63 item che indagano la frequenza e la modalità di reazione del bambino ad una serie di comportamenti. Per i primi 46 item (es: "il tuo bambino si gira a guardarti quando lo chiami per nome?") la risposta è relativa alla frequenza con cui quel determinato comportamento si verifica

(Mai; Raramente; Qualche Volta; Spesso). I successivi 14 item sono invece a scelta multipla, e chi compila il questionario ha l'opportunità di scegliere fra 3 o 4 diverse opzioni (es: "Cosa devi fare, solitamente, affinché il tuo bambino distolga lo sguardo dal suo giocattolo preferito?"; il genitore potrà scegliere tra: a) Basta mostrargli un altro giocattolo; b) Muovere, agitare o fare rumore con un giocattolo differente; c) Togliere il giocattolo preferito e dare al bambino un altro giocattolo). Gli ultimi tre item valutano: 1) la produzione di suoni da parte del bambino; 2) la presenza di preoccupazioni in merito allo sviluppo del bambino da parte del genitore; 3) la presenza di caratteristiche fisiche o mediche insolite nel bambino.

L'obiettivo del gruppo di ricerca era quello di sviluppare un efficace strumento di screening, per identificare bambini di 12 mesi a rischio di autismo ed utilizzabile nel corso delle visite di salute. I dati normativi sono stati ottenuti inviando per posta 5.941 questionari a genitori di bambini di 12 mesi. I risultati fanno riferimento ai 1.496 questionari ritornati correttamente compilati. Nello scoring viene tenuto in considerazione sia la bassa frequenza del comportamento che il suo essere estremamente insolito; inoltre, poiché gli 8 costrutti del FYI sono costituiti da un numero differente di item (ad esempio 11 items per il costrutto del Comportamento Ripetitivo e 3 item per il costrutto Reattività) è stata messa a punto una procedura multistep in grado di generare un punteggio di rischio indipendente dal numero di item presente in ciascun costrutto. Infine è stato creato un punteggio di rischio che va da 0 a 50 ed è stato visto che il 90% del campione normativo aveva uno score al di sotto di 15, e che solo il 5% dei bambini aveva uno score superiore a 17. Gli stessi autori hanno poi effettuato uno studio retrospettivo col FYI, usando un cutoff di 15 che si colloca tra il 75<sup>th</sup> e il 90<sup>th</sup> percentile e hanno identificato retrospettivamente 35 su 38 bambini con diagnosi di autismo. Lo strumento mostra quindi valori soddisfacenti sia di sensibilità (.92) che di specificità (.78).

**BOX 11**  
**First Year Inventory**

IRCCS Stella Maris – Dipartimento di Neuroscienze dello Sviluppo

UO3 – Psichiatria dello Sviluppo. Sezione Clinica Disturbi Pervasivi dello Sviluppo



**QUESTIONARIO SUL PRIMO ANNO DI VITA DEL TUO BAMBINO**

(FIRST YEAR INVENTORY Version 2.0 © 2003 by Baranek, Watson, Crais & Reznick)  
(Traduzione italiana a cura di F. Muratori e A. Narzisi)

Mai due bambini sono identici. Noi siamo interessati ad alcuni dei comportamenti che rendono unico il tuo bambino. Non vi sono risposte giuste o sbagliate a queste domande. Esse sono solo descrizioni di una gamma di comportamenti che è possibile osservare nel **primo anno di vita** dei bambini. Ti preghiamo di rispondere ad ogni domanda nella maniera che meglio descrive il tuo bambino una settimana prima o dopo il suo primo compleanno. Rispondi ad ogni domanda e cerca di dare la risposta più accurata che puoi. E ancora, noi non siamo interessati ad alcune particolari risposte; desideriamo soltanto sapere come il tuo bambino si comporta e risponde quando aveva un anno.

Numero identificativo del bambino: \_\_\_\_\_

Sesso :

Età: \_\_\_\_\_

Maschio  Femmina

Data della compilazione: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
Giorno Mese Anno

Data di nascita del bambino: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
Giorno Mese Anno

Peso del bambino alla nascita \_\_\_\_\_

Ordine di nascita: \_\_ di \_\_ figli nato dalla stessa madre

PADRE: Professione \_\_\_\_\_

MADRE: Professione \_\_\_\_\_

Livello d'istruzione \_\_\_\_\_

Livello d'istruzione \_\_\_\_\_

Gruppo etnico: \_\_\_\_\_

Gruppo etnico: \_\_\_\_\_

**La persona che ha compilato il Questionario è:**

- La Mamma
- Il Papà
- Entrambi (Papà&Mamma)
- Altri (specificare la relazione col bambino)

Nome del Medico Pediatra \_\_\_\_\_

**Per le seguenti domande, individua la sola casella che meglio descrive con quale frequenza si verificava il comportamento: MAI, RARAMENTE, QUALCHE VOLTA, SPESSO**

	Ma i	Rara mente	Qualc he volta	Spes so
1) Il tuo bambino si gira a guardarti quando lo chiami per nome ?				
2) Il tuo bambino sembra infastidito dai rumori forti ?				
3) Il tuo bambino appare eccessivamente sensibile quando lo tocchi ? (per es. si agita o si allontana)				
4) Durante i giochi familiari, come per esempio "ora ti prendo", il tuo bambino sembra eccitato perché capisce cosa sta per succedergli ?				
5) Ti sembra che il tuo bambino abbia problemi di udito ?				
6) Quando tu e il tuo bambino siete uno di fronte all'altro, il tuo bambino gira i suoi occhi per evitare di guardarti ?				
7) In situazioni nuove o insolite, il tuo bambino ti guarda in faccia per trovare conforto ?				
8) Il tuo bambino ignora suona forti o allarmanti ?				
9) Il tuo bambino sputa certi tipi di alimenti, come per esempio pezzi grumosi o grossi ?				
10) Quando indichi con l'indice qualcosa che t'interessa, il tuo bambino si gira a guardarlo ?				
11) Il tuo bambino prova piacere a giocare da solo per un ora o anche per più tempo ?				
12) Il tuo bambino guarda le persone quando queste iniziano a parlare, anche se non si rivolgono direttamente a lui ?				
13) Il tuo bambino dondola il suo corpo avanti e indietro ripetutamente ?				
14) Il tuo bambino distoglie lo sguardo dal suo giocattolo preferito, quando gli mostrate un giocattolo differente ?				
15) Il tuo bambino si turba quando tu lo distogli da un attività per proporgliene un'altra ?				
16) E' facile interpretare l'espressione facciale del tuo bambino ?				
17) Il tuo bambino preme con forza la sua faccia, la testa o tutto il corpo contro le persone o i mobili ?				
18) Il tuo bambino sorride mentre ti guarda ?				
19) Il tuo bambino cerca di attirare la tua attenzione per mostrarti qualcosa di interessante ?				
20) Il tuo bambino cerca di attirare la tua attenzione per fare dei giochi come per esempio il Gioco del Cù-Cù ?				
21) Il tuo bambino cerca di attirare la tua attenzione per ottenere un giocattolo o un cibo preferito ?				
22) Il tuo bambino cerca di attirare la tua attenzione per fare giochi fisici, come essere dondolato, solleticato o lanciato per aria ?				
23) Quando prendi in braccio il tuo bambino, avverti il suo corpo come flaccido o troppo rilassato ?				
24) Il tuo bambino ti copia o ti imita quando tu fai suoni o rumori con la bocca ?				
25) Il tuo bambino copia o imita le tue azioni, come per esempio tirare fuori la lingua, battere le mani o agitare la testa ?				
26) Il tuo bambino ti copia o ti imita quando tu fai qualcosa con un giocattolo o un oggetto, come per esempio agitare un sonaglio o battere un cucchiaino sul tavolo ?				
27) E' difficile calmare il tuo bambino quando è agitato ?				
28) Il sonno e il risveglio del tuo bambino sono regolari ?				
29) Il tuo bambino cerca di attirare la tua attenzione facendo rumore e guardandoti allo stesso tempo ?				
30) Il tuo bambino rimane "fisso" ripetendo all'infinito un'attività semplice ?				

31) Il tuo bambino sembra interessato agli altri bambini della sua età ?				
32) Il tuo bambino balbetta mettendo insieme suoni diversi come “ba-ba”, “ga-ga-ga”, o “ba-di” ?				
33) Al tuo bambino piace guardare in modo fisso una luce forte per un lungo periodo di tempo ?				
	Mai	Raramente	Qualchevolta	Spesso
34) Il tuo bambino utilizza gesti come alzare le braccia per essere preso in braccio, scuotere la testa, o fare “ciao-ciao”				
35) Quando tu dici “dov’è (riferendoti a una persona o a un oggetto familiare) senza indicarlo o mostrarlo, il tuo bambino guarda alla persona o all’oggetto nominato ?				
36) Il tuo bambino usa l’indice e la punta del pollice per prendere un oggetto molto piccolo come, ad esempio, un chicco d’uva ?				
37) Il tuo bambino si fissa nel giocare con la parte di un giocattolo (l’etichetta, le ruote, gli occhi del bambolotto) invece che giocare col giocattolo nel suo insieme ?				
38) Il tuo bambino comunica con te utilizzando il suo dito per indicare un oggetto o un immagine ?				
39) Pensi che adesso il tuo bambino giochi o comunichi con te meno che in passato ?				
40) Il tuo bambino allinea entrambi gli occhi quando guarda un oggetto ?				
41) Quotidianamente, il modo di mangiare di tuo figlio è regolare ?				
42) Il tuo bambino si diverte sfregando o grattando a lungo giocattoli od oggetti ?				
43) Il tuo bambino sembra far assumere al suo corpo posizioni da cui è difficile farlo smuovere ?				
44) Il tuo bambino si diverte facendo girare ripetutamente gli oggetti nello stesso modo ?				
45) Quando il tuo bambino è sdraiato, si diverte nel battere, ripetutamente e per lungo tempo, i suoi piedi				
46) Il tuo bambino fissa le sue dita agitandole dinanzi ai suoi occhi ?				

Per le seguenti domande, sei pregato di cerchiare la SOLA risposta che descrive meglio il tuo bambino al compimento del suo primo anno di vita

- 47) Quale delle seguenti affermazioni descrive meglio il gioco più tipico del tuo bambino con il suo giocattolo preferito?
- Usa il giocattolo più o meno nello stesso modo tutte le volte
  - Ogni tanto trova un nuovo modo per giocare con il giocattolo
  - Spesso esplora nuovi modi per giocare con il giocattolo
- 48) Quale delle seguenti affermazioni descrive l’interesse del tuo bambino per i giocattoli in una tipica giornata?
- Gioca con 1 o 2 giocattoli specifici per la maggior parte del tempo
  - Gioca con un piccolo numero di giocattoli (3-5)
  - Gioca con un numero ampio di giocattoli (6 o più)
- 49) Quando tu presenti al tuo bambino un nuovo gioco (per esempio il Cù-Cù, ecco-ti-prendo, etc.), lui come risponde?
- Quasi sempre partecipa immediatamente senza alcuno aiuto
  - Di solito partecipa, con un piccolo aiuto
  - Partecipa, soltanto con un grande aiuto
  - Non sembra molto interessato ai nuovi giochi
- 50) Cosa devi fare, solitamente, per distogliere lo sguardo del tuo bambino dal suo giocattolo preferito?
- Basta mostrargli un giocattolo diverso

- b) Muovere, agitare o fare rumore con un giocattolo diverso
  - c) Togliergli il giocattolo preferito e dargli un giocattolo diverso
- 51) Qual'è la reazione consueta del tuo bambino ad una esperienza dolorosa, come andare a sbattere con la testa?
- a) Non sembra prestarvi attenzione
  - b) Reagisce un poco ma si riprende rapidamente
  - c) Sembra molto sensibile o piange per molto tempo
- 52) Cosa devi fare di solito per far si che il tuo bambino si giri verso di te?
- a) Semplicemente dire il suo nome
  - b) Dire il suo nome diverse volte
  - c) Dire il suo nome in modo forte o usare altri mezzi, come per esempio battere le mani
  - d) Il tuo bambino ancora non si volta
- 53) Cosa devi fare solitamente per far si che il tuo bambino ti sorrida o rida?
- a) E' sufficiente ridere o sorridere
  - b) Di solito è necessario toccarlo o solleticarlo
  - c) Di solito è necessario dondolarlo o farlo rimbalzare
  - d) Il tuo bambino ancora non fa ciò
- 54) Di solito quante ore dorme il tuo bambino durante la notte?
- a) 12 o più
  - b) 10-11
  - c) 8-9
  - d) 7 o meno
- 55) Solitamente quante volte si sveglia il tuo bambino durante la notte?
- a) 0 volte
  - b) 1-2 volte
  - c) 3 o più volte
- 56) Quali delle seguenti affermazioni descrive meglio il livello di abilità del tuo bambino?
- a) Cammina in modo autonomo
  - b) Cammina tenendo la mano (o le mani) o tenendosi ai mobili o ad un oggetto
  - c) Si mette in piedi ma non cammina ancora
  - d) Ancora non si mette in piedi
- 57) Quali delle seguenti affermazioni descrive meglio la giornata tipica del tuo bambino?
- a) Quasi mai è turbato
  - b) Si turba e necessita di essere calmato 1-3 volte
  - c) Si turba e necessita di essere calmato 4-6 volte
  - d) Si turba e necessita di essere calmato 6 o più volte
- 58) Se tu cominci un gioco, copiando o imitando un suono che fa il tuo bambino, cosa fa lui di solito?
- a) Non sembra badare al suono
  - b) Ti guarda ma non fa il suono
  - c) Ti guarda e fa il rumore
  - d) Partecipa al gioco, facendo il suono diverse volte
- 59) Quando il tuo bambino è sveglio e non sta mangiando, tiene un giocattolo o un oggetto nella sua bocca?
- a) Quasi mai tiene un oggetto o un giocattolo nella sua bocca
  - b) Qualche volta tiene un oggetto o un giocattolo nella sua bocca
  - c) Spesso tiene un oggetto o un giocattolo nella sua bocca
  - d) Quasi sempre tiene un oggetto o un giocattolo nella sua bocca
- 60) Quale delle seguenti affermazioni descrive meglio il modo in cui il vostro bambino coordina il suo sguardo e le mani, mentre sta giocando con un giocattolo?

- a) Quasi sempre guarda il giocattolo che sta manipolando
- b) Qualche volta guarda il giocattolo che sta manipolando
- c) Raramente guarda il giocattolo che sta manipolando
- d) Quasi mai guarda il giocattolo che sta manipolando

61) Cerchia, tra i seguenti, i suoni che hai sentito pronunciare o balbettare al tuo bambino, approssimazioni parola o parole

p      b      t      d      k      g      m      n      l      v      f      s

62) Tu o altri (nonni- dottore-baby-sitter) avete qualche interesse in merito allo sviluppo del tuo bambino in qualche area ? Se la risposta è SI, sei pregato di descrivere

63) Il tuo bambino ha qualche insolita caratteristica fisica o medica ? Se la risposta è SI, sei pregato di descrivere

*Grazie per il tempo speso nel rispondere a questo Questionario.  
Le informazioni che ci hai fornito riguardo il comportamento del tuo bambino, ci aiuteranno a comprendere maggiormente in che modo i bambini sono differenti l'uno dall'altro e ci aiuterà a consigliare e informare quei genitori che potrebbero essere interessati allo sviluppo dei loro bambini.*



*FIRST YEAR INVENTORY*  
*ISTRUZIONI PER LO SCORING*

Colonna A		Colonna B				Colonna C	Colonna D	Colonna E	Colonna F
<i>Costrutti</i>		<i>Punteggi ai singoli item</i>				<i>Somma Punteggi ai singoli item (A)</i>	Max punteggio grezzo ottenibile  (B)	<i>Calcolo Punteggio Ponderato</i>  (A:B = X:50)	<i>Punteggio Ponderato</i>
1	Orientamento Sociale e Comunicazione Recettiva (item n.: 1-5-10-12-14-31-35-50-52)						18	$X = \frac{A \times 50}{18}$	
2	Coinvolgimento Socio-affettivo (item n.: 4-7-16-18-19-20-21-22)						13	$X = \frac{A \times 50}{13}$	
3	Imitazione (item n.: 24-25-26-49-53-58)						12	$X = \frac{A \times 50}{12}$	
4	Comunicazione Espressiva (item n.: 29-32-34-38-61)						9	$X = \frac{A \times 50}{9}$	
<b>Totale Dominio Socio-Comunicativo</b>		<b>Sommare i 4 punteggi (colonna F) e dividere il totale per 4</b>							
5	Processamento Sensoriale (item n.: 3-6-9-17-23-59)						10	$X = \frac{A \times 50}{10}$	
6	Pattern di Regolazione (item n.: 28-41-54-55)						7	$X = \frac{A \times 50}{7}$	
7	Reattività (item n.: 15-27-57)						5	$X = \frac{A \times 50}{5}$	
8	Comportamenti Ripetitivi (item n.: 11-13-30-33-37-42-43-44-45-46-48)						16	$X = \frac{A \times 50}{16}$	
<b>Totale Dominio Funzioni Senso-Regolatorie</b>		<b>Sommare i 4 punteggi (colonna F) e dividere il totale per 4</b>							
<b>FYI – Totale dei Domini</b>		<b>Sommare gli 8 punteggi (colonna F) e dividere il totale per 8</b>							
<b>ITEM 61</b> – Aggiungere un punto di rischio in più ai bambini che producono un numero di consonanti pari a 3 o meno. Assegnare un punto di rischio in più ai bambini che producono solo 1 o nessuna delle consonanti p, b ed m.									
<b>FYI – TOTAL SCORE</b>									

**Un punteggio superiore a 8 al Totale dei Domini + un punteggio superiore a 10 al Totale del Dominio Socio-Comunicativo indica la presenza di una situazione a rischio per lo sviluppo di autismo.**

### *Strumenti per la diagnosi*

Bisogna considerare che l'abbassamento della età dello screening verso il raggiungimento dell'obiettivo di individuare il bambino a rischio di autismo al 12° mese di vita pone il problema degli strumenti clinici con cui confermare l'eventuale rischio messo in evidenza dallo strumento di screening. Non bisogna infatti mai dimenticare che gli strumenti di screening non sono strumenti diagnostici e che la situazione di rischio identificata dallo strumento di screening va confermata da una valutazione più attenta condotta da un clinico esperto e con strumenti specifici diversi da quelli di screening.

### *L'ADOS*

Per quanto riguarda la diagnosi a 24 mesi è utilizzabile l'Autism Diagnostic Observation Schedule - Generic (ADOS-G) che rappresenta oggi il 'gold standard' per la diagnosi di autismo anche nelle età successive. Si tratta di un complesso strumento di valutazione e codifica di una sessione di gioco guidato e con materiale ludico specifico, della durata di circa un'ora, che offre al clinico la possibilità di valutare il comportamento del bambino nell'interazione sociale reciproca, nel linguaggio e comunicazione, nei comportamenti stereotipati. L'ADOS-G soddisfa l'esigenza di uno strumento diagnostico che permette una diagnosi condivisa a tutte le età del bambino e a diversi gradi di gravità clinica. L'ADOS-G è infatti composta da 4 moduli ognuno appropriato ai diversi livelli di sviluppo e di linguaggio. Il modulo usato nei bambini più piccoli è il modulo 1, composto da 10 diverse attività di gioco (ad esempio il gioco delle bolle, il coniglietto che si muove, la rana che salta, il primo compleanno etc.) nelle quali le informazioni relative alle abilità sociali e comunicative vengono elicitate dalla condotta dell'osservatore ricorrendo molto poco all'uso del linguaggio. Lo scoring dei moduli avviene quando la sessione osservativa ludica è stata ultimata. Durante la sua somministrazione, infatti, il clinico prende unicamente nota delle modalità con cui i singoli bambini portano a termine i compiti proposti. I punteggi vengono attribuiti secondo una gradazione da 0 (normalità) a 3 a seconda del grado di compromissione presentato dal bambino a

livello di specifiche aree dello sviluppo. L'ADOS-G prevede un algoritmo diagnostico che permette di identificare sulla base di precisi cut-off, i soggetti con disturbo autistico, con disturbo dello spettro autistico o senza autismo. Sta per essere portato a termine una revisione dell'ADOS-G in modo da poter applicare tale strumento anche a bambini di 12-24 mesi (ADOS-Toddlers). Lo studio in corso mostra una ottima sensibilità e specificità dell'algoritmo diagnostico dell'ADOS-T. da tenere presente che, sulla base del fatto che i comportamenti ripetitivi e stereotipati possono essere presenti precocemente l'ADOS-T ha introdotto il cluster dei comportamenti ripetitivi nell'algoritmo diagnostico. Tuttavia trattandosi di uno strumento applicato a bambini molto piccoli gli autori che stanno revisionando questo strumento hanno preferito introdurre, al posto dei classici cutoffs diagnostici dell'ADOS-G, il termine di 'range of concern' ad indicare che a questa età è meglio parlare di grado di preoccupazione di uno sviluppo atipico del bambino.

### *L'AOSI*

Per il bambino al di sotto dei 18 mesi non è attualmente presente uno strumento valido e condiviso quanto L'ADOS. Perciò è di particolare interesse lo sviluppo dell'Autism Observation Scale for Infants (AOSI) che può essere utilizzata con bambini dai 6 ai 12-18 mesi. Nel corso della somministrazione di questo strumento gli esaminatori si focalizzano su aree dello sviluppo che se alterate rappresentano indici di autismo. In uno studio condotto su bambini a rischio in quanto fratelli di soggetti con autismo gli autori di questo importante strumento hanno trovato che lo status diagnostico dei bambini a 24 mesi era predetto dal numero di indici di autismo presenti all'AOSI a 12 mesi. Quindi esso conferma che il rischio di autismo può essere confermato a 12 mesi con strumenti diagnostici appositamente costruiti.

L'AOSI è costituita da una serie di attività ludiche semistrutturate somministrate da un esaminatore in un tempo di circa 20 minuti. Le attività prevedono un contesto interattivo nel quale l'esaminatore coinvolge il bambino nel gioco, mentre cerca di elicitare i comportamenti relativi a 18 aree dello sviluppo. I comportamenti target sono valutati tramite 7 attività nelle quali il bambino è

incoraggiato ad utilizzare diversi giochi (sonagli, un campanello, cubi, un libro, palle morbide, anatra di gomma, un bastoncino di plastica, una coperta di lana). I 18 comportamenti target sono: 1) Inseguimento visivo (abilità di seguire con lo sguardo un oggetto in movimento lateralmente lungo la linea mediana); 2) Disimpegno dell'attenzione (abilità di spostare lo sguardo/attenzione da uno stimolo visivo all'altro: ad esempio viene agitato un sonaglio ad un lato del bambino e, una volta catturata la sua attenzione, un secondo sonaglio viene agitato dall'altra parte per verificare l'abilità del bambino di spostare l'attenzione da un sonaglio all'altro); 3) Orientamento al nome (abilità di girare il capo verso l'esaminatore e guardarlo negli occhi se viene chiamato per nome); 4) Risposta differenziata ad una emozione espressa con la faccia (abilità di rispondere in maniera differenziata tramite movimenti facciali, della testa o altri movimenti, ad un cambiamento nell'espressione facciale dell'esaminatore, dal sorriso ad una espressione neutra); 5) Risposta sociale anticipatoria (abilità di anticipare e di godere delle relazioni causa-effetto sociali - ad esempio dare e prendere la palla - e non semplicemente meccaniche); 6) Imitazione (abilità di riprodurre un'azione messa in atto dall'esaminatore); 7) Vocalizzazioni sociali (abilità a rimanere agganciato in una vocalizzazione reciproca di va e vieni con l'esaminatore); 8) Contatto oculare (abilità di stabilire in modo consistente un contatto oculare sostenuto con l'esaminatore); 9) Sorriso sociale reciproco (abilità di sorridere in risposta al sorriso dell'esaminatore); 10) Coordinazione di sguardo e azione (abilità di coordinare lo sguardo con le azioni sugli oggetti); 11) Reattività comportamentale (responsività generale, incluse la ipo- e la iper-reattività, alle attività o ai giocattoli introdotti dall'esaminatore e alle sue azioni); 12) Coccolabilità (responsività fisica all'essere coccolato dai genitori); 13) Consolabilità (facilità con cui il bambino può essere consolato dai genitori utilizzando mezzi sociali come il tatto, o altre forme di contatto umano, o la rassicurazione verbale); 14) Interesse sociale e condivisione degli affetti (facilità con cui il bambino è agganciato e interessato nelle attività; abilità di condividere affetti positivi con l'esaminatore); 15) Transizioni (facilità e consistenza con cui i giocattoli sono abbandonati ed è possibile uno spostamento da una attività ad un'altra); 16) Controllo motorio (grado in cui il comportamento motorio è diretto ad uno scopo, ed è

organizzato e modulato); 17) Comportamenti motori atipici (presenza di un andatura atipica, manierismi motori, posture o comportamenti motori ripetitivi); 18) Comportamenti sensoriali atipici (presenza di comportamenti sensoriali atipici in qualunque modalità: annusare i giocattoli, fissare le mani/ombre/oggetti, toccare oggetti di una determinata consistenza).

L'AOSI di solito inizia con la prova di inseguimento visivo e di disimpegno dell'attenzione sebbene l'ordine di somministrazione possa essere flessibile e guidato dagli interessi del bambino. Le prove relative al sorriso sociale reciproco, all'orientamento al nome, e alla risposta alle emozioni facciali sono intervallate da altre attività strutturate, come le sessioni di gioco libero, durante le quali l'esaminatore coinvolge il bambino nel gioco di far rotolare la palla avanti e indietro, nel giocare con i blocchi e nel guardare un libro con le figure, al fine di ottimizzare e creare l'opportunità per la vocalizzazione sociale. Per ciascun comportamento uno score 0 indica la presenza di comportamenti normali in quell'area, mentre gli score da 1 a 3 indicano livelli crescenti di compromissione; in generale 1 indica comportamenti incoerenti, parziali o dubbi; 2 indica comportamenti atipici; 3 indica totale assenza del comportamento target.

L'AOSI considera due punteggi totali: uno (che va da 0 a 18) è relativo al numero di comportamenti target presenti; l'altro (che va da 0 a 50) è relativo alla somma dei punteggi ottenuti nei singoli comportamenti. In quest'ultimo caso un punteggio alto indica una situazione di rischio ed è stato visto che se tale punteggio è superiore a 9-10 all'età di dodici mesi esso è predittivo rispetto ad una successiva diagnosi di autismo.

### *In conclusione*

Per quanto il processo diagnostico relativo a bambini al di sotto dei 24 mesi possa essere complicato e complesso, è pur vero che gli studi condotti nell'ultimo decennio forniscono dati confortanti circa la sua fattibilità. Fino a pochi anni fa le uniche informazioni che avevamo provenivano dalle ricostruzioni anamnestiche fatte dal clinico con i genitori. Oggi le cose sono notevolmente cambiate: molti sono i bambini che arrivano a consultazione prima dei tre anni di

vita; abbiamo la possibilità di avere una fonte diretta d'informazioni costituita dai filmati con cui i genitori hanno ripreso i primi anni del loro bambino; abbiamo osservazioni su bambini identificati a rischio dalla applicazione di strumenti di screening o perché fratelli di bambini già diagnosticati. Questo insieme di dati ha indubbiamente creato nuove conoscenze sui primi 24 mesi di vita del bambino con autismo e questo ricco insieme di informazioni porta a considerare l'osservazione diretta dei bambini come il muro portante di un edificio diagnostico solido ed accogliente. All'interno di tale edificio l'utilizzo di strumenti di screening e di strumenti per la diagnosi standardizzati per l'individuazione precoce dell'autismo, come quelli presentati, può accrescere il corpus di informazioni sul bambino e porre le basi per un approccio scientificamente valido di individuazione precoce dei segni di autismo già a partire dal primo anno di vita.

## CAPITOLO 5

### Una proposta operativa di screening

Sulla base delle attuali conoscenze sull'autismo che indicano la diagnosi e il trattamento precoce come uno dei presidi più efficaci per contrastare lo sviluppo dell'autismo la Regione Toscana propone un sistema integrato per lo screening e la diagnosi teso ad accorciare al massimo i tempi tra insorgenza dell'autismo, preoccupazione dei genitori, individuazione del rischio, diagnosi clinica e intervento precoce.

Il perno di tale sistema sono i pediatri di famiglia presso i cui ambulatori nel corso delle regolari visite di salute vengono svolte le prime operazioni di screening. Tali operazioni consistono nella compilazione da parte dei genitori di due questionari: il FYI al 12° mese di vita, e la M-CHAT al 18° mese di vita. Contemporaneamente alla compilazione del questionario da parte del genitore, il pediatra è invitato a somministrare al bambino due semplici prove: la prova di risposta al nome al 12° mese di vita, e la prova di attenzione condivisa e pointing al 18° mese di vita. Al fine di facilitare l'apprendimento del pediatra di queste due semplici prove è allegato a questo testo un CD contenente esempi delle due prove eseguite con bambini dallo sviluppo tipico (la prova di risposta al nome è somministrata a bambini di 12 mesi; la prova di attenzione condivisa e pointing è somministrata a bambini di 18 mesi).

I servizi aziendali per l'autismo di recente costituzione presso ogni ASL e i Centri di Riferimento di area vasta sono i bracci clinici pronti ad intervenire nelle situazioni individuate a rischio dalle operazioni di screening svolte presso l'ambulatorio del pediatra di base, per eventualmente confermare tale rischio attraverso l'applicazione di strumenti diagnostici codificati e per avviare l'intervento precoce. Nella flow-chart (BOX 12 – pag. 62) è sintetizzato il percorso di screening previsto dalla Regione Toscana con specificazione degli strumenti da usare, del luogo dove tali strumenti vengono applicati, degli attori delle operazioni di screening e di diagnosi e degli indicatori di rischio.

Le operazioni di screening prevedono:

- 1) Formazione dei pediatri di libera scelta di una giornata sui contenuti di questo volume e sulla gestione dei flussi informativi.
- 2) Applicazione di specifiche prove da parte del pediatra e raccolta di questionari ai controlli di salute del 12° e del 18° mese di vita.
  - 2a) Controllo di salute del 12° mese di vita:
    - Esecuzione della prova di risposta al nome da parte del pediatra
    - Questionario sul Primo anno di vita (First Year Inventory) compilato dal genitore
  - 2b) Controllo di salute del 18° mese di vita:
    - Esecuzione della prova di attenzione condivisa e pointing da parte del pediatra
    - Questionario M-CHAT compilato dal genitore
- 3) Invio delle prove e dei questionari al gruppo aziendale
- 4) Individuazione della situazione a rischio sulla base di:
  - 4a) A 12 mesi: Assenza di risposta al nome o Punteggio Totale al FYI >8 + Punteggio al Dominio Socio-Comunicativo al FYI >10
  - 4b) A 18 mesi: Assenza di pointing dichiarativo o 3 item positivi (oppure solo due degli item critici) alla M-CHAT
- 5) Richiamo del bambino a rischio ed esecuzione, presso l'ambulatorio pediatrico, da parte di un clinico esperto afferente al Gruppo Aziendale Autismo o al Centro di Riferimento di Area Vasta, di:
  - 5a) Al 12° mese: AOSI
  - 5b) Al 18° mese: ADOS-T
- 6) Conclusione della fase di screening
  - 6a) Se il bambino è confermato come un bambino che rientra nello spettro autistico all'AOSI o all'ADOS-T il genitore viene informato della situazione a rischio nel corso di un incontro, da

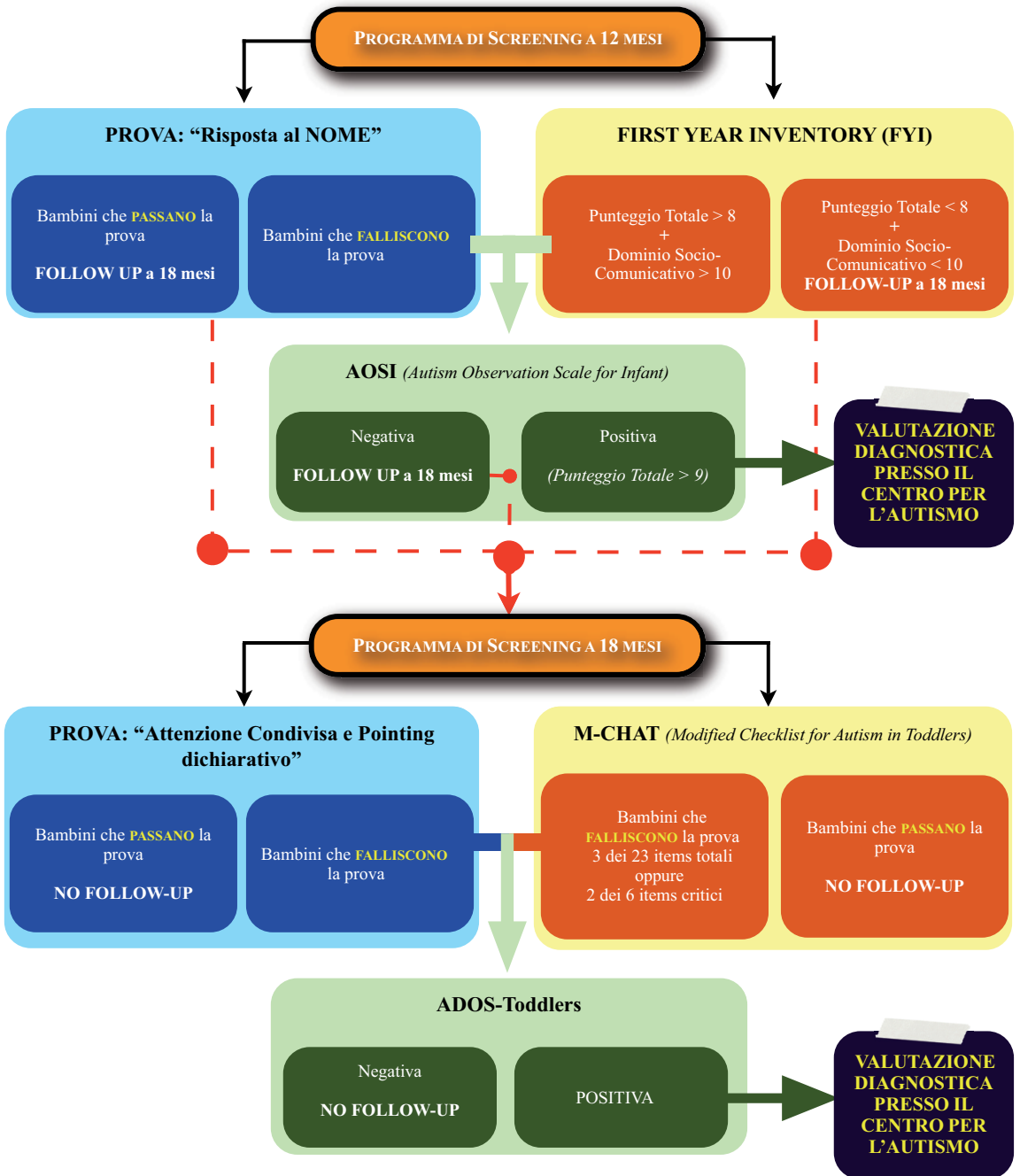


svolgarsi presso l'ambulatorio pediatrico, con un membro del Gruppo Aziendale Autismo o del Centro di Riferimento di Area Vasta per l'avvio di un intervento precoce.

6b) Se il bambino non è confermato nello spettro autistico all'AOSI o all'ADOS il bambino è rinviato al successivo controllo di salute.

7) Follow-up al compimento del quarto anno teso alla identificazione dei falsi positivi e dei falsi negativi

**BOX 12**  
**Flow Chart**





## Bibliografia ragionata

Esiste ormai una larghissima letteratura, anche in italiano, sull'autismo. Un piccolo testo introduttivo e completo è il volumetto della collana Farsi un'idea (il Mulino editore) a cura di Luca Surian. Attraverso tale testo è possibile approfondire i concetti relativi alla Teoria della Mente, una delle teorie esplicative dell'autismo maggiormente validate. Il volume di Greenspan e Wieder: Il bambino con bisogni speciali (Fioriti editore) oltre a proporre una propria teoria sull'autismo è molto ricco di esempi e di consigli per migliorare la comunicazione affettiva con un bambino dai bisogni speciali.

I due lavori storici sulla base dei quali è possibile affermare che l'intervento precoce è in grado di migliorare e forse anche di evitare l'autismo sono: Bristol MM, Cohen DJ, Costello EJ, Denckla M, Eckberg TJ, Kallen R, Kraemer HC, Lord C, Maurer R, McIlvane WJ, Minshew N, Sigman M and Spence MA (1996) State of the science in autism: report to the National Institute of Health, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 26, 121-54; Dawson G, Osterling J (1997) Early intervention in autism. In M Guralnick (Ed.) *The effectiveness of early intervention*, Baltimore: Brookes.

Per comprendere meglio lo sviluppo dell'intersoggettività nel primo anno di vita si consiglia la lettura dello storico volume di Daniel Stern (Boringhieri, 1985): Il mondo interpersonale del bambino, ed il più recente Intersoggettività di Manuela Lavelli (Raffaello Cortina, 2009). In questi testi è possibile approfondire i concetti di attenzione condivisa, di pointing, di contingenza, di imitazione.

Sull'autismo come disturbo dell'affettività si suggerisce con calore la lettura del volume non ancora tradotto in italiano di RP Hobson: *The emotional origins of social understanding*. London: Guilford

Sulla risposta al nome dei bambini di 8 mesi e nell'autismo, seppure rappresenti un aspetto evolutivo molto conosciuto ed importante esiste solo una referenza: Nadig A, Ozonoff S, Young G, Rozga A, Sigman M, Rogers S (2007). A prospective study of response to name in infants at risk for autism. *Arch Pediatr Adolesc Med*, 161:378-383

Sui Neuroni specchio si suggerisce la lettura del recentissimo volume di Mario Iacoboni: *Ineuroni specchio*. Boringhieri, 2009.

L'autismo come disturbo della connettività è ben descritto nell'articolo del 2004 di Belmonte MK ed altri: Autism and abnormal development of brain connectivity. *The Journal of Neuroscience*, 24:9228-31.

Riferimento storico per la descrizione del Motherese è l'articolo di Fernald A del 1985: Four-month-old infants prefer to listen to motherese. *Infant Behav Dev*, 8:181-95

Sull'importanza dello screening e sulla diagnosi e trattamento precoce si segnalano due recenti articoli apparsi su *Pediatrics* del 2007 a cura del 'Council on Children with Disabilities' della American Academy of Pediatrics. Il primo riguarda lo screening, la valutazione e la diagnosi (*Pediatrics*, 120:1183-1215); il secondo il management clinico (*Pediatrics*, 120:1162-1182).

La letteratura sui filmati familiari è ormai abbastanza ampia: una sintesi dei lavori fin qui pubblicati è apparsa sul *Journal Developmental Behavioral Pediatrics* a cura di Palomo R ed altri: Autism and family home movies: a comprehensive review; (2006; 27:59-68).

Per quanto riguarda le particolarità di accrescimento della circonferenza cranica si suggerisce il primo articolo che ha richiamato l'attenzione dei clinici su questo aspetto e che è pubblicato su una delle riviste scientifiche più importanti al mondo: Courchesne E, Carper R, Akshoomoff N (2003).

Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. *JAMA*, 290:337-344

Per chi volesse approfondire i singoli argomenti attraverso letture più approfondite in lingua inglese si fornisce una ulteriore lista di testi, selezionati per argomenti, reperibile attraverso pubmed.

#### 1) ADOS

Lord C., Risi S., Lambrecht L., Cook E., Leventhal B.L., Di Lavore P.C., Pickles A., & Rutter M. (2000) The Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic: A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 205-223

#### 2) AOSI

Bryson SE., Zwaigenbaum L., McDermott C., Rombough V., Brian J. (2008) The Autism Observation Scale for Infants: scale development and reliability data, *J Autism Dev Disord* 38(4):731-8.

#### 3) CHAT e M-CHAT

Baron-Cohen S., Allen J., Gillberg C. (1992) Can Autism be detected at 18 months ? The needle, the haystack, and the CHAT. *British Journal of Psychiatry*;161: 839-843

Baird G., Charman T., Baron-Cohen S., Cox A., Swettenham J., Wheelwright S., Drew A. (2000) A screening instruments for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study, *Journal American Academy Child Adolescent Psychiatry*, 39(6): 694-702.

Robins DL. & Dumont-Mathieu TM. (2006), «Early screening for autism spectrum disorders: Update on the Modified Checklist for Autism in Toddlers and other measures», *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 27 (Supplement), S111-S119.

#### 4) Circonferenza cranica

Courchesne E, Redcay E, Morgan JT, Kennedy DP. Autism at the beginning: microstructural and growth abnormalities underlying the cognitive and behavioral phenotype of autism. *Development and Psychopathology* 2005;17:577-97.

#### 5) Comportamenti ripetitivi precoci

Ozonoff S, Macari S, Young GS, Goldring S, Thompson M, Rogers SJ (2008): Atypical object exploration at 12 months of age is associated with autism in a prospective sample. *Autism* 12(5), 457-472.

#### 6) Contingenza nell'autismo

Gergely G (2001). The obscure object of desire: 'Nearly, but clearly not, like me': Contingency preference in normal children versus children with autism. *Bulletin of the Menninger Clinic*, 65:411-426.

#### 6) Diagnosi precoce

Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T, Roberts W, Brian J, Szatmari P (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23:143-152

Iverson JM, Wozniak RH. Variation in vocal-motor development in infant siblings of children with autism. *J Autism Dev Disord* 2007;37:158-70

Acquarone Stella (Ed), *Signs of autism in infants: recognition and treatment*. London: Karnac Books

Baird G, Charman T, Cox A, Baron-Cohen S, Swettenham J, Wheewright S, Drew A (2001). Screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. *Arch Dis Child*, 84:468-475

Filipek PA. E altri (1999) The screening and diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorder*;29: 439-484

#### 7) Filmati familiari

Maestro S, Muratori F, Cavallaro MC (2005b). How young children treat objects and people: an empirical study of the first year of life in autism. *Child Psychiatry and Human Development*, 35:383-396

Muratori F, Maestro S (2007a). Early signs of autism in the first year of life. In S. Acquarone (Ed), *Signs of autism in infants: recognition and treatment*. London: Karnac.

Osterling J, Dawson G (1994). Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes. *Journal of Autism and Developmental Disorder*, 24:247-259.

#### 8) FYI

Reznick JS, Baranek GT, Reavis S, Watson LR, Crais ER (2007). A parent-report instrument for identifying one-year-olds at risk for an eventual diagnosis of autism: the First Year inventory. *J Autism Dev Disord*, 37:1691-710

Watson LR., Baranek GT., Crais ER., Reznick J, Dykstra J., Perryman T. (2007), «The First Inventory: retrospective parent responses to a questionnaire designed to identify one-year-olds at risk for autism», *Journal of Autism and Developmental Disorders*,37(1): 49-61.

#### 9) Imitazione

Meltzoff AN, Moore MH (1977). Imitation of facial and manual gestures by human neonates. *Science*, 198:75-78.

Rogers S, Williams J (2006). Imitation in autism. In Rogers S, Williams J (Eds) *Imitation and the social mind: autism and typical development*. New York: Guilford

#### 10) Intersoggettività

Trevarthen C, Aitken KJ (2001). Infant Intersubjectivity: research, theory and clinical applications. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42:3-48

#### 11) Motherese

Burnham D, Kitamura C, Vollmer-Conna U. What's new, pussycat? On talking to babies and animals. *Science* 2002;296:1435.

Laznik MC, Maestro S, Muratori F, Parlato E. Les interactions sonores entre les bébé devenus autistes et leur parents. In: Castarède MF, Konopczynski G eds. *Au commencement était la voix*. Ramonville Saint-Agne: érès 2005.

#### 12) Neuroni specchio e autismo

Dapretto M, Davies MS, Pfeifer JH, Scott AA, Sigman M, Bookheimer SY, Iacoboni M (2006). Understanding emotions in others: mirror neuron dysfunction in children with autism spectrum disorders. *Nature Neuroscience*, 9:28-30

Gallese V (2006). Intentional attunement: a neurophysiological perspective on social cognition and its disruption in autism. *Brain Research*, 1079:15-24

Iacoboni M, Dapretto M (2006). The mirror neuron system and the consequences of its dysfunction. *Nature*, 7:942-951

Rizzolatti G, Craighero L (2004). The mirror neuron system. *Annual Review of Neuroscience*, 27:169-192

#### 13) Pointing e attenzione condivisa

Camaioni L, Perucchini P, Muratori F, Milone A (1997). A longitudinal examination of the communicative gestures deficit in young children with autism. *J Autism Dev Disord*, 27:715-25.

Charman T (2003). Why is joint attention a pivotal skill in autism. *Philosophical Transactions of The Royal Society Biological Sciences*, 358:315-324.

Tomasello M, Carpenter M, Call J, Behne T, Moll H (2005). Understanding and sharing intentions: the origins of cultural cognition. *Behavioral and Brain Sciences*, 28:675-691.

Baron-Cohen S. The empathizing system: a revision of the 1994 model of the mindreading system. In: Ellis B, Bjorklund D, eds. *Origins of the social mind*. London: Guilford Publications 2005.



Referenti Aziendali					
AUSL	Indirizzo	Telefono	Nominativi	telefono	e mail
<b>AUSL 1 MASSA CARRARA</b>	Via Don Minzoni 3 54033 Carrara	0585 7671 tel. 0585 777211 fax	Dr.ssa Antonella Pitanti	0585 493722 335 1451253	a.pitanti@usl1.toscana.it
<b>AUSL 2 LUCCA</b>	Via per S. Alessio Loc. Montesanquirico 55100 Lucca	0583 9701 tel. 0583 342418 fax 0583 970768 fax	Dr.ssa Antonella Giorgi Dr.Roberto Sarlo		a.giorgi@usl2.toscana.it roberto. sarlo@usl2.toscana.it
<b>AUSL 3 PISTOIA</b>	Via Pertini 708 55100 Pistoia	0573 3521(Ospedale) tel. 0573 352728	dr.ssa Silvia Baldassari	0572 771522 335 8072247	baldassari.silvia@virgilio.it
<b>AUSL 4 PRATO*</b>	Viale della Repubblica 240 - 59100 Prato	0574 4341 tel. 0574 570013 fax	dr.ssa Laura Succhielli	0574 435414 3285637878	lsucchielli@usl4.toscana.it
<b>AUSL 5 PISA</b>	Via Zamenhof 1 56100 Pisa P.I. 01311020505	050 954111 tel. 050 954321 fax	Dott. Filippo Barbieri NPI	050 959831 339 5667459	f.barbieri@usl5.toscana.it
<b>AUSL 6 LIVORNO*</b>	Via di Monterotondo 49 57100 Livorno	0586 223111 tel. 0586 223743 fax	Dr.ssa Cristina Casella	339 4085479 0586 889160	c.casella@nord.usl6.toscana.it
<b>AUSL 7 SIENA*</b>	Via Roma 75 53100 Siena	0577 535111 CENTRALINO	Dr.ssa Giuliana Galli Dr. Andrea Giovannoni - Referente Adulti	0577 536979 0577 536032/536038	g.galli@usl7.toscana.it a.giovannoni@usl7.toscana.it
<b>AUSL 8 AREZZO</b>	Via Curtatone 54 52100 Arezzo	0575 2551 tel. 0575 254275 fax	dr.ssa Maddalena Petrillo dr.ssa Sabrina Santini	0575 6562212 349 4348504 0575 255921 339 4421230	maddalena.petrillo@usl8.toscana.it s.santini@usl8.toscana.it
<b>AUSL 9 GROSSETO*</b>	Villa Pizzetti Via Cimabue 109 58100 Grosseto	0564 485111 tel. 0564 485991 fax 0564 485111 Centr. Osp. Prov.le della Misericordia	Dr.ssa Papa Margherita	0564 485725 348 9191554	m.papa@usl9.toscana.it
<b>AUSL 10 FIRENZE</b>	P.zza S. Maria Nuova 1 50122 Firenze	055 27581 (centralino)	Dott.ssa Marta Bigozzi Salute Mentale Infanzia Adol. Dott. Paolo Rossi Prodi Salute Mentale Adulti	328 8396561 3358361527	marta.bigozzi@asf.toscana.it paolo rossi_prodi@asf.toscana.it
<b>AUSL 11 EMPOLI</b>	Via Mazzini 17 50053 Empoli (FI)	0571 702944-48-51 tel. 0571 702976 fax	Dr.ssa Pieraccini Cinzia infanzia		c.pieraccini@usl11.toscana.it
<b>AUSL 12 VIAREGGIO*</b>	Ex Villa Pergher Nuovo Ospedale "Versilia" Via Aurelia 335 55043 Lido di Camaiole (LU)	0584 6051 tel. 0584 6059650	Dr.Giorgio Pini Dr.ssa Marina Miniati	0584 6057128	g.pini@usl12.toscana.it m.miniati@tin.it
<b>AO CAREGGI</b>	Via delle Oblate 1 50139 Firenze	055 794111 tel. 055 7949500 fax	Prof.Stefano Pallanti (Adulti) Dr.ssa MARIA ROSARIA SCORDO (infanzia)	055 794 8276	scordomr@aou-careggi.toscana.it
<b>AO MEYER*</b>	Viale Pieraccini 24 50139 Firenze	055 56621 tel. 055 5662400 fax	Renzo Guerrini – Direttore	055 5662573 335 5974889	r.guerrini@meyer.it
<b>AO PISANA</b>	Via Roma 67 56126 Pisa	050 992111 tel. 050 996296 fax 050 954284	Prof. Mario Guazzelli	050 993245 335 5934449	m.guazzelli@psico.med.unipi.it
<b>AO SENESE*</b>	Strada delle Scotte 14 53100 Siena	0577 585111 (centralino) 0577 586181 fax	Prof. Haiek Youssef	333 5616090 0577 586534 0577 586585	g.hayek@ao-siena.toscana.it

	<b>Referenti Area Vasta</b>			
<b>AUSL</b>	<b>Nominativi</b>	<b>Telefono</b>	<b>Indirizzo</b>	<b>e mail</b>
<b>AREA VASTA NORD OVEST</b>	Dr.ssa Raffaella Tancredi	347 8338142		raffaella.tancredi@inpe.inipi.it
<b>AREA VASTA CENTRO</b>	Dr.ssa Annalisa Monti	3357434696		a.monti@usl11.toscana.it
<b>AREA VASTA SUD EST</b>	Dr.ssa Galli Giuliana	0577 535975	Salute Mentale Infanzia e Adolescenza AO Senese	g.galli@usl7.toscana.it
	Prof. Andrea Fagiolini	0577 586274-75	UOC Psichiatria AOU Senese ref.Adulti	andrea.fagiolini@unisi.it

<b>Referenti regionali</b>		
<b>Nominativi</b>	<b>Telefono</b>	<b>e mail</b>
Prof. Gianpaolo La Malfa	055 4298448 338 3417003	gplamalfa@videosoft.it lamalfag@aou-careggi.toscana.it
Prof. Filippo Muratori	3483505140	filippo.muratori@inpe.unipi.it