

## RESTITUZIONE DELLA DIAGNOSI DI AUTISMO

Valentina Ambrosio (b), Aldina Venerosi (b) Massimo Soldateschi (a)

(a) Associazione Culturale Pediatri, Roma

(b) Dipartimento di Biologia cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

### Riconoscimento precoce dei disturbi dello spettro autistico

L'identificazione precoce dei disturbi dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorder*, ASD) rappresenta una sfida importante poiché apre delle possibilità di presa a carico a un'età dove alcuni processi di sviluppo neurocognitivo possono ancora venire modificati (1). Le ricerche che valutano gli effetti di un intervento precoce mostrano che i bambini beneficiari di tali interventi presentano dei progressi significativi sul piano cognitivo, emotivo e sociale (2). Si riscontra, presso i bambini, un'accelerazione del ritmo di sviluppo con una crescita del Quoziente d'Intelligenza (QI), dei progressi nel linguaggio, un miglioramento dei comportamenti e una diminuzione dei sintomi del disturbo autistico (3).

Esiste generale accordo sul fatto che la diagnosi e l'avvio conseguente di un intervento precoce possano migliorare notevolmente la prognosi dei bambini con ASD e la qualità di vita delle loro famiglie. Per contro, le conoscenze sulle manifestazioni precoci dell'autismo non sono ancora sufficientemente generalizzate. Pertanto è cruciale individuare le migliori pratiche per lo screening e la diagnosi di ASD già nelle prime fasi dello sviluppo.

Nella pratica, il ritardo nell'identificazione dei segni precoci dell'autismo è legato a diversi fattori. I genitori possono non riconoscere o non accettare comportamenti devianti rispetto allo sviluppo normale, soprattutto se, mancando loro l'esperienza, il bambino è il loro primo figlio (4). Succede anche che alcuni medici, poco familiarizzati con la sintomatologia precoce dell'autismo, ne banalizzino i primi segnali e si mostrino rassicuranti nei confronti dei familiari. Infine, gli ambiti che accolgono dei bambini piccoli non sono sufficientemente sensibilizzati, aspettando così troppo prima di allarmare la famiglia affinché il bambino sia indirizzato ad uno specialista.

La difficoltà della diagnosi nei bambini piccoli si rifà anche al fatto che gli strumenti diagnostici utilizzati non sono adatti alla più tenera età. I criteri forniti dalle classificazioni e i limiti ritenuti non sono adatti per i bambini più piccoli, soprattutto quando essi presentano anche un ritardo. I principali criteri di diagnosi si riferiscono, infatti, a comportamenti che potrebbero non ancora essere apparsi, come ad esempio il linguaggio. D'altronde esiste nel bambino piccolo un'importante variabilità nell'espressione del disturbo, ciò che rende difficile l'apprezzamento di certi segni blandi, e a maggior ragione, tenendo conto che anche lo sviluppo dei bambini normodotati presenta variazioni individuali. Infine, il profilo di sviluppo del bambino con autismo è molto eterogeneo. Nel bambino molto piccolo, le differenze nei vari ambiti di sviluppo sono, per definizione, meno percettibili, in quanto possono dipendere dalla differenza di pochi mesi nello sviluppo.

Diverse fonti ci possono fornire informazioni sui segni precoci dell'autismo. La sintomatologia più frequente comporta delle anomalie nella comunicazione, nella ripetizione di suoni, il ritardo nell'apparizione di giochi simbolici, anomalie nell'interazione sociale, l'imitazione, il gesto dell'indicare e l'utilizzo dello sguardo, e infine attività ripetitive e utilizzo

anomalo degli oggetti (5). Vengono ugualmente osservati manierismi nei movimenti di mani e dita, il fiutare oggetti e persone, l'esplorazione buccale di oggetti, reazioni atipiche a suoni o altre stimolazioni sensoriali, così come anomalie motorie e posturali. Tuttavia, ognuna di queste caratteristiche non ha lo stesso valore prognostico.

## **Ascolto attivo: identificazione per i campanelli di allarme per l'ASD**

Un ulteriore strumento estremamente valido per identificare eventuali campanelli d'allarme per l'ASD è fare delle domande ai genitori circa il comportamento del figlio.

In molti casi, però, all'interno di un setting professionale, fare domande non è semplice, non è spontaneo, ma soprattutto è percepito come rischioso in quanto non si conosce e prevede la risposta che il genitore darà, le relazioni che avrà, le ripercussioni e le implicazioni (il genitore potrebbe divagare, far emergere altri problemi, allearsi con il pediatra a scapito dell'altro coniuge, cercare conforto, piangere, arrabbiarsi).

Quando si parla di ascolto attivo si fa riferimento alle capacità del professionista di essere attivo nel formulare le domande e nel trattare, mantenendo un filo conduttore coerente e adeguato al contesto (6). Il filo conduttore è sempre l'obiettivo professionale: in base a questo il professionista sceglie tra le domande possibili, quella più idonea e la gestisce, attraverso la selezione, lo sblocco, la ridefinizione e la restituzione (7).

Un altro passo essenziale, una volta effettuata la diagnosi è creare una rete interdisciplinare tra i vari professionisti che si occupano a vario titolo della presa in carico del bambino e della famiglia (8). L'iter, una volta ricevuta la diagnosi di autismo da parte del NeuroPsichiatra Infantile (NPI), dovrebbe prevedere l'inserimento del bambino in un percorso individualizzato (costantemente monitorato) presso un centro specializzato, affiancato ad un idoneo programma educativo che favorisca l'inclusione scolastica.

Al fine di evitare confusione e *misunderstanding* tra i professionisti coinvolti e la famiglia, sarebbe opportuno che tutti i membri dialogassero tra loro e restituissero al genitore un documento scritto (9). I casi descritti (ripresi e modificati partendo da casi clinici trattati dal dottor Soldateschi) mirano a dare uno spunto di riflessione su tali tematiche.

## **Caso 1**

### **Prima visita**

Nel caso presentato, il bambino si presenta alla visita a 12 mesi (Riquadro 1). Già a questa età è possibile riscontare una costellazione di comportamenti atipici indicativi del rischio di una presenza di disturbi dello spettro autistico. Il pediatra, nel corso dei colloqui con i genitori e attraverso l'osservazione diretta, approfondisce alcuni aspetti del comportamento del bambino anche attraverso l'uso di strumenti ambulatoriali, che possono essere indicativi per un sospetto di ASD, in particolare la presenza di:

- gesto indicativo;
- sguardo e attenzione condivisa;
- risposta al nome;
- imitazione e riconoscimento delle espressioni facciali.

Sulla base delle sue osservazioni, il pediatra concorda un appuntamento per il follow-up dopo circa 4-6 mesi, al fine di monitorare lo sviluppo del bambino e individuare eventuali anomalie o deficit.

#### **RIQUADRO 1. 12° mese: Matura il sospetto**

Il pediatra nella visita di un bambino (secondogenito) al 12° mese nota alcuni comportamenti (l'uso dello sguardo, la risposta al nome utilizzando degli strumenti di routine ambulatoriali: lo stereo test e il libriccino "Guarda che faccia"). La mancanza dell'INDICARE e la mancanza di SGUARDI CONDIVISI porta il Pediatra a suggerire alla famiglia di stimolarlo adeguatamente (i genitori gestiscono una fattoria didattica e la mamma lavora nella riabilitazione), e, insieme, concordano che se le cose non fossero migliorate si sarebbe optato per un consulto specialistico. L'appuntamento di follow-up fu previsto comunque tra il 15° e il 17° mese

### **Visita di follow-up**

Alla visita di controllo che si svolge a 18 mesi di età (Riquadro 2), il pediatra dopo aver verificato il suo sospetto tramite la somministrazione dell'intervista M-CHAT (*Modified Checklist for Autism Toddler*), cerca un dialogo con la mamma che è venuta all'appuntamento in compagnia del nonno materno. Il pediatra è molto attento agli scambi con la mamma, e alle emozioni che scaturiscono, si dimostra disponibile al dialogo e al confronto, mantenendo un equilibrio tra l'esigenza di elaborazione della nuova situazione da parte della famiglia e la necessità di iniziare il percorso assistenziale.

#### **RIQUADRO 2. 18° mese: Visita di controllo e ipotesi di invio alla specialistica**

Il pediatra rivede il bambino al 18° mese, e dopo avere somministrato la M-chat, e attraverso l'osservazione in ambulatorio, ritiene che il bambino presenti dei comportamenti problematici. Rivolge alcune domande alla mamma per chiarirsi le idee e la mamma inizia a manifestare segni di preoccupazione e si fa sempre più cupa nel volto. Cerca di difendere il bambino dal sospetto di autismo, tra l'altro mai accennato dal pediatra, e cerca di dimostrare che il bambino guarda, indica e gioca. La mamma però sottolinea che è ritornata al controllo con il pediatra, perché in effetti il bambino non dice nessuna parolina, anche se, parlando con un suo amico, che fa anche lui il pediatra, questi non ha dato importanza a tali comportamenti, di fatto rassicurandola. Il pediatra insiste e, cercando di fare leva sulle conoscenze della madre, la invita a ragionare sul fatto che il potenziale problema del bambino non è sempre una condanna e che se si inizia a lavorare il prima possibile il bambino potrà sfruttare al meglio le sue tante potenzialità e nell'arco di qualche anno si potrà essere orgogliosi della sua crescita.

Il pediatra fa una domanda a bruciapelo alla mamma chiedendole del padre, visto che non è venuto alle visite precedenti. La mamma è sempre venuta accompagnata dal nonno. A quella domanda, il nonno interviene e gli scappa detto che il padre è un tipo particolare che ama stare più con i cavalli che con le persone e ha pochi amici molto selezionati. La madre reagisce e sbotta dicendo che sarebbe contenta se il bambino arrivasse ad essere intelligente come suo marito.

Una volta che gli animi si calmano, il pediatra si congeda con i familiari e il bambino e rassicura la madre dicendole che conosce il pediatra con cui la madre aveva parlato e gli avrebbe telefonato per consultarsi con lui e valutare se indicare una consulenza neuropsichiatrica infantile. Il pediatra si raccomanda di fare dei filmati al bambino per potere acquisire il suo comportamento nel suo ambiente naturale. Convinto delle sue osservazioni in ambulatorio, il pediatra decide di telefonare all'altro pediatra amico di famiglia, pensando di cercare un'alleanza per convincere i genitori a fare un approfondimento da parte della neuropsichiatria. Durante la telefonata i due concordano nel consigliare questa soluzione ai genitori, perché in effetti anche la famiglia sta maturando dubbi e perplessità che devono trovare una risposta.

Nel caso presentato il pediatra dà il giusto spazio all'ascolto della mamma, alle sue osservazioni e alle sue reazioni. Cerca di creare un clima di fiducia e di alleanza con la mamma, la quale probabilmente è già consapevole del problema del figlio, ma non è ancora pronta ad accettarlo e a prenderne consapevolezza. Il pediatra, pertanto, continua il colloquio, cercando di indagare anche altri aspetti (funzione del padre, temperamento dei genitori, visite con altri specialisti.) che indirettamente possono fornirgli informazioni sul sistema in cui il bambino è inserito, sulle modalità di accudimento e di gestione delle difficoltà, sulle relazioni parentali ed extrafamiliari. La reazione del nonno durante il dialogo tra pediatra e la mamma è l'evidenza che il dialogo ha prodotto uno degli effetti desiderati: il pediatra è venuto a conoscenza di caratteristiche del padre che possono essere utili alla comprensione della situazione clinica del bambino. L'ASD, infatti, è un disturbo che presenta tratti di familiarità e perciò conoscere i comportamenti dei genitori e anche dei nonni è un aspetto molto informativo.

È, infatti, importante considerare che il pediatra e i genitori provengono da un contesto sociale e culturale che influenza il loro modo di pensare e di agire e identifica la loro posizione in una situazione specifica (in questo caso nell'ambulatorio), in un processo che richiede un continuo aggiustamento dei ruoli, della relazione, dei messaggi verbali e non verbali, delle aspettative e delle sensazioni che si veicolano. La conoscenza della persona che si ha di fronte, del suo patrimonio culturale, della padronanza che ha in merito all'autismo sono elementi essenziali da tenere in considerazione in quanto, come nel caso riportato, possono rappresentare una risorsa a cui attingere e far leva. per indirizzare i genitori verso un'osservazione attenta e partecipe dello sviluppo delle abilità del bambino e ai suoi comportamenti. La capacità di osservare da parte dei genitori apre una finestra di dialogo tra il medico e la famiglia utile alla comunicazione del sospetto e alla condivisione dell'importanza di individuare e trattare precocemente l'eventuale disturbo del neuro sviluppo. Una modalità di questo tipo sottolinea l'importanza di rispettare i tempi di elaborazione mentale e di accettazione dei genitori rispetto ad una patologia cronica, dal decorso indefinito.

La visita si conclude con la comunicazione del pediatra circa la sua intenzione di consultare l'altro collega (che aveva precedentemente visitato il bambino rassicurando la mamma) e valutare la necessità di procedere ad un invio da uno specialista.

L'obiettivo di tale azione è duplice: da un lato confrontarsi e condividere le osservazioni cliniche, dall'altro cercare di rafforzare l'alleanza con i genitori, attraverso l'intermediazione di un altro pediatra che conosce la famiglia. È importante sottolineare l'importanza di una rete di raccordo e di cooperazione tra professionisti, quali pediatra e NPI, ma contemporaneamente è opportuno verificare che il messaggio che il genitore restituisce al pediatra sia lo stesso ricevuto dal medico NPI, cosa che non sempre succede e che dovrebbe essere garantita attraverso un parere "scritto" del medico NPI oppure da un contatto telefonico tra pediatra e specialista (Riquadro 3).

### **RIQUADRO 3. 23° mese: dopo la visita neuropsichiatrica**

*Colloquio fatto su Facebook (dopo la seconda visita dal pediatra, circa a 23 mesi)*

Madre: "Salve dottore, finalmente posso dire di essere contenta e di essere uscita da un incubo. Volevo informarti dei progressi fatti con il bambino..., dopo il consulto con il NPI abbiamo interrotto il nido, perché mi sono accorta che lo trascuravano molto e che lasciandolo molto da solo lui si chiudeva ancora di più... Abbiamo lavorato un po' con lui e dopo sono tornata dalla neuropsichiatra per una seconda visita e la NPI mi ha tranquillizzata e mi ha confermato un leggero disturbo della relazione... Ho iniziato a lavorare con una logopedista che mi ha consigliato la neuropsichiatra che ha lavorato proprio sulla relazione... abbiamo lavorato tanto, mi sono rilassata e mi sono impegnata tanto. Il bambino è migliorato sempre di più e velocemente. Mi sembra un miracolo! Grazie tante, il nostro incontro, che lì per lì mi aveva tanto turbato mi ha fatto riflettere e alla fine ho trovato la forza necessaria per farcela! grazie, buona notte!".

## In sintesi

Nonostante la gravità moderata, il sospetto diagnostico è stato precoce (a 12 mesi), l'invio ad un consulto specialistico è avvenuto alla seconda visita e la diagnosi di disturbo della relazione da parte del NPI è arrivata a 2 anni e mezzo.

Una volta ricevuto il referto del neuropsichiatra (che deve essere in forma scritta), bisognerebbe accertarsi che la presa in carico avvenga in un centro specializzato. Se così non fosse, compiuti i 3-4 anni il bambino verrà immesso in una scuola dell'infanzia senza certificazione, potendo ripetersi il disagio incontrato dalla madre all'asilo nido (sottovalutazione del problema di relazione), o, nel caso peggiore, se non andasse all'asilo, potrebbe acuirsi il problema e essere verificabile solo alle elementari.

## Caso 2

### Valore dell'osservazione

Il pediatra visita per la prima volta un bambino di 3 anni senza conoscere il motivo del consulto.

Per mettere a proprio agio la famiglia e soprattutto il bambino, come di consueto, la accoglie in sala d'attesa anziché aspettarla nello studio. Utilizza questa forma di accoglienza meno formale che gli permette di "osservare" il nucleo familiare e il bambino fuori dalla visita tradizionale, ricavando informazioni aggiuntive rispetto alla modalità più classica del riceverli in studio ai due lati della scrivania (Riquadro 4).

#### **RIQUADRO 4. Osservazione del bambino nella sala d'attesa**

Il pediatra si siede sulla panchina della sala di attesa e chiede il motivo della visita, la madre velocissima risponde che, nonostante il bambino abbia fatto enormi miglioramenti negli ultimi 6 mesi da quando è andato all'asilo, ancora non dice nessuna parola ben comprensibile. Il padre nel frattempo rimane silenzioso e in disparte. Il bambino sembra non accorgersi della presenza del pediatra, lo guarda in modo sfuggente come se non sostenesse più di 2-3 secondi lo sguardo di un estraneo in un contesto sconosciuto e gioca con un pezzo di una costruzione agitandolo a vuoto.

Una volta entrati nello studio, il pediatra prova ad attirare l'attenzione del bambino e a tastare le sue reazioni in vario modo: gli dà in mano un pezzetto di carta lucida che scricchiola (involucro di caramella), lo chiama per nome ad alta voce un paio di volte, fa suonare dei giocchini che ha sulla scrivania, fa rumori bruschi (tossisce, fa cadere un pesante libro), gli si avvicina. Nessuna di queste azioni ottiene risultati, il bambino continua a giocare da solo, non si volta, sembra interessarsi solo alla carta della caramella e al vetro di uno strumento medico (podoscopio); durante la visita non si avvicina mai alla mamma.

È importante che nel momento della valutazione, il pediatra abbia sempre un'aspettativa psicomotoria in relazione all'età in quanto, sebbene vi sia un'estrema eterogeneità nello sviluppo individuale, l'acquisizione di alcune "pietre miliari" possono orientare il professionista. Durante la visita, il pediatra, attraverso la sola osservazione del comportamento naturale del bambino può ricavare importanti informazioni sul suo profilo di sviluppo.

Ad esempio a 8 mesi ci si aspetta di vedere il bambino che sostiene perfettamente il tronco e la testa, che manipola gli oggetti, e che reagisce, in maniera più o meno intensa, con angoscia

quando è preso in braccio da un estraneo. Quest'ultimo comportamento, considerato normale intorno agli 8 mesi, può non esserlo in bambini più grandi. Per contro, può accadere che la mancanza di pianto e la tendenza ad andare in braccio a sconosciuti, che si verifica in molti bambini dello spettro, possa essere considerata come una caratteristica temperamentale del bambino e non come un possibile campanello d'allarme.

Altri elementi importanti ai fini diagnostici possono essere ottenuti dall'osservazione di come il bambino interagisce negli ambienti predisposti dal pediatra: nella sala d'attesa, nello studio, durante momenti di gioco libero, in spazi informali, pieni di giochi e di mobili "a misura di bambino". I bambini sono curiosi e, soprattutto dopo i 12 mesi non hanno più paura del pediatra. Talvolta, a circa tre anni, sembrano degli adulti in miniatura ed è divertente visitarli perché se il pediatra ci sa fare, tutte le prove previste nel bilancio di salute (come ad esempio Lang test, ottotipo per illetterati, podoscopia) possono essere trasformate in un gioco per interagire col piccolo paziente. In questo caso, il pediatra fornisce uno stimolo con delle caratteristiche percettive che possono essere utilizzate in modo flessibile per valutare altri aspetti trasversali dello sviluppo legati ad un disturbo dello spettro autistico come ad esempio la presenza di auto stimolazione e comportamenti ristretti e stereotipati.

Con la crescita del bambino i comportamenti indicativi di un sospetto di autismo che si possono osservare aumentano. Il repertorio gestuale e motorio, rappresenta, in tal senso, un buon elemento diagnostico. Ad esempio l'indicare con il dito per esprimere un interesse e non solo per domandare qualcosa, l'uso della mano di un'altra persona come "strumento" rappresentano, intorno ai 2-3 anni, caratteristiche discriminanti. Inoltre, l'assenza in produzione e in comprensione di parole significative è, a questa età, un indicatore affidabile.

## **Valore dell'ascolto attivo**

A partire dall'osservazione, il pediatra può stimolare un dialogo con il genitori in modo da condividere e ricevere le reciproche impressioni sul bambino. I disturbi dello spettro autistico si manifestano soprattutto nei bambini piccoli, con estrema disomogeneità sia in termini di intensità che di gravità; pertanto è facile che non si riesca ad avere un quadro chiaro e definito, il dialogo tra il professionista e i genitori può essere risolutivo per fare chiarezza.

Ad esempio, già in sala d'attesa, il pediatra inizia a dialogare con i genitori e la mamma dichiara che il figlio, sebbene sia stato inserito nell'asilo nido e abbia beneficiato del contatto con un ambiente arricchente di coetanei e di educatori, non formula nessuna parola ben comprensibile. Questo è in effetti il motivo di richiesta della visita: la forte preoccupazione del mancato raggiungimento di una tappa di sviluppo come quella linguistica.

È importante sottolineare che spesso le madri (il *caregiver* che principalmente accudisce il figlio e segue attentamente il suo sviluppo) sono le prime ad accorgersi del disturbo del figlio, e sebbene coscienti, a volte non lo accettano. Spesso compensano la mancanza di iniziativa (sociale) del bambino agendo comportamenti mirati ad attirare e stimolare il bambino, proponendo giochi e/o attività interessanti, strutturando e semplificando l'ambiente, o attraverso l'uso di oggetti preferiti o molto "desiderabili". Il pediatra per ottenere le informazioni importanti alla verifica della ipotesi può utilizzare domande specifiche per l'identificazione dei così detti 'campanelli di allarme' (Tabella 1). Dal dialogo con la mamma descritto in tabella emerge come essa sia consapevole del comportamento anomalo del figlio e informata sull'autismo, ma cerchi di sottolineare soprattutto i punti di forza del figlio proprio nell'area delle competenze interattive e comunicative. Nel caso riportato, ad esempio, il bambino qualora sia molto motivato e/o interessato ad ottenere qualcosa per il soddisfacimento di un bisogno personale, può comunicare efficacemente attraverso un gesto richiestivo o provare godimento da uno scambio interattivo che gli procura piacere.

Tabella 1. Conferma dei possibili campanelli di allarme

Pediatra	Mamma
“Vi capita di chiamare il bambino mentre gioca o sta di spalle, e lui non si gira, come se fosse sordo? Vero?”	“Nooo, assolutamente!”
“Il bambino indica per chiedere qualcosa o mostrarle qualcosa di suo interesse?”	“Sì, sì, dottore, gliel’ho detto quando ha sete indica la bottiglia, e alle volte, quando vuole vedere i cartoni mi porta in salone e indica la tv”
“Talvolta è affascinato da oggetti piccoli come per esempio le ruote di una macchinina? Capita che lecca cose o oggetti ?”	“Non ama giocare con le macchinine... il pomeriggio spesso ci stendiamo sul tappeto e giochiamo con la palla o con dei puzzle, o con dei giochi che emettono luci e suoni... gli piacciono gli oggetti molto colorati...”
“Il bimbo gioca a far finta di fare qualcosa?”	“Quando cucino la pasta, capita che lui prende il cucchiaino e lo gira come se mescolasse... oppure...”
“Mi sta dicendo che il bambino compie, di riflesso, un’azione che nello stesso momento vede fare a lei... cioè la imita”	“Ah... e poi quando qualcuno ha in mano un cellulare, lui lo vuole avere in mano, prenderlo, usarlo, premere i tasti e giocarci”

D’altra parte, il pediatra pensa di aver raccolto abbastanza informazioni e ha maturato un sospetto di autismo, e sebbene non lo dichiara esplicitamente, le domande (eccessivamente dirette) che pone, il modo incalzante con cui le fa, evidenziano che egli è giunto ad una chiara conclusione.

Il pediatra, sebbene utilizzi varie domande della M-CHAT e delle strategie per valutare l’attenzione del bambino, conduce il colloquio e la visita in maniera frettolosa e indelicata.

È necessario considerare che la domanda dei genitori “è normale?” mette spesso in difficoltà il pediatra, che si sente di dover rispondere in maniera affermativa o negativa, o con risposte rassicuranti e poco consistenti. Il pediatra dovrebbe evitare sia di affrettarsi ad esplicitare ipotesi diagnostiche sia di tranquillizzare e minimizzare i comportamenti del bambino. Una domanda di questo genere va trattata tenendo conto di due livelli comunicativi che si intrecciano: 1) contenuto (ciò di cui si sta parlando); 2) relazione (come ti vedo e come penso che tu mi vedi, che relazione voglio che si instauri tra noi).

Quello che il messaggio posto dai genitori veicola non è una semplice informazione, ma una richiesta di aiuto per capire cosa devono aspettarsi, cosa è meglio fare, di cosa ha bisogno il loro bambino. Il significato attribuito a tali richieste può essere accettato, rifiutato, ignorato, ma anche distorto. La risposta del pediatra deve essere accogliente rispetto alle ansie e preoccupazioni dei genitori; si devono esplorare e condividere le osservazioni e le ipotesi, che congiuntamente, i genitori e il pediatra svilupperanno. Per creare un clima di collaborazione e alleanza, il pediatra deve “rielaborare” la preoccupazione dei genitori come segnale di interesse per il proprio figlio e guidarli nell’osservare il bambino aldilà dei comportamenti problematici.

Nel Caso in esame, si può ipotizzare che l’insistenza e la direttività nella conduzione del colloquio abbiano accresciuto nella mamma il senso di colpa e di inadeguatezza nei confronti del figlio e provocato una reazione nel padre, fino a quel momento in disparte, che manifesta la sua esasperazione e preoccupazione (Riquadro 5).

La sofferenza dei genitori, il disagio, l’isolamento (e in particolare della madre che fatica ad accettare l’evidente comportamento atipico del figlio), nonché le ripercussioni sul rapporto di coppia, sono aspetti che non vanno trascurati. È essenziale riflettere che i genitori che si trovano

in tali condizioni, spesso sono alla ricerca disperata di un medico che non trasmetta loro sapere ma che li accompagni, li ascolti, e non li interroghi.

#### **RIQUADRO 5. Manifestazione dello stress familiare**

Finalmente il padre (che era stato fino ad allora silenzioso, osservando il comportamento del bambino durante la visita) esprime con ansia le sue preoccupazioni al pediatra, e gli confida che la situazione in casa è molto difficile: non riescono a trovare un accordo nella coppia. Lui vorrebbe fare degli accertamenti più approfonditi mentre la moglie si accontenta dei piccoli progressi fatti. Dichiarò inoltre che si sono informati, attraverso internet, sull'autismo, sulla diagnosi, sui campanelli d'allarme e che le domande che il pediatra sta facendo le conoscono molto bene.

#### **In sintesi**

Nel Riquadro 6 è descritta la modalità con cui il pediatra comunica l'importanza di agire tempestivamente al fine di non peggiorare la prognosi.

#### **RIQUADRO 6. Esito della visita: invio e mancata alleanza terapeutica**

Da lì a poco la visita finisce, con la consegna da parte del pediatra del numero di telefono del centro più vicino per una visita specialistica presso una neuropsichiatra infantile. Il pediatra non ha più visto quella famiglia, che probabilmente si è recata da un altro pediatra di libera scelta, e pertanto non gli è stato possibile sapere come si è evoluto il percorso del bambino. Non si è creata nessuna forma di fiducia e alleanza.

Mentre a livello di contenuto il pediatra rispetta l'iter diagnostico per massimizzare l'efficacia, a livello di *relazione*, rimanda una visione che appare giudicante nei confronti dei genitori. Ciò non predispone affatto alla creazione di un clima collaborativo e rispettoso delle loro paure, che tentano di nascondere dietro la loquacità (della mamma) e il silenzio (del padre).

Il caso portato in esame vuole evidenziare che il consolidamento del rapporto di alleanza con i genitori, oltre ad avere l'obiettivo di ottenere che essi procedano con l'accertamento neuropsichiatrico, deve essere mirato ad aumentare la consapevolezza dei genitori, ad attivare le risorse che i genitori possono mettere in campo per affrontare la condizione del figlio, e a costruire un rapporto di fiducia dove il pediatra assume il valore di punto di riferimento anche per il futuro. Se ciò non accade la famiglia sarà portata verso percorsi improduttivi: si recherà da un altro specialista (che inizierà *ex novo* l'iter diagnostico, anamnestico, testologico) con ulteriori perdite di risorse economiche, psicologiche, temporali; oppure, memore dell'esperienza negativa vissuta sarà sfiduciata e restia a richiedere l'aiuto di un professionista, protraendo l'arrivo di una diagnosi, di una certificazione e dell'attivazione di una rete multidisciplinare che segua il bambino.

In Tabella 2 proponiamo una rilettura della visita per sottolineare le strategie alternative che il pediatra avrebbe dovuto mettere in atto per ottenere una maggiore fiducia da parte dei genitori e quindi una maggiore efficacia in termini di tempestività della diagnosi e della conseguente presa in carico.



Tabella 2. Valutazione del comportamento del pediatra e strategie alternative

Comportamento del pediatra	Aspetti positivi	Aspetti negativi
<b>Osservazione</b>		
	L'approccio in sala di attesa è sufficiente per inquadrare il problema del bambino e intuire il motivo molto più profondo del consulto che non riguarda il ritardo del linguaggio ma l'associazione di quest'ultimo con un disturbo della relazione	L'aggancio del bambino con la carta di caramella è una buona idea per evidenziare la fissità degli interessi, ma è un'azione su cui il pediatra non mantiene il controllo
<b>Alternativa</b> <i>Lo stimolo proposto dal pediatra deve essere modificato velocemente per non sottolineare eccessivamente il comportamento del bambino</i>		
<b>Ascolto attivo</b>		
<i>Rielaborazione e condivisione del problema</i>	–	Il pediatra si comporta come un neuropsichiatra (es. si focalizza sulla verifica dei sintomi di ASD attraverso domande che ripercorrono l'intervista M-CHAT).
<b>Alternativa</b> <i>In questi casi il pediatra anche se intuisce il vero motivo del consulto deve visitare il bambino come normalmente fa (peso altezza cuore torace, test di screening...) e non vestire i panni del NPI che ha invece più di lui il compito della diagnosi specialistica. Il pediatra tenedo conto che la famiglia ha scelto di chiedere a lui il primo aiuto, e anche visto lo stato di preoccupazione dei genitori, deve ritardare la comunicazione del sospetto/diagnosi e privilegiare l'alleanza con la famiglia</i>		
<i>Preparazione ai successivi passaggi</i>	–	Il comportamento del pediatra non è mai affiliativo
<b>Alternativa</b> <i>Prendere affettuosamente in braccio il bambino e rivolgersi ai genitori per chiedere proprio a loro cosa pensano di fare per aiutare il figlio. Questo può aumentare la fiducia verso i consigli del pediatra come ad esempio quello di parlare con una logopedista per il problema del linguaggio. L'invio diretto alla visita specialistica a volte può creare un 'blocco' e questo deve essere valutato dal pediatra: meglio inserire un passaggio in più per raggiungere la diagnosi che perdere l'alleanza con i genitori.</i>		

## Bibliografia

1. Cioni G, D'Acunto G, Guzzetta A. Perinatal brain damage in children: neuroplasticity, early intervention, and molecular mechanisms of recovery. *Prog Brain Res* 2011;189:139-54.
2. Muratori F, Narzisi A, Iglizzi R, et al. Screening e diagnosi precoce dei DSA. Revisione della letteratura. *Autismo e Disturbi dello Sviluppo* 2006;4:325-49.
3. Roge B. La diagnosi precoce in autismo. *Autismo Oggi* 2003;5:3-6.
4. Fombonne E, De Giacomo A. La reconnaissance des signes d'autisme par les parents. *Devenir* 2000;12(3):49-64.
5. Maestro S, Muratori F, Cesari A, Cavallaro MC, Paziente A, Pecini C. Course of autism signs in the first year of life. *Psychopathology* 2002;38(1):26-31.

6. Bert G, Quadrino S. *Parole di medici, parole di pazienti. Counselling e narrativa in medicina*. Roma: Il pensiero Scientifico Editore; 2009.
7. Bert G. *La parola e la cura*. Torino: Chang, 2009.
8. American Academy of Pediatrics, Council on Children With Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007;120:1183-215.
9. Myers SM, Johnson CP; American Academy of Pediatrics Council on Children With Disabilities. Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007;120(5):1162-82.