



RAPPORTI ISTISAN 16|25

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

Strumenti per sorveglianza e presa in carico di bambini con disturbo dello spettro autistico: il ruolo dei pediatri nel counselling alla famiglia

A cura di V. Ambrosio, M. Gangemi,
F. Chiarotti e A. Venerosi



EPIDEMIOLOGIA
E SANITÀ PUBBLICA

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

**Strumenti per sorveglianza e presa in carico
di bambini con disturbo dello spettro autistico:
il ruolo dei pediatri nel counselling alla famiglia**

A cura di Valentina Ambrosio (a), Michele Gangemi (b, c),
Flavia Chiarotti (a) e Aldina Venerosi (a)

(a) Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

(b) ULSS20 di Verona, Verona

(c) Associazione Culturale Pediatri, Verona

ISSN: 1123-3117 (cartaceo) • 2384-8936 (online)

Rapporti ISTISAN
16/25

Istituto Superiore di Sanità

Strumenti per sorveglianza e presa in carico di bambini con disturbo dello spettro autistico: il ruolo dei pediatri nel counselling alla famiglia.

A cura di Valentina Ambrosio, Michele Gangemi, Flavia Chiarotti e Aldina Venerosi
2016, 63 p. Rapporti ISTISAN 16/25

I disturbi dello spettro autistico sono disturbi con un elevato grado di complessità che si manifesta anche attraverso la presenza di comorbidità, come l'epilessia, la disabilità intellettiva, disturbi psichiatrici e comportamentali. Tale complessità impone un grosso carico sulla famiglia anche di tipo psicologico. I pediatri, in particolare i pediatri di libera scelta, rappresentano un presidio strategico che oltre a giocare un ruolo importante per il riconoscimento in fasi precoci della vita di un'atipicità nello sviluppo, possono dare un adeguato sostegno alla famiglia nel percorso che essa dovrà intraprendere a partire dall'elaborazione della diagnosi. I pediatri debbono essere messi in condizione di poter esercitare questo importante ruolo acquisendo elementi conoscitivi che permettano la costruzione di rapporti stabili tra gli specialisti coinvolti nel sistema di cura dei disturbi dello spettro autistico e strumenti che facilitino l'alleanza terapeutica tra specialisti e familiari. Il volume intende sostenere la formazione degli operatori sanitari e in particolare dei pediatri a questa finalità.

Parole chiave: Disturbi dello spettro autistico; Autismo; Sorveglianza; Pediatri

Istituto Superiore di Sanità

Tools to identify children with suspected autism spectrum disorders: the role of paediatricians in family counselling.

Edited by Valentina Ambrosio, Michele Gangemi, Flavia Chiarotti and Aldina Venerosi
2016, 63 p. Rapporti ISTISAN 16/25 (in Italian)

Autism Spectrum Disorders (ASD) are neurodevelopmental disorders with a complex etiopathogenesis. Consensus at international level is stated on the importance of early identification as it is critical in order to improve outcomes and prevent secondary neurodevelopmental disturbances. Paediatricians play an important role in early recognition of autism spectrum disorders, because they usually are the first point of contact for parents. Furthermore paediatricians manage the first reactions of parents to the communication of diagnosis. Providing appropriate instruction about counselling can improve both child and family outcomes also in the managing of morbidity often associate with ASD such as sleep disturbances, gastrointestinal problems, epilepsy psychological disturbances. Recent evidences have led to clinical pathways to evaluate and address these issues within the context of primary care. By being aware of and disseminating these research findings, academic paediatricians can help future and current clinicians improve the care of children with ASD.

Key words: Autism spectrum disorders; Autism; Surveillance; Paediatricians

Si ringrazia il dott. Massimo Soldateschi per i preziosi consigli e la letteratura critica dei casi studio.

Per informazioni su questo documento scrivere a: venerosi@iss.it

Il rapporto è accessibile online dal sito di questo Istituto: www.iss.it.

Citare questo documento come segue:

Ambrosio V, Gangemi M, Chiarotti F, Venerosi A (Ed.). *Strumenti per sorveglianza e presa in carico di bambini con disturbo dello spettro autistico: il ruolo dei pediatri nel counselling alla famiglia*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2016. (Rapporti ISTISAN 16/25).

Legale rappresentante dell'Istituto Superiore di Sanità: *Gualtiero Ricciardi*
Registro della Stampa - Tribunale di Roma n. 114 (cartaceo) e n. 115 (online) del 16 maggio 2014

Direttore responsabile della serie: *Paola De Castro*
Redazione: *Paola De Castro* e *Sandra Salinetti*

La responsabilità dei dati scientifici e tecnici è dei singoli autori, che dichiarano di non avere conflitti di interesse.

INDICE

Introduzione

Aldina Venerosi 1

Dal paternalismo all'alleanza terapeutica. Da spiegare e farsi spiegare: il ruolo dell'ascolto attivo

Michele Gangemi..... 5

Ruolo del pediatra nel riconoscimento precoce di disturbo dello spettro autistico e nella comunicazione con la famiglia

Giuseppe Maurizio Arduino 10

Comunicazione di diagnosi di disturbo dello spettro autistico seguendo le regole del counselling

Michele Gangemi..... 16

Psicofarmacologia dell'autismo

Antonio Persico 21

Vaccini e autismo

Stefania Salmaso 27

Selettività alimentare nei bambini con autismo: aspetti clinici e comportamentali

Anna Maria Angelilli..... 31

PRESENTAZIONE DI CASI CLINICI

Restituzione della diagnosi di autismo

Valentina Ambrosio, Aldina Venerosi Massimo Soldateschi 41

Selettività alimentare e autismo

Valentina Ambrosio, Anna Maria Angelilli, Aldina Venerosi 51

INTRODUZIONE

Aldina Venerosi

Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma

L'aumento di casi prevalenti di autismo (*Autism Spectrum Disorder*, ASD) registrato negli ultimi dieci anni (1, 2), ha sensibilizzato a livello mondiale le organizzazioni sanitarie (3) affinché nell'ambito dei sistemi di cura si sviluppino percorsi adeguati e capaci di rispondere a un bisogno in rapida crescita. La natura fortemente pervasiva dello spettro autistico in quanto disturbo del neurosviluppo con alto impatto sull'integrità funzionale globale dell'individuo, sottolinea la necessità di potenziare le competenze specifiche in ambito sanitario e in tutti gli altri ambiti che intervengono nella prevenzione e nella cura dell'età evolutiva. La linea guida del *National Institute for Health and Care Excellence* (NICE, organismo inglese che si occupa di eccellenza clinica a partire da esperienze e studi) del 2013 (4) indicano come priorità quella di fornire le competenze specifiche per gli operatori che si relazionano con la famiglia e con gli utenti affetti da autismo. Per questo la formazione rappresenta uno degli strumenti principali per attuare percorsi appropriati ed efficaci (Tabella 1).

Tabella 1. Aree di cultura e competenza necessarie agli operatori sanitari e sociali coinvolti nel sistema di cura dell'ASD

Aree generali	Aree specifiche	Target
Clinica	La natura dell'autismo e le caratteristiche comportamentali delle persone con ASD Il riconoscimento delle più frequenti condizioni che coesistono con ASD (ansia, depressione, epilessia, problemi del sonno, problemi alimentari, altri problemi del neurosviluppo)	Pediatri, neuropsichiatri infantili, psicologi, logopedisti, terapisti nella neuro psicomotricità, terapisti della riabilitazione psichiatrica, dirigenti sanitari, medici ospedalieri, educatori, ma anche insegnanti, operatori scolastici, dirigenti scolastici
Organizzativa/ sociosanitaria	L'importanza dei punti di transizione tra i servizi e di cambiamento nella cura/gestione L'impatto dell'ASD sulla persona L'impatto dell'ASD sulla famiglia (con attenzione ai fratelli) L'impatto dell'ambiente sociale e fisico sulle persone con ASD L'impatto dell'ASD come fattore di rischio sociale e fisico (sviluppare piani di emergenza)	Psicologi, dirigenti sanitari, medici ospedalieri, insegnanti, operatori scolastici, educatori, dirigenti scolastici, operatori sociali, architetti
Sociosanitaria	Il cambiamento dei bisogni durante la crescita (pubertà) Come si costruisce la cura in maniera individualizzata e coerente Abilità di comunicazione con le persone con autismo (verbale, non verbale) Il concetto di diversità contrapposto al concetto di deficit	Pediatri, neuropsichiatri infantili, psicologi, logopedisti, terapisti nella neuro psicomotricità, terapisti della riabilitazione psichiatrica, insegnanti, operatori scolastici, educatori, operatori del sociale

Dalle aree di competenza individuate emerge come i percorsi di cura indirizzati alle persone con ASD debbano prevedere l'interazione di molte aree professionali e che queste interazioni sono strettamente dipendenti dai bisogni e le caratteristiche individuali della persona (età, composizione familiare, aspetti del suo funzionamento, aspetti della sua salute e così via) a cui sono rivolti.

Molti professionisti manifestano un senso di isolamento nel momento che interagiscono con problematiche complesse come l'ASD. È come se ogni professionista avesse in carico una porzione di problema, ma non la visione globale della persona. In questo contesto, il percorso di cura prodotto è un insieme di frammenti che non sempre si coordinano tra di loro compromettendo il risultato abilitativo e penalizzando la persona/famiglia che hanno in cura 'strattonandola' tra singoli obiettivi di intervento. Questo comportamento denota un sistema ancora insufficiente a sostenere un percorso multidisciplinare e dinamico capace di accogliere i cambiamenti evolutivi dei bisogni, i molteplici aspetti di salute associati, e, non ultimi, gli aspetti sociali che ruotano intorno a una persona con ASD.

Competenza specifica, multidisciplinarietà e coordinamento sono tre principi irrinunciabili alla base dei quali costruire i percorsi di cura per le persone con ASD. Inoltre, ciascun professionista deve acquisire elementi di comunicazione che aumentino la sua capacità di interazione con la persona con ASD e la sua famiglia. L'approccio ecologico che considera la famiglia come un sistema intersecato di ruoli e interessi che devono trovare un punto di equilibrio può aiutare a costruire il futuro di una famiglia che riceve una diagnosi di ASD. L'ASD ha di fatto un forte impatto sulla qualità della vita individuale e della rete sociale a cui appartiene e proprio la scarsa competenza comunicativa che caratterizza le persone con ASD (e a volte i familiari data la natura genetica del disturbo) e l'impatto che il disturbo ha nel sistema di affetti e nel sistema di relazioni in cui la persona con ASD vive, ha stimolato l'attuazione di programmi di formazione capaci di fornire strumenti che abilitassero i professionisti a gestire in armonia e alleanza con la famiglia i vari aspetti legati alla presa in carico dell'ASD che necessitano una particolare attenzione dal punto di vista della comunicazione e della capacità di praticare quello che in termini di *counselling* si definisce come 'ascolto attivo'.

Il pediatra è la figura che per prima prende in carico le nuove nascite ed è l'operatore che si trova a maggior contatto con la famiglia nella prima parte della vita del bambino, e, nel caso dell'ASD, nel momento nel quale viene riconosciuto il problema e diagnosticato. Curare il momento di comunicazione della diagnosi, o per quanto riguarda il pediatra, di discussione sulla diagnosi ricevuta dallo specialista, è molto importante per costruire un'alleanza con i genitori che permetta di orientarli verso il futuro e nel loro ruolo nel trattamento. In un lavoro americano del 2013 (5) dimostra che nel momento in cui c'è la *compliance* della famiglia a un programma dei Bilanci di Salute (BDS) nel quale si opera un monitoraggio dello sviluppo delle competenze di comunicazione e relazione, si incide positivamente sulla precocità della diagnosi e della presa in carico. D'altra parte sull'utilizzo dello screening pediatrico come prestazione del sistema sanitario è ancora viva una discussione vista l'assenza di parametri e di strumenti di screening completamente validati (6,7).

Ci sono, però, data l'estrema eterogeneità nella manifestazione clinica, altre problematiche in cui i professionisti, tra cui il pediatra, sono coinvolti sia per quanto riguarda il *core* sintomatologico che altri disturbi somatici/organici e psicopatologici in associazione (8) di cui si sta tentando di sviluppare una tassonomia.

Mentre non è ancora possibile a oggi definire interventi farmacologici sui sintomi che caratterizzano propriamente l'autismo (deficit di comunicazione e interazione reciproca, comportamenti ripetitivi e interessi ristretti, peculiarità sensoriali), è possibile adottare strategie farmacologiche (che definiremo genericamente 'psicofarmacologiche') che potrebbero minimizzare i comportamenti così detti 'problema' o anche sintomatologie che fanno capo a una

comorbidità psichiatrica, ovvero comportamenti che rendono difficile l'attuazione dei programmi abilitativi specifici per il *core* sintomatologico, ma anche la vita quotidiana della famiglia e del bambino, ad esempio aiutandolo a frequentare la scuola. La psicofarmacologia nell'ambito dell'ASD è da considerarsi un intervento di seconda linea poiché le prove di efficacia sono ancora insufficienti (la maggior parte dei farmaci sono stati testati su adulti e il loro uso è stato trasferito nei bambini e adolescenti non sempre in presenza di specifici studi 9). Anche nei casi dove sono stati condotti *trials* clinici specifici per l'età evolutiva rimane una grossa lacuna per la valutazione di efficacia e sicurezza nel caso di un trattamento a lungo termine, particolarmente importante considerando il fatto che si tratta di un trattamento a cui viene sottoposto un organismo in fase di sviluppo. Il trattamento psicofarmacologico nei bambini con ASD è quindi da considerarsi per lo più *'off-label'* e dovrebbe rimanere di specifica pertinenza di uno specialista con una comprovata esperienza nel trattamento dei disturbi dello spettro autistico, dato che la prescrizione laddove necessaria necessita di una taratura individuale (10, 11, 12). Inoltre va ricordato che a differenza del farmaco registrato, ovvero approvato dalle autorità regolatorie competenti per uno specifico utilizzo (evidenze scientifiche di efficacia e sicurezza nella patologia, dosaggio, popolazione per cui è registrato), il farmaco detto *'off-label'* è il farmaco il cui uso avviene al di fuori delle condizioni previste dalla sua scheda tecnica (indicazioni, dose, età e via di somministrazione) e quindi la sua somministrazione prevede una relazione giustificativa e il consenso informato del paziente o responsabile.

Nel volume viene posta anche attenzione all'associazione tra problemi del comportamento alimentare e autismo e alla necessità di monitorare la presenza di disturbi gastrointestinali che, a volte, non vengono intercettati a causa delle difficoltà che le persone con autismo hanno nella comunicazione (13). La selettività alimentare è un aspetto prevalente nella sintomatologia autistica e può essere legato a molti fattori su cui è possibile intervenire come pediatri, come neuropsichiatri, ma anche come operatori sanitari e della scuola. Gli aspetti alimentari hanno un impatto importante sulle preoccupazioni dei genitori e anche sui loro comportamenti per cui è importante essere in grado di guidarli nella gestione di questo particolare comportamento del figlio e soprattutto, come medici, accertarsi se lo stile alimentare adottato produca effetti negativi sulla salute, sia a livello nutrizionale, sia a livello di una sintomatologia gastrointestinale.

Un altro punto critico che viene toccato è la questione vaccini e autismo. Si espongono le indicazioni del Ministero della Salute per promuovere le campagne vaccinali e documenti scientifici volti a smentire la correlazione tra somministrazione di vaccini e ASD.

In sintesi i disturbi dello spettro autistico rappresentano un problema complesso, per il quale non si hanno delle risposte precise e nette. Esso comporta un carico psicologico molto alto che incide sull'adattabilità e sulla qualità della vita per il bambino e per la sua famiglia. È evidente che la diagnosi, insieme alla catena di azioni conseguente che attiverà la programmazione e l'erogazione del piano abilitativo e la costruzione della rete di sostegni necessari per lo sviluppo della persona con autismo e la tutela del benessere della sua famiglia, debbano prevedere il necessario coinvolgimento di operatori appartenenti a più discipline. L'insieme di queste professionalità si devono costituire come nodo o raccordo nella rete di interventi ognuno con un ruolo potenzialmente modificabile perché definito dalla condizione clinica della persona insieme alla sua dimensione esistenziale (età anagrafica, status socio-economico, rete sociale).

Infine attraverso la presentazione di casi clinici focalizzati su particolari aspetti, si proporranno possibili strategie utili all'operatore per imparare a entrare in contatto con la famiglia, gestire l'ansia, la preoccupazione, e la disinformazione generata dalla ricerca in rete.

Bibliografia

1. Chiarotti F, Venerosi A. Epidemiologia dell'autismo: un'analisi critica. In: Soldateschi M, Ambrosio V, Scattoni ML, Chiarotti F, Venerosi A (Ed.). *Strumenti per sorveglianza e presa in carico di bambini con disturbo dello spettro autistico: il ruolo dei pediatri nel riconoscimento precoce*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2016. (Rapporti ISTISAN 16/24). p. 6-16.
2. Centers of Disease Control and prevention. Prevalence of autism spectrum disorders--autism and developmental disabilities monitoring network, 14 sites, United States, 2008. *MMWR Surveill Summ* 2012;61:1-19.
3. Sixty-Seventh World Health Assembly. *Comprehensive and coordinated efforts for the management of autism spectrum disorders*. Geneva: World Health Organization; 2014.
4. National Institute for Care and Health Excellence. *Autism: the management and support of children and young people on the autism spectrum*. London: NICE; 2013. (Clinical Guideline 170). Disponibile all'indirizzo: <http://guidance.nice.org.uk/CG170> 2013; ultima consultazione 1/3/2016.
5. Daniels AM, Mandell DS. Children's compliance with American Academy of Pediatrics' well-child care visit guidelines and the early detection of autism. *J Autism Dev Disord* 2013;43(12):2844-54.
6. Tager-Flusberg H, Joseph RM. Identifying neurocognitive phenotypes in autism. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci* 2003;358 (1340):303-14.
7. Veenstra-VanderWeele J, McGuire K. Rigid, inflexible approach results in no recommendation for autism screening. *JAMA* 2016;315(7): 661-2.
8. Hu VW. Subphenotype-dependent disease markers for diagnosis and personalized treatment of autism spectrum disorders. *Disease Markers* 2012;33 (5):277-88.
9. Carbone PS. Moving from research to practice in the primary care of children with autism spectrum disorders. *Acad Pediatr* 2013;13(5):390-9.
10. Hsia Y, Wong AYS, Murphy DGM, Simonoff E, Buitelaar KJ, Wong ICK. Psychopharmacological prescriptions for people with autism spectrum disorder (ASD): a multinational study. *Psychopharmacology* 2014;231(6):999-1009.
11. Canitano R, Scandura V. Psychopharmacology in autism: An update. *Progress in Neuro-Psychopharmacology and Biological Psychiatry*, 2011; 35(1):18-28.
12. Nazeer A. Psychopharmacology of Autistic Spectrum Disorders in Children and Adolescents *Pediatric Clinics of North America* 2011;58 (1):85-97.
13. Myers SM, Johnson PC. Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007;120:1162-68.

DAL PATERNALISMO ALL'ALLEANZA TERAPEUTICA. DA SPIEGARE E FARSI SPIEGARE: IL RUOLO DELL'ASCOLTO ATTIVO

Michele Gangemi

ULSS20 di Verona e Associazione Culturale Pediatri, Verona

Introduzione

Numerose indagini mettono in evidenza un netto aumento delle difficoltà di comportamento e di adattamento in età infantile e adolescenziale. In un'indagine tramite questionario effettuata tra i pediatri di famiglia della Regione Veneto (1) è risultato che i disturbi del sonno (40%) e i disturbi dell'alimentazione (21,3%) sono i problemi relazionali più frequentemente osservati al primo livello. Sempre da tale ricerca emerge un'insoddisfazione da parte dei pediatri sulla loro formazione relazionale. Da un'altra indagine condotta a Roma tra i pediatri di famiglia (2) emerge la richiesta di una maggior formazione relazionale per quanto riguarda la gestione dei disturbi del sonno.

Pur nella difficoltà di reperire dati epidemiologici esaurienti della realtà italiana, difficilmente paragonabile per modelli culturali e sociali a quella americana, i disturbi relazionali precoci sembrano in aumento.

I dati delle Neuropsichiatrie Infantili Territoriali di Verona (3) evidenziano una bassa percentuale di invii nella fascia da zero a tre anni. Infatti, i dati relativi al triennio 1998-2001 mostrano che solo il 2,9% degli accessi ai servizi riguardava la suddetta fascia. Inoltre è frequente il riscontro nell'anamnesi dei soggetti afferenti al Servizio di secondo livello di un precedente disturbo delle funzioni come il sonno e l'alimentazione.

Nonostante questi bisogni formativi percepiti, il pediatra italiano non viene formato, attualmente, in maniera adeguata per saper cogliere il disagio relazionale prima che diventi una patologia strutturata. L'autismo (4) può considerarsi un paradigma in questo ambito e i dati sia regionali, pur nella loro variabilità, che nazionali confermano un ritardo nel sospetto e nella diagnosi. Il contesto pediatrico pone delle difficoltà ulteriori per l'individuazione precoce dell'autismo e dello spettro autistico, ma uno stretto rapporto con la struttura scolastica può risultare molto utile.

In Italia possiamo contare sulla figura del pediatra di famiglia che, qualora formato, potrebbe trovarsi in una posizione ideale per l'individuazione precoce di segnali di disagio. Tale figura può contare su un rapporto che si protrae nel tempo col bambino e la sua famiglia e si trova in posizione privilegiata per osservare i cambiamenti che avvengono in un sistema come la famiglia. Inoltre l'attività basata sui bilanci di salute (almeno cinque nel primo anno di vita) può consentire di disporre di un contesto prezioso in cui dialogare coi genitori, in assenza di problematiche di salute immediate, e con la possibilità di concentrarsi sulle loro richieste e sulle loro osservazioni.

Naturalmente il pediatra di famiglia non lavora da solo, ma può contare sulla collaborazione di diverse figure sanitarie e sociali per poter ampliare la propria osservazione anche in altri momenti della vita del bambino e dei genitori. Il pediatra, poi, si trova in una rete utile per inquadrare ed eventualmente intervenire nei casi di disagio, qualora sappia attivarla, e inoltre può contare sull'invio al secondo livello per patologia più impegnativa.

All'interno di questa cornice, un pediatra che possieda abilità di counselling si trova in posizione ideale per riconoscere precocemente le difficoltà relazionali del bambino. Affinché risulti chiaro che cosa intendiamo per abilità di counselling, dobbiamo affrontare il nodo della definizione e della formazione.

Counselling: definizione e iter formativo

La definizione di counselling non è purtroppo intesa in maniera concorde, per cui in letteratura troviamo anche il counselling direttivo che mal si concilia con la definizione adottata dalla *British Association of Counselling and Psychotherapy* (BACP).

Per counselling intendiamo un intervento professionale volto a stimolare le risorse del cliente/ utente, a seconda dei vari ambiti in cui viene praticato (sanitario, educativo, sociale). Dalla definizione si capisce che l'intervento deve essere professionale e non spontaneo, per cui la formazione assume un ruolo fondamentale. Risulta altresì chiaro che parlare di counselling direttivo è antitetico a quanto sopra riportato, in quanto è il cliente / utente che viene posto al centro del processo di cambiamento e aiutato a trovare una soluzione, per lui praticabile, al suo problema (5).

Il professionista con abilità di counselling rinuncia ad indicare subito al paziente qual è la cosa giusta da fare, ma vi arriva solo alla fine di un processo che parte dall'esplorazione del mondo del cliente e da quello che è già stato fatto o tentato di fare, per arrivare ad una proposta condivisibile. Vanno, inoltre, distinte le abilità di counselling che ogni professionista sanitario dovrebbe possedere nel proprio bagaglio, dagli interventi di counselling strutturato volti a risolvere specifici problemi (problemi di adattamento, difficoltà nel fronteggiare fasi impegnative della vita lavorativa, familiare, sociale, dipendenza da alcool o tabacco, ecc.) che richiedono le competenze di un counsellor professionale.

Come già anticipato, risulta evidente che l'iter formativo, sia in caso di abilità di counselling che di counsellor professionale, deve essere rigoroso e sottoposto a validazione.

Un'ultima considerazione va fatta per l'ambito pediatrico che presenta la peculiarità dell'interlocutore indiretto. Il bambino viene descritto e presentato al pediatra solitamente dalla madre o, più raramente, dai genitori e dal sistema familiare e nel primo anno di vita la comunicazione col lattante è quasi esclusivamente non verbale. La comunicazione con il bambino è poco studiata e non è facile condurre lavori in questo ambito.

L'efficacia del counselling è stata dimostrata in alcuni ambiti (in particolare per fumo e alcol), mentre in altri non è facile rispondere a questa valutazione in quanto le misure di outcome non sempre sono facili da individuare. In ambito vaccinale, per esempio, è giusto puntare all'aumento delle coperture vaccinali o a un miglioramento della relazione e in questo caso come la misuriamo?

Counselling in pediatria

Un pediatra che abbia acquisito le abilità di counselling modifica in maniera significativa il proprio approccio con il bambino e la famiglia. Nella pratica quotidiana ci troviamo a fornire consigli, per lo più generici, che hanno poche possibilità di essere messe in pratica da quel sistema che abbiamo di fronte. Conosciamo troppo poco di quella famiglia per poter pensare di condizionare le regole interne, senza prima aver cercato di capire di più, aumentando lo spazio dell'ascolto e dell'osservazione.

Acquisire le abilità di counselling e metterle in pratica porta una rivoluzione nel tradizionale approccio medico-paziente, basato per lo più sul paternalismo. In sostanza il medico è spesso convinto di sapere ciò che è bene per quel bambino e per quella famiglia e di conoscere sempre la giusta soluzione dei problemi senza sentire il bisogno di approfondirne la conoscenza. Un professionista con abilità di counselling sa porsi al fianco dei genitori, rinunciando a proporre soluzioni precostituite, ma provando a trovare con loro una possibile soluzione al problema (6). Vedremo più avanti come questo atteggiamento sia la base per l'individuazione precoce delle difficoltà relazionali del bambino sia quando stanno per insorgere che quando sono già strutturate. Un pediatra con abilità di counselling può, inoltre, concretizzare il sostegno alla genitorialità, ponendosi al fianco dei genitori e aiutandoli nel loro compito di accudimento ed educativo, senza sostituirsi a loro e senza giudicare.

Lo svezzamento tradizionale e la puericultura sono due esempi pratici di come la medicina abbia occupato spazi non propri, avvilendo le capacità naturali di relazione e di osservazione sostituendo false sicurezze che non sono certo basate su prove di efficacia. Incoraggiare i genitori ad osservare il loro bambino, senza usare come parametro di riferimento un ipotetico bambino "normale" e incoraggiarli a trovare una loro risposta ai bisogni del bambino reale, è la chiave per sostenere la genitorialità e permettere una vera crescita.

Un altro ambito in cui il counselling si rivela molto utile è quello della promozione alla salute. Molto spesso il professionista ritiene necessario modificare abitudini e stili di vita che potrebbero compromettere la salute futura. La rinuncia a facili soluzioni calate dall'alto, con scarsa probabilità di successo, è necessaria se si vuole ottenere un vero cambiamento in quel sistema. Partire dalle loro conoscenze, giuste o sbagliate che siano, ed esplorare i tentativi già messi in atto, le difficoltà incontrate e gli obiettivi individuati, rappresenta la premessa per trovare un obiettivo minimo condivisibile.

Counselling per l'individuazione precoce del disagio psichico del bambino e dello spettro autistico

Al pediatra può succedere di:

- osservare lo stile relazionale-comunicativo fra genitori e bambino e individuare aspetti critici o preoccupanti (scarso spazio per il bambino, scarsa affettività, freddezza, o viceversa eccesso di richieste affettive, scarsa spinta all'autonomia ecc.)
- ascoltare le descrizioni e le osservazioni dei genitori che gli parlano del bambino descrivendo atteggiamenti che possono indicare difficoltà (chiusure improvvise, affabulazione frequente, difficoltà nel mantenere l'attenzione, capricciosità incontrollabile, scarso contatto con la realtà o in fase preadolescenziale modificazioni improvvise del tono emotivo, cambiamento di umore, dimagrimento ecc.)
- dover rispondere a richieste di consigli o di indicazioni su comportamenti e atteggiamenti del bambino (è normale che?)
- raccogliere indirettamente o direttamente osservazioni di altri professionisti (insegnanti o altri) preoccupati per gli atteggiamenti del bambino.

Il compito del pediatra in questi casi dovrebbe essere:

- utilizzare l'osservazione diretta per costruire ipotesi senza dare subito indicazioni, consigli o ipotesi diagnostiche premature ai genitori. Ad esempio, se ha avuto la sensazione di uno scarso contatto fisico fra mamma e bambino, cercherà di verificare se ci sono momenti in cui il contatto è più facile, come reagisce il bambino al contatto fisico

con un'altra persona, se ci sono segni di rifiuto e di chiusura da parte del bambino, come interagiscono mamma e bambino su altri canali comunicativi;

- stimolare l'osservazione dei genitori senza farli sentire sotto inchiesta. Ad esempio, ascoltare le descrizioni dei genitori, che spesso sono stereotipate o involontariamente "normalizzate" e proporre momenti o situazioni da osservare con attenzione per riferirli nella prossima visita.

Lo spazio del pediatra è essenzialmente quello della individuazione precoce di segnali di disagio. Fatto questo però, solo le competenze di counselling gli consentono di parlare ai genitori di ciò che vede/sospetta in modo costruttivo (7).

La visita di approfondimento presso la neuropsichiatria infantile, va richiesta solo quando la relazione con i genitori si è consolidata intorno al sospetto del pediatra: in clima di rifiuto o di contrapposizione consigliare visite specialistiche psicologiche rischia di allontanare ancora di più i genitori dalla accettazione di un eventuale problema del bambino.

In particolare il pediatra può trovarsi in difficoltà qualora colga segnali sospetti per l'autismo e ritenga utile l'invio al secondo livello. Avere chiaro il percorso da seguire in questi casi è indispensabile così come la capacità di restituzione ai genitori, mantenendo una relazione di fiducia senza allarmismi. In questo caso il pediatra con abilità di counselling sa rinunciare al proprio senso di onnipotenza ed entra in un processo di comunicazione sistemica che coinvolge varie figure. L'abilità consiste nel partire da quello che in genitore sa o pensa di sapere rispetto al sospetto diagnostico. La formazione al counselling sistemico appare di particolare utilità in questo ambito e ci aiuta a comunicare con tutto il sistema pensando che anche il bambino diventerà col tempo un nostro interlocutore privilegiato.

Proposte per il futuro

Da quanto detto risulta evidente che il pediatra deve avere una formazione adeguata dal punto di vista relazionale e le abilità di counselling lo possono aiutare per comprendere meglio i problemi che gli vengono presentati. Inoltre nel nuovo codice di deontologia medica e nella nuova versione del giuramento di Ippocrate, viene sancito il passaggio dal paternalismo alla alleanza terapeutica e il tradizionale approccio, centrato sul medico, viene definitivamente superato.

Perché questo cambiamento si concretizzi nella pratica quotidiana, la formazione al counselling dovrebbe essere prevista nell'iter dello studente in medicina e dello specializzando in pediatria.

Una formazione alla comunicazione/relazione, a partenza da situazioni concrete audio o videoregistrate, porta ad evidenziare quanto poco spazio venga lasciato al genitore e al bambino e quanto tempo venga utilizzato dal pediatra per consigliare, senza il necessario ascolto e la dovuta curiosità per il mondo dell'altro.

In particolare, la figura del pediatra di famiglia dovrebbe essere orientata a cogliere i segnali precoci delle difficoltà relazionali che occupano sempre di più la sua realtà professionale.

Le abilità di counselling permetterebbero di ottimizzare il tempo, riducendo i messaggi in uscita e aumentando i messaggi in entrata e di essere più efficaci nel tentativo di modificare i comportamenti e gli stili di vita. Il sostegno alla genitorialità potrebbe essere attivato con un atteggiamento meno giudicante e più idoneo a mobilitare le risorse della famiglia in questione.

Essere meno intrusivi e saper essere empatici, nel senso di porsi al fianco rispettando la giusta distanza e il ruolo professionale, permette di rinunciare al senso di onnipotenza e favorisce il vero empowerment da parte della famiglia.

Per concludere è necessario, peraltro, predisporre studi adeguati che permettano di misurare, in modo adeguato, l'utilità del counselling in pediatria e nei vari ambiti. Purtroppo la letteratura non è ancora in grado di darci una risposta conclusiva, ma incoraggia a trovare prove di efficacia basate su studi che necessitano di una metodologia rigorosa (8).

Bibliografia

1. Brutti P, *et al.* Il pediatra ambulatoriale e i problemi psicorelazionali. I risultati di una indagine. *Medico e Bambino* 1995;3:43-5.
2. Buccisano E, Cannavò R, Di Tullio F, Ghera MR, Lucino F, Marolla F, *et al.* Aspetti psicologici e relazionali nella pratica pediatrica. *Medico e Bambino*; 1996;4:236-38.
3. Gangemi M, Gattoni MB. Dalla clinica alla collaborazione per un percorso formativo tra Pediatri, Neuropsichiatria Infantile e Psicologia dell'età evolutiva. *Dialogo sui farmaci* 2002;4: 197-99.
4. Myers SM, Johnson CP and the council on children with disabilities. Management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics* 2007;120:1162-82.
5. Hough M. *Abilità di counselling: manuale per la prima formazione.* Trento: Erickson; 1999.
6. Gangemi M, Quadrino S. *Il counselling in pediatria di famiglia.* Milano: UTET; 2000.
7. Quadrino S. *Il pediatra e la famiglia.* Roma: Il Pensiero Scientifico Editore; 2006.
8. Baronciani D, Basevi V, Gangemi M. La valutazione dell'efficacia del counselling: adottare o adattare le regole dell'Evidence Based Medicine? *Prospettive in Pediatria* 2005;35:305-8.

RUOLO DEL PEDIATRA NEL RICONOSCIMENTO PRECOCE DI DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO E NELLA COMUNICAZIONE CON LA FAMIGLIA

Giuseppe Maurizio Arduino
Centro Autismo e Sindrome di Asperger, ASL CNI, Mondovì (CN)

Diagnosi di autismo

La diagnosi rappresenta un momento fondamentale della presa in carico del bambino con un disturbo dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorder, ASD*) e del rapporto che il clinico instaura con la famiglia.

Molto è stato scritto circa l'importanza della diagnosi precoce al fine di iniziare un trattamento e sugli strumenti che possono essere di supporto del clinico.

In una ricerca effettuata in Piemonte (coerente ad altre ricerche simili effettuate in altri Paesi europei) è emerso che la maggior parte dei genitori esprime una preoccupazione circa il proprio figlio entro i due anni di vita del bambino, addirittura più di un quarto anche nei mesi precedenti (1). L'invio da parte del pediatra, per contro, avveniva intorno ai 3 anni (e anche oltre), così come il momento della diagnosi. Si denota di conseguenza come sia fondamentale ascoltare il genitore che esprime preoccupazioni sullo sviluppo del bambino e non fornire rassicurazioni che si rivelino infondate. Appare importante "dare voce" alle preoccupazioni pertinenti dei genitori e di indirizzarle precocemente in un percorso di diagnosi che rappresenta una risposta obiettiva alle loro preoccupazioni (2). Inoltre un dialogo esplorativo in ambito pediatrico può evitare l'arrivo di falsi positivi alle visite specialistiche e quindi alleggerire il carico sul sistema sanitario. Per favorire una presa in carico precoce è necessario ridurre i tempi di arrivo alla diagnosi individuando i primi campanelli d'allarme. Questo si può ottenere attraverso un percorso che preveda delle tappe prestabilite di osservazione per monitorare il bambino nel corso dello sviluppo, anche se successivamente non riceverà diagnosi.

Un aspetto che è stato poco affrontato relativamente alla diagnosi, riguarda il processo, comunicativo e relazionale, che si accompagna alla sua "restituzione" al genitore. Se consideriamo gli ultimi vent'anni, il momento della comunicazione della diagnosi è stato affrontato dal clinico con modalità molto diverse, a seconda della concezione che lo stesso clinico aveva dell'autismo e di quali proposte di trattamento erano disponibili. In particolare, due variabili hanno influenzato il modo con cui la diagnosi veniva comunicata ai genitori: la prima, riguarda la terminologia utilizzata, la seconda il tipo di trattamento ritenuto dal clinico come più adeguato. Entrambe le variabili erano a loro volta condizionate dalla concezione dell'autismo più diffusa, in un certo momento storico, tra i clinici.

Circa la prima variabile (la terminologia utilizzata), se consideriamo ciò che era di prassi circa venti anni fa, il termine "autismo" o "disturbo dello spettro autistico" (o disturbo pervasivo/generalizzato dello sviluppo) non veniva pronunciato, se non nei casi più tipici, e raramente venivano utilizzate terminologie condivise, come quelle delle classificazioni internazionali dell'ICD (*International Classification of Diseases*, versione 10) e del DSM (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, versione IV-REV), ma spesso si sono utilizzati tecnicismi che risultano poco chiari al genitore.

Venivano, infatti, utilizzate le terminologie di classificazioni diagnostiche riferibile ad un particolare autore, spesso di formazione psicoanalitica, o di un certo Paese (es. ci si poteva riferire alla terminologia della diagnosi usata in Francia, in America, o altro) e non era infrequente che specialisti diversi, nonostante avessero visto lo stesso quadro sintomatologico nel bambino, utilizzassero termini diversi per la diagnosi. In pratica molti bambini venivano diagnosticati con l'etichetta "psicosi", o "psicosi precoce", termine che poteva essere accompagnato da "infantile", "autistica", "simbiotica" e altri. Lo stesso quadro sintomatologico, da un altro specialista poteva essere invece definito "distorsione relazionale", "disarmonia evolutiva", "disturbo grave della relazione". La differenza terminologica portava il genitore a chiedere altri pareri, anch'essi formulati secondo la classificazione utilizzata dallo specialista di turno; questo percorso alla ricerca di una "diagnosi chiara" poteva durare anche anni e ritardava, in moltissimi casi, l'avvio di un intervento abilitativo. La mancanza di una codifica condivisa, di criteri diagnostici comunemente validati generava confusione, rendeva difficile confrontarsi e raccogliere informazioni. Ancora oggi non è raro incontrare genitori di adolescenti o di adulti che lamentano di non aver mai avuto una diagnosi "precisa".

Un'altra difficoltà, presente a livello internazionale, che ha compromesso la chiarezza della diagnosi di ASD, è legata all'idea che l'autismo sia solo infantile, e non una condizione long life. Questo determina che nel passaggio all'età adulta i ragazzi "perdono" la diagnosi di autismo, sebbene la stragrande maggioranza mantiene i sintomi *core* dello spettro (3).

Analizzando i pochi dati epidemiologici a disposizione, infatti, si evidenzia una caduta della frequenza di soggetti diagnosticati proprio nel passaggio alla maggiore età (4). In una ricerca condotta in Piemonte (progetto "Il bambino che scende dalla luna", finanziato dall'ASLCN1 della Regione Piemonte) si registrava come in una popolazione di circa 150 famiglie il 30-35% dei casi di bambini era stato diagnosticato come autistico, mentre se si prendeva in considerazione la diagnosi di psicosi infantile si aveva una percentuale paragonabile nella fascia dei maggiorenni (Figura 1).

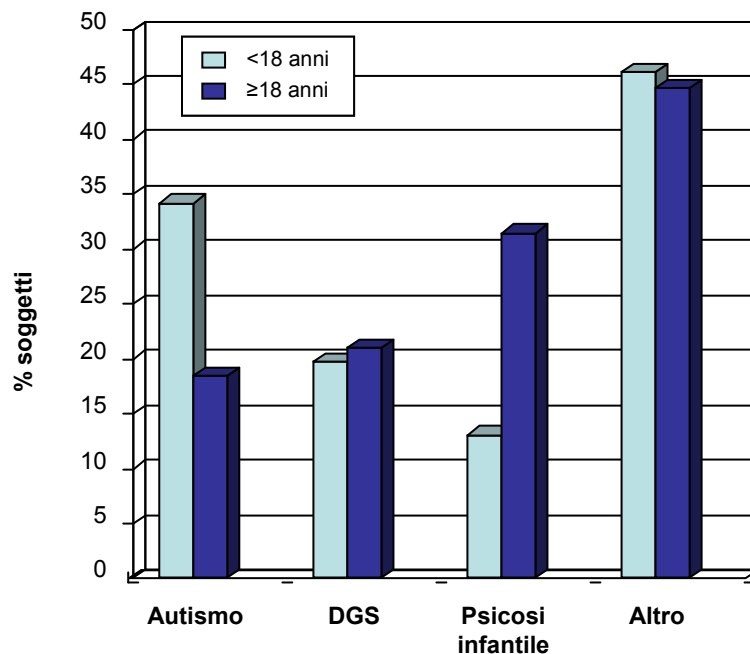


Figura 1. Distribuzione delle diagnosi ricevute da minori e adulti con disturbo dello spettro autistico in Piemonte in un campione di 150 famiglie (riferito all'anno 2000)

Una tale differenza è da imputare all'uso improprio delle classificazioni diagnostiche in auge vent'anni fa (un giovane adulto diagnosticato con una psicosi infantile nel passaggio al reparto di psichiatria difficilmente verrà riconosciuto come autistico), sia all'idea che la condizione autistica "scompaia" con l'età adulta. Si mantengono solo diagnosi di disturbi in comorbidità: ritardo mentale, psicosi, ADHD (*Attention Deficit/Hyperactivity Disorder*), depressione. L'aspetto grave di questa mancata diagnosi è che può inficiare o interferire con l'intervento (farmacologico, psicoeducativo) rendendo la presa in carico inefficace, perché un soggetto autistico e psicotico è qualitativamente differente da uno che non lo è.

Attualmente è consolidata la prassi di restituire la diagnosi utilizzando categorie diagnostiche condivise, come quelle dell'ICD o del DSM. Anche in questo caso la terminologia, pur facendo riferimento alle stesse classificazioni, può essere diversificata, a seconda delle traduzioni utilizzate: nel nostro paese convivono terminologie come "disturbo generalizzato dello sviluppo", "disturbo pervasivo dello sviluppo", "disturbo evolutivo globale", "disturbo da alterazione globale dello sviluppo psicologico" o "disturbo dello spettro autistico", che definiscono esattamente lo stesso quadro diagnostico. L'attuale classificazione definita dal DSM (5) dovrebbe diminuire questa eterogeneità, introducendo la categoria diagnostica ASD, che è declinata solo da aspetti dimensionali e non categoriali (6, 7). Inoltre, viene ancora utilizzata la categoria di "tratti autistici" e in, qualche caso, compare ancora quella di "psicosi", soprattutto per diagnosticare bambini con un disturbo dello spettro autistico che hanno un discreto funzionamento cognitivo e che, pur non avendo allucinazioni o deliri, presentano un'ideazione fantastica. In questo momento, sono poche le regioni italiane che hanno scelto di utilizzare una specifica codifica diagnostica per formulare la diagnosi e poter così stimare la prevalenza amministrativa dei casi di disturbi pervasivi dello sviluppo (questo è il caso dell'Emilia Romagna e del Piemonte, in cui sono attivi sistemi informativi che estraggono dalle banche dati di Neuropsichiatria Infantile tutte le diagnosi attraverso la codifica ICD-10).

Anche questa prassi, tuttavia, se non si accompagna ad un'attenzione al processo relazionale e comunicativo che si attiva durante la restituzione della diagnosi ai genitori, rischia di essere meramente "burocratica" e non sempre aiuta i genitori a capire quali sono i problemi del bambino. Nella pratica clinica, capita ancora di incontrare genitori alla ricerca di una "diagnosi precisa" che portano una documentazione clinica (es. una "diagnosi funzionale" rilasciata per poter chiedere l'insegnante di sostegno) dove è stata indicata la codifica ICD (es. F84), accompagnata, o meno, dalla definizione "disturbo pervasivo dello sviluppo" (o da una simile). Si tratta di casi in cui il genitore pur avendo ricevuto una diagnosi scritta è *convinto* che non si sia ancora capito qual è il problema del bambino; e solo in pochissimi casi questa convinzione può essere definita una "resistenza alla diagnosi" (una sorta di rifiuto più o meno consapevole della diagnosi fatta dal clinico). Nella maggior parte dei casi ciò che è mancato, o che è stato poco efficace, è il *modo* con cui la diagnosi fatta è stata restituita ai genitori.

La confusione che spesso i genitori lamentano li porta a ricercare più consulti, oltre che aumentare il livello di ansia esperita. Un osservatorio importante, per comprendere che cosa il genitore ha compreso della diagnosi fatta dallo specialista, è proprio quello del pediatra di famiglia, da cui il genitore in genere torna per comunicare l'esito della valutazione o della consulenza diagnostica. Il pediatra può, in questa occasione, farsi un'idea di *cosa si è portato a casa* il genitore della restituzione fatta dallo specialista, e valutare la necessità di chiarire ulteriormente al genitore l'esito della consultazione.

Una seconda variabile che interviene nel processo di restituzione della diagnosi è, come detto in precedenza, l'idea che lo specialista ha del trattamento più appropriato per affrontare i problemi del bambino. Se torniamo, per un momento, a quella che era la situazione una ventina di anni fa, il modello di trattamento prevalente, almeno nel nostro paese, era quello psicoanalitico, che vedeva ancora molto radicata l'idea che il disturbo fosse "relazionale" e che

l'eziologia fosse principalmente psicogena. Il corollario di questa concezione era che il genitore doveva essere *oggetto di trattamento*, in quanto parte attiva del disturbo della relazione, e la terapia per il bambino doveva essere portata avanti lasciando i genitori *fuori dalla porta*. Attualmente, si condivide l'idea, fatta propria da tutte le linee guida internazionali, che il disturbo ha una base biologica e che i genitori devono essere coinvolti nel trattamento del bambino, come co-terapeuti. Il trattamento, inoltre, che in passato era soprattutto di tipo psicoterapico, è oggi di tipo abilitativo ed educativo e prevede interventi che coinvolgono gli adulti di riferimento del bambino, in primo luogo i genitori e gli insegnanti.

Il momento della restituzione della diagnosi deve essere visto come una fase importante del percorso di trattamento del bambino. La formulazione della diagnosi chiude una fase, quella del percorso diagnostico, ma ne apre un'altra, quella del trattamento (8). Una delle criticità maggiormente enfatizzata dalle associazioni dei genitori, anche in un momento storico come l'attuale in cui la diagnosi viene fatta in maniera più precoce e precisa rispetto al passato, riguarda proprio il difficile passaggio dal momento della diagnosi a quella del trattamento. Restituire una diagnosi di un grave disturbo dello sviluppo senza dare prospettive su come intervenire per favorire lo sviluppo del bambino e ridurre le conseguenze delle sue limitazioni, non è molto diverso dal diagnostica un male incurabile dicendo che *non c'è niente da fare*. Oggi sappiamo molte cose sull'autismo e sulle strategie per trattare le limitazioni che questo comporta e abbiamo anche a disposizione metodologie di trattamento validate che sono tanto più efficaci, quanto più precocemente vengono attivate. Il momento giusto per avviare questo percorso di trattamento è proprio quella della restituzione della diagnosi. Alcune variabili possono ostacolare questo processo, per esempio il fatto che molti centri diagnostici non si occupano di trattamento e si limitano quindi, in molti casi, a comunicare la diagnosi e ad inviare il bambino al servizio territoriale più vicino. Questo "anello di congiunzione" tra diagnosi e trattamento può essere anch'esso garantito o reso più efficace dal pediatra. Ciò richiede però una conoscenza dei principi del trattamento e delle risorse disponibili sul territorio (esiste un centro pubblico territoriale esperto in autismo? Quali metodologie è in grado di attivare? ci sono altri soggetti privati o del privato sociale che possono essere una risorsa per il bambino e per la famiglia?), avere un indirizzario aggiornato di possibili punti di riferimento rappresenta un grande aiuto per la famiglia.

La conoscenza, da parte del clinico, dell'eterogeneità dello spettro autistico e della "posizione" che quello specifico bambino occupa lungo lo "spettro", è un'altra condizione importante per aiutare il genitore a comprendere il significato della diagnosi che è stata fatta e per orientarlo verso la forma di trattamento più adatta. È cioè importante che la diagnosi categoriale ASD venga accompagnata da una *lettura dimensionale*, che aggiunge alla fredda codifica diagnostica, una visione del bambino con i suoi punti forti e le sue limitazioni. La restituzione della diagnosi nel caso di un bambino con un disturbo autistico ad alto funzionamento, che parla, sa leggere e scrivere a quattro anni, non potrà essere la stessa di quella fatta per un bambino con *la stessa diagnosi categoriale*, che presenta anche un ritardo mentale importante e, alla stessa età, non parla. La restituzione deve prospettare ai genitori percorsi di trattamento differenti, con obiettivi differenti nei due casi dell'esempio. In entrambi i casi, il clinico dovrà essersi *espresso in positivo* e prospettare al genitore un intervento che punterà a migliorare aspetti che, soprattutto nei casi più gravi, potranno essere considerati poco rilevanti dal genitore: per esempio, se il bambino non parla, non indica, comprende poco le parole, il clinico dovrà da subito orientare il genitore a prestare la sua attenzione alla comunicazione non verbale del bambino e alle strategie per migliorarla, piuttosto che concentrarsi solo sull'assenza del linguaggio.

Il ruolo del pediatra, è fondamentale nella gestione e nel management del disturbo, non solo del singolo ma di tutta la famiglia; avere un'ottica sistemica, che prenda in considerazione le

fasi del ciclo vitale, le dinamiche, gli eventi, le conseguenze sulla coppia coniugale, i vissuti depressivi e ansiosi, è una risorsa importante per aiutare la famiglia ad affrontare il nuovo problema di cui è venuto a conoscenza (9). In una ricerca svolta nell'ambito del progetto "Un approccio epidemiologico ai disturbi dello spettro autistico", finanziato dal Ministero della Salute nel 2007 (progetto FABIA, *Family Burden in Infantile Autism*, coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità) è stato valutato il carico familiare nell'ASD attraverso varie misure. Uno dei risultati evidenzia che il livello di stress percepito nei genitori di bambini con ASD è superiore a quello di genitori che convivono con altre disabilità come la Sindrome di Down, il ritardo mentale e il diabete.

Infine, dato che il pediatra accompagna tutte le fasi del ciclo di vita del bambino, il suo contributo potrà essere prezioso nel momento in cui, alla scadenza della fascia d'età di competenza, ci sarà il passaggio al collega di medicina generale. Il passaggio delle consegne tra pediatra e medico di medicina generale e la trasmissione sintetica della storia del bambino e della diagnosi, potrà favorire un passaggio graduale e continuativo del soggetto con autismo, non più bambino, ai servizi per gli adulti. La condivisione tra medici dell'età evolutiva e quelli dell'età adulta permette di conservare una memoria storica del soggetto, del suo percorso e della rete che c'è attorno ad esso. Una condivisione che includa anche la persona con autismo e la sua famiglia potrebbe inoltre facilitare la creazione di un clima di fiducia e di alleanza per affrontare il cambiamento delle figure di riferimento.

8 idee per comunicare la diagnosi

Il pediatra, ma in generale l'operatore che si trova a svolgere un ruolo di comunicazione della diagnosi, deve agire nei confronti della famiglia tenendo in considerazione la necessità di coinvolgimento e di ascolto che va agita nei confronti della famiglia. I genitori, in primo luogo, sono coloro che meglio conoscono i loro bambini e quindi la capacità di condurre con loro un dialogo permette di raccogliere molte informazioni sul bambino e sul contesto generale dove il bambino vive. Questo nell'ambito dell'ASD è un fattore conoscitivo molto importante data la loro ampia eterogeneità di espressione. Inoltre parlare insieme ai genitori delle loro impressioni o chiedere nuove informazioni che il genitore può raccogliere attraverso delle osservazioni mirate a casa, aiuta a fare crescere nei genitori un maggiore spazio di consapevolezza. La comunicazione della diagnosi deve comunque riferirsi alla terminologia ufficiale e deve essere condivisa, attraverso un referto scritto che permetta alla famiglia di avere una documentazione da poter condividere con altri professionisti.

In sintesi è possibile riassumere dei comportamenti guida che favoriscano una restituzione della diagnosi in maniera corretta e il più possibile accettabile da parte della famiglia, consideriamo i punti che seguono come l'ottagolo operativo:

1. La comunicazione della restituzione della diagnosi deve essere basata su osservazioni che il clinico e il genitore hanno condiviso e osservato nella stanza del pediatra, durante momenti di gioco e interazione.
2. Considerare che se lo specialista è il massimo esperto di autismo, il genitore è il massimo esperto del proprio figlio. La diagnosi deve essere comunicata facendo riferimento alle informazioni fornite dai genitori (ai dati di realtà che ci porta) su come vede il figlio e alle osservazioni fatte dal pediatra.

3. Evitare tecnicismi. Bisogna considerare il livello socio-culturale dei genitori, comunicare in modo comprensibile e adattare la restituzione (soprattutto in base al livello) alle conoscenze che hanno evidenziando gli aspetti positivi e le potenzialità.
4. Dare una restituzione scritta, utilizzando terminologie condivise a livello internazionale.
5. Tenere conto di quello che il genitore sa già sull'argomento, delle ipotesi che si è fatto.
6. Tenere conto delle ipotesi che gli altri membri della famiglia (che possono essere autorevoli) hanno fatto, e che possono contrastare con la diagnosi fatta dal pediatra e può precludere l'efficacia della restituzione. Inoltre può essere interessante raccogliere informazioni da parenti per valutare aspetti di ereditarietà e/o genetici.
7. Tenere conto dei tempi del genitore. Qualora si veda una titubanza o un'incertezza nell'accettazione della diagnosi bisogna lasciare che il genitore si fidi, accetti e metabolizzi. Non bisogna forzare, ma assecondare i tempi mentali del genitore.
8. La restituzione deve essere orientata al futuro. Il genitore deve uscire dalla stanza del pediatra con la convinzione che ci siano delle prospettive, dei margini di cambiamento, bisogna dare al genitore indicazioni pratiche su come rapportarsi col bambino.

Bibliografia

1. Latoni L, Arduino M, Gandione M, Fioretto F. *Disturbi dello spettro autistico: una guida per il pediatra*. Torino: ARESS Piemonte; 2010. Disponibile online: <http://www2.aress.piemonte.it/cms/documenti/pubblicazioni.html?download=690%3Adisturbidellospettro-autistico>; ultima consultazione 27/10/16.
2. Xaiz C, Micheli E. *Lavorare con le famiglie dei bambini con autismo*. Trento: Erickson, 2011
3. Ministero della Salute. *Tavolo Nazionale di Lavoro sull'Autismo. Relazione finale*. Roma: Ministero della Salute; 2008.
4. Chiarotti F, Venerosi A. Epidemiologia dell'autismo: un'analisi critica. In: Soldateschi M, Ambrosio V, Scattoni ML, Chiarotti F, Venerosi A (Ed.). *Strumenti per sorveglianza e presa in carico di bambini con disturbo dello spettro autistico: il ruolo dei pediatri nel riconoscimento precoce*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2016. (Rapporti ISTISAN 16/24). p. 6-16.
5. American Psychiatric Association. *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, V edizione text revision (DSM 5)*. Milano: Raffaello Cortina Editore; 2014.
6. Valeri G. Disturbi dello spettro autistico: cenni nosografici dopo l'introduzione del DSM 5. In: Soldateschi M, Ambrosio V, Scattoni ML, Chiarotti F, Venerosi A (Ed.). *Strumenti per sorveglianza e presa in carico di bambini con disturbo dello spettro autistico: il ruolo dei pediatri nel riconoscimento precoce*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2016. (Rapporti ISTISAN 16/24). p. 28-32.
7. Allison C, Baron-Cohen S, Wheelwright S, Charman T, Richler J, Pasco G, Brayne C. The Q-CHAT (Quantitative CHECKlist for Autism in Toddlers): a normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18-24 months of age: preliminary report. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2008;38(8):1414-25.
8. Volkmar F, Cohen C (Ed.). *Autismo e disturbi generalizzati dello sviluppo*. Brescia: Edizioni Vannini; 2004.
9. Schopler E. *Autismo in famiglia*. Trento: Erickson, 1998.

COMUNICAZIONE DI DIAGNOSI DI DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO SEGUENDO LE REGOLE DEL COUNSELLING

Michele Gangemi

ULSS20 di Verona e Associazione Culturale Pediatri, Verona

Introduzione

Tra i punti critici che emergono a partire dalle varie figure che si interfacciano con le famiglie di persone con disturbo dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorder*, ASD) alcuni riguardano il percorso che porta alla diagnosi. In esso, infatti, gioca un ruolo molto importante il ruolo e il vissuto dei familiari, come la fragilità della rete assistenziale. In particolare si lamentano le seguenti difficoltà:

1. Diagnosi confuse, frammentate, spesso il referto riporta un inquadramento diagnostico poco chiaro. Gli operatori, a vari livelli e ruoli, sentono la necessità di ricomporre e ricostituire l'iter del paziente.
2. Problematicità nella relazione con il sistema allargato e coi genitori, che spesso negano il problema o faticano a prendere consapevolezza e accettare la diagnosi. Alle volte il sospetto diagnostico arriva dalla scuola, ciò anticipa le problematiche emotive nel genitore che non viene supportato adeguatamente. Il nodo problematico riguarda anche i pazienti adulti, i genitori pongono domande sul "dopo di noi", sulle aspettative del futuro.
3. Scarso coinvolgimento del pediatra. Non c'è un intervento multidisciplinare, manca una formazione specifica, un coordinamento territoriale e interdisciplinare. Gli operatori denotano una sensazione di solitudine e isolamento; "un non sistema".

La comunicazione della diagnosi dovrebbe essere basata su osservazioni che il clinico e il genitore hanno condiviso, bisogna partire dall'esperienza di quel sistema, anche nella fase di restituzione. Se si riesce a valorizzare quello che i genitori pensano di sapere e si corregge attraverso quello che si sa, si possono restituire informazioni esatte, garantendo un clima di alleanza terapeutica. Il sapere esperto del professionista (che ha un'ottima padronanza della malattia) si deve centrare sulla famiglia e su ciò che sa perché spesso il genitore è il massimo esperto del figlio.

Nella fase di restituzione bisogna tenere delle ipotesi che i genitori o altri operatori hanno fatto, nonché la storia personale e familiare di ogni famiglia. Il colloquio deve cercare di coinvolgere tutti i componenti del sistema poiché la sua assenza interferisce con la possibilità di modificare le regole e i comportamenti che sono in atto e magari non più adatti alla nuova situazione: quella dopo la diagnosi.

È importante anche calibrare il linguaggio, rispettare il tempo mentale per elaborare la diagnosi, è necessario procedere con cautela nel dare la diagnosi. In sintesi occorre osservare e proporre delle regole di cambiamento ma tenere conto del contesto in cui si calano, attraverso il passaggio da una comunicazione esplicativo affermativo (quello che io so o penso di sapere) ad una interrogativo esplorativo (sono curioso, esploro) (1). Nell'ottica paternalistica la restituzione si basa su un modello in cui nello spazio informativo il professionista nutre scarso interesse alla

persona, e rimanda il suo sapere esperto alla famiglia circa quello che pensa che si dovrebbe sapere (Figura 1).

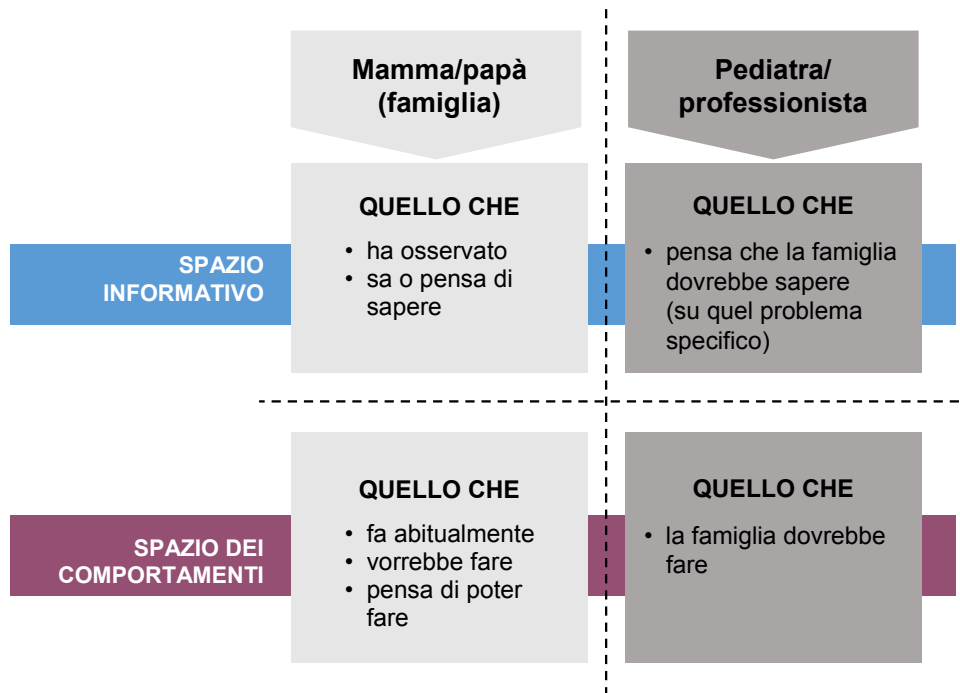


Figura 1. I quadranti della comunicazione

Se si applicano le abilità di counselling non si utilizzerà una ‘modalità protocollo’ che si suppone vada bene per tutti i genitori; le competenze di counselling permettono di essere più curiosi, di non fermarsi a pensare che si sia capito tutto e di adeguare la restituzione alle persone che si hanno davanti (Tabella 1). È necessario naturalmente attuare un cambiamento di paradigma che le abilità di counselling presumono (2).

Tabella 1. Le cinque massime del counselling

Principi guida	Descrizione
Essere curiosi	C'è sempre una domanda che fino a quel momento nessuno ha ancora pensato di fare, o una strada che non è stata ancora immaginata
Selezionare le informazioni utili	Bisogna a tutti i costi evitare il rischio di annegare (noi e gli altri) in un mare di informazioni inutili
Dare tempo	Per evitare il rischio di rigetto, prima di dare indicazioni e consigli dobbiamo verificare che siano compatibili con il mondo e la realtà dell'altro
Rinunciare all'onnipotenza	Bisogna rassegnarsi all'idea che non potremo mai sapere tutto ciò che ci sta di fronte
Individuare limiti e risorse	Possiamo aiutare i nostri pazienti e i familiari solo accettando i loro limiti e cercando di aiutarli a fare un gradino in più

La diagnosi può essere una ‘cattiva notizia’

Che differenza c'è tra una diagnosi fatta in oncologia e una di autismo? Il sospetto di autismo si costruisce nel tempo, mentre nel primo caso hai un'urgenza comunicativa, nel secondo vi è una cos-costruzione di un percorso di una malattia cronica o a lenta evoluzione. D'altra parte, anche nel caso di un disturbo dello spettro autistico, il sospetto diagnostico maturato nel monitoraggio evolutivo, arriva a una formulazione ufficiale, la diagnosi.

Bisogna tenere conto che la ‘cattiva notizia’ è un'informazione che modifica in modo drastico e negativo la visione che il malato o il sistema ha del proprio futuro. La ‘cattiva notizia’ può essere varia, e ognuno ha la propria capacità di resilienza e di *coping*, ma è tale la sua portata che deve riscrivere le regole del sistema. La visione sistemica permette di avere questa chiave di lettura.

La tecnica utilizzata per ridefinire il sistema a seguito della diagnosi è definita SPIKES (3):

- *Setting up*: creazione di un contesto favorevole all'ascolto (non solo inteso come setting ma anche spazio mentale). Quando si convoca una famiglia per comunicare una diagnosi sospetta o certa di autismo, bisogna dedicarle un giusto tempo cronologico e mentale;
- *Perception*: valutare la percezione del malato (in questo caso della famiglia e dei genitori) l'idea che ha del suo disturbo, ovvero cercare di capire quanto la persona sa già;
- *Invitation*: invitare il malato ad esprimere il proprio desiderio di essere informato o meno della malattia, sulla prognosi, sulla diagnosi, sui dettagli della malattia. Se ci si accorge che i tempi non sono maturi e che la comunicazione potrebbe essere troppo destabilizzante, occorre stabilire un obiettivo minimo condivisibile nel qui e ora, rimandando il passo successivo a dopo;
- *Knowledge*: fornire le informazioni necessarie a comprendere la situazione clinica, lavorare molto sulle competenze ma anche un po' di conoscenze. Calibrare la quantità di informazioni da dare e guidarli nella ricerca di fonti non adeguate su internet;
- *Emotions*: facilitare la persona ad esprimere le sue reazioni emotive, rispondendo ad esse in modo empatico;
- *Strategy and summary*: Discutere, pianificare e concordare una strategia di adozione che tenga conto di possibili interventi e i risultati attesi, lasciare spazio ad eventuali domande, valutare quanto la persona ha effettivamente compreso, chiedendole di riassumere. Nel counselling si usa la tecnica del riassunto a specchio o parafrasi che serve ad evitare interpretazioni personali. Fondamentale porre attenzione alla narrazione dell'altro e al tararci su chi abbiamo di fronte.

Se si vuole incidere sullo spazio dei comportamenti, bisogna partire da quello che si fa, che già è stato fatto ed è fallito e non si può fare. È necessario ricontrattare i comportamenti partendo da quel sistema. Dare un consiglio che sia applicabile nella realtà del sistema, e valutare quali sono gli ostacoli. In una comunicazione di diagnosi di malattie grave ci viene in soccorso la tecnica a sei stadi di Buckman (4) che si basa su abilità comunicative relazionali e tiene nel massimo conto della reazione dell'interlocutore.

I sei stadi sono i seguenti:

- 1) Avviare il colloquio.
- 2) Esplorare cosa i genitori fanno.
- 3) Capire quanto i genitori desiderano sapere.
- 4) Rendere i genitori partecipi dell'informazione (stare loro accanto ed educare).
- 5) Rispondere ai sentimenti del genitore.
- 6) Pianificare e accompagnare.

Dopo la comunicazione della diagnosi la cattiva notizia impatta nel lungo termine su tutto il sistema, anche allargato (familiari, parenti, amici, conoscenti) che possono diventare o meno degli alleati. Tutte le opportunità possono rappresentare delle risorse o delle criticità, se non gestite opportunamente.

Difficoltà a mantenere la relazione nel tempo

Tutte le malattie croniche richiedono un'esperienza di riaggiustamento nel tempo: cambia il bambino, le risorse della famiglia, i problemi da affrontare, i professionisti con cui la famiglia deve interagire. Inoltre alcuni elementi possono contribuire a rendere poco agevole il naturale processo di cambiamento come pregiudizi e risultati "insoddisfacenti" del percorso di cura.

Il decorso della malattia (soprattutto nel caso dell'autismo) è spesso caratterizzata da diversi problemi che hanno prognosi diverse, contrastanti o differenti dal giudizio iniziale che il professionista ha elaborato, così come le risorse (individuali, sociali e ambientali) del bambino e della famiglia possono essere diverse per i singoli problemi. La difficoltà ad essere flessibile, a riadattare il modus operandi, può determinare una "crisi di fiducia" da parte dei genitori nei confronti del professionista, rispetto ai risultati "attesi".

Uno dei maggiori rischi è che i singoli specialisti tendano ad esplicitare singole diagnosi e prognosi (delle singole funzioni) mentre il bambino (e la sua famiglia) sono un'unica entità. Pertanto si rimarca l'importanza dell'ascolto attivo, un'attenzione ai cambiamenti costante, una co-costruzione continua della storia della malattia e del percorso che comporta un grosso carico emotivo anche per il professionista e la continuità della relazione nel tempo.

È opportuno trovare un punto di equilibrio, una "giusta distanza" che permette di non essere troppo coinvolto emotivamente e immedesimarsi con la famiglia, perché non permetterebbe di "ascoltare attivamente", "facilitare la narrazione" e raccogliere le "ipotesi di soluzione", ma ad un tempo non essere troppo distaccato (5).

La professionalità consiste nel saper lavorare con le emozioni, quelle proprie e quelle del paziente, non nel negarle; lo scoglio maggiore è non sprofondarci dentro e non scappare via. Alla famiglia ciò che serve non sono una serie di generiche e spesso banali rassicurazioni, quanto rendere possibile l'inclusione dell'evento malattia nel progetto di vita, cioè facilitare la capacità di rinarrarsi la vita; è questo lo scopo del counselling.

La partnership, l'alleanza terapeutica, la cooperazione tra medico e paziente passano attraverso la realizzazione di una modalità relazionale in cui entrambi i protagonisti sono attivi, pur mantenendo ruoli diversi, responsabilità diverse, spazi decisionali diversi.

Nei primi anni di vita la relazione si instaura tra professionisti e genitori, ma poi il bambino cresce, entra in altri sistemi (scuola, sport); ciò necessita una ridefinizione della relazione e delle modalità comunicative. Con il tempo *occorrerà* spiegare al bambino la malattia, la diversità dagli altri, i limiti nella qualità della vita, come si può vivere bene con la malattia, calibrando all'età, i contenuti e lo stile della comunicazione ovvero la necessità del counselling.

Il ruolo del pediatra quindi, non si esaurisce nel momento della comunicazione della diagnosi, è una co-costruzione dinamica con la famiglia.

Un nuovo problema: le altre fonti di informazione

Troppe informazioni equivalgono a nessuna informazione per cui bisogna cercare di accompagnare i genitori nella consultazione delle fonti, confrontandosi sulla qualità delle

informazioni, fornendo indirizzi e criteri utili per la navigazione in internet per la singola malattia.

Si consiglia di non aspettare il risultato della navigazione, ma di fare una domanda informativa e condividere i criteri di consultazione, dato che ormai si è in un'era in cui i pediatri non sono gli unici che hanno l'informazione e la fonte sanitaria non è così fondamentale nella scienza.

Bibliografia

1. Bert G, Quadrino S. *Parole di medici, parole di pazienti. Counselling e narrativa in medicina*. Roma: Il pensiero Scientifico Editore; 2009.
2. Quadrino S. *Il pediatra e la famiglia*. Roma: Il Pensiero Scientifico Editore; 2006.
3. Baile WF, Buckman R, Lenzi R, Glober G, Beale EA, Kudelka AP. SPIKES. A six- step protocol for delivering bad news: Application to the patient with cancer. *Oncologist* 2000;5:302-11.
4. Buckman R, Kason Y. *La comunicazione della diagnosi*. Milano: Raffaello Cortina Editore; 2003
5. Bert G. *La parola e la cura*. Torino: Chang; 2009.

PSICOFARMACOLOGIA DELL'AUTISMO

Antonio Persico

Unità Ambulatoriale di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza, Policlinico Universitario Campus Bio-Medico, Roma

Introduzione

Il trattamento farmacologico dei disturbi dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorders*, ASD) mira attualmente a curare eventuali co-morbidità oppure a contenere specifici sintomi-bersaglio, quali l'auto- o etero-aggressività, l'insonnia, le crisi di agitazione psicomotoria, l'iperattività, i comportamenti stereotipati.

Ottenere questo risultato significa da un lato facilitare l'implementazione di programmi abilitativi mirati, altrimenti non perseguibili a causa del comportamento-problema, dall'altro migliorare significativamente la qualità della vita in famiglia e a scuola. È comunque importante considerare che il trattamento psicofarmacologico in ambito ASD è da considerarsi un intervento di seconda linea (1).

Sebbene la nostra conoscenza sulla fisiopatologia dell'autismo, o meglio delle diverse forme di "autismi", abbia fatto enormi progressi negli ultimi vent'anni, non siamo ancora pervenuti a definire approcci farmacologici in grado di agire direttamente sui comportamenti che rappresentano il *core* sintomatologico (2).

Nonostante ciò, un miglioramento dei segni e sintomi più propriamente autistici spesso consegue ad un miglioramento sul fronte dei comportamenti-problema o delle co-morbidità, che deve essere quindi perseguito con energia.

Inoltre in questi ultimissimi anni si sono avviati studi clinici su alcuni nuovi agenti farmacologici, potenzialmente utilizzabili in forme specifiche di autismo. Questi verranno brevemente descritti al termine del nostro intervento.

Appare importante che il pediatra condivida questi aspetti, anche perché si relaziona con la famiglia al di là dello spazio della visita specialistica e quindi è chiamato a rispondere a interrogativi ed eventi più legati alla quotidianità.

Un primo aspetto pratico che deve essere tenuto sempre presente quando si parla di farmacologia è che un bambino o un adulto ASD non è assimilabile ad un soggetto della stessa età ma a sviluppo tipico è che la risposta ai farmaci in bambini, adolescenti e adulti con ASD è diversa rispetto a quella che si riscontra in bambini, adolescenti e adulti con normale neurosviluppo. Alcuni pazienti sono farmaco resistenti (non traggono beneficio dagli effetti terapeutici e subiscono gli effetti collaterali) ma molti mostrano molto spesso una marcata ipersensibilità ai farmaci.

Questa caratteristica, che non è specifica dei soggetti con ASD ma è ben presente anche in molte persone con ritardo mentale, impone una particolare prudenza nel definire il dosaggio iniziale che normalmente dovrà essere pari a $\frac{1}{4}$ - $\frac{1}{2}$ della dose prevista per un soggetto non affetto da ASD.

Inoltre bisogna considerare che il soggetto autistico ha delle modalità sensoriali distorte: molti presentano una difficoltà nella deglutizione, nel coordinamento oro buccale. Pertanto è preferibile usare farmaci somministrati idrosolubili.

Efficacia delle terapie psicofarmacologiche

La terapia psicofarmacologica sebbene rappresenti uno strumento importante, ha dei limiti che devono essere considerati da chi prescrive e anche da chi contribuisce alla compliance della famiglia rispetto alle prescrizioni che provengono dalle aree della specialistica. Il primo fattore da considerare è che non esistono farmaci approvati con indicazione specifica per ASD e che la maggior parte dei farmaci psicotropi sono stati approvati sulla base di sperimentazioni fatte sull'adulto. Attualmente l'unico farmaco con un'indicazione per uso pediatrico a partire dai 5 anni è il risperidone (3-5). Pertanto l'uso di qualsiasi altro farmaco dovrà essere effettuato *off-label*, con le implicazioni del caso (consenso informato con i genitori e responsabilità individuale del medico prescrittore). Il secondo fattore importante è che alcuni sintomi come l'auto e l'etero-lesionismo, le crisi di ansia possono essere comportamenti 'appresi', ovvero modalità comportamentali che una persona ha imparato ad utilizzare per esprimere disagio/paura, o altre necessità, in relazione a particolari condizioni o situazioni. Queste modalità disfunzionali sono molto frequenti nell'ASD e probabilmente legate al loro deficit comunicativo. È quindi sempre importante operare un'analisi funzionale dei comportamenti che possono essere oggetto dell'intervento farmacologico, perché la terapia farmacologica può risultare del tutto insufficiente, mentre una terapia cognitivo comportamentale magari associata a farmaci può raggiungere i risultati desiderati.

Da un punto di vista metodologico, bisogna fare una distinzione importante nel valutare il "peso" e l'affidabilità dei diversi contributi pubblicati a supporto dell'uso di psicofarmaci nell'ASD, anche su riviste internazionali. L'efficacia di uno psicofarmaco può essere valutata in modo affidabile solo mediante uno studio clinico randomizzato effettuato in "doppio cieco" e su campioni sufficientemente grandi di casi trattati con farmaco o placebo. Gli studi condotti "in aperto", ossia senza somministrazione di placebo, possono al massimo fornire un'indicazione circa l'opportunità di intraprendere uno studio clinico randomizzato, ma di per sé non rappresentano evidenza sufficiente a giustificare l'uso di un farmaco per una determinata indicazione. Ciononostante, è di frequente riscontro nella pratica clinica, soprattutto con i pazienti più gravi, una somministrazione a dosaggi massicci di più farmaci spesso non supportati da solide evidenze. Dinanzi a questi casi è consigliabile mantenere uno spirito critico, ma anche molta prudenza. Sarà cioè auspicabile tentare di avviare un programma di scalaggio e "snellimento" della terapia in corso, ma bisognerà anche tenere presente che i colleghi che ci hanno preceduto nella terapia del paziente potrebbero essersi scontrati con comportamenti fasici molto distruttivi e con un quadro di *farmacoresistenza*, dinanzi ai quali il contenimento farmacologico diviene molto complesso. Non di rado, dopo qualche mese o qualche anno di presa in carico di un paziente autistico a "basso funzionamento" con ritardo mentale e vari comportamenti-problema, scopriremo che nel corso del tempo siamo stati costretti a tornare ad uno schema terapeutico che inizialmente ci sembrava criticabile.

Quadri in comorbidità

L'aggressività e i comportamenti problema, presenti nel 10-15% dei soggetti in età pediatrica, (6) aumentano nella pubertà per l'effetto degli ormoni sessuali su un sistema dove l'autocontrollo è carente, anche se ci sono casi di aumento precoce e situazioni in cui si registra un secondo picco più avanti. L'autoaggressività è presente maggiormente in ragazzi che non sviluppano il linguaggio perché presentano maggiori difficoltà comunicative (a dispetto alle

volte del Quoziente di Intelligenza, QI), che genera rabbia e frustrazione, ed episodi di aggressività.

Bisogna prestare particolare attenzione al momento in cui insorge l'irritabilità e l'autoaggressività, e se ci sono degli improvvisi aumenti in soggetti che non presentano un quadro di aggressività, perché potrebbero essere causati da problemi organici (infezioni, carie dentarie, ecc.) (6). Viceversa in soggetti verbali è maggiore l'eteroaggressività.

Spesso ai disturbi dello spettro autistico si accompagnano in comorbilità varie patologie psichiatriche quali disturbo dell'attenzione e dell'iperattività, disturbo ossessivo compulsivo, psicosi. I principali farmaci utilizzati mirano a ridurre anche i quadri comorbidi (7).

Classi di farmaci utilizzati

I farmaci utilizzati sono:

– *Neurolettici*

I neurolettici atipici, e in particolare il risperidone, vengono utilizzati più frequentemente di qualsiasi altro farmaco negli ASD (3). Il risperidone è soprattutto efficace sulla irritabilità, l'agitazione psicomotoria e le stereotipie (8-12). Anche alcuni neurolettici tipici (clorpromazina, tioridazina, trifluoperazina, aloperidolo, pimozide e altri) mostrano una efficacia in tal senso, ma producono generalmente più effetti collaterali rispetto al risperidone. Tra gli altri neurolettici atipici, anche la clozapina e la olanzapina mostrano efficacia, sebbene la clozapina richieda un follow-up più accurato sia per la possibilità di leucopenia sia soprattutto per la sua epilettogenicità, che può creare maggiori problemi specie in pazienti con comorbilità epilettica. Alcuni studi molto recenti supportano l'efficacia dell'aripiprazolo (13), che mostrerebbe un'influenza minore del risperidone sulla prolattina ma può avere in alcuni casi un effetto attivante (14).

Questi farmaci sono stati ritenuti efficaci ma hanno degli effetti collaterali da valutare, soprattutto a livello metabolico (aumento glicemia, aumento peso) (15, 16).

– *Farmaci antiepilettici*

Circa il 30% di soggetti con ASD presentano anche epilessia (17). L'uso degli antiepilettici, quali il litio, la carbamazepina e l'acido valproico come "stabilizzanti dell'umore" in soggetti autistici è diffuso, ma di dubbia efficacia. Maggiore evidenza c'è per un effetto positivo su stereotipie, iperattività e irritabilità, specie per l'acido valproico (18-21).

– *Psicostimolanti*

Metilfenidato e atomoxetina sono farmaci di prima linea nel Disturbo da Deficit di Attenzione con Iperattività (*Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder*, ADHD). Studi randomizzati effettuati su pazienti con ASD mostrano la loro efficacia sull'iperattività anche in questi pazienti (22-24). Tuttavia, almeno per il metilfenidato che è stato più studiato, la percentuale di pazienti che rispondono al farmaco è inferiore negli ASD rispetto all'ADHD, mentre è maggiore la percentuale che va incontro ad aumento delle stereotipie, agitazione e instabilità affettiva fino all'eccitamento.

– *Inibitori selettivi del re-uptake della serotonina*

Farmaci come la fluoxetina, fluvoxamina, sertralina, paroxetina, e il citalopram vengono prescritti soprattutto per contrastare le stereotipie e i comportamenti perseverativi od

ossessivo-compulsivi (25). I risultati sull'efficacia sono misti (26-29) mentre l'incidenza degli effetti collaterali è maggiore rispetto ad altre popolazioni di pazienti (24).

– *Altri farmaci*

Tra gli altri farmaci ci sono: (a) la clonidina e la guanfacina, agonisti parziali dei recettori alfa2-adrenergici, potrebbero avere una certa efficacia su aggressività, iperattività e impulsività, ma gli studi effettuati sono pochi e i risultati misti; (b) il naltrexone è un potente antagonista dei recettori mu per gli oppioidi endogeni.

Conclusioni

In conclusione, l'approccio farmacologico al bambino con ASD, pur rimanendo di pertinenza specialistica neuropsichiatrica infantile, è utile che sia ben conosciuto dal pediatra di base, in parte per supportare la *compliance* della famiglia spesso molto prevenuta verso questi trattamenti (e purtroppo molto meno prevenuta verso trattamenti "folkloristici" e costosi, assolutamente privi di qualsiasi evidenza), in parte per segnalare tempestivamente reali effetti collaterali tranquillizzando invece i familiari rispetto a fenomeni che tali non sono, e in parte per poter comunque fronteggiare eventuali emergenze in situazioni particolari.

Allo scopo di diffondere queste conoscenze sia tra il personale medico, sia tra gli operatori non-medici e i familiari, è stata creata una pagina web gemella del sito spagnolo Pharmautisme (www.pharmautisme.it).

Bibliografia

1. National Institute for Care and Health Excellence. *Autism: the management and support of children and young people on the autism spectrum*. London: NICE; 2013. (Clinical Guideline 170). Disponibile all'indirizzo: <http://guidance.nice.org.uk/CG170> 2013; ultima consultazione 1/3/2016
2. Persico AM, Arango C, Buitelaar JK, Correll CU, Glennon JC, Hoekstra PJ, *et al*. European Child And Adolescent Clinical Psychopharmacology Network. Unmet needs in paediatric psychopharmacology: Present scenario and future perspectives. *Eur Neuropsychopharmacol* 2015;25(10):1513-31.
3. McCracken JT, McGough J, Shah B, *et al*. Research Units on Pediatric Psychopharmacology Autism Network. Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *N Engl J Med* 2002;347:314-21.
4. Sharma, A, Shaw, SR. Efficacy of risperidone in managing maladaptive behaviors for children with autistic spectrum disorder: a meta-analysis. *Journal of Pediatric Health Care* 2012; 26(4), 291-9.
5. Murray ML, Hsia Y, Glaser K, Simonoff E, Murphy DGM, Asherson PJ, *et al*. Pharmacological treatments prescribed to people with autism spectrum disorder (ASD) in primary health care. *Psychopharmacology* 2014;231(6):1011-21.
6. Emerson E, Kiernan C, Alborz A, Reeves D, Mason H, Mason L, *et al*. The prevalence of challenging behaviors: a total population study. *Res Dev Disabil* 2001; 22(1):77-93.
7. Nazeer A. Psychopharmacology of autistic spectrum disorders in children and adolescents. *Pediatr Clin North Am* 2011; 58(1):85-97.
8. Ji NY, Findling RL. An update on pharmacotherapy for autism spectrum disorder in children and adolescents. *Curr Opin Psychiatry* 2015;28(2):91-101.

9. Shea S, Turgay A, Carroll A, *et al.* Risperidone in the treatment of disruptive behavioral symptoms in children with autistic and other pervasive developmental disorders. *Pediatrics* 2004;114:e634–e641.
10. RUPPAN - Research Units on Pediatric Psychopharmacology Autism Network. Risperidone treatment of autistic disorder: longer-term benefits and blinded discontinuation after 6 months. *Am J Psychiatry* 2005;162:1361-9.
11. Troost PW, Lahuis BE, Steenhuis MP, Ketelaars CE, Buitelaar JK, van Engeland H, *et al.* Long-term effects of risperidone in children with autism spectrum disorders: a placebo discontinuation study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2005;44:1137-44.
12. Pandina GJ, Bossie CA, Youssef E, *et al.* Risperidone improves behavioral symptoms in children with autism in a randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *J Autism Dev Disord* 2007;37:367-73.
13. McDougle CJ, Scahill L, Aman MG, McCracken JT, Tierney E, Davies M, *et al.* Risperidone for the core symptom domains of autism: results from the study by the autism. *Am J Psychiatry* 2005; 162(6):1142-48.
14. Findling RL, Mankoski R, Timko K, Lears K, McCartney T, McQuade RD, *et al.* A randomized controlled trial investigating the safety and efficacy of aripiprazole in the long-term maintenance treatment of pediatric patients with irritability associated with autistic disorder. *J Clin Psychiatry* 2014;75:22-30.
15. Marcus RN, Owen R, Kamen L, Manos G, McQuade RD, Carson WH, *et al.* A placebo-controlled, fixed-dose study of aripiprazole in children and adolescents with irritability associated with autistic disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2009;48(11):1110-9.
16. McCracken JT, McGough J, Shah B, Cronin P, Hong D, Aman MG, Arnold LE, *et al.* Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *N Engl J Med* 2002;347:314-21.
17. Amiet C, Gourfinkel-An I, Bouzamondo A, Tordjman S, Baulac M, Lechat P, Mottron L, Cohen D. Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biol Psychiatry* 2008;64(7):577-82.
18. Hellings JA, Weckbaugh M, Nickel EJ, Cain SE, Zarcone JR, Reese RM, *et al.* A double-blind, placebo-controlled study of valproate for aggression in youth with pervasive developmental disorders. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2005;15(4):682-92.
19. Hollander E, Soorya L, Wasserman S, Esposito K, Chaplin W, Anagnostou E. Divalproex sodium vs. placebo in the treatment of repetitive behaviours in autism spectrum disorder. *Int J Neuropsychopharmacol* 2006;9(2):209-13.
20. Hollander E, Phillips A, Chaplin W, Zagursky K, Novotny S, Wasserman S, *et al.* A placebo controlled crossover trial of liquid fluoxetine on repetitive behaviors in childhood and adolescent autism. *Neuropsychopharmacology* 2005; 30(3):582-9.
21. Hollander E, Chaplin W, Soorya L, Wasserman S, Novotny S, Rusoff J, *et al.* Divalproex sodium vs placebo for the treatment of irritability in children and adolescents with autism spectrum disorders. *Neuropsychopharmacology* 2010;35(4):990-8.
22. RUPPAN - Research Units on Pediatric Psychopharmacology Autism Network. Randomized, controlled, crossover trial of methylphenidate in pervasive developmental disorders with hyperactivity. *Arch Gen Psychiatry*.2005;62:1266-74.
23. Ghuman JK, Aman MG, Lecavalier L, Riddle MA, Gelenberg A, Write R, *et al.* Randomized, placebo-controlled, crossover study of methylphenidate for attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms in preschoolers with developmental disorders. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2009;19:329-39.
24. Jahromi LB, Kasari CL, McCracken JT, Lee LS, Aman MG, McDougle CJ, *et al.* Positive effects of methylphenidate on social communication and self-regulation in children with pervasive developmental disorders and hyperactivity. *J Autism Dev Disord* 2009;39(3):395-404.

25. Remington G, Sloman L, Konstantareas M, Parker K, Gow R. Clomipramine versus haloperidol in the treatment of autistic disorder: a double-blind, placebo-controlled, crossover study. *J Clin Psychopharmacol* 2001;21(4):440-4.
26. Niederhofer H, Staffen W, Mair A. Tianeptine: a novel strategy of psychopharmacological treatment of children with autistic disorder. *Human Psychopharmacology: Clinical and Experimental* 2003;18(5):389-93.
27. King BH, Hollander E, Sikich L, McCracken JT, Scahill L, Bregman JD, *et al.* Lack of efficacy of citalopram in children with autism spectrum disorders and high levels of repetitive behavior: citalopram ineffective in children with Autism. *Arch Gen Psychiatry* 2009;66(6):583-90.
28. Belsito KM, Law PA, Kirk KS, Landa RJ, Zimmerman AW. Lamotrigine therapy for autistic disorder: a randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *J Autism Dev Disord* 2001;(2):175-81.
29. Wasserman S, Iyengar R, Chaplin WF, Watner D, Waldoks SE, Anagnostou E, *et al.* Levetiracetam versus placebo in childhood and adolescent autism: a double-blind placebo-controlled study. *Int Clin Psychopharmacol* 2006;21(6):363-7.

VACCINI E AUTISMO

Stefania Salmaso

Centro Nazionale Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma

Le cause dell'ASD

L'allarme per le recenti stime che indicano un aumento di frequenza di diagnosi di disturbo dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorder*, ASD) (1) ha provocato una ulteriore preoccupazione nei cittadini di un eventuale legame di ASD con le vaccinazioni, che vengono effettuate su quasi tutti i bambini anche nella prima infanzia. In particolare è stato chiamato in causa il vaccino contro il morbillo che viene somministrato ad una età in cui vengono osservati i primi segni di ASD intorno ai 18-30 mesi di età (2).

L'aumento nelle stime di prevalenza di ASD è un fenomeno complesso su cui possono avere influito molti fattori (3). Alcuni sono senza dubbio di tipo metodologico e in particolare legati all'attuale aumentata capacità di effettuare la diagnosi, alla evoluzione delle definizioni di caso che si sono via via andate ampliando includendo un continuum di numerose espressioni cliniche (3).

Circa il 50% dell'aumento di prevalenza registrato negli ultimi 10 anni è attribuito alla maggiore consapevolezza, accuratezza diagnostica, all'avanzata età dei genitori, e a generici fattori ambientali. In effetti il restante 50% non ha ancora una spiegazione (2), e la componente genetica, che sicuramente è un fattore causale, non è sufficiente per spiegare l'aumento di ASD.

Come indicato nell'articolo di King (3), vi sono condizioni perinatali e soprattutto prenatali, che possono aumentare il rischio di sviluppare patologie del neurosviluppo, tra cui:

- basso peso alla nascita (4);
- età avanzata dei genitori (5, 6);
- parti multipli a distanza di meno di un anno (7);
- infezioni materne in gravidanza, in particolare se la mamma contrae la rosolia (a seguito di una mancata vaccinazione) (8);
- contaminanti chimici (9);
- condizioni nel sistema immunitario, prima della nascita, che inducono il manifestarsi dei sintomi (10).

L'individuazione del periodo prenatale come periodo critico di suscettibilità associato con un aumento di rischio per l'ASD è una delle considerazioni che insieme ai dati epidemiologici confuta il possibile coinvolgimento delle vaccinazioni nell'insorgenza di ASD. Anche i risultati di ricerche, effettuate partendo da un'interrogazione dei maggiori database internazionali, hanno smentito tale ipotesi. Uno studio inglese (11) e uno statunitense (12) hanno svolto un'analisi dei trend temporali, evidenziando che l'andamento nel tempo delle diagnosi non correla con l'andamento della frequenza di vaccinazioni, indicando che non esiste un rapporto ecologico tra vaccini e autismo. D'altra parte questo non è l'unico dato che abbiamo a disposizione dall'evidenza clinica e sperimentale. In una meta analisi del 2014, Taylor e collaboratori (13) hanno analizzato i dati relativi al rischio associato all'esposizione a vaccini e a adiuvanti presenti nei vaccini. I principali risultati evidenziano, che sia negli studi di coorte che osservano

moltissimi bambini, che negli studi caso-controllo la diagnosi di disturbo dello spettro autistico risulta associabile alla somministrazione di un vaccino in modo *casuale e non causale*.

Anche per quanto riguarda l'esposizione a tiomersale ovvero il conservante che si usava nei vaccini non sono stati mai evidenziati rischi associati. Infine un recente studio, compiuto negli Stati Uniti sulla popolazione di bambini di età tra i 2 e i 5 anni vaccinata con il vaccino trivalente morbillo-parotite-rosolia e confrontata con una popolazione non vaccinata, ha escluso un aumento di rischio di ASD sia nella popolazione di bambini esposti ad un'unica somministrazione sia a quella esposta a due somministrazioni vaccinali rispetto alla popolazione non vaccinata. Lo studio non ha inoltre evidenziato alcun aumento di rischio attribuibile alla vaccinazione neanche tra i fratelli di bambini con diagnosi di autismo, suggerendo che non vi siano fattori familiari (genetici) che possono contribuire al rischio di ASD in combinazione all'esposizione alla trivalente (14).

L'ipotesi di un'associazione tra vaccini e autismo nasce da un articolo pubblicato nel 1998 su *Lancet* da Andrew Wakefield un gastroenterologo statunitense (15). L'articolo in questione fu pubblicato con grande scalpore e successivamente fu sottoposto ad un esame da parte di un comitato scientifico (*General Medical Council Panel*) perché si erano evidenziati limiti metodologici gravi. Lo studio pubblicato comprendeva 12 bambini con diagnosi enterocolite e disturbi del neuro sviluppo. Otto di questi bambini vennero classificati come affetti da autismo e risultarono vaccinati contro il morbillo. L'ipotesi formulata fu che il vaccino generando una infiammazione della mucosa intestinale avesse indotto una tossicità sistemica tale da permettere il passaggio di sostanze neurotossiche che avrebbero causato l'autismo (15). La commissione che rivalutò il lavoro scientifico fatto nello studio evidenziò che:

- alcuni bambini avevano problemi di neurosviluppo già prima della vaccinazione;
- non tutti gli esami clinici riportati nello studio erano stati effettivamente effettuati;
- i bambini erano stati reclutati tra un gruppo di famiglie del movimento anti vaccini;
- Wakefield e gli sponsor dello studio avevano degli interessi economici diretti alla vendita di saggi pre-vaccinali per identificare i soggetti a rischio di autismo.

In realtà, nelle conclusioni del lavoro, Wakefield non dichiarò che ci fosse una relazione tra vaccini e autismo, ma suggerì che fosse necessario condurre ulteriori indagini per valutare la vulnerabilità dei bambini alla patologia (ovviamente utilizzando un kit da lui brevettato). L'effetto della pubblicazione fu comunque un crollo della fiducia nelle vaccinazioni, in particolare quella contro il morbillo, e un calo delle coperture vaccinali, nonostante che lo studio di Wakefield sia stato dichiarato una frode (16) e *Lancet* abbia ritirato l'articolo nel 2012 (17), e Wakefield sia stato radiato dall'ordine dei medici. La pubblicazione di Wakefield ha promosso l'interesse e la realizzazione di studi di popolazione e prospettici (18-20) e ha prodotto molti risultati. Nonostante la gran mole di dati generati la sola presenza di una potenziale controversia sulla sicurezza del vaccino contro il morbillo e sui vaccini in genere ha determinato un forte impatto sul sistema sanitario (21). Il crollo della fiducia nelle vaccinazioni contro il morbillo sta impedendo di raggiungere l'obiettivo indicato dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) di eradicazione globale del morbillo. In Italia, si registrano ancora circa 4 mila casi di morbillo in un anno, tra cui il 29% con ricovero, complicanze e decessi (22). L'adesione incompleta alla vaccinazione provoca casi anche tra gli adulti, che sono rimasti suscettibili, perché sfuggiti all'offerta vaccinale sub-ottimale degli anni passati.

Dopo la vaccinazione contro il morbillo, l'altra vaccinazione chiamata in causa come associata all'autismo è stata la vaccinazione per l'infanzia che combina sei vaccini insieme e riconosciuta come "esavalente". Sebbene non vi sia alcun dato scientifico a supporto, ma anzi tutti i risultati siano a sfavore dell'ipotesi di un nesso causale, i mezzi di comunicazione di massa hanno riportato sentenze legali in cui il vaccino veniva chiamato in causa e hanno quindi prodotto effetti dannosi sulla percezione del pubblico. In questa situazione sono più frequenti i

contenziosi legali per il riconoscimento di indennizzo da danni da vaccinazione (previsto dalla legge 210 del 1992). Nella prassi l'indennizzo è stato usato come una sorta di ammortizzatore sociale da parte di commissioni medico-legali ma spesso le sentenze emesse non hanno una base scientifica affidabile.

Certamente il calo di fiducia nelle vaccinazioni dei bambini ci pone alcuni quesiti a cui appare importante rispondere. Ad esempio, chi sono i genitori che non fanno vaccinare i figli.

La Regione Veneto nel 2007 ha investito molto nei programmi vaccinali, e, pensando che la presenza dell'obbligo vaccinale fosse un deterrente alla libera adesione, ha sospeso l'applicazione della legge vigente in merito all'obbligo vaccinale. In quell'occasione cercò di identificare i profili dei genitori in base al loro atteggiamento nei confronti delle vaccinazioni. (23). L'indagine coinvolse migliaia di famiglie e mirava ad individuare le ragioni dei genitori e gli ostacoli alla vaccinazione. In particolare, tra gli altri risultati, i genitori che sono riluttanti a far vaccinare i propri bambini hanno più frequentemente le seguenti caratteristiche:

- età maggiore;
- scolarità maggiore (soprattutto la madre);
- cittadinanza italiana;
- genitori che lavorano in ambito sanitario;
- più figli.

Il problema della riluttanza a vaccinare non è solo italiano. L'OMS lo ha denominato "vaccine hesitancy" (24) ovvero "esitazione vaccinale", che indica un clima di indecisione, di incertezza rispetto alla scelta di vaccinare. Il fenomeno si manifesta attraverso la dilatazione dei tempi con i quali si arriva all'appuntamento per la vaccinazione, o con un rifiuto. Il rapporto dell'OMS evidenzia che per poter attivare campagne di informazione che possano aumentare l'adesione della popolazione ai programmi vaccinali è necessario conoscere la popolazione di riferimento, poiché i fattori che determinano l'esitazione alla vaccinazione possono essere diversi o avere effetti contrari a seconda della popolazione in cui vengono esaminati. Nel report ad esempio si prende in esame il fattore 'educazione scolastica' e si evidenzia che un alto livello di scolarizzazione è associato a un alto livello di esitazione in nazioni come Cina, Libano, Israele, Bangladesh e USA, mentre in Grecia appare vero proprio il contrario. Inoltre i fattori che influenzano l'esito delle campagne di vaccinazione cambiano nel tempo, dimostrando come sia ancora difficile dare degli standard almeno a livello di sottopopolazione. Ovviamente l'emergenza che deriva da un crollo delle vaccinazioni sotto la soglia critica della cosiddetta 'immunità di gregge' (24) deve trovare risposte adeguate, pena il non raggiungimento di obiettivi di salute per tutti.

Bibliografia

1. CDC. Prevalence of autism spectrum disorders--Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 sites, United States, 2008. *MMWR Surveill Summ* 2012;61:1-19.
2. King M, Bearman P. Diagnostic change and the increased prevalence of autism. *Int J Epidemiol* 2009;38(5):1224-34.
3. King MD, Bearman PS. Socioeconomic status and the increased prevalence of autism in California. *Am Sociol Rev* 2011;76(2):320-46.
4. Eaton WW, Mortensen PB, Thomsen PH, Frydenberg M. Obstetric complications and risk for severe psychopathology in childhood. *J Autism Dev Disord* 2001;31(3):279-85.
5. Sanders SJ, Autism Sequencing Consortium, et al. Insights into autism spectrum disorder genomic architecture and biology from 71 risk loci. *Neuron* 2015;87:1215-33.

6. Reichenberg A, Gross R, Weiser M, Bresnahan M, Silverman J, Harlap S, Rabinowitz J, Shulman C, Malaspina D, Lubin G, Knobler HY, Davidson M, Susser E. Advancing paternal age and autism. *Arch Gen Psychiatry* 2006;63(9):1026-32.
7. Cheslack-Postava K, Liu K, Bearman PS. Closely spaced pregnancies are associated with increased odds of autism in California sibling births. *Pediatrics* 2011;127(2):246-53.
8. Arndt TL, Stodgell CJ, Rodier PM. The teratology of autism. *Int J Dev Neurosci* 2005;23(2-3):189-99.
9. Shelton JF, Hertz-Picciotto I, Pessah I. Tipping the balance of autism risk: potential mechanisms linking pesticides and autism. *Environ Health Perspect* 2012;120(7):944-51.
10. Gottfried C, Bambini-Junior V, Francis F, Riesgo R, Savino W. The impact of neuroimmune alterations in autism spectrum disorder. *Front Psychiatry* 2015;9(6):121.
11. Kaye JA, Melero-Montes DMM, Jick H. Mumps, measles, and rubella vaccine and the incidence of autism recorded by general practitioners: a time trend analysis. *BMJ* 2001;322(7284):460-3.
12. Dales L, Hammer SJ, Smith NJ. Time trends in autism and in MMR immunization coverage in California. *JAMA* 2001;285(9):1183-85.
13. Taylor LE, Swerdfeger AL, Eslick GD. Vaccines are not associated with autism: an evidence-based meta-analysis of case-control and cohort studies. *Vaccine* 2014;32(29):3623-9.
14. Deer B. How the case against the MMR vaccine was fixed. *BMJ* 2011;342:c5347.
15. Wakefield AJ, Murch SH, Anthony A, Linnell J, Casson DM, Malik M, et al. Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *The Lancet* 1998;351(28): 637-41.
16. Goodle F, Smith J, Marcovitch H. Wakefield's article linking MMR vaccine and autism was fraudulent. *BMJ* 2011;342:64-6.
17. The editors of the Lancet. Retraction—Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *Lancet* 2010;375:445.
18. Jain A, Marshall J, Buikema A, Bancroft T, Kelly JP, Newschaffer CJ. Autism occurrence by MMR vaccine status among US children with older siblings with and without autism. *JAMA* 2015;313(15):1534-40.
19. Autistic Spectrum Disorder: No casual relationship with vaccines. *Paediatr Child Health* 2007;12(5):393-8.
20. Peltola H, Patja A, Leinikki P, Valle M, Davidkin I, Paunio M. No evidence for measles, mumps, and rubella vaccine-associated inflammatory bowel disease or autism in a 14-year prospective study. *Lancet* 1998;351(9112):1327-28.
21. How the vaccine crisis was meant to make money. *BMJ* 2011;342:11.
22. Ministero della Salute. *Vaccinazioni dell'età pediatrica – Coperture vaccinali. Anno 2013*. Roma: Ministero della Salute. Disponibile all'indirizzo: http://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_8_3_1.jsp?lingua=italiano&id=20; ultima consultazione 27/01/2016.
23. Regione Veneto, Azienda ULSS 20 Verona. *Progetto "Indagine sui determinanti del rifiuto dell'offerta vaccinale nella Regione Veneto" Report di ricerca, analisi dei dati e indicazioni operative*. Verona: Az. ULSS; 2011. Disponibile all'indirizzo <https://prevenzione.ulss20.verona.it/docs/RicercheScelteVaccinali/Indagine-Determinanti-Scelta-Vaccinale-Report.pdf>; ultima consultazione 14/11/16.
24. WHO SAGE Vaccine Hesitancy Working Group. *Report of the SAGE Working Group on Vaccine Hesitancy. Sage Meeting, Geneva 21-24 October 2014*. Geneva: World Organization Health; 2014. Disponibile all'indirizzo: http://www.who.int/immunization/sage/meetings/2014/october/SAGE_working_group_revised_report_vaccine_hesitancy.pdf?ua=1; ultima consultazione 2/11/16.

SELETTIVITÀ ALIMENTARE NEI BAMBINI CON AUTISMO: ASPETTI CLINICI E COMPORTAMENTALI

Anna Maria Angelilli

Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria Infantile, ASL1 Abruzzo, Distretto Sulmona, L'Aquila

Introduzione

Vi sono diversi studi che si sono occupati dell'associazione tra le condizioni di spettro autistico (*Autism Spectrum Disorders*, ASD) e i disturbi gastrointestinali. Una preliminare distinzione, all'interno di questo argomento, va fatta tra disturbi gastrointestinali identificabili come manifestazioni sintomatiche e quelli riconducibili a specifici comportamenti alimentari con o senza correlati di sintomi e/o segni.

Tra i primi, i sintomi gastrointestinali più frequentemente riportati, nei disturbi dello spettro autistico, sono la stipsi cronica (con possibile encopresi), il dolore addominale, il reflusso gastroesofageo (1). Non vi sono al momento evidenze che suggeriscano una maggiore ricorrenza di questi sintomi nei disturbi dello spettro autistico rispetto alla popolazione generale, fatta eccezione per la stipsi (2).

I comportamenti alimentari, detti anche *feeding disorders*, includono un gruppo eterogeneo di modalità e condizioni inerenti consuetudini alimentari qualitativamente e/o quantitativamente atipiche: regimi alimentari limitati a pochi o pochissimi alimenti; avversione per specifici sapori, colori, consistenze, temperature; ruminazione; pica (3). Una recente metanalisi (4), condotta su 17 studi di caso-controllo prospettici, per un totale di 881 soggetti con ASD, ha stimato che la probabilità di *feeding disorders*, nella popolazione pediatrica ASD, è cinque volte superiore a quella della popolazione pediatrica generale.

Tra i comportamenti alimentari, la selettività alimentare risulta essere quello più frequentemente associato e presente in oltre il 70% della popolazione pediatrica ASD (4).

Selettività alimentare negli ASD

La selettività alimentare risulta essere il comportamento alimentare più frequentemente associato agli ASD. I comportamenti maggiormente descritti sono i regimi alimentari con pochi o pochissimi alimenti, l'avversione per specifici sapori, colori, consistenze, temperature (5, 6).

La presenza di un regime alimentare ristretto a pochi alimenti è da sempre considerata un equivalente comportamentale del pattern di interessi ristretti e stereotipati presente nel *core* sintomatologico degli ASD (7).

Il termine *food selectivity* è in realtà utilizzato per descrivere situazioni e comportamenti alimentari abbastanza diversi tra loro: dal rifiuto di uno o più alimenti, alla relativa scarsa variabilità di alimenti presenti nella dieta (3).

Negli studi sulla selettività alimentare, gli alimenti sono stati considerati sia in ragione dei componenti nutrizionali costitutivi, sia in ragione degli aspetti sensoriali. Nel primo caso, si è cercato di studiare se un comportamento alimentare selettivo comportasse uno squilibrio

nell'introito dei principi nutritivi e quindi potesse comportare una condizione di malnutrizione (4, 8, 9). Nel secondo caso, si è cercato di mettere in relazione la presenza di un determinato comportamento alimentare con il *core* sintomatologico della triade autistica. In questi studi, il comportamento selettivo verso il cibo è stato messo in relazione alla presenza di ipersensibilità in vari domini sensoriali: ad esempio, un'ipersensibilità a stimoli tattili può associarsi a un rifiuto per cibi di una determinata consistenza (10, 11).

Inoltre, rispetto alla selettività alimentare, è importante sottolineare l'effetto che questi comportamenti possono suscitare nella famiglia in termini di preoccupazione, condizionando quindi il livello di benessere globale: una quota di ricerca più recente è volta a definire i livelli di distress parentale nelle famiglie i cui figli con ASD presentano problematiche alimentari e a individuare possibili strategie di intervento (12-14).

Aspetti metabolico-nutrizionali

Per poter valutare e confrontare la presenza di selettività alimentare nei bambini con ASD e in bambini con sviluppo neurotipico, Bandini e collaboratori hanno proposto una definizione di selettività alimentare, basandosi sulla propria esperienza clinica e precedenti studi pilota condotti sul comportamento alimentare nei bambini con ASD.

I comportamenti da loro inclusi nella selettività alimentare rientrano in tre domini: rifiuto del cibo, repertorio ristretto di alimenti, introito prevalente di un solo alimento (Tabella 1).

Tabella 1. Domini e definizione della selettività alimentare

Comportamento alimentare	Definizione	Sorgente dei dati
Rifiuto del cibo	Numero di cibi che il bambino non mangia Percentuale dei cibi offerti che il bambino non mangia	FFQ modificato*
Repertorio limitato di cibi mangiati	Numero di cibi unicamente consumati in un periodo di 3 giorni	Diario dettagliato esteso a un periodo di 3 giorni
Consumo con alta frequenza di un unico tipo di cibo	Singola tipologia di cibo mangiata 4-5 o più volte al giorno	FFQ modificato*

* Si usano le 9 categorie di frequenze estratte dall'*Harvard Food Frequency Questionnaire* con alcune modificazioni (11)
FFQ Food Frequency Questionnaire

Gli autori hanno messo a confronto bambini con ASD e bambini con sviluppo neurotipico nei tre pattern di definizione della selettività alimentare; hanno monitorato lo stato di salute misurando peso, altezza e indice di massa corporea; hanno fatto completare ai genitori un questionario relativo alle abitudini alimentari dei propri figli, compilato sulla base di un diario settimanale. I dati dello studio confermano il dato della letteratura (5, 6) circa la maggiore frequenza di selettività alimentare nei bambini con ASD rispetto ai neurotipici, in termini di rifiuto del cibo e repertorio ristretto di alimenti, ma non in termini di introito prevalente di un solo alimento. Inoltre, mentre nei bambini neurotipici il pattern alimentare si mantiene costante nel tempo, nei bambini con ASD il pattern alimentare si modifica: il rifiuto del cibo diminuisce nel tempo, mentre il repertorio ristretto persiste invariato. Rispetto all'introito di nutrienti, solo il pattern alimentare del repertorio ristretto è associato a un apporto non adeguato dei vari nutrienti.

Rispetto all'introito di principi nutritivi, i dati disponibili depongono per una sostanziale somiglianza tra bambini con ASD e bambini con sviluppo neurotipico (8, 9), anche se ciò non corrisponde a quanto riportato dai genitori dei bambini autistici, che descrivono i loro figli come poco appetenti in generale. La recente metanalisi di Sharp e collaboratori (4) ha riportato un ridotto introito di calcio e proteine nei bambini ASD rispetto ai bambini neurotipici, per quanto ciò non esiti in differenze significative in termini di parametri di accrescimento e sviluppo. Rispetto alle vitamine e ai minerali, alcuni hanno riportato un minore introito per alcune vitamine, ad esempio la vitamina D (16), altri un maggiore introito di alcune vitamine (vitamina B ed E) (5, 11). Va comunque ricordato che i bambini con ASD assumono più supplementi vitaminici e minerali dei bambini con sviluppo neurotipico e il livello di supplementazione è tanto maggiore quanto più viene riferita selettività alimentare o rifiuto del cibo.

I dati riportati sembrano suggerire che il rischio metabolico-nutrizionale nello spettro autistico sia associato ad uno stile alimentare selettivo; tuttavia, l'assenza di differenze significative nelle curve di accrescimento e nei parametri antropometrici tra bambini neurotipici e bambini ASD non consente di formulare ipotesi sugli effetti, a medio e lungo termine, della selettività alimentare sullo stato nutrizionale.

Va poi aggiunto che il rischio metabolico-nutrizionale deve tenere conto anche di fattori di rischio aggiuntivi e dell'eventuale ricorso a provvedimenti dietetici particolari:

- *Fattori intrinseci all'autismo*
 - condizioni mediche associate
 - farmaci assunti, ad esempio antiepilettici;
- *Fattori estrinseci all'autismo*
 - Paese di appartenenza (stile alimentare, prevalenza di sovrappeso e obesità)
 - fascia di età considerata
 - metabolismo basale, termogenesi
 - livelli di attività motoria
 - stile alimentare familiare
 - fattori familiari predisponenti

La presenza di condizioni mediche associate o l'eventuale assunzione di farmaci possono concorrere a modulare gli effetti di un pattern alimentare selettivo in termini peggiorativi: pensiamo, ad esempio, all'aumento di peso associato all'assunzione di farmaci antiepilettici, assunti in caso di epilessia, o antipsicotici, assunti in caso di marcata aggressività o discontrollo dell'impulsività.

D'altra parte anche la cultura alimentare del paese di appartenenza e la cornice familiare in cui avvengono le scelte alimentari e si consolidano le abitudini rispetto al cibo, concorrono a specificare il rischio nutrizionale.

Interventi dietetici

Gli interventi dietetici più frequentemente riportati nella popolazione di spettro autistico possono essere distinti in due categorie: interventi dietetici con l'eliminazione di specifici nutrienti, interventi dietetici con supplementazioni e integrazioni nutrizionali di vario tipo. Va precisato che, per quanto il ricorso soprattutto a diete con eliminazione di specifici nutrienti, sia frequentemente riportato dalle famiglie, tuttavia ad oggi, non risultano evidenze scientifiche su una reale opportunità e efficacia di tal opzioni alimentari (17). La raccomandazione è di non ricorrere a diete specifiche, come ad esempio la dieta priva di glutine o caseina o altri alimenti, a meno che non vi siano specifiche e documentate intolleranze e/o allergie alimentari e comunque

di effettuare una consulenza specialistica orientata ad approfondire e monitorare il quadro clinico (1, 17)

Un recente studio di cross-sectional (18) – basato sull'analisi dei dati di 3413 soggetti di età compresa tra 2 e 18 anni registrati tra il dicembre 2007 e l'aprile 2011, provenienti dal registro dell'*Autism Treatment Network* (ATN) – ha considerato il ricorso a regimi alimentari alternativi e/o il ricorso a provvedimenti dietetici di vario tipo: agopuntura, chelazione, terapia iperbarica, supplementazione dietetica con vitamine e probiotici e/o altri integratori. Dallo studio emerge che una percentuale significativa dei soggetti, circa un terzo, aveva adottato almeno uno tra i provvedimenti menzionati e che il 17% aveva fatto ricorso a diete di eliminazione. Il ricorso a queste ultime era maggiore in presenza di quadri di spettro autistico di grado severo e con comorbidità di tipo medico.

Processamento sensoriale e pattern alimentare

Differenze interindividuali nella risposta a stimoli sensoriali sono presenti nella popolazione generale e incidono sul profilo temperamentale e sui pattern emotivo-comportamentali (19-22). Le atipicità nel processamento sensoriale si possono distinguere principalmente in 3 domini:

- *Sensory over-responsivity*
distress, evitamento o ipervigilanza rispetto a stimoli sensoriali sia specifici (luce, suoni, tatto) sia aspecifici;
- *Sensory under-responsivity*
mancanza di reazione a stimoli sensoriali sia specifici sia aspecifici;
- *Sensory seeking*
ricerca di azioni e movimenti che evocano una esperienza sensoriale sopra soglia

L'ipersensibilità a livello orobuccale (mediata da tatto e gusto, ma anche olfatto) può quindi esitare in una selettività alimentare. L'ipersensibilità a specifiche consistenze di cibo e a certe sollecitazioni percettive (lavarsi i denti), a particolari odori o temperature, può determinare l'evitamento attivo di questi alimenti. Parallelamente, l'iposensibilità a livello orobuccale può esitare nella necessità di riempirsi la bocca oltre misura o nel mettere in bocca qualsiasi cosa.

Se consideriamo la sintomatologia degli ASD è evidente che vi sia una atipicità in tutti e tre i domini del processamento sensoriale. L'atipicità sensoriale è, infatti, un tratto comune nello spettro, riportato anche nel 90% dei casi e presente nell'intero arco della vita. La forma *sensory over-responsivity* appare essere la più frequente.

Comportamento alimentare e *distress* parentale

Rispetto alla selettività alimentare è importante sottolineare anche l'effetto che questi comportamenti possono avere sui genitori o più in generale nell'ambito familiare. I livelli di preoccupazione e lo stato di angoscia presenti nei genitori possono da un lato contribuire a condizionare le abitudini alimentari (es. i genitori possono evitare di presentare quegli alimenti che pensano verranno rifiutati dal figlio), dall'altro renderli estremamente vigili verso ogni comportamento alimentare (es. possono vedere il figlio ipoappetente perché mangia un solo tipo di alimento e quindi aumentare l'introito proprio di quell'alimento). In uno studio recente (12), il confronto tra fratelli ha messo in evidenza come i genitori riferiscano una maggiore selettività alimentare nel figlio con ASD rispetto all'altro figlio, e reputino necessario gestire il momento del pasto in maniera differenziata: per il figlio con autismo, si tende a ricorrere al rinforzo, presentare il cibo che si reputa non venga rifiutato, distrarre il figlio con oggetti o accessori a lui

graditi; per figlio non autistico, si tende a ridurre la porzione presentata nel piatto o a renderlo partecipe alla preparazione del piatto. Risulta quindi evidente come i comportamenti familiari possono esasperare o ridimensionare, in ragione delle strategie adottate, il comportamento alimentare presente nel bambino.

I livelli di distress familiare riportati dai genitori, rispetto al momento del pasto, sono tali da condizionare il modo in cui il cibo viene rivissuto: non più elemento aggregativo e momento di convivialità ma esperienza frustrante e desolante (15).

I pochi studi volti a definire strategie di intervento su tali aspetti si fondano principalmente sull'applicazione delle modalità operative del *parent training* agli aspetti dell'alimentazione: i pochi studi pubblicati riportano un'efficacia del *parent training* in termini di riduzione dei livelli di ansia e preoccupazione dei genitori, non in termini di modificazione sul pattern alimentare dei figli. Sembra quindi che l'intervento volto a migliorare la resilienza familiare, pur non avendo un effetto immediato sul comportamento alimentare dei figli, tuttavia permette alla famiglia di indirizzare e focalizzare meglio le proprie risorse su una questione così delicata (13, 14).

Strategie di valutazione nella selettività alimentare

La definizione non univoca del repertorio di comportamenti alimentari inclusi nel termine della selettività alimentare e le possibili ripercussioni in termini di salute rendono necessario, soprattutto in età pediatrica, cercare di attivare delle modalità di valutazione il più possibile attente e precise. Ad oggi non sono disponibili linee guida o raccomandazioni terapeutiche codificate per l'iter diagnostico e la gestione clinico-assistenziale della selettività alimentare nei disturbi dello spettro autistico: come già detto, esistono approcci di tipo cognitivo-comportamentale (4), che sembrano efficaci nel ridurre i livelli di angoscia dei genitori e nella gestione di manifestazioni comportamentali problematiche aggiuntive al pattern alimentare (23). Di seguito si riporta la proposta di un algorimo-diagnostico da seguire in presenza di selettività alimentare.

1. Valutazione delle abitudini alimentari del bambino
 - Ricostruire con precisione le abitudini alimentari del bambino (pasti principali e merende), invitando il genitore a tenere un diario degli alimenti e dei pasti.
 - Valutare se il pattern alimentare presente è:
 - una modificazione recente, rispetto a precedenti abitudini alimentari. In questo caso, è importante escludere eventuali reazioni tossiche o allergiche o intolleranze alimentari;
 - una modificazione ciclica;
 - una modificazione per specifici alimenti, in precedenza introdotti.
2. Ricostruire lo stile e le abitudini alimentari familiari
 - Individuare le strategie educativo-comportamentali messe in atto dai genitori nella gestione dei pasti.
3. Indici antropometrici
 - Misurare peso, altezza, indice di massa corporea per monitorare stato di salute generale.
4. Visite e accertamenti di approfondimento
 - se dalla visita effettuata si evidenzino segni suggestivi di un quadro di malnutrizione o di un disturbo gastrointestinale specifico.

5. Lavoro multidisciplinare

- Consultarsi con gli altri operatori dell'équipe multidisciplinare (neuropsichiatra infantile, neuropsicomotricista dell'età evolutiva, logopedista, psicologo, ecc.) responsabili della presa in carico, per: aiutare la famiglia ad adottare strategie educative più efficaci nella gestione del pasto; individuare eventuali fattori specifici del disturbo o interni al contesto psicosociale condizionanti il pattern alimentare; favorire lo sviluppo e la generalizzazione di competenze comunicativo-relazionali nel bambino con ASD, adatte alla condivisione affettiva del momento del pasto sia in famiglia sia a scuola e negli altri contesti di vita quotidiana.

Conclusioni

I dati finora disponibili non ci permettono di affermare quanto la selettività alimentare sia un pattern alimentare specifico e preesistente alla diagnosi di autismo o quanto sia influenzato dalla diagnosi. Infatti, i pochi studi finora condotti sulla selettività alimentare si sono basati soprattutto su questionari riempiti dai genitori e non su una misura diretta dell'introito alimentare o un'osservazione diretta dello stile alimentare. Inoltre, non hanno fatto riferimento a una identica definizione di selettività alimentare e mancano di appropriati gruppi di controllo. La complessità delle implicazioni e ripercussioni di uno stile alimentare selettivo rendono conto della necessità di arrivare a una definizione maggiormente precisa del pattern di selettività, e di codificare protocolli per un'attenta gestione medica e multidisciplinare del bambino, oltre che di sostegno alla presa in carico di tutta la famiglia.

Bibliografia

1. Buie T, Campbell DB, Fuchs GJ, Furuta GT, Levy J, *et al.* Evaluation, diagnosis and treatment of gastrointestinal disorders in individuals with ASDs: a consensus report. *Pediatrics* 2010;125:s1-s18.
2. Coury DL, Ashwood P, Fasano A, Fuchs G, Geraghty M, Kaul A, *et al.* Gastrointestinal conditions in children with autism spectrum disorder: developing a research agenda. *Pediatrics* 2012;130:S160-S168.
3. Olivie H. The medical care of children with autism. *Europ J Pediatrics* 2012;171:741-9.
4. Sharp WG, Berry RC, McCracken C, Nuhu NN, Marvel E, Saulnier CA, Klin A, Jones W, Jaquess DL. Feeding problems and nutrient intake in children with autism spectrum disorders: a meta-analysis and comprehensive review of the literature. *J Autism Dev Disord* 2013;43:2159-73.
5. Schreck, KA, Williams K, Smith AF. A comparison of eating behaviors between children with and without autism. *JADD* 2004;34:433-38.
6. Ahearn WH, Castine T, Nault K, Green G. An assessment of food acceptance in children with autism or pervasive developmental disorder not otherwise specified. *JADD* 2001;31:505-11.
7. Matson JL, *et al.* The relationship of children's feeding problems to *core* symptoms of autism and PDD-NOS. *Research in Autism Spectrum Disorders* 2009;3:759-66.
8. Lockner DW, Crowe TD, Skipper BJ. Dietary intake and parents' perception of mealtime behaviors in preschool-age children with autism spectrum disorder and in typically developing children. *J Am Diet Ass* 2008;108:1.
9. Levy SE, Souders MC, Ittenbach, RF, Giarelli E, Mulberg AE, Pinto-Martin JA. Relationship of dietary intake to gastrointestinal symptoms in children with autistic spectrum disorders. *Biol Psychiatry* 2007;61:492-7.

10. Cermak SA, Curtin C, Bandini LG. Food selectivity and sensory sensitivity in children with autism spectrum disorders. *J Am Diet Ass* 2010;110:238-46.
11. Bandini, LG, Anderson SE, Curtin C, Cermak S, Evans EW, Scampini R, Must A. Food selectivity in Children with autism spectrum disorders and typically developing children. *The Journal of Pediatrics* 2010;157:259-64.
12. Nadon G, Feldman DE, Dunn W, Gisel E. Mealtime problems in children with autism spectrum disorder and their typically developing siblings: a comparison study. *Autism* 2011;15(1):98-113.
13. Sharp WG, Burrell TL, Jaquess DL. The Autism MEAL Plan: a parent-training curriculum to manage eating aversions and low intake among children with autism. *Autism* 2014;18:712-22.
14. Sharp WG, Jaquess DL, Morton JF, Herzinger CV. Pediatric feeding disorders: a quantitative synthesis of treatment outcomes. *Clinical Child and Family Psychology Review* 2010;13:348-65.
15. Suarez MA, Atchison BJ, Lagerwey M. Phenomenological examination of the mealtime experience for mothers of children with autism and foodselectivity. *Am J Occup Ther* 2014;68:102-7.
16. Hyman SL, Stewart PA, Schmidt B, Cain U, Lemcke N, Foley JT, *et al.* Nutrient Intake from food in children with autism. *Pediatrics* 2012;130(2):S145-53.
17. Sistema Nazionale per le Linee Guida. *Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti*. Roma: Istituto Superiore di Sanità ISS; 2011. (Linea Guida 21).
18. Perrin JM, Coury DL, Hyman SL, *et al.* Complementary and alternative medicine use in a large pediatric autism sample. *Pediatrics* 2012; 130:s77-s82.
19. Ben-Sasson A, Carter AS, Briggs-Gowan MJ. Sensory over-responsivity in elementary school: prevalence and social-emotional correlates. *J Abnormal Child Psychol* 2009;37:705-16.
20. Ben-Sasson A, Cermak SA, Orsmond GI, Tager-Flusberg H, Carter AS, Kadlec MB, *et al.* Extreme sensory modulation behaviors in toddlers with autism spectrum disorders. *Am J Occup Ther* 2007;61:584-92.
21. Ben-Sasson A, Cermak SA, Orsmond GI, Carter AS, Fogg L. Can we differentiate sensory over-responsivity from anxiety symptoms in toddlers? Perspectives of occupational therapists and psychologists. *Infant Mental Health Journal* 2007;28:536-58.
22. Ben-Sasson A, Hen L, Fluss R, Cermak SA, Engel-Yeger B, Gal E. A meta-analysis of sensory modulation symptoms in individuals with autism spectrum disorders. *JADD* 2009;39:1-11.
23. Allison J, Wilder DA, Chong I, *et al.* A comparison of differential reinforcement and nonreinforcement to treat food selectivity in a cid with autism. *Journal of Applied Behavior Analysis* 2012;45:613-7.

Presentazione di casi clinici

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 individuarne 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
Osservazione		
	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
	<p>Alternativa <i>Lo stimolo proposto dal pediatra deve essere modificato velocemente per non sottolineare eccessivamente il comportamento del bambino</i></p>	
Ascolto attivo		
<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).
	<p>Alternativa <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></p>	
<i>Preparazione ai successivi passaggi</i>	–	Il comportamento del pediatra non è mai affiliativo
	<p>Alternativa <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></p>	

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.

SELETTIVITÀ ALIMENTARE E AUTISMO

Valentina Ambrosio (a), Anna Maria Angelilli (b), Aldina Venerosi (a)

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

(b) Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria Infantile, ASL1 Abruzzo, Distretto Sulmona, L'Aquila

Introduzione

Nei bambini con disturbi dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorder*, ASD) viene registrato con una certa frequenza il comportamento alimentare definito come selettività alimentare (1, 2).

Inoltre, le famiglie, i *caregiver* e in parte la letteratura scientifica evidenziano un'associazione tra l'autismo e i disturbi gastrointestinali (3).

È importante tenere in considerazione che queste due manifestazioni, sebbene appaiono indipendenti, possono invece avere alcuni punti di contatto sia dal punto di vista fisiopatologico, sia per il possibile rapporto di causa-effetto che intercorre tra comportamento alimentare e funzionamento dell'apparato gastrointestinale (4-6).

È importante sottolineare che il pediatra (per quanto concerne l'area evolutiva) e il medico di medicina generale (quando il paziente diventa adulto) hanno la possibilità di adottare strategie positive per incidere sulle abitudini del nucleo familiare e/o di specifici componenti, quindi la loro capacità di individuare i comportamenti disfunzionali, ad esempio usando strategie di ascolto attivo, e di condividere strategie capaci di modificare le manifestazioni alimentari disfunzionali (7, 8) rappresentano un chiaro vantaggio per la salute globale della persona con ASD e per la qualità della vita del nucleo familiare.

La selettività alimentare, racchiude molteplici comportamenti nei confronti del cibo (9) come ad esempio:

- consumo ristretto o rifiuto totale di molteplici cibi per varietà, marca o confezionamento, presentazione dei piatti, preparazione, caratteristiche percettive (colore, odore, sapore, consistenza, temperatura, ecc.);
- consumo quasi esclusivo di un unico cibo o tipologia di cibo; si riscontra una frequente scelta preferenziale verso carboidrati o zuccheri (10, 11).

Il comportamento di rifiuto nei confronti del cibo viene agito in maniera attiva (urlando, piangendo, aggredendo fisicamente sé o gli altri, allontanando il piatto o rovesciandolo, alzandosi da tavola esplicitandolo con frasi o gesti non verbali), oppure in maniera passiva (serrando le labbra dinnanzi al cibo).

Altri problemi meno comunemente riportati, ma che possono aggravare la condizione nutrizionale e comportamentale dei bambini con disturbo dello spettro autistico riguardano l'evitamento dei liquidi, il *packing* (trattenere il cibo nella bocca per molto tempo), il *rapid eating* (mangiare a un ritmo che non permette un'appropriata masticazione e deglutizione), l'ingoiare senza masticare (12).

Selettività alimentare nelle persone con ASD. Implicazione per il comportamento clinico

Nella maggior parte dei casi, i fattori che contribuiscono al mantenimento dei problemi alimentari sono molteplici.

Le variabili associate all'insorgenza e alla persistenza di tali problematiche variano da soggetto a soggetto come già descritto in questo stesso volume.

La selettività alimentare può essere la causa dei disturbi gastrointestinali per cui è importante legare la presenza di dissenteria, stitichezza, dolori addominali, vomito e reflusso gastroesofageo a un'alimentazione non corretta.

D'altra parte la scelta esclusiva di alcune tipologie di cibo potrebbe essere legata a condizioni mediche pre-esistenti (reflusso gastroesofageo, disfagia) che determinano la restrizione alimentare.

Inoltre, l'interpretazione di questo comportamento alimentare è molto probabilmente da ascrivere al *core* sintomatologico dell'autismo sia per quanto concerne la rigidità nelle routine quotidiane e la presenza di interessi ristretti, (oltre che l'evitamento di situazioni e stimoli nuovi), sia per quanto riguarda la loro atipicità nel processamento sensoriale (vedi iposensibilità e/o ipersensibilità, che si esprime attraverso i sensi e in particolare il tatto, il gusto, l'olfatto).

Il rapporto con il cibo è condizionato da questi fattori per i quali esistono diversi gradi di severità di espressione e per i quali non esistono indicatori generali predittivi della loro transitorietà o persistenza. È quindi molto importante che il medico abbia un'attenzione particolare alle caratteristiche individuali del bambino e della sua famiglia, perché e nel contesto specifico che con alta probabilità può trovare le risposte per affrontare il comportamento alimentare disfunzionale e ridurlo se non risolverlo.

Nonostante la difficoltà nel generalizzare un protocollo di cura delle abitudini alimentari nei bambini con ASD esistono delle indicazioni pragmatiche che è possibile seguire per arrivare a un corretto inquadramento clinico.

In sintesi, il trattamento di tali problematiche deve comunque prevedere una presa in carico globale che non si riduca al rapporto ad esempio tra medico (di medicina generale, nutrizionista, o gastroenterologo) ma che tenga conto di punti di osservazione diversi operate dai vari professionisti che si occupano della persona autistica. Inoltre la dimensione di comportamento va letta in termini multifattoriali che comprendono la presenza di ASD, ma anche altri possibili fattori. Tra questi, ad esempio vi possono essere:

- eventuali disfunzioni mediche (13);
- trattamento farmacologico applicato (se presente);
- fattori contestuali e familiari (accesso libero al cibo durante la giornata, uso del cibo come rinforzo, controllo parentale e pressione a mangiare, tensione durante i pasti..) che generano nei bambini, spesso, lo sviluppo di carenze nutritive (14) e di condizioni di peso sotto o sopra la norma (15, 16, 17). Se non trattati adeguatamente, a lungo termine, possono provocare problemi ossei (18) e cardiovascolari (19);
- pratiche e strategie educative “inadeguate” (20, 21, 22);
- presenza/evitamento di comportamenti problema (23).

Il NeuroPsichiatra Infantile (NPI) o il pediatra, durante il primo colloquio potrà ricevere una serie di informazioni sullo sviluppo del piccolo paziente, e iniziare a formulare delle ipotesi; ma potrà avvalersi anche di strumenti pratici. Ad esempio, è molto importante chiedere ai genitori/*caregiver* di stilare un diario alimentare (24), da tenere costantemente aggiornato, al

fine di avere una descrizione dettagliata del repertorio alimentare del bambino e delle sue abitudini legate al cibo.

È essenziale individuare il profilo sensoriale dell'individuo (evidenziare ipo-ipersensibilità a particolari elementi percettivi del cibo) e valutare se ci sono dei cambiamenti nella modalità di approccio al cibo e nel mangiare, in quanto il pattern disfunzionale potrebbe insorgere a causa di fattori organici o biologici (cambiamenti ormonali, cambio di stagione, emergere di un'intolleranza o allergia).

L'osservazione diretta del bambino o di video familiari o scolastici che riprendono il momento dei pasti possono permettere di effettuare un'analisi funzionale dei comportamenti problema, ovvero di comprendere se ci sono dei fattori scatenanti che anticipano o mantengono il comportamento. È a partire dalla condivisione dell'osservazione del comportamento del bambino che si può instaurare l'alleanza terapeutica (Tabella 1).

Tabella 1. Modalità ascolto attivo finalizzate ad un clima di alleanza

Azione del pediatra/NPI	Conseguenza sul genitore/caregiver
Si pone in un atteggiamento di osservazione partecipata, e non giudicante (ovvero di interpretazione). Formula proposte operative mirate all'empowerment genitoriale.	"Ridefinisce" la vicenda, attraverso un significato condiviso
Verifica di alcune caratteristiche del comportamento dei familiari e del contesto domestico utili alla individuazione di strategie educative individualizzate che i genitori possono mettere in atto a casa	Prende consapevolezza del proprio stile di accudimento rispetto al figlio autistico durante il momento del pasto in ambito familiare e/o extrafamiliare, di eventuali fattori che condizionano il comportamento alimentare: per esempio il comportamento degli altri componenti della famiglia (fratelli, nonni) e il comportamento dei genitori verso i componenti della famiglia.

Caso 1

Prima visita neuropsichiatrica – 27 mesi

Fase sociale

Quando il medico incontra per la prima volta una nuova famiglia deve prima di tutto creare un clima che metta a proprio agio i componenti, che stemperi la tensione e favorisca successivamente l'alleanza e la fiducia reciproca.

Questo momento è definibile come "fase sociale" (Tabella 2), ovvero il tempo della presentazione, della conoscenza. Il colloquio dovrebbe essere utile anche per ottenere informazioni sul sistema familiare che si ha davanti (strutturato in regole, legami, valori, credenze) e su come il bambino sia inserito in questo contesto (aspettative e mandati rispetto a lui/lei, modalità di accudimento mediate dai rispettivi genitori, divisione dei compiti di cura). Questi dati risultano preziosi indicatori per la proposizione dell'intervento nella fase successiva dell'interazione. La ricostruzione anamnestica dovrebbe essere intrecciata a domande mirate per fare emergere indicatori del sistema familiare.

Tabella 2. Fase sociale: anamnesi del bambino e analisi della famiglia

Focus	Descrizione
Anamnesi	
Anamnesi del bambino	Dal racconto della mamma non emergono particolari problematiche né relativamente alla gravidanza né al parto e all'allattamento, anche se si è dovuta introdurre una dieta priva di lattosio per la presenza di un'intolleranza al latte vaccino. Sono state effettuate le vaccinazioni obbligatorie. Non si riportano episodi di convulsioni, traumi cranici o interventi chirurgici
Anamnesi della famiglia	Il padre presenta una storia di pregresse crisi epilettiche generalizzate, con esordio in giovane età adulta, trattate con depakin chrono. Anche lo zio paterno (il fratello) soffre di epilessia generalizzata insorta in adolescenza, ed è in trattamento con depakin e gardenale.
Analisi del sistema familiare	
Composizione della famiglia	Durante il colloquio emerge che i nonni materni vivono lontani Il bambino ha dei rapporti sporadici con loro, mentre i nonni paterni vivono nella stessa città dei genitori.
Modalità di accudimento	La nonna paterna, in particolare, appare molto presente, cerca di sollecitarlo continuamente con giochi, libri, canzoni, lo porta spesso al parco, o in altri luoghi dove, secondo il parere della mamma, può essere "costretto" a socializzare e parlare. Inoltre, la nonna utilizza i cibi preferiti del bimbo come "rinforzo" per fargli emettere qualche parolina o qualche gesto. Nessun membro della famiglia riesce a definire e a far rispettare delle regole, soprattutto per quanto riguarda l'alimentazione: il bambino mangia in qualsiasi momento della giornata, chiedendo, a volte in maniera poco chiara, ciò che desidera, raramente seduto a tavola. Il padre, insieme al nonno, tendono a minimizzare il comportamento del bambino, etichettato come un "bimbo tranquillo" e "poco interessato al cibo".
Confini familiari	I confini tra il sottosistema dei coniugi e quello dei propri genitori appaiono per la parte materna latenti e deboli ("diffusi"), dovuti forse alla lontananza fisica o emotiva, per la parte paterna troppo presenti e direttivi ("invischiati"). In entrambi i casi rappresentano un supporto inadeguato e svalutante nei confronti delle modalità educative genitoriali.
Rapporto tra i genitori	La coppia genitoriale sembra poco coesa, le divergenze in merito all'immagine che hanno del proprio figlio, alla necessità di intervenire, la scarsa attenzione del padre all'interazione con il bimbo, sembrano aver minato l'unione e la condivisione dei due membri.
Criticità e risorse della famiglia	La madre, che si reca spesso alla scuola materna (da sola o accompagnata dal marito, che mantiene un atteggiamento passivo) è consapevole dei problemi del figlio; i tentativi di migliorare la situazione (proposte di cibo diverso, coinvolgimento in giochi ecc.) si sono rilevati fallimentari e non supportati dagli altri familiari. Si dichiara fortemente motivata a lavorare in tale direzione, e spera che anche gli altri componenti della sua famiglia possano cooperare per il raggiungimento di obiettivi funzionali allo sviluppo psicofisico del bambino.

Fase del problema

Successivamente a questa fase, le domande del medico esplorano a focalizzare il motivo che ha spinto i genitori a richiedere un colloquio specialistico. In questa fase, che possiamo definire "del problema", le domande indagano i sintomi chiave, la loro origine, l'evoluzione e il mantenimento. È importante sottolineare che nel riferire i sintomi e la loro storia, la famiglia esprime anche la percezione che ha di tali sintomi, e quindi la modalità del racconto può essere importante per raccogliere informazioni circa il carico psicologico e emotivo. Nel caso presentato la problematica che spinge i genitori a richiedere un consulto specialistico è legata al mancato sviluppo del linguaggio e alla manifestazione di comportamenti poco diversificati che

coinvolgono anche il comportamento alimentare. Entrambi questi segni appaiono in associazione e appaiono destare forte preoccupazione (Tabella 3).

Tabella 3. Fase del problema: analisi longitudinale del comportamento

Focus	Descrizione
Aspetti del neurosviluppo	La madre cambia modalità di narrazione e diventa più tesa nel descrivere alcune caratteristiche del bambino che sono emerse dopo l'anno e mezzo. In particolare dopo uno sviluppo motorio e neuropsicologico normale, a seguito dell'emissione delle prime parole, la lallazione si riduce, non c'è l'esplosione del vocabolario, la comprensione verbale risulta assente fino ai 24 mesi. All'età di 2 anni non risponde se chiamato, anche se poi sembra sentire rumori anche molto lievi, mette in fila oggetti piccoli, dedicando a questo tipo di attività tanto tempo.
Aspetti dell'alimentazione	Viene intrapreso l'allattamento artificiale a causa di un'intolleranza alle proteine del latte vaccino e fino ai 2 anni segue una dieta priva di lattosio, dopo si inserisce il latte, senza reazioni avverse. Lo svezzamento è iniziato a 5 mesi, si riferisce che sia stato ben tollerato. Si passa gradualmente ad un'alimentazione solida con repertorio vario fino ai 18 mesi. Dai 18 mesi la mamma denuncia una progressiva restrizione del repertorio di cibi introdotti. All'età di 2 anni e mezzo l'alimentazione del bimbo è costituita da pane, pizza in bianco e pasta.

Fase della diagnosi

A seguito delle informazioni ottenute il neuropsichiatra accoglie le richieste dei genitori, visibilmente preoccupati, ma, sebbene abbia ipotizzato un quadro clinico e si renda conto del ritardo con cui la famiglia è arrivata al consulto specialistico, evita di dare un giudizio sul loro comportamento e di consegnare in fretta e in modo prescrittivo una ipotesi di diagnosi basata sulle proprie convinzioni. Occorre tener presente che il bambino che il medico osserva non è il bambino che vedono i suoi genitori, la famiglia vede, sa o crede di sapere di più sul proprio figlio, ha consolidato determinate modalità di interazione e intervento, e può temere di non essere in grado di fare diversamente. Bisognerà far combaciare queste due immagini affinché le indicazioni del professionista diventino accettabili affinché la famiglia non assuma un atteggiamento difensivo/oppositivo. A partire da ciò il medico può chiedere ai genitori di stilare una lista di priorità, ovvero qual è il problema che li preoccupa maggiormente e su cui vorrebbero iniziare a lavorare.

Indicazioni terapeutiche per il bambino e i genitori

Anche se non vi è conferma della diagnosi, il medico può immediatamente intraprendere un percorso di sostegno alla famiglia su gli aspetti specifici di vulnerabilità che sono comunque emersi durante la prima visita. In particolare, le problematiche alimentari riportate devono essere gestite e rappresentano un buon punto di partenza per creare consapevolezza nella famiglia su aspetti peculiari del comportamento del bambino e sulle risposte comportamentali dei vari componenti della famiglia (Riquadro 1).

RIQUADRO 1. Indicazioni di intervento per la selettività alimentare mediate dai genitori

Il medico, tenuto conto della ipotesi diagnostica e del comportamento alimentare del bambino e dell'apparente disaccordo tra i due genitori nella valutazione dei suoi comportamenti, suggerisce ai genitori delle strategie di osservazione nell'ambiente domestico in modo da costruire una base comune di informazioni su cui confrontarsi. Propone ai genitori la scrittura di un diario alimentare e di produrre video che riprendano i momenti del pasto (colazione, pranzo, merenda, cena).

Scrivere in un diario su tutto ciò che il bambino mangia durante la giornata, sia ciò che gli si propone, sia ciò che rifiuta è un utile strumento che dà indicazioni sulle reali quantità di cibo che il bambino introietta giornalmente, sulla sue preferenze/rifiuti alimentari e serve da verifica sulle effettive deficienze ed eccessi nutrizionali. Tali indicazioni sono importanti per valutare il valore nutrizionale della dieta seguita, e le eventuali modifiche da attuare. Le riprese dei pasti sono uno strumento molto forte per campionare i comportamenti e danno la base per una analisi da condividere con il medico e gli specialisti. Chiedere ai genitori di raccogliere questi dati ha l'ulteriore significato di partecipare all'alimentazione del figlio, e quindi anche i suoi comportamenti relativi all'alimentazione, da un punto di vista più 'oggettivo'.

Esito della visita

La famiglia accoglie i suggerimenti del neuropsichiatra e decide di effettuare la visita di approfondimento diagnostico. Il medico si congeda dalla famiglia fissando un incontro a valle della visita neuropsichiatrica rendendosi disponibile per qualunque necessità e chiarimento necessari per la gestione quotidiana e per la raccolta dei dati sull'alimentazione.

Alla visita neuropsichiatrica successiva viene fatta una valutazione clinico-strumentale (videat audiologico, elettroencefalogramma, esami ematochimici, ricerca X fragile, cariotipo molecolare) e una valutazione psicodiagnostica (ADI-R, *Autism Diagnostic Interview – Revised*; e ADOS, *Autism Diagnostic Observation Schedule*; o test di sviluppo Griffiths). I risultati ai test evidenziano un ritardo nell'età di sviluppo, con una compromissione marcata nell'area del linguaggio, e sono positivi all'ADOS per lo spettro autistico. Il neuropsichiatra discute la possibilità di pianificare un programma di trattamento mirato a riabilitare le funzioni deficitarie del bimbo e a rafforzare i suoi punti di forza. Accoglie le difficoltà espresse dalla famiglia nella gestione a casa e inserisce nella pianificazione di intervento a breve termine un programma di parent training, che comprenda la gestione degli aspetti alimentari.

Visita di follow-up – 30 mesi

Il bambino torna dopo avere iniziato l'intervento proposto in ambito neuropsichiatrico.

L'intervento proposto prevede una frequenza di 4 sedute a settimana mirate a rafforzare l'area del linguaggio, l'area prassica (soprattutto l'area motoria fine e la coordinazione visuo-spaziale e visuo-motoria). Appaiono meno preoccupati e si alternano nel racconto in modo coerente. La famiglia riporta che la situazione nel complesso appare migliorata, ma che comunque il bambino mangia a fatica all'asilo e che a casa è molto lento e non mangia verdura. Consegnano il diario e le riprese video (Tabella 4).

Il neuropsichiatra legge il diario e guarda alcuni filmati insieme ai genitori. Tra questi c'è quello della festa di compleanno della mamma. Nel video viene richiesto al bambino di soffiare la candolina ma non ci riesce. In un'altra ripresa ci sono molti primi piani del bambino mentre mangia la sua merenda: un pezzo di pizza e un succo di frutta. Dal video si nota che il bambino fa pochi movimenti di masticazione e accumula il cibo lateralmente. Il medico fa notare questi aspetti ai genitori e viene ripetuto da loro che il bambino è estremamente lento nel mangiare e spesso sbava. Il medico dice ai genitori che potrebbe essere importante riportare queste osservazioni al neuropsichiatra infantile e al logopedista perché potrebbe essere importante e di aiuto lavorare su questi aspetti di articolazione dell'apparato buccale, perché questo può incidere, oltre che sull'alimentazione, sul miglioramento del linguaggio.

Tabella 4. Visita di follow-up a 30 mesi

Focus	Descrizione
Aspetti comunicativi e linguistici	Fa ciao con la manina e la mamma dice che ha iniziato da poche settimane; l'indicazione richiestiva è stabile, la triangolazione è in via di consolidamento. Il bambino utilizza il libro per la comunicazione, su cui sono riportate foto di oggetti e situazioni reali. A livello di produzione verbale emette solo vocalizzi più modulati, il vocalizzo acquista una timbrica diversa a seconda delle azioni (più acuto, quando non riesce a fare una cosa, cantilenante quando accompagna un gioco).
Aspetti comportamentali	Interessi per i dettagli: indica le macchinine nella cesta dei giochi e dopo che le ha ottenute si dedica esclusivamente a metterle in fila; inizia ad avere un gioco imitativo: il medico chiede al bambino di prendere la bambola dalla cesta e di pettinarla. Il bambino non sa soffiare, in realtà non mastica ma tende a 'sciogliere' il cibo in bocca. L'ingresso in scuola materna ha peggiorato, a giudizio dei genitori, il comportamento alimentare
Aspetti del comportamento alimentare	Mangia soprattutto grissini, crackers, biscotti, pane, pizza bianca, comincia ad introdurre piccoli pezzetti di prosciutto cotto (ma solo di un tipo), un solo tipo di biscotti e di patatine, un solo tipo di merendina. Beve acqua e succo di frutta

In sintesi

Il caso presentato evidenzia il ruolo dello specialista nel sostegno alla famiglia in coerenza e integrazione degli interventi specialistici. Una nota importante assume la strutturazione del colloquio con la famiglia durante il primo incontro e l'insieme di informazioni che il medico riesce a raccogliere senza imbastire un 'interrogatorio', ma attraverso un dialogo. Le informazioni raccolte aiutano il medico a costruire una proposta di intervento e la modalità con cui interagire con questi particolari genitori. Il neuropsichiatra ha adottato una strategia efficace e tempestiva, proponendo interventi comunque effettuabili anche prima dell'approfondimento diagnostico e della programmazione dell'intervento abilitativo. Il medico mette quindi la famiglia nella condizione di intervenire il prima possibile senza dovere aspettare la conferma diagnostica. Nelle fasi è auspicabile che il neuropsichiatra condivida il lavoro fatto con i genitori in ambito alimentare con il pediatra e gli operatori che seguono il bambino nelle varie aree di intervento previste dal suo progetto di cura.

Caso 2

Prima visita neuropsichiatrica – 48 mesi

La bambina giunge in osservazione al servizio di neuropsichiatria infantile territoriale per la prima volta all'età di 4 anni. Durante la fase sociale emerge che il motivo iniziale che spinge i genitori a rivolgersi ad un servizio è la mancanza di linguaggio verbale, in contrapposizione (dai racconti della mamma) ad una buona comprensione. Allo stato attuale non sempre si gira se chiamata, produce solo la parola mamma e un vocalizzo per la parola acqua, non è presente il gesto dichiarativo né richiestivo; quando desidera qualcosa porta l'altro verso l'oggetto.

Durante il colloquio anamnestico, non emergono, dalle descrizioni dei genitori, iniziali ritardi nell'acquisizione delle principali tappe del neurosviluppo, né particolari problematiche in merito alla crescita corporea, ma i genitori riportano un progressivo peggioramento di alcuni aspetti a partire dai 20 mesi.

L'inserimento alla scuola materna è avvenuto gradualmente e senza difficoltà; dopo un iniziale periodo di adattamento, la bambina si è integrata nel gruppo classe. In realtà, quando il neuropsichiatra approfondisce quest'aspetto attraverso domande mirate, i genitori riferiscono che le maestre lamentano uno scarso coinvolgimento della bambina nelle attività di gioco coi pari (tende a passare da un oggetto all'altro oppure sta tantissimo tempo a fare torri di cubi, da sola).

Dalla preliminare visita neuropsichiatrica viene messa in evidenza una forte ipercinesia, instabilità attentiva, esplorazione dell'ambiente caotica e contatto di sguardo sfuggente. Quando il medico approfondisce il focus del problema, emerge che l'aspetto che più preoccupa i genitori ed è diventato un'emergenza importante da gestire, è l'alimentazione scorretta della bambina, che continua a mangiare solo omogeneizzati di carne e frutta. I tentativi di introdurre frutta fresca o carne preparata in casa non sono andati a buon fine, a giudizio dei genitori la bambina rifiuta di mangiare cose presentate in contenitori o forme diverse dal vasetto, secondo loro anche l'etichetta del vasetto ha un significato. Per tali ragioni i genitori hanno deciso che la bambina non mangi a scuola, e quindi frequenta solo la mattina. Al termine della visita, si espone ai genitori l'opportunità di un approfondimento diagnostico e la stesura di un diario alimentare. Il neuropsichiatra fornisce tutte le indicazioni per l'iter diagnostico da seguire; ma i genitori non si presentano agli appuntamenti concordati per effettuare gli esami.

A distanza di alcuni mesi, tornano presso il servizio, con in mano una diagnosi di disturbo autistico effettuata in un ambulatorio ospedaliero (Riquadro 2).

RIQUADRO 2. Seconda visita all'ambulatorio territoriale

I genitori arrivano scontenti, angosciati e confusi. Riferiscono di essersi recati in un'altra struttura che ha suggerito loro di iniziare un trattamento riabilitativo per la bambina e di aver ricevuto indicazione di rivolgersi al servizio territoriale di competenza per attivare le procedure necessarie. Portano in visione in ambulatorio la valutazione effettuata: la diagnosi è di disturbo autistico. Nel momento in cui consegnano la relazione, si mettono a piangere: verbalizzano di aver avuto paura dopo la prima visita e di essersi rivolti a diversi centri, che hanno confermato la diagnosi di autismo.

I genitori hanno comunque compilato il diario alimentare, e dalla sua analisi emerge che, rispetto ai mesi precedenti la situazione è peggiorata: la bambina sta restringendo il suo repertorio alimentare ad alcuni vasetti di omogeneizzati (solo alcune carni, e alcune tipologie di frutta). Beve solo acqua. Non ci sono continuità e stabilità negli orari e nelle modalità del pasto; in alcune giornate la bambina, anche dopo svariate ore di distanza dall'ultimo pasto (es. la sera prima), rifiuta categoricamente i vari omogeneizzati proposti, urlando, piangendo e correndo per tutta la casa (Riquadro 3).

RIQUADRO 3. Stesura del diario alimentare: elementi di interesse clinico

Per quanto concerne la preferenza esclusiva dei cibi, dal racconto dei genitori sembra che abbiano provato a modificare la modalità di preparazione dell'omogeneizzato (prodotto in casa anziché comprato) e a diversificare gli omogeneizzati comprando tutte le marche in commercio del prodotto (al quale la bambina sembra sensibile). Non è chiaro, però, se si è provato ad inserire altri cibi cucinati e presentati in forma diversa, partendo dai gusti della bambina, o se si è provato ad affiancarli/mescolarli ai suoi cibi preferiti. Sarebbe pertanto opportuno svolgere un assessment delle preferenze, partendo da ciò che alla bambina piace (categoria carni e frutta), per poi ampliare il repertorio a nuovi cibi. Come indicazione generale è importante istruire i genitori a tenere dei diari e per ogni piccolo cambiamento apportato, descrivere accuratamente la modalità con cui si è presentato e svolto il pasto: riportare le quantità di cibo, la presentazione, il luogo, la persona che lo ha somministrato, la reazione della bambina.

Osservazione del sistema famiglia: oltre il problema

Durante il colloquio coi genitori emerge che i problemi alimentari della bambina non sono gestiti adeguatamente dai familiari, i quali colludono e rinforzano l'introito ristretto di cibo. È importante considerare la centralità del cibo e della tematica della nutrizione all'interno di una cornice di scambio di significati relazionali, simbolici e affettivi nel rapporto bambino/*caregiver* e nel legame con un membro "malato" o "debole" si carica maggiormente di aspettative e valori (Riquadro 4).

RIQUADRO 4. Valutazione del contesto familiare

La mamma reagisce con grande sofferenza quando il medico fa notare che gli aspetti nutrizionali della bambina possono essere fortemente influenzati dal suo comportamento alimentare. La madre però reagisce dicendo che ha paura che la bambina digiuni per giorni, che possa ridurre ulteriormente il suo repertorio alimentare, e che è sopraffatta dalle continue crisi comportamentali che la bambina ha quando lei prova a cambiare gli alimenti. Il padre interviene aggiungendo che sono preoccupati per lo stato di salute e l'inappetenza della figlia ma incapaci di trovare un modo di risolvere il problema. Si sentono incapaci di introdurre novità pur esprimendo la consapevolezza che la situazione sta peggiorando.

Le emozioni manifestate durante la visita dai genitori possono aiutare il professionista a comprendere (non giustificare) da un lato il mantenimento di un equilibrio familiare disfunzionale che non si riesce a reindirizzare (omeostasi negativa), e dall'altro lo sviluppo di un effetto paradosso sulle abitudini alimentari del figlio. I comportamenti familiari possono esasperare o ridimensionare, in ragione delle strategie adottate, il comportamento alimentare presente nel bambino, il medico deve potere intervenire su questi comportamenti ma tenendo conto dello stato emozionale e delle risorse disponibili nei genitori.

Nell'ottica di una visione e di un intervento globale e sistemico è importante indagare le modalità di gestione delle abitudini alimentari e il comportamento del bambino in vari ambiti (a casa dei nonni e/o di altri familiari abitualmente frequentati, al ristorante, a casa dei compagni di classe, a casa di estranei, e soprattutto a scuola). Inoltre, prima di proporre un cambiamento, o consigliare atteggiamenti da applicare, il medico deve chiedersi se quei cambiamenti sono possibili in quel momento, se sono compatibili con l'equilibrio attuale e futuro della famiglia. È importante ricordare che il sistema familiare è un sistema in equilibrio dinamico, che si basa su regole di funzionamento che non sempre sono visibili o esplicitate. Un elemento esterno che entra in contatto con la famiglia, modifica già in qualche modo questo equilibrio; soprattutto se è un elemento professionale che attiva aspettative, pensieri, ansie, e sofferenza. Per facilitare il raggiungimento di un nuovo equilibrio, più funzionale è preferibile intervenire rafforzando i comportamenti validi piuttosto che criticare o svalutare quelli dannosi attuati finora (Riquadro 5).

Il neuropsichiatra si dovrà porre in una posizione di ascolto e sostegno, durante il colloquio dovrà restituire ai genitori la loro forza nell'aver gestito autonomamente fino a quel momento una situazione molto complessa, e la presa di consapevolezza della necessità di un aiuto esterno di un esperto.

Partendo dalle loro potenzialità e facendo leva su di esse, si potrà proporre un intervento psicoeducativo, tenendo a mente che la sua proposta di intervento si dovrà adattare alle reali e possibili azioni che i genitori, la figlia e le altre persone coinvolte nel progetto di cura possono praticare. Non si può proporre la "soluzione giusta" da adottare, senza tener conto delle risorse della famiglia e della situazione concreta.

RIQUADRO 5. Il medico e la famiglia: due sistemi che si incontrano

Il medico rendendosi conto della grande sofferenza espressa dai genitori cerca di spostare la loro attenzione chiedendo informazioni sulla famiglia, sui nonni, sui parenti prossimi e sulla presenza di affetti, cercando anche di capire se la rete di relazioni presenti coinvolga anche gli ambienti propri della figlia, come ad esempio famiglie conosciute a scuola.

Dalle risposte dei genitori si capisce che non è presente una rete parentale, perché la famiglia si è trasferita per lavoro dalla città di origine e, per quanto riguarda le amicizie, le nuove conoscenze avvenute nei posti di lavoro rispettivi erano molto vive durante il periodo in cui aspettavano la bambina, ma si sono via via diradate con la sua crescita e soprattutto con la manifestazione delle crisi comportamentali durante le cene o i pranzi organizzati con gli amici.

Il medico si rende conto dell'isolamento sociale e chiede a questo punto quali siano i loro interessi a parte il lavoro. La madre parla del suo terrazzo, del fatto che ha molte piante di fiori e che la bambina spesso passa dei momenti con lei mentre cura le piante, alla bambina piace stendere la terra sul pavimento, e con questa attività riesce a stare per diverso tempo tranquilla.

Il medico chiede alla madre se pensa che possa essere una buona idea provare a mangiare in terrazzo e se è possibile allestire un tavolo fuori. I genitori sembrano accogliere bene questa idea e dicono che ci proveranno visto che sta arrivando la primavera.

Il medico, anche lo specialista, rappresenta un presidio fondamentale per creare un clima di fiducia e di ascolto con la famiglia, prerequisito importantissimo per favorire, in un secondo momento, il lavoro di rete con gli altri professionisti (psicologi, maestre, educatori e qualsiasi altro professionista che si interfaccia e prenda in carico il bambino). L'obiettivo prioritario, pertanto, è assicurarsi l'alleanza con la famiglia e successivamente coinvolgere le altre agenzie (Riquadro 6).

RIQUADRO 6. La famiglia e la scuola: lettura condivisa di un contesto

Durante il colloquio, il medico indaga il rapporto tra la famiglia e la scuola, al fine di raccordare e indirizzare le risorse disponibili da ambo i lati in modo da lavorare con coerenza su obiettivi comuni e condivisi. Il problema alimentare è presente anche a scuola, infatti i genitori hanno deciso di non iscriverla al tempo pieno.

Il medico comunica le sue perplessità rispetto a questa scelta che priva la bambina di molte opportunità di socializzazione e di stimolo anche per cambiare le sue 'fisse' alimentari.

Il supporto alla famiglia e alla scuola (i due sistemi educativi principali in cui il bambino è inserito) deve essere, direttamente e indirettamente, costante.

Ai genitori deve essere proposto un sostegno ai genitori per rispondere all'esigenza profonda di avere strumenti operativi e fattivi, ad esempio attraverso un percorso di *parent training* che rappresenta uno strumento efficace per intervenire su vari aspetti problematici di un bambino con una patologia.

Contemporaneamente la scuola si deve trovare pronta a gestire problemi come quelli manifestati da questa bambina che evitino la scelta privativa dei genitori. Anche in ambito scolastico, e forse, con maggior successo, è possibile attuare strategie educative che ristabiliscono comportamenti funzionali. L'ambiente scolastico rappresenta, infatti, uno strumento potente per facilitare la generalizzazione di competenze/apprendimenti da setting strutturati come l'ambulatorio ai contesti di vita quotidiana (Tabella 5).

Tabella 5. Indicazioni comportamentali rivolte al bambino e alla famiglia per la gestione del problema

Focus	Bambino	Famiglia
Agire sul contesto	Osservazione del comportamento del bambino durante le attività quotidiane a casa per conoscere 'gli stimoli' positivi (ambienti/oggetti graditi)	Spostamento dei momenti dei pasti in ambiente favorevole (situazione affettivamente positiva e priva di ansia)
Aumentare il repertorio (Desensibilizzazione /Avvicinamento progressivo)	Seguire i tempi del bambino. Individuare i cibi preferiti dal bambino	Seguire uno schema di introduzione graduale (un cibo alla volta) condiviso con il terapeuta e gli operatori scolastici. Proposta di cibi alternando i cibi da acquisire con i cibi preferiti.
Generalizzazione		Trasferimento del comportamento in ambiente domestico (questo percorso andrebbe attivato anche con la scuola)
Aumentare la comunicazione	Uso di PECS o modalità comunicative alternative: Fornire lo schema visualizzato del pasto, introdurre vocabolario visivo per cibo e bevande	Condivisione dell'uso di PECS o strategie comunicative aumentative per l'aumento delle capacità comunicative-relazionali

PECS (*Picture Exchange Communication System*) sistema di comunicazione mediante pittogrammi

Occorre sottolineare che il *parent training* oltre a presentare notevoli vantaggi può avere anche delle criticità legate alla natura dell'intervento, mediato da un professionista, ma praticato dai genitori, che emotivamente coinvolti, possono non essere affidabili o competenti nell'applicare le indicazioni in modo costante, continuo e coerente. Inoltre, nelle fasi più avanzate, il passaggio dall'ambiente strutturato all'ambiente naturale possono insorgere molte variabili incidentali e comportamentali di difficile gestione e previsione. Sia prima di intraprendere il training, sia durante il percorso stabilito, è importante valutare se la famiglia sia 'attrezzata' psicologicamente (livello di consapevolezza del problema e del proprio ruolo) e strumentalmente per affrontarlo. Durante il percorso sarà opportuno monitorare, attraverso colloqui individuali di sostegno, lo stato emotivo del genitore.

In sintesi

La selettività alimentare è un fenomeno che ha forte impatto su tutta la famiglia:

- i genitori riportano livelli di stress molto elevati (maggiori rispetto a quelli che hanno un bambino ASD che non presenta, in associazione un problema alimentare);
- il bambino selettivo può avere uno stato di malessere psico-fisico (può avere forti scompensi nutrizionali, problemi di peso, disturbi gastrointestinali, forti crisi di rabbia e frustrazione sia in risposta ai tentativi di apportare delle modifiche nella dieta, sia in risposta all'incapacità di verbalizzare il proprio dolore). Il comportamento alimentare tenderà a acutizzare la sua tendenza all'isolamento, in quanto molte situazioni socializzanti sono incentrate sui pasti (come ad esempio feste di compleanno, intervallo a scuola);

- gli altri componenti della famiglia possono subire gli effetti indiretti di un clima di tensione e di impotenza (ad esempio se ci sono altri fratelli/sorelle i genitori possono attivare nei loro confronti comportamenti di compensazione, iper-responsabilizzazione, incuria, si trasmetterà loro il messaggio di un rapporto conflittuale col cibo e durante la preparazione dei pasti).

È quindi necessario sviluppare un modello di presa in carico e di intervento che sia in grado di considerare, oltre l'eterogeneità con cui si manifesta il disturbo pervasivo dello sviluppo, la complessità derivante dalle costellazioni di problematiche ad esso associate, di cui la selettività alimentare è solo un esempio.

Bibliografia

1. Volkert VM, Petula CMV. Recent studies on feeding problems in children with autism. *J Appl Behav Anal* 2010;43(1):155-9.
2. Keen DV. Childhood autism, feeding problems and failure to thrive in early infancy. *European Child & Adolescent Psychiatry* 2008;17:209-16.
3. Coury DL, Ashwood P, Fasano A, Fuchs G, Geraghty M, Kaul A, *et al.* Gastrointestinal conditions in children with autism spectrum disorder: developing a research agenda. *Pediatrics* 2012;130:S160-68.
4. D'Eufemia P, Celli M, Finocchiaro R, Pacifico L, Viozzi L, Zaccagnini M, Cardi E, Giardini O. Abnormal intestinal permeability in children with autism. *Acta Paediatr* 1996;85(9):1076-9.
5. Horvath K, Papadimitriou JC, Rabsztyrn A, Drachenberg C, Tildon JT. Gastrointestinal abnormalities in children with autistic disorder. *J Pediatr* 1999;135(5):559-63.
6. Jyonouchi H, Geng L, Streck DL, Toruner GA. Children with autism spectrum disorders (ASD) who exhibit chronic gastrointestinal (GI) symptoms and marked fluctuation of behavioral symptoms exhibit distinct innate immune abnormalities and transcriptional profiles of peripheral blood (PB) monocytes. *J Neuroimmunol* 2011;238(1-2):73-80.
7. Sharp WG, Jaquess DL, Morton JF, Herzinger CV. Pediatric feeding disorders: a quantitative synthesis of treatment outcomes. *Clinical Child and Family Psychology Review* 2010; 13:348-65.
8. Marshall J, Hill RJ, Dodrill P. A survey of practice for clinicians working with children with autism spectrum disorders and feeding difficulties. *Int J Speech Lang Pathol* 2013;15(3):279-85.
9. Mari-Bauset S, Zazpe I, Mari-Sanchis A, Llopis-González A, Morales-Suárez-Varela M. Food selectivity in autism spectrum disorders: A systematic review. *J Child Neurol* 2014;29(11):1554-61.
10. Lukens CT, Linscheid TR. Development and validation of an inventory to assess mealtime behavior problems in children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2008;38:342-52.
11. Schmitt L, Heiss CJ, Campbell EE. A comparison on nutrient intake and eating behaviors of boys with and without autism. *Topics in Clinical Nutrition* 2008;23(1):23-31.
12. Ledford J R., Gast D L. Feeding problems in children with autism spectrum disorders: A review. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities* 2006;21:153-66.
13. Sharp WG, Jaquess DL, Morton JF, Herzinger CV. Pediatric feeding disorders: a quantitative synthesis of treatment outcomes. *Clinical Child and Family Psychology Review* 2010;13:348-65.
14. Emond A, Emmei P, Steer C, Golding J. Feeding symptoms, dietary patterns, and growth in young children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2010;126 (2):337-42.
15. Whiteley P, Dodou K, Todd L, Shattock P. Body mass index of children from the United Kingdom diagnosed with pervasive developmental disorders. *Pediatrics International* 2004;46:531-3.

16. Curtin C, Anderson S, Must A, Bandini L. The prevalence of obesity in children with autism: a secondary data analysis using nationally representative data from the National Survey of Children's. *BMC Pediatr* 2010;10:1.
17. Xiong N, Ji C, Li Y, He Z, Bo H, Zhao Y. The physical status of children with autism in China. *Res Dev Disabil* 2009;30:70-6.
18. Hediger ML, England LJ, Molloy CA, Yu KF, Manning-Courtney P, Mills JL. Reduced bone cortical thickness in boys with autism or autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2008;38(5):848-56.
19. Egan Am, Dreyer ML, Odar CC, Beckwith M, Garrison CB. Obesity in young children with autism spectrum disorder: prevalence and associated factors. *Child Obes* 2013;9(2):125-31.
20. Lockner DW, Crowe TD, Skipper BJ. Dietary intake and parents' perception of mealtime behaviors in preschool-age children with autism spectrum disorder and in typically developing children. *J Am Diet Ass* 2008;108:1360-3.
21. Nadon G, Feldman DE, Dunn W, Gisel E. Mealtime problems in children with Autism Spectrum Disorder and their typically developing siblings: a comparison study. *Autism* 2011;15:98-113.
22. Johnson, CR, Handon BL, Mayer-Costa M, Sacco K. Eating habits and dietary status on young children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2008;20:437-48.
23. Tanner K, Case-Smith J, Nahikian-Nelms M, Ratliff-Schaub K, Spees C, Darragh AR. Behavioral and physiological factors associated with selective eating in children with autism spectrum disorder. *Am J Occup Ther* 2015;69(6):1-8.
24. Williams K, Fox R. *Treating eating problems of children with ASD and developmental disabilities*. Austin, Texas: Pro-ED Inc.; 2007.

*Serie Rapporti ISTISAN
numero di ottobre, 2° Suppl.*

*Stampato in proprio
Settore Attività Editoriali – Istituto Superiore di Sanità*

Roma, novembre 2016