



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Logopedia

**Creazione di un protocollo per la valutazione
dell'efficacia del
“Breve questionario sullo sviluppo del
bambino 9-15 mesi”**

Relatore:
Dott.ssa Patrizia Lopez

Tesi di Laurea di:
Maria Lorenzetti

Correlatore:
Dott. Pierluigi Nocella

A.A. 2018/2019

Sommario

Introduzione	2
1. Autismo e intersoggettività	4
1.1 La biologia dell'intersoggettività	8
1.2 Lo sviluppo dell'intersoggettività.....	11
1.3 Perché un deficit di intersoggettività potrebbe determinare l'autismo	15
1.4 Lo scopo di una presa in carico precoce.....	17
2. Progetto Toscana	19
2.1 Strumenti di screening presenti nel progetto Toscana.....	21
2.2 Strumenti di diagnosi del progetto Toscana	25
3. Il "Breve questionario sullo sviluppo del bambino 9-15 mesi"	28
3.1 Il questionario.....	29
3.2 Descrizione del questionario	32
3.3 Descrizione degli items	33
4. Protocollo di ricerca	46
5. Conclusioni.....	59
Bibliografia.....	61

Introduzione

L'Autismo è una sindrome comportamentale, espressione di un disordine dello sviluppo, causato da processi biologicamente e geneticamente determinati.

Esordisce e si manifesta prevalentemente con disturbi dell'interazione sociale, della comunicazione e della comprensione di idee e sentimenti; altera complessivamente la crescita del sistema comunicativo, verbale e non verbale, i meccanismi che orientano e organizzano l'interazione sociale e la vita di relazione.

Comporta inoltre disturbi del comportamento, limitazione degli interessi, attività ripetitive e stereotipie.

La conseguenza di queste alterazioni è la comparsa di una grave disabilità permanente, che accompagna il soggetto nel suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del deficit sociale assumono un'espressione variabile nel tempo.

Di fronte alla necessità di intervenire in maniera diffusa su tutto il territorio regionale, per affrontare in maniera efficace le problematiche dell'assistenza alle persone affette da disturbi dello spettro autistico, lo Spazio ALTEA di Ancona, ispiratosi al progetto del 2008 della regione Toscana "Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei disturbi dello spettro autistico", un progetto che vede al centro la diagnosi precoce del disturbo e la presa in carico della persona attraverso la definizione di un progetto terapeutico riabilitativo individualizzato che tenga conto dei bisogni specifici degli utenti e delle famiglie nel corso di tutta la vita, ha proposto ai pediatri del territorio di Ancona la messa in atto di una linea comune per lo screening del disturbo dello spettro autistico nella visita del bilancio di salute a 12 e a 18 mesi.

Con questo provvedimento, viene dato particolare risalto al ruolo della rete territoriale per la diagnosi del disturbo, in modo particolare alle visite pediatriche dei bilanci di salute.

Infatti numerosi studi riportano che già nei primi due anni di vita del bambino, che svilupperà in futuro un disturbo dello spettro autistico, si manifestano i primi segni e l'importanza di eseguire tutte le azioni utili all'individuazione dei bambini a rischio di autismo in questo precocissimo periodo della vita.

Perciò risulta di fondamentale importanza il ruolo svolto dai pediatri.

La ricerca, negli ultimi anni, ha definito diversi indicatori precoci di un possibile SDA (Spectrum Disorder of Autism) anche se non esistono marcatori biologici.

Tali indicatori precoci riguardano deficit del bambino nel campo dell'intersoggettività, ovvero quella particolare sincronia tra le espressioni facciali, vocali e gestuali che emerge intorno ai 2-3 mesi, per poi evolversi nel corso del primo e secondo anno di vita.

Per individuare tali deficit è necessario utilizzare strumenti di screening validi, ad uso dei pediatri, da inserire nei bilanci di salute del primo e secondo anno di vita del bambino.

I ricercatori che si occupano di autismo precoce hanno evidenziato da diversi anni che l'identificazione di questi bambini e la tempestiva messa in atto di interventi terapeutici possono ridurre significativamente l'impatto di questo disturbo sullo sviluppo globale del bambino.

Infatti, l'intervento precoce può ostacolare la progressiva organizzazione atipica dei meccanismi neurobiologici che sono alla base dello sviluppo socio-comunicativo e quindi ridurre la gravità dell'autismo la cui piena espressione si ha nel corso dei primi tre anni di vita.

Identificando precocemente soggetti a rischio sarà così possibile intervenire in maniera indiretta, supportando i caregiver nella relazione con il bambino, al fine di stimolarlo adeguatamente nelle aree di sviluppo più compromesse.

L'ipotesi è che un tempestivo aiuto al bambino e ai suoi genitori basato sull'individuazione precoce della situazione a rischio di autismo possa successivamente evitare la diagnosi di autismo.¹

¹ Filippo Muratori, La diagnosi precoce di autismo- Una guida pratica per i pediatri.

1. Autismo e intersoggettività

L'autismo è una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi tre anni di vita.

Le aree prevalentemente interessate sono quelle relative all'interazione sociale reciproca, all'abilità di comunicare idee e sentimenti e alla capacità di stabilire relazioni con gli altri.

È una disabilità "permanente" che accompagna l'individuo nel suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del deficit sociale assumono un'espressività variabile nel tempo.

Negli ultimi trenta anni, con lo studio delle capacità sociali del bambino con sviluppo tipico e le informazioni sull'autismo precoce nel primo anno di vita, l'autismo viene descritto come disturbo specifico dell'intersoggettività.

Tutti questi studi sull'autismo precoce sono avvenuti in maniera sia retrospettiva che prospettica.

Negli studi retrospettivi, sono stati raccolti filmati di vita quotidiana, testimonianze di genitori e cartelle cliniche di bambini con diagnosi di ASD (Autism Spectrum Disorder), mentre gli studi prospettici sono stati seguiti nel corso degli anni su bambini ad alto rischio (soggetti con un fratello maggior con diagnosi di ASD, infatti presentano una probabilità da 2 a 50 volte maggiore di avere anche loro una diagnosi di autismo).

Gli studi prospettici di fratelli ad alto rischio di autismo hanno aiutato considerevolmente i clinici nella costruzione di un quadro più accurato dell'emergere della sindrome.

Gli studi retrospettivi, infatti, hanno diverse limitazioni metodologiche, quali la distorsione da richiamo (data la diagnosi del bambino, si tende a selezionare i filmati in cui il bambino mostra comportamenti che si associano più facilmente all'ASD), i problemi di campionamento (i video domestici sono spesso limitati ad alcune situazioni, come il primo compleanno o il bagnetto, e i comportamenti abituali del bambino potrebbero non essere colti), e la numerosa variabilità di età e di contesti.

Gli studi prospettici di fratelli a rischio elevato, invece, offrono l'opportunità di campionare e misurare in modo più sistematico i comportamenti di interesse e di raccogliere dati longitudinali per tracciare la comparsa dei sintomi.

Nonostante ciò, una delle sfide riguardo gli studi di coorti ad alto rischio risale al fatto che la ricorrenza dei rischi nei fratelli minori è solo del 5-25%, quindi la maggior parte degli studi pubblicati fino ad oggi ha una rilevanza statistica limitata per rilevare i segni precoci.

Inoltre, le coorti sono solitamente costituite da volontari, quindi ci potrebbe essere una distorsione della selezione e dell'accertamento.

Un'altra considerazione concerne il fatto che gli studi della coorte ad alto rischio sono per necessità basati su informazioni riguardo bambini con un fratello maggiore con una diagnosi di ASD.

Questo solleva la questione della misura in cui i risultati di queste famiglie possano essere generalizzati ad altre famiglie.

Varie linee di evidenza hanno indicato che i casi provenienti da famiglie con più individui affetti da varie patologie (multiplex) possono differire da quelli provenienti da famiglie con un singolo individuo affetto (singleplex).

Le famiglie con casi multipli possono essere più predisposte a ASD severi, complicazioni ostetriche ed epilessia.

Per tutte queste ragioni, l'ontogenesi dei segni precoci di ASD delle coorti ad alto rischio può essere differente da quella delle coorti di popolazione generale.

Il problema correlato è l'impatto potenziale di un fratello maggiore con ASD sullo sviluppo del fratello a rischio.

È possibile, infatti, che avere un fratello maggiore affetto da autismo possa avere un effetto sull'ambiente dove il fratello minore si sviluppa.

Inoltre, la presenza di un bambino più grande con ASD nella famiglia può portare a effetti di contrasto e parzialità dei genitori.

Durante gli ultimi anni, sono state avanzate diverse ipotesi interpretative riguardo le caratteristiche del funzionamento mentale autistico, da cui discendono i comportamenti che caratterizzano il quadro clinico.

Le più accreditate sono:

- Teoria Socio-Affettiva
- Teoria della Mente
- Coerenza Centrale
- Funzioni Esecutive

Di queste teorie quella che riconosce all'intersoggettività un ruolo chiave nell'autismo è la **TEORIA SOCIO AFFETTIVA**.

Secondo Trevarthen, l'intersoggettività è la capacità di adattare il controllo soggettivo, quindi del proprio comportamento, alla soggettività dell'altro per poter comunicare.

Secondo la **Teoria Socio-Affettiva**, l'essere umano nasce con una predisposizione innata ad interagire con l'altro come bisogno primario, non influenzato dalle esperienze, né condizionato o derivato da altri tipi di bisogni.

Tale predisposizione apparterebbe al corredo genetico della specie e viene definito **intersoggettività primaria**.

Quindi secondo tale Teoria, esisterebbe nell'autismo una ridotta capacità, biologicamente determinata, di interagire emozionalmente con l'altro.

Tale incapacità, secondo una reazione a cascata, porterebbe ad una difficoltà nel riconoscere gli stati mentali degli altri, alla compromissione dei processi di simbolizzazione e al deficit di cognizione sociale.²

Tale deficit nelle abilità intersoggettive è già evidente nei primi mesi di vita.

Già nel primo anno, dal 30% al 50% di genitori di bambini con ASD sono preoccupati per lo sviluppo del bambino, l'80% entro il secondo anno; ciò fa pensare che i fattori di rischio siano presenti sin dalla nascita.

² Società italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza, Linee guida per l'autismo- raccomandazioni tecniche-operative per i servizi di neuropsichiatria dell'età evolutiva.

Mentre dopo i tre anni di vita è presente il quadro conclamato di autismo tipico, nelle prime fasi di sviluppo il bambino affetto da autismo mostra un'organizzazione sintomatica ancora debole caratterizzata da deficit, spesso fluttuanti, a livello delle abilità intersoggettive.

Queste abilità non sono del tutto assenti nel bambino autistico, ciò avviene solo in rari casi e può portare il clinico e i genitori a pensare, erroneamente, che potranno aumentare con la crescita del bambino.

Tuttavia, nei bambini con autismo, già nei primi mesi di vita, questi precoci comportamenti sociali sono molto meno frequenti rispetto a quanto accade nei bambini con sviluppo tipico, oltre a comparire raramente su iniziativa diretta del bambino, quanto piuttosto come risposta ad un adulto molto attivo che cerca di provocare nel bambino la risposta intersoggettiva.

I lattanti con autismo possono, infatti, essere in grado di rispondere se attivamente stimolati dall'adulto durante le protoconversazioni (pseudodialoghi dove il bambino e l'adulto alternano suoni e/o movimenti come se fosse un dialogo), ma raramente mostrano di avere loro stessi l'iniziativa di provocare l'altro per invitarlo ad interagire con lui.

Ovvero, manca quella spinta endogena verso le altre persone che è tipica dei lattanti normali, che spesso mettono in atto comportamenti attivi di ricerca dell'altro anche quando l'altro non li sta stimolando.

Questo fa pensare che nei lattanti con autismo vi sia una precocissima mancanza di iniziativa nel condividere con l'altro le azioni; mancherebbe nell'autismo quell'istinto a provocare l'altro che è presente sin dai primi mesi della vita umana come una componente essenziale della soggettività.

Infatti, nei primi mesi di vita i bambini con autismo appaiono tipicamente come ipoattivi, lenti, con scarso contatto oculare, ipomobili.

Pertanto, l'osservazione dell'intenzionalità delle azioni verso l'altro e la provocazione dell'altro sono items chiave della valutazione precoce dello sviluppo dell'intersoggettività e dei suoi difetti nell'autismo.

Inoltre, risulta fondamentale registrare non solo se un certo comportamento sociale è presente o assente, ma anche se compare più volte, in diverse situazioni su iniziativa del bambino e non solo come risposta ad un invito caloroso e ripetuto da parte dell'adulto.

Ciò che caratterizza l'autismo precoce non è, infatti, l'assenza totale dei comportamenti intersoggettivi, quanto piuttosto la loro debolezza.

Raramente le competenze sociali semplici sono totalmente assenti nei bambini che stanno sviluppando un autismo, poiché esse sono in attesa e necessitano di situazioni di vivida interazione per potersi sviluppare ed evolvere.

Ed in effetti i genitori paiono conoscere questa regola dello sviluppo, dal momento che spontaneamente ed in modo progressivo nel corso del primo anno di vita, intensificano questo tipo di interazioni sociali associandole a emozioni, gesti e parole.

Tale intensificazione (detta anche marcatura) degli affetti viene realizzata dal genitore attraverso l'esagerazione della normale espressione emotiva ed essa sollecita nel bambino, anche in quello con autismo, l'espressione delle competenze sociali semplici.

I genitori di bambini con ASD, diversamente da quanto appena detto, diminuiscono la frequenza delle interazioni con il bambino poiché ricevono raramente un feedback da parte del piccolo durante le stimolazioni.

1.1 La biologia dell'intersoggettività

Per la comprensione dell'intersoggettività è stata fondamentale la scoperta del sistema dei neuroni specchio ("Mirror Neuron System"- MNS).

Il MNS che è stato inizialmente scoperto, verso la fine degli anni Novanta, da un gruppo di neurofisiologi dell'Università di Parma coordinati da Giacomo Rizzolatti, che stava studiando il funzionamento della corteccia premotoria nelle scimmie, ha trovato nella corteccia ventrale premotoria del macaco un tipo di neuroni visuo-motori con la caratteristica di attivarsi sia quando svolgevano attivamente una certa azione diretta con uno scopo preciso sia quando osservavano quella stessa azione svolta da un'altra scimmia.

Negli esseri umani, questo sistema è più esteso che nella scimmia e si attiva sia durante atti motori transitivi e intransitivi, riproducendo fedelmente il decorso temporale dei vari movimenti temporali osservati,

suggerendo che i neuroni specchio nell'uomo sono in grado di codificare lo scopo e gli oggetti temporali dell'atto motorio.

I ricercatori hanno suggerito che questi neuroni specchio forniscano un meccanismo di "riconoscimento dell'azione", ovvero che le azioni dell'agente sono riprodotte nella corteccia premotoria dell'osservatore.

L'attivazione nell'essere umano non necessita di un'effettiva interazione con gli oggetti, attivandosi anche quando l'azione è mimata.

Questo sistema unitario di osservazione-esecuzione viene ritenuto il meccanismo neurale che rende possibile l'imitazione, la simulazione delle azioni, la comprensione delle intenzioni associate alle azioni ed anche la comprensione, per immedesimazione, degli stati emotivi altrui e l'evoluzione del linguaggio.

Il ruolo primario del Sistema Mirror Umano, come nel MNS dei primati, resta la comprensione del significato delle azioni altrui.

Una disfunzione del Sistema dei Neuroni Specchio, già nelle prime fasi dello sviluppo del bambino, comporta diversi effetti a cui si riconducono molte delle difficoltà intersoggettive tipiche dell'autismo.

La più significativa è la difficoltà nell'anticipazione dello scopo dell'altro, che infatti viene ritenuto uno dei fattori di rischio più indicativi.

Già a 6 mesi infatti i bambini affetti da autismo mostrano difficoltà nel prevedere e nell'anticipare gli obiettivi delle azioni degli altri, per esempio non allungano le braccia per essere presi o non aprono la bocca quando viene avvicinato il cucchiaino.

Ciò viene testimoniato da uno studio condotto da Rizzolatti nel 2008, che vedeva come protagonisti i bambini affetti da autismo nel compito di osservare o eseguire l'azione di portare il cibo o verso la bocca o verso un contenitore.

Durante sia l'azione che l'osservazione, è stata registrata l'attività del muscolo miloioideo, che si attiva nel momento in cui la via oro-faringea si sta preparando per il cibo, coincidendo con la fase 0 della deglutizione, ovvero la fase anticipatoria.

In questo studio è stata riscontrata una profonda differenza tra i bambini con sviluppo normotipico, in cui si registra un'attivazione anticipatoria del muscolo miloioideo, sia durante l'atto, che in forma minore,

durante l'osservazione, e i bambini affetti da autismo che non presentano tale attivazione anticipatoria, ma solo quando l'azione viene compiuta.

La scoperta dei neuroni specchio sostiene la teoria del “rispecchiamento empatico”, in particolare dell'idea di una rappresentazione cerebrale delle espressioni e delle azioni intenzionali dell'altro, fondata su un'immagine motoria.³

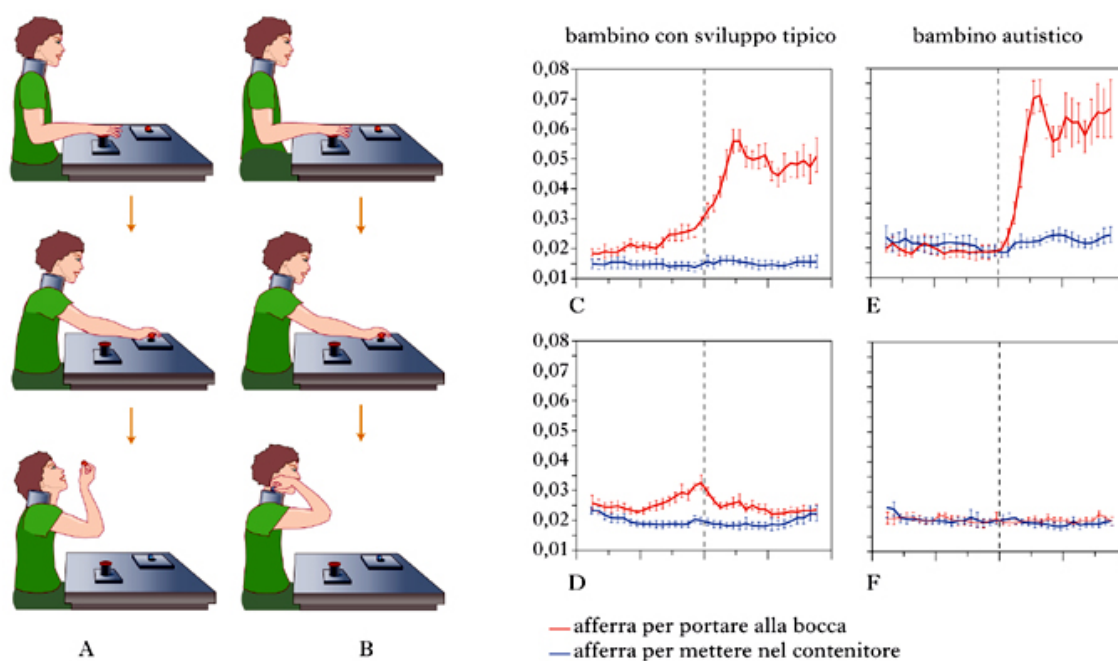


Figura 1: Esperimento di Rizzolatti, 2008. È stato chiesto ai bambini di due gruppi (con sviluppo tipico e con autismo ad alto funzionamento) di afferrare un pezzettino di cibo e portarselo alla bocca o prendere un pezzettino di carta e metterlo all'interno di un contenitore. Mentre il bambino effettuava queste prove, veniva registrata l'attività elettromiografica del muscolo miloioideo.

È stato possibile osservare che nei bambini con sviluppo tipico il muscolo presentava un incremento di attività già quando il bambino portava alla bocca il cibo, mentre rimaneva silente nella prova del pezzettino di carta. Anche durante l'osservazione dell'azione “mangiare”, il muscolo si attivava.

I bambini con autismo, invece, non mostravano alcuna attività elettromiografica nel muscolo miloioideo durante l'azione di raggiungimento e presa del cibo. Il muscolo si attivava solamente quando il bambino iniziava a sollevare il cibo per portarlo alla bocca. Evidente anche il deficit durante l'osservazione del mangiare, il muscolo rimaneva sempre silente.⁴

³ Manuela Lavelli, Intersoggettività, origini e primi sviluppo.

⁴ www.treccani.it

1.2 Lo sviluppo dell'intersoggettività

Lo sviluppo dell'intersoggettività, dalla sua forma innata e primitiva avviene attraverso diverse fasi o livelli di complessità diversa che si susseguono fino al secondo anno di vita.

I fattori determinanti che comportano la transizione da una fase all'altra sono essenzialmente le principali riorganizzazioni del sistema nervoso del bambino e i relativi cambiamenti nel suo rapporto con il mondo.

Nonostante ciò anche il sostegno degli adulti e il modo con cui si sviluppano le relazioni tra l'adulto e il bambino giocano un ruolo fondamentale.

La prima fase, definita come intersoggettività primaria (cioè di un primo contatto mentale con l'altro, che è contatto di affetti, senso di esperienza affettiva condivisa), si riferisce alla coordinazione tra sé e l'altro attraverso il "rispecchiamento empatico".

Comprende essenzialmente l'imitazione nel periodo neonatale e le protoconversazioni faccia-a-faccia che si sviluppano dal secondo mese di vita.

Questa fase si spiega considerando l'interazione tra i cambiamenti che avvengono nello sviluppo neurologico nel secondo mese, in particolare la progressiva organizzazione corticale che sostituisce i meccanismi sottocorticali dominanti fino al primo mese di vita, e le stimolazioni ambientali di cui dispone il lattante.

I soli cambiamenti neurologici non sembrano sufficienti per spiegare questo cambiamento evolutivo: occorre considerare anche i fattori relativi allo specifico bambino e al contesto sociale (la quantità e qualità delle interazioni con i genitori o altri adulti significativi) e fisico in cui il piccolo cresce.

Intorno ai 2 mesi, il lattante sviluppa una nuova attenzione per gli elementi interni del volto umano e acquisisce la capacità di mantenere il contatto oculare e rispondere con sorrisi e vocalizzazioni alle stimolazioni sociali. Tutto ciò comporta dei nuovi effetti sul comportamento dell'adulto.

Tutti questi elementi producono un significativo cambiamento sia della durata che della dinamica della comunicazione faccia-a-faccia genitore-lattante.

Inoltre, il secondo mese segna anche l'inizio di un coinvolgimento attivo nella comunicazione da parte del neonato.

Una prima evidenza di intersoggettività primaria è dimostrata dal fatto che durante la sequenza di comunicazione faccia-a-faccia il lattante tende a emettere risposte vocali, associate ad espressioni facciali e movimenti delle mani e delle braccia, che sono collegati alle caratteristiche prosodiche delle vocalizzazioni materne.

Una seconda evidenza è individuabile nella tendenza del lattante a esprimere affetto positivo quando la madre stessa, durante l'interazione faccia-a-faccia lo esprime: è stato infatti trovato che il piccolo tende a sorridere maggiormente quando la madre sorride rispetto a quando quest'ultima non sorride.

Infine, una terza evidenza di intersoggettività alle origini è chiaramente osservabile nei tentativi del lattante di imitare alcune espressioni materne, sebbene sia la madre ad imitare molto più spesso il piccolo.

Verso i 4 mesi, alle protoconversazioni si aggiungono giochi interpersonali basati sullo sviluppo di aspettative reciproche in cui il lattante manifesta un significativo progresso nella coordinazione di azioni intersoggettive.

Il lattante sviluppa anche un nuovo interesse per gli oggetti ma, non riuscendo ancora a coordinare l'interesse per l'oggetto con l'interesse per l'altra persona, la coordinazione con l'altro è alternata alla concentrazione sull'oggetto.

Fino a 4-6 mesi il bambino con sviluppo tipico è capace di impegnarsi in interazioni o con gli oggetti o con le persone; è capace di interazioni sociali vivide e di alternare (ma non realmente coordinare) l'attenzione focale verso le persone (per esempio la madre che si avvicina o che gli parla) ad un'attenzione focale verso gli oggetti (per esempio la piccola farfalla che si muove sulla culla).

Gli oggetti, in questo periodo, non sono ancora parte di una vera interazione triadica (bambino, adulto, oggetto).

Intorno ai 6 mesi, il bambino inizia a maturare un crescente interesse per gli oggetti, a discapito dei giochi faccia-a-faccia, che hanno occupato il primo semestre di vita.

Inoltre, in questo periodo si assiste ad uno sviluppo rapido di attenzione condivisa della madre e del bambino verso gli oggetti presenti nell'ambiente. L'attenzione congiunta è un comportamento spontaneo che dimostra il piacere del bambino nel condividere un oggetto o un evento con un'altra persona.

Si nota quando il bambino sposta lo sguardo dalla persona all'oggetto di interesse condiviso.

È tra i 6 e i 9 mesi che l'attenzione per gli oggetti e l'attenzione per le persone diventano maggiormente coordinate.

L'altra persona inizia ad essere inclusa nel gioco con gli oggetti; inoltre, nel coinvolgimento intersoggettivo del bambino compaiono nuovi comportamenti, come l'attrarre e il mantenere l'attenzione dell'altro su di sé con piccole esibizioni di gesti appresi, come battere le mani, e verso i 9 mesi il condividere l'attenzione con l'altro.

Da questo momento i bambini non sono capaci solo di alternare la propria attenzione verso gli oggetti o verso le persone, ma diventano anche capaci di coordinare l'attenzione per gli oggetti e per le persone e di essere interessati ad azioni di gioco condiviso.

La risposta al proprio nome, che compare proprio in questo periodo, segna questo passaggio critico intorno ai 9-10 mesi.

Infatti quando compare questa competenza il bambino, mentre è concentrato su un'azione esplorativa con l'oggetto, mostra un interesse preferenziale per il richiamo sociale del genitore che lo chiama per nome, distogliendo l'attenzione dall'oggetto e volgendosi verso l'adulto che lo ha chiamato, potendo poi scegliere se proseguire l'interazione sociale con l'adulto, riportare la propria attenzione sull'oggetto con cui stava giocando o di iniziare un'interazione triadica soggetto-oggetto-adulto ad esempio mostrando o offrendo a quest'ultimo l'oggetto con cui stava giocando.

Il bambino inizia ad integrare le motivazioni ad agire sugli oggetti e a comunicare con le persone in una nuova forma di intersoggettività "cooperativa" riferita cioè alla coordinazione tra sé, l'altro e l'oggetto attraverso lo scambio di gesti comunicativi e l'imitazione dei modi di usare gli oggetti.

Questa nuova forma di intersoggettività, definita anche come intersoggettività secondaria, continua il suo sviluppo nel secondo anno di vita.

Il periodo attorno ai 9 mesi rappresenta un importante periodo di passaggio in diversi domini dello sviluppo del bambino (motorio, cognitivo, emotivo, della comunicazione).

L'affermazione dell'intersoggettività secondaria è il prodotto dell'interazione di diversi fattori che includono importanti cambiamenti nello sviluppo, soprattutto cognitivo, del bambino, ma anche il supporto degli adulti di riferimento e l'esperienza di intersoggettività primaria vissuta nei mesi precedenti.

Quindi l'esperienza intersoggettiva, che nei primi sei mesi si sviluppa massimamente attraverso gli scambi comunicativi faccia-a-faccia carichi di affetti, gesti, emozioni e vocalizzazioni, successivamente si arricchisce delle prime forme di condivisione con l'adulto dell'attenzione per gli oggetti.

Questo passaggio verso scambi sociali di condivisione triadica è un aspetto particolarmente critico nell'autismo.

A circa 10-12 mesi di età, il bambino riesce a seguire l'indicazione; se un genitore indica un oggetto e dice "Guarda!", il bambino con sviluppo tipico segue l'indicazione del genitore. Dopo aver visto l'oggetto, il bambino guarda il genitore con espressione e interesse condivisi.

Tale sviluppo è un punto di svolta per l'attività mentale del bambino in quanto grazie ad esso cambia il modo con cui il genitore si rapporta con il bambino.

Lo sviluppo dell'attenzione condivisa risulta atipico nel bambino autistico, in quanto viene attratto dall'oggetto più che dalla relazione che potrebbe instaurare grazie ad esso.⁵

Quindi a questo punto il deficit di intersoggettività comporta sia un interesse deficitario verso i volti ma anche un eccessivo interesse per gli oggetti inanimati e a causa di ciò il bambino non riesce ad instaurare dei veri comportamenti di attenzione congiunta.

I bambini con ASD non riescono a notare lo spostamento dello sguardo o dell'indicazione, oppure se rispondono non c'è alcun interesse espresso per l'oggetto e non restituiscono lo sguardo al genitore.

⁵ Filippo Muratori, La diagnosi precoce di autismo- Una guida pratica per i pediatri.

Questa fase nel bambino con sviluppo tipico avviene dai 6 ai 12 mesi grazie allo sviluppo triadico dell'attenzione, ovvero la capacità del bambino di shiftare il proprio focus attentivo dall'oggetto alla persona.

In questo periodo il bambino inizia a vedere l'altro come un essere che prova emozioni, affetto e intenzioni, infatti pone particolare attenzione alle espressioni del volto, ai gesti deittici dell'adulto (come indicare, mostrare, dare), alla direzione dello sguardo; sviluppa inoltre nuovi gesti comunicativi come battere le mani.

In seguito, dai 14 mesi il bambino comprende che può agire con l'adulto in maniera collaborativa e che agisce intenzionalmente e condivide con esso l'intenzione e l'attenzione.

Tra i 15 e i 16 mesi il bambino indica per richiamare l'attenzione del genitore e condividere l'interesse per un oggetto; inoltre inizia a portare oggetti al genitore per mostrare loro qualcosa di interessante, come per dire "Guarda questo!", invece di chiederlo.

1.3 Perché un deficit di intersoggettività potrebbe determinare l'autismo

La principale espressione di un disturbo dell'intersoggettività è una forte riduzione di attenzione verso il volto umano, che invece è presente nei primi 6 mesi nel bambino con sviluppo tipico.

Tale deficit comporta un effetto devastante sullo sviluppo cerebrale, dato che nei primi mesi il bambino assume il volto, specialmente della madre, come lo stimolo visivo più potente, capace di azionare i vari processi neuroevolutivi su cui si basa l'intersoggettività.

Nei primi sei mesi, l'interesse del bambino verso il volto umano è associato all'interesse per le vocalizzazioni e la verbalizzazione che produce l'adulto quando si trova di fronte al bambino.

Infatti, a differenza del "linguaggio adulto-diretto", ovvero quello che viene usato nelle normali conversazioni, l'adulto utilizza un "linguaggio bambino-diretto" o "motherese" (chiamato così perché viene prodotto dagli adulti in maniera automatica quando si trovano di fronte ad un neonato che ancora non parla).

Il “motherese” è un linguaggio completamente differente da quello utilizzato normalmente, infatti presenta delle specifiche caratteristiche ritmiche, melodiche e prosodiche indipendenti dalla lingua d’origine, presenta frasi ripetute con toni più alti, vocali iperarticolate, parole e frasi composte da poche sillabe, articolazioni e punteggiature specifiche e pause più lunghe.

Inoltre, il “**motherese**” non è un linguaggio che gli adulti attivano specificatamente davanti al lattante ma viene costruito da una cooperazione tra bambino e adulto già precocemente. Infatti, è stato visto che i picchi prosodici del motherese vengono potenziati dai feedback positivi del bambino.

L’attenzione del neonato verso il “linguaggio bambino-diretto” è così importante per il bambino perché favorisce i processi di apprendimento sociale e comunicativo, supportando precocemente le funzioni integrative cerebrali.

Nel bambino con ASD si forma un circolo vizioso dove il bambino produce minori risposte verso le verbalizzazioni dei genitori, questi ultimi, non ricevendo un feedback dal bambino, non mantengono attivo il motherese, che si riduce irrimediabilmente. Quindi cade uno di sostegno più importanti per lo sviluppo intersoggettivo e, di conseguenza, il neonato riduce ulteriormente le proprie risposte sociali.

Nel trattamento precoce, l’utilizzo di un’intonazione verbale ricca di prosodia è un utile suggerimento per l’attivazione delle sequenze intersoggettive in quanto si è visto che se invece di ridurlo, l’adulto ne persiste e ne accentua l’uso, il bambino autistico sviluppa delle competenze sociali inaspettate.⁶

⁶ Filippo Muratori, La diagnosi precoce di autismo- Una guida pratica per i pediatri.

1.4 Lo scopo di una presa in carico precoce

I progressi nella ricerca sulla diagnosi e riconoscimento precoce non corrispondono attualmente ad adeguate ricerche relative all'importanza di una presa in carico precoce.

Poiché l'intervento precoce per l'ASD appare più efficace dell'intervento più tardivo, è di fondamentale importanza la ricerca sulla diagnosi precoce e la valutazione di interventi adatti per neonati e bambini con ASD identificato o sospetto.

Dal momento che i primi sintomi di ASD possono contribuire a traiettorie anormali dello sviluppo cerebrale, è fondamentale che i bambini che mostrano questi sintomi ricevano precocemente un trattamento adeguato.

I profili specifici dei marcatori nell'ambito sociale a 12 mesi e nell'ambito della comunicazione a 18 mesi, associati a comportamenti motori atipici, sono una bandiera rossa per i medici per un eventuale ASD piuttosto che un ritardo dello sviluppo globale.

Quest'insieme di caratteristiche unite a una traiettoria piatta o in declino in aspetti specifici dello sviluppo sociale e della comunicazione, può aiutare i medici ad avviare un intervento precoce specifico per i neonati con ASD.

Tuttavia, sebbene molti interventi siano stati sviluppati appositamente per bambini con ASD, la sfida di condurre valutazioni sistematiche della loro efficacia con una popolazione in via di sviluppo ha portato ad una scarsa conoscenza dei componenti necessari, dell'efficacia o dell'impatto delle differenze individuali sull'esito del trattamento.

La ricerca che esamina interventi mirati specificatamente per neonati e bambini con ASD è scarsa, tuttavia, studi recenti che hanno incluso bambini piccoli, hanno riportato risultati promettenti, dando così supporto a strategie di intervento specifiche a seconda della diagnosi.

Inoltre, la presenza di interventi specifici per ASD efficaci per i bambini più grandi suggerisce che i trattamenti debbano mirare a problemi di base per garantire l'acquisizione delle abilità nei bambini con ASD.

Allo stesso modo, i trattamenti noti per essere efficaci nei bambini più grandi con ASD potrebbero non essere appropriati per i bambini molto piccoli, pertanto, gli interventi per neonati e bambini con ASD devono essere sia specifici per quanto riguarda la diagnosi sia adeguati allo sviluppo.

È importante riconoscere che questi interventi, infatti, potrebbero non essere appropriati per i bambini con altri ritardi nello sviluppo, evidenziando l'importanza di differenziare i bambini con ASD da quelli con altre diagnosi.

Differenziare neonati e bambini piccoli con ASD da quelli che hanno altri tipi di ritardi dello sviluppo è un passo necessario verso l'obiettivo di iniziare i trattamenti appropriati il prima possibile.

Per i bambini ad alto rischio, i fratelli più piccoli dei bambini con ASD, che non sono solo a rischio di sviluppare l'ASD, ma possono presentare sottili ritardi nello sviluppo che sono caratteristici di un fenotipo di autismo più ampio, bambini a rischio familiare per ASD e altri gruppi che possono essere più vulnerabili a causa del loro stato medico, ad esempio l'estrema prematurità, epilessia infantile, sclerosi tuberosa, sindrome dell'X fragile, sindrome di Down e neurofibromatosi, vale la pena iniziare un intervento precoce alla comparsa del primo fattore di rischio per quanto riguarda l'aspetto sociale, con l'obiettivo di ridurre al minimo i deficit a cascata, anche quando la diagnosi di ASD non è ancora certa.

L'obiettivo del trattamento precoce per bambini con ASD è quello di stabilizzare i comportamenti sociali e comunicativi, tipici dell'intersoggettività primaria e secondaria, nelle interazioni diadiche, fornendo così una base più solida per imparare ad usare queste abilità nelle interazioni sociali triadiche, evitando così una traiettoria di sviluppo in declino.

Sebbene molte cose non siano chiare sullo sviluppo precoce dell'ASD, la ricerca attuale ha diverse raccomandazioni per coloro che lavorano o interagiscono con neonati e bambini piccoli.

Per prima cosa, è fondamentale monitorare lo sviluppo socio-emotivo ed effettuare lo screening per ASD.

La prevalenza relativamente alta di ASD e l'esistenza di sintomi identificabili precocemente in alcuni neonati e bambini piccoli indicano che il monitoraggio di questi segni è un fattore critico per la salute pubblica.

Per facilitare il monitoraggio dello sviluppo, sono stati sviluppati numerosi strumenti di screening basati sulla ricerca per identificare i bambini a rischio di autismo dalla popolazione generale o da una popolazione di bambini che presentano un ritardo generalizzato dello sviluppo.

Nel luglio del 2006, l'American Academy of Pediatrics ha emesso una dichiarazione politica in cui afferma che la sorveglianza dello sviluppo deve essere inclusa in ogni visita di cura preventiva da 9 a 30 mesi utilizzando un test standardizzato di screening dello sviluppo.

Tuttavia, mentre gli screening sono uno strumento fondamentale per rilevare segni di ASD in grandi gruppi di bambini, la significativa variabilità dell'insorgenza, dei sintomi e del decorso dell'ASD ha reso difficile ottenere una sensibilità e una specificità accettabili negli screening rivolti a bambini molto piccoli.

Oltre a migliorare l'attuale batteria di test, potrebbe essere necessario adottare misure per massimizzare la probabilità che i bambini con profilo positivo accedano ad ulteriori valutazioni, tra cui il sostegno e l'educazione dei genitori, una maggiore disponibilità dei servizi e la riduzione degli ostacoli finanziari.

2. Progetto Toscana

Questo studio è stato ispirato dal progetto della regione Toscana, approvato dalla Giunta regionale nel 15/12/2008, "Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei disturbi dello spettro autistico".

Tale progetto propone un sistema integrato che coinvolge i pediatri della regione, che in concomitanza delle visite di salute, sono chiamati a svolgere le prime operazioni di screening per l'individuazione precoce di soggetti a rischio del disturbo dello spettro autistico (ASD).

Tali operazioni consistono nella compilazione da parte dei genitori di due questionari: il FYI (First Year Inventory) al 12° mese di vita e la M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) al 18° mese di vita.

Contemporaneamente alla compilazione del questionario da parte del genitore, il pediatra è invitato a somministrare al bambino due prove: la risposta al nome a 12° mesi e la prova di attenzione condivisa e di produzione del pointing dichiarativo al 18° mese di vita.

Qualora il bambino risulti a rischio a 12 mesi, ovvero non risponda alla risposta al nome o il Punteggio Totale al FYI sia maggiore di 8 e il Punteggio al Dominio Socio-Comunicativo al FYI sia maggiore di 10, verrà richiamato da un clinico esperto del Gruppo Aziendale Autismo o al Centro di Riferimento di Area Vasta verrà sottoposto all'AOSI (Autism Observation Scale for Infants).

Quindi, quando il bambino risulta positivo, il genitore viene informato della situazione a rischio nel corso del primo incontro, da svolgersi presso l'ambulatorio pediatrico, con un membro del Gruppo Aziendale Autismo o del Centro di Riferimento di Area Vasta per l'avvio di un intervento precoce.

Se, invece, il bambino non risulta a rischio è rinviato al successivo controllo di salute.

Il successivo controllo di salute avviene a 18 mesi; se in questa occasione il bambino fallisce la prova di pointing dichiarativo o all'M-CHAT presenta 3 item positivi o due degli item critici, verrà richiamato da un clinico esperto e gli verrà somministrato l'ADOS-T (Autism Diagnostic Observation Schedule-Toddlers).

Qualora risulti positivo si procederà come per il risultato positivo nell'AOSI, mentre se risulta negativo viene rinviato al successivo bilancio di salute.

In entrambi i casi viene programmato un follow-up al compimento del quarto anno per l'identificazione dei falsi positivi e dei falsi negativi.

2.1 Strumenti di screening presenti nel progetto Toscana

Il FYI

È un questionario ideato a Chapel Hill, presso l'università della Carolina del Nord da un team di ricercatori coordinato da Grace Baranek, per identificare bambini di 12 mesi a rischio di autismo.

Ha valori soddisfacenti sia di sensibilità (0,92) che di specificità (0,78).

È costituito da due categorie definite “Dominio Socio-Comunicativo” e “Dominio delle Funzioni Senso-Regolatorie”. Ciascun dominio è costituito da quattro costrutti.

I costrutti del Dominio Socio-Comunicativo sono:

- 1) Orientamento sociale e la comunicazione recettiva;
- 2) Coinvolgimento socio-affettivo;
- 3) Imitazione;
- 4) Comunicazione espressiva.

I costrutti del Dominio delle Funzioni Senso-Regolatorie sono:

- 1) Processamento sensoriale;
- 2) Pattern di regolazione;
- 3) Reattività;
- 4) Comportamento ripetitivo.

È composto da 63 item che indagano la frequenza e la modalità di reazione del bambino ad una serie di comportamenti.

I primi 46 item vanno ad indagare la frequenza con cui un determinato comportamento si verifica (Mai; Raramente; Qualche Volta; Spesso).

I successivi 14 item sono invece a scelta multipla e il genitore/caregiver che compila il questionario può scegliere fra 3 o 4 opzioni diverse (Es. “Cosa devi fare, solitamente, affinché il tuo bambino distolga lo sguardo dal suo giocattolo preferito?” le opzioni presentate sono: a) Basta mostrargli un altro giocattolo; b) Muovere, agitare o fare rumore con un giocattolo differente; c) Togliere il giocattolo preferito e dare al bambino un altro giocattolo).

Gli item restanti valutano la produzione di suoni da parte del bambino, se il genitore è preoccupato per lo sviluppo del bambino e se sono presenti caratteristiche fisiche o mediche insolite nel bambino.

Item	Sig	Aut v Typ	Aut v DD	DD v Typ
<i>Regulatory patterns</i>				
28. Were your baby's sleeping and waking patterns regular from day to day?	n.s.			
41. Were your baby's feeding patterns regular from day to day?	n.s.			
54. On a typical night, how many hours did your baby sleep?	.009	*		
55. On a typical night, how many times did your baby wake up?	.013	*		
<i>Reactivity</i>				
15. Did your baby get upset when you needed to switch your baby from one activity to another one?	n.s.			
27. Was it difficult to calm your baby once he or she became upset?	.001	*	*	
57. Which of the following best described your baby's typical day? (# of times the baby got upset during the day)	n.s.			
<i>Repetitive behavior</i>				
11. Was your baby content to play alone for an hour or more at a time?	<.0001	*		
13. Did your baby rock his or her body back and forth over and over?	.01			*
30. Did your baby get stuck doing a simple activity over and over?	<.0001	*	*	
33. Did your baby enjoy staring at a bright light for long periods of time?	.004	*		
37. Did your baby seem to get stuck on playing with a part of a toy (such as an eyeball, label, wheel or tag), instead of the whole toy?	<.0001	*	*	
42. Did your baby enjoy rubbing or scratching toys or objects for long periods of time?	n.s.			
43. Did your baby seem to get his or her body stuck in a position or posture that was hard to move out of?	.003	*		
44. Did your baby enjoy making objects spin over and over in the same way?	.025	*		
45. While lying down, did your baby enjoy kicking his or her feet over and over for long periods of time?	<.0001	*		*
46. Did your baby stare at his or her fingers while wiggling them in front of his or her eyes?	n.s.			
48. Was your child interested in a variety of toys throughout a typical day?	<.0001	*		*

Figura 2: Items del FYI delle categorie “Pattern di regolazione”, “Reattività” e “Comportamento ripetitivo”

La M-CHAT

È una versione modificata della CHAT (Checklist for Autism in Toddlers), vista la non soddisfacente sensibilità di quest'ultima.

L'obiettivo della CHAT è di valutare il funzionamento del bambino a livello del pointing dichiarativo, del monitoraggio dello sguardo e del gioco condiviso che sono solitamente deficitari nei bambini con autismo di 18 mesi.

La CHAT è suddivisa in due parti, la prima, composta da 9 items, strutturata sotto forma di intervista a cui devono rispondere i genitori, mentre la seconda parte, composta da 5 items, deve essere compilata dal pediatra dopo una prima osservazione semi-strutturata del bambino.

Alcuni items si ripetono nelle due sezioni per verificare l'attendibilità dei genitori e degli operatori.

Successivamente è stato riscontrato che l'osservazione diretta del bambino da parte del pediatra offre poche informazioni aggiuntive rispetto a ciò che viene riportato dai genitori, che paiono in genere informatori affidabili.

Uno studio di follow-up a 6 anni ha mostrato che la CHAT, sebbene abbia una specificità del 98% ha una sensibilità piuttosto bassa (38%) e con molti falsi negativi.

La M-CHAT presenta 23 item a risposta binaria, tutti per il genitore e non presenta più la parte riservata all'operatore di base.

Oltre ai 9 item originari, che andavano ad indagare il pointing dichiarativo, il monitoraggio dello sguardo e il gioco condiviso, ne sono stati aggiunti 14 che fanno riferimento alla presenza e assenza di comportamenti anomali che caratterizzano il disturbo dello spettro autistico (disturbi sensoriali, anomalie motorie, anomalie dello sguardo e del contatto oculare, anomalie delle funzioni uditive e linguistiche).

Inoltre, la M-CHAT, a differenza della CHAT, è designata ai bambini tra i 18 e i 24 mesi.

M-CHAT

Per favore compili il seguente questionario su come è di solito vostro figlio.

Cerchi per favore di rispondere a ogni domanda.

Se il comportamento è raro (per esempio lo ha visto una o due volte), per favore risponda come se il bambino non lo facesse.

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

© 1999 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton

2009 Traduzione italiana di Erica Salomone¹, Antonio Narzisi², Filippo Muratori², Enrique Ortega¹

¹Dipartimento di Psicologia, Università di Torino, Italia

²Divisione di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Stella Maris e Università di Pisa, Italia

Figura 3: M-CHAT, versione italiana del 1999

2.2 Strumenti di diagnosi del progetto Toscana

L'AOSI

Sebbene per il bambino al di sotto dei 18 mesi non esistano attualmente strumenti diagnostici validi e condivisi, è particolarmente interessante l'AOSI, che può essere utilizzata con bambini dai 6 ai 12-18 mesi.

Difatti in uno studio condotto su bambini a rischio in quanto fratelli di soggetti con autismo è stato riscontrato che la diagnosi dei bambini a 24 mesi era predetta dal numero di indici di autismo presenti all'AOSI a 12 mesi.

Questo strumento è costituito da diverse attività ludiche semistrutturate, che l'esaminatore somministra in circa 20 minuti.

Le attività prevedono un contesto interattivo dove l'esaminatore coinvolge il bambino nel gioco, cercando di stimolare i comportamenti relativi a 18 aree dello sviluppo.

Tali comportamenti sono:

- 1) Inseguimento visivo
- 2) Disimpegno dell'attenzione (capacità di shifting attentivo)
- 3) Orientamento al nome
- 4) Risposta differenziata ad un'emozione espressa con il viso
- 5) Risposta sociale anticipatoria
- 6) Imitazione
- 7) Vocalizzazioni sociali
- 8) Contatto oculare
- 9) Sorriso sociale reciproco
- 10) Coordinazione di sguardo e azione
- 11) Reattività comportamentale
- 12) Coccolabilità

- 13) Consolabilità
- 14) Interesse sociale e condivisione degli affetti
- 15) Transizioni
- 16) Controllo motorio
- 17) Comportamenti motori atipici
- 18) Comportamenti sensoriali atipici

Per ogni comportamento viene dato uno score da 0, che indica la presenza di comportamenti normali in una certa area, a 3 che invece indica un livello massimo di compromissione.

Nello specifico: 1 indica la presenza di comportamenti incoerenti, parziali o dubbi; 2 la presenza di comportamenti atipici e 3 indica la totale assenza del comportamento target.

Infine, vengono considerati due punteggi: uno relativo al numero di comportamenti target presenti e l'altro relativo alla somma dei punteggi ottenuti in ciascun comportamento.

È stato visto che se quest'ultimo valore presenta un punteggio superiore a 9-10 all'età di 12 mesi, è predittivo per una successiva diagnosi di autismo.

L'ADOS-G

È un complesso strumento di valutazione che rappresenta attualmente il "gold-standard" per la diagnosi di autismo nei bambini dai 24 mesi in poi.

Permette inoltre di effettuare una diagnosi condivisa a tutte le età del bambino e a diversi gradi di gravità clinica, attraverso la sua composizione a 4 moduli a seconda del livello di sviluppo e di linguaggio.

Attraverso una sessione di gioco guidata, della durata di circa un'ora, e del materiale ludico specifico, il clinico riesce a valutare il comportamento del bambino nell'interazione sociale reciproca, nel linguaggio e comunicazione e nei comportamenti stereotipati.

Il punteggio dei vari moduli viene assegnato alla conclusione della sessione osservativa del gioco; durante la sua somministrazione, il clinico prende unicamente nota delle modalità in cui i bambini portano a termine i compiti proposti.

I punteggi vanno da 0, che indica normalità, a 3 a seconda del grado di compromissione nelle varie aree dello sviluppo.

3. Il “Breve questionario sullo sviluppo del bambino 9-15 mesi”

I professionisti dello Spazio ALTEA (il logopedista Nocella Pierluigi, la psicologa Brunetti Marta e la psicomotricista Collina Valentina) hanno proposto ad alcuni pediatri della Regione Marche l'utilizzo di un protocollo per lo screening simile a quello attualmente utilizzato nel progetto della regione Toscana descritto nel precedente capitolo.

Le considerazioni che da tale incontro sono scaturite sono:

- Il primo screening d'autismo che viene effettuato è quello a 18 mesi attraverso la M-CHAT, non vengono somministrati screening nei bilanci di salute precedenti;
- Alla proposta di adottare il FYI ed utilizzarlo alla visita del bilancio di salute dei 12 mesi, è stata constatata la difficoltà di tale somministrazione in quanto troppo impegnativa per i ritmi degli attuali studi pediatrici.

Dopo questo incontro i professionisti, di fronte alla problematica di uno screening più tardivo rispetto alla proposta, hanno ideato un nuovo questionario di screening, basandosi su una revisione della letteratura riguardo i segni precoci di autismo nel primo anno di vita e sulla propria esperienza clinica.

Tale questionario va ad indagare la frequenza di comportamenti riguardanti le abilità intersoggettive attraverso una scala Likert.

Difatti, come viene testimoniato in letteratura, solo in rari casi vi è una totale assenza di tali comportamenti, quanto più di una ridotta frequenza di questi che spesso può non risultare preoccupante.

Nella maggior parte dei casi questi comportamenti sono presenti, anche se con ridotta frequenza, per un'intensa e ripetuta stimolazione da parte del genitore e non per una spontanea iniziativa del bambino.

3.1 Il questionario

BREVE QUESTIONARIO SULLO SVILUPPO DEL BAMBINO 9-15 MESI

Le chiediamo gentilmente di rispondere alle domande sottostanti pensando al proprio bambino.

Le preghiamo di attenersi a quanto realmente accade, poiché la compilazione del seguente questionario, anonimo, potrà contribuire a creare uno strumento di screening.

Data compilazione __/__/__

Età del bambino ____ Sesso del bambino

 M F

Posizione nella fratria

 1 2 3 4 5

Data di nascita del bambino __/__/__

Nato alla ____ settimana (ad es. alla 39° settimana)

Peso alla nascita _____ Kg

Padre: livello di istruzione

- licenza media
- diploma
- laurea

Madre: livello di istruzione

- licenza media
- diploma
- laurea

Compilato da:

- Mamma
- Papà
- Entrambi

ISTRUZIONI: Prego, metta una X su ciò che maggiormente corrisponde al comportamento del suo bambino.

DOMANDE	MAI	RARAMENTE	QUALCHE VOLTA	SEMPRE
Se parli con il tuo bambino, lui ti osserva ed emette suoni come risposta?				
Tuo figlio tende a prendere il tuo braccio per raggiungere oggetti che lo interessano, piuttosto che indicarli?				
Tuo figlio ti guarda mentre gli parli?				
Tuo figlio tende le braccia per essere preso quando è in difficoltà?				
Tuo figlio si volta quando lo chiami?				
Se tuo figlio indica, emette contemporaneamente anche dei vocalizzi?				
Ti sembra che tuo figlio non senta?				

Tuo figlio imita azioni e gesti che gli proponi? (ad es. Battere su un tamburello, toccare il capo con la manina)				
Tuo figlio prova ad imitare suoni che gli proponi? (ad es. Prova a fare il pesciolino o il cavallino con la bocca, verso degli animali...)				
Vedi tuo figlio interessato ai giochi del “cu cu settete”, “ecco che ti prendo”?				
Tuo figlio comprende il divieto?				
Tuo figlio inizia a “chiacchierare” mettendo insieme sillabe diverse come ba-bu, ga-do, ba-di?				
Tuo figlio prova a chiamare mamma o papa` se ha bisogno? (ad es. Mama, baba)				
Ti sembra che tuo figlio comprenda bene le richieste quotidiane (ad es. Vieni				

da mamma, dallo a papà, fai ciao-ciao, batti le mani..)?				
Se lasciato a terra, tuo figlio gattona, striscia, si sposta sul sedere o cammina appoggiandosi?				
Tuo figlio si sposta con l'intento di raggiungere qualcosa che lo interessa?				

3.2 Descrizione del questionario

L'obiettivo di tale questionario è l'individuazione di bambini con deficit nelle abilità intersoggettive, che costituiscono un fattore di rischio per l'autismo.

Il questionario è composto da 16 items a risposta multipla per indagare la frequenza dei vari comportamenti.

È costruito su una scala Likert che assegna ad ogni risposta un punteggio:

Mai =0

Raramente =1

Qualche volta =2

Sempre =3

La compilazione del questionario avviene generalmente in 5-10 minuti e il punteggio finale è ottenuto dalla somma verticale delle risposte; se il punteggio è molto basso o se viene fallita la prova associata di risposta al nome, il bambino viene considerato a rischio.

Se i dati mancanti sono più del 50% dell'intero questionario (circa 9 domande) questo non può essere considerato valido.

I pediatri che aderiranno al progetto, presenteranno il questionario al genitore di bambini di 12 mesi durante la visita del bilancio di salute, raccomandando la completezza e accuratezza della rilevazione e spiegando i vari items qualora essi risultassero poco chiari.

I questionari verranno auto-compilati dal genitore, mentre la prova della risposta al nome dovrà essere eseguita dal pediatra.

3.3 Descrizione degli items

1. Se parli con il tuo bambino, lui ti osserva ed emette suoni come risposta?

Le menomazioni sociali osservate nei bambini con ASD riguardano le aree maggiormente compromesse anche nei bambini più grandi e negli adulti con la stessa diagnosi.

Numerosi studi retrospettivi su neonati successivamente diagnosticati con ASD hanno riportato uno sviluppo atipico dei comportamenti sociali e problemi specifici nello sviluppo della comunicazione entro il primo anno di vita.

I bambini con successiva diagnosi di ASD sono stati distinti precocemente dai bambini con sviluppo normotipico per la presenza di modelli atipici di affetto sociale, mancanza di appropriate espressioni facciali, di sorriso sociale e diretto.

Entro i 12 mesi di età, i bambini con autismo utilizzano con minor frequenza l'indicazione dichiarativa, in generale usano meno i gesti comunicativi e guardano meno gli oggetti che gli vengono mostrati.

Studi prospettici hanno anche riferito che i bambini con ASD mostrano ritardi nell'acquisizione di gesti comunicativi e simbolici, nella lallazione variata, nelle vocalizzazioni dirette, nella comprensione ed espressione del linguaggio, nella produzione del suono, alterata qualità vocale e produzione di parole meno complesse a 12 mesi.

Entro i 18 mesi, si è scoperto che i bambini con ASD mostrano meno frequentemente casi di affetto positivo condiviso e di sorrisi sociali.

È stato riscontrato, inoltre, un ritardo nei gesti comunicativi nei bambini con ASD di età compresa tra 14 e 18 mesi.

Le menomazioni precoci nei precursori del linguaggio, come i gesti o le vocalizzazioni, possono contribuire a deficit linguistici successivi nei bambini con ASD e fornire potenziali indicatori di rischio per ulteriori valutazioni.

2. Tuo figlio tende a prendere il tuo braccio per raggiungere oggetti che lo interessano, piuttosto che indicarli?

Dai 9 mesi il bambino inizia a “negoziare” con l’adulto il processo di importazione di oggetti ed eventi nella sfera della comunicazione interpersonale attraverso azioni come mostrare, porgere, richiedere oggetti dall’adulto, e a condividere interesse e altre emozioni in riferimento alle nuove esperienze con gli oggetti; infine, inizia a produrre ed a utilizzare intenzionalmente altri gesti comunicativi come l’indicazione per dirigere l’attenzione dell’adulto su eventi che suscitano il suo interesse.

Questi nuovi comportamenti implicano il possesso di competenze sociali triadiche che permettono al bambino di incorporare un terzo elemento (un oggetto o un evento) nell’interazione diadica con l’altro; in altre parole, sono accomunati dal condividere con l’interlocutore attenzione e stati affettivi in relazione ad un terzo elemento esterno alla diade adulto-bambino.

Grazie all’incremento della capacità di controllo dell’attenzione è facilitato lo sviluppo della capacità del bambino di coordinare e condividere con l’adulto-interlocutore il proprio focus attentivo e le proprie azioni in relazione a oggetti o eventi dell’ambiente circostante.

A partire dagli 8-9 mesi di vita inizia invece ad applicare i propri schemi d’azione in situazioni nuove, cioè indipendentemente dal contesto in cui sono sorti e a combinarne diversi come mezzi per raggiungere un preciso scopo.

Per esempio, se l’adulto interpone la sua mano tra il bambino e un oggetto che il piccolo sta tentando di afferrare, quest’ultimo riesce a combinare lo schema d’azione di allungare il braccio con quelli del colpire

e spingere via la mano dell'adulto, per poi afferrare l'oggetto desiderato; appare cioè in grado di realizzare una "coordinazione di schemi secondari", in cui alcuni servono come mezzi e uno rappresenta il fine da raggiungere.

Inoltre, a partire dagli 8-9 mesi il bambino inizia anche a utilizzare "intermediari" (come il partner con cui sta interagendo) per raggiungere un determinato fine (per esempio, spingere il braccio dell'adulto verso un giocattolo animato che vorrebbe vedere in azione), mostrando di distinguere chiaramente il fine che sta perseguendo dai mezzi che sta utilizzando per raggiungerlo, e quindi, sperimentare l'intenzionalità della propria azione.

Queste azioni strumentali, intorno al primo anno di vita, nello sviluppo tipico vengono sostituite progressivamente dall'indicazione e, più in generale, dai gesti dichiarativi.

3. Tuo figlio ti guarda mentre gli parli?

Intorno ai 2 mesi, i lattanti sono in grado di compartecipazione affettiva durante la comunicazione faccia-a-faccia con l'adulto.

Il volto dell'altro rappresenta a quest'età, ancora prima che compaia il tipico sorriso sociale dei tre mesi, l'oggetto preferenziale di attenzione del neonato.

Al contrario i bambini con ASD mostrano uno specifico deficit qualitativo e quantitativo nel prestare attenzione agli stimoli sociali.

A questo minore interesse per gli stimoli sociali, particolarmente per i volti, non corrisponde una minore attenzione verso gli oggetti; ciò significa che non si tratta di un generico difetto attentivo ma piuttosto di un deficit specifico di attenzione verso gli stimoli sociali.

Questa precoce difficoltà selettiva a livello dell'attenzione verso il volto dell'altro è dovuta alla compromissione dell'intersoggettività primaria.

La mamma e il bambino nella loro relazione diadica possono essere considerati come un modello di messa in pratica dell'intersoggettività: attraverso gli occhi della madre il bambino comprende le sue intenzioni comunicative, mentre gli occhi del bambino stimolano l'interesse e il contatto da parte della madre.

Quindi, se le precoci e regolari interazioni faccia-a-faccia sono compromesse, come nel caso dell'autismo, anche lo sviluppo dell'intersoggettività è a rischio.

Il bambino inizialmente non dirige lo sguardo verso le persone, oppure risulta sfuggente e periferico, solo dopo i primi 6 mesi di vita, avvia quelle interazioni reciproche sempre più complesse e cariche emotivamente finalizzate alla comprensione delle intenzioni dell'altro.

Già entro i 12 mesi, i bambini con ASD è possibile osservare ridotta frequenza e qualità del contatto visivo. Studi retrospettivi rivelano che i bambini con ASD mostrano una riduzione dell'attenzione sociale, con scarso contatto visivo e minore orientamento, sorriso e vocalizzazione verso le persone.

Allo stesso modo, in studi prospettici i ricercatori hanno notato livelli più bassi di orientamento agli stimoli sociali come volti o voci, scarsa imitazione, scarso contatto visivo, mancanza di interesse sociale e ridotta espressione di emozioni positive.

Queste menomazioni dell'attenzione sociale e del godimento sociale probabilmente diminuiscono l'opportunità dei bambini di conoscere e riconoscere le persone che li circondano.

4. Tuo figlio tende le braccia per essere preso quando è in difficoltà?

I bambini con sviluppo tipico mostrano posture o movimenti anticipatori in risposta all'interazione a partire dal quarto mese, come per esempio il bambino apre la bocca quando la madre gli dà da mangiare con il cucchiaino; allunga le braccia per essere preso in braccio; cambia la posizione dei piedi quando sta per essere messo nel seggiolone; si allunga per prendere un oggetto che gli viene offerto.

La mancanza o ridotta frequenza delle posture e dei comportamenti anticipatori sono uno dei più forti indicatori di rischio di autismo nel primo anno di vita.

Tali comportamenti sono presenti fin dai 4 mesi nei bambini con sviluppo tipico e già a 6 mesi si possono notare differenze significative con i bambini con autismo.

I bambini con autismo infatti, nei primi 6 mesi di vita, hanno difficoltà nell'anticipare le azioni dell'altro e nel comprendere le intenzioni che sottostanno ai gesti e azioni degli altri.

L'anticipazione è espressione di un'unione avvenuta tra le intenzioni dell'altro e quelle di chi osserva e, attraverso ciò, dona alla relazione con l'altro una peculiare familiarità; durante le sequenze anticipatorie i bambini provano il piacere per le relazioni sociali di causa-effetto.

Anche nei comportamenti anticipatori il sistema dei neuroni specchio gioca un ruolo cruciale e la debolezza dell'anticipazione nell'autismo è da collegare alla mancanza di sintonia intenzionale che viene naturalmente espressa dal soggetto quando si confronta con il comportamento intenzionale dell'altro proprio grazie all'attivazione del sistema dei neuroni specchio.

5. Tuo figlio si volta quando lo chiami?

L'assenza di risposta al nome, associata ad una diminuita attenzione per i volti umani, è fortemente correlata all'autismo precoce.

Già in età precoce (entro i 12 mesi) permette di differenziare i bambini con una futura diagnosi di ASD da bambini con DD (Delay Development).

La risposta al nome compare solitamente tra gli 8 e i 10 mesi ed è caratterizzata dal voltarsi verso la persona che chiama, da dietro o senza essere vista, e dal guardarla immediatamente negli occhi.

Tale risposta al nome è il risultato di un grande numero di fattori riguardanti la motivazione sociale, la discriminazione uditiva e la comprensione del linguaggio.

Il rispondere al nome segue altri indici di reazione del bambino alla voce umana e, in particolare, al motherese, quello specifico linguaggio che gli adulti usano quando sono di fronte ad un neonato.

Nonostante ciò, la risposta al nome necessita anche dello sviluppo di nuove capacità, la più importante è la capacità di spostare la propria attenzione da uno stimolo ad un altro e, soprattutto, da uno stimolo non sociale ad uno stimolo sociale.

Questa alternanza spontanea di sguardi aumenta intorno al nono mese, quando i bambini non sono più soltanto capaci di shiftare l'attenzione dall'oggetto alla persona, ma diventano anche capaci di coordinare l'attenzione tra oggetti e persone.

Perciò la risposta al nome viene considerata come una delle prime espressioni dell'intersoggettività secondaria o consapevolezza persona-persona-oggetto.

Nel progetto è prevista una valutazione della presenza della risposta al nome, associata al Breve Questionario sullo Sviluppo del Bambino 9-15 mesi, nella visita di salute per i bambini di 12 mesi.

6. Se tuo figlio indica, emette contemporaneamente anche dei vocalizzi?

Vi sono notevoli differenze tra bambini con ASD e bambini con sviluppo tipico nell'utilizzo di gesti per scopi comunicativi e per la condivisione del piacere.

Il fare ciao con la mano, il portarsi il dito sulla guancia sono gesti molto precoci, ma alla fine del primo anno di vita nei bambini con sviluppo tipico compare un gesto particolarmente importante per lo sviluppo dell'intersoggettività e del linguaggio.

Il gesto dell'indicare- detto più comunemente pointing- rappresenta infatti una tappa fondamentale dello sviluppo e compare di solito insieme alla capacità di mostrare (cioè offrire un oggetto ad un'altra persona senza darglielo veramente).

I gesti dichiarativi, quali mostrare un oggetto tenendolo con la mano rialzata, o indicare con il dito un oggetto o un evento esterno alternando lo sguardo tra l'oggetto e il volto dell'adulto, sono prodotti dal bambino per influenzare non tanto l'azione, quanto l'attenzione e il coinvolgimento emotivo dell'adulto.

Entro i 12 mesi questi gesti sono frequentemente accompagnati da vocalizzazioni di tono positivo, che tendono ad essere personali.

Molti bambini tendono a produrre una propria vocalizzazione che coordinano con il gesto dichiarativo, soprattutto l'indicare, nell'atto di segnalare all'adulto che c'è qualcosa di interessante su cui spostare l'attenzione.

Diversamente dalle azioni strumentali, come dirigere la mano e afferrare qualcosa, questi gesti non sono fatti per raggiungere meccanicamente l'obiettivo ma sono adatti per comunicare questo obiettivo a qualcun altro.

Molto spesso sono associati allo sguardo del bambino verso il partner, esclusivamente o alternando lo sguardo con l'oggetto.

L'alternanza dello sguardo tra l'oggetto e la persona indica la consapevolezza del bambino degli effetti che i suoi segnali avranno sulla persona e che lo scopo è quello di spostare l'attenzione dell'altro sull'oggetto che ha attirato la sua attenzione.

Inoltre l'alternanza dello sguardo tra l'oggetto o evento indicato e il volto dell'adulto testimonia l'intenzione comunicativa del bambino, considerata indice di verifica, da parte del piccolo che il partner stia effettivamente seguendo il suo segnale comunicativo o, in altre parole, stia condividendo il suo focus attentivo.

Inoltre, è indicato dalla tendenza del bambino a ripetere il gesto se l'adulto non esprime un commento di qualche tipo che manifesta una sua condivisione dell'esperienza.

Il pointing è stato uno dei gesti più studiati poiché si tratta di un gesto esclusivamente umano, universale e precursore del linguaggio.

I bambini con sviluppo tipico, in condizioni controllate, a 11 e 14 mesi di età sono stati testati e mostrano di essere capaci di usare il gesto indicativo sia richiestivo che imperativo, cioè per richiedere un oggetto, prima del dichiarativo, cioè per condividere l'attenzione per un oggetto, che si acquisisce intorno ai 12 mesi fino a 18 mesi.

L'esempio più tipico di pointing dichiarativo è quello del bambino che se vede o sente passare un aereo indica il cielo e poi guarda l'adulto.

Mentre il pointing imperativo mostra un'aspettativa circa il funzionamento dell'essere umano come agente causale, quello dichiarativo sottintende la capacità di voler influenzare l'attenzione di un'altra persona e, contemporaneamente, di considerare l'altro come capace di comprendere le proprie intenzioni comunicative.

Diversi studi hanno dimostrato che i bambini con ASD non usano i gesti per scopi dichiarativi o per condividere esperienze, mentre usano quelli imperativi o strumentali.

Così, l'assenza del pointing dichiarativo viene considerata come uno dei più importanti segni di autismo nei bambini nel secondo anno di vita, in quanto espressione finale delle difficoltà nello sviluppo dell'attenzione condivisa e dell'intersoggettività secondaria.

Si ipotizza che le difficoltà nell'anticipazione dei movimenti degli altri e del pointing dichiarativo siano i precursori di difficoltà future nello sviluppo della teoria della mente.

Per tale motivo, il progetto prevede una prova di produzione del pointing dichiarativo associata alla somministrazione della M-CHAT nel bilancio di salute dei bambini di 18 mesi.

7. Ti sembra che tuo figlio non senta?

I genitori di bambini con futura diagnosi di ASD di solito sono nel giusto quando sono preoccupati riguardo lo sviluppo sociale ed emotivo del proprio bambino.

Questa consapevolezza può emergere direttamente verbalizzata dal genitore (per esempio potrà riferire che “non mi guarda” o “sembra non sentire”), o indirettamente attraverso una modificazione delle proprie attitudini interattive.

La maggior parte dei genitori di bambini con autismo iniziano a preoccuparsi dello sviluppo del loro bambino all'inizio del secondo anno di vita, ma circa il 50% sospetta che ci sia qualche problema entro il primo anno.

8. Tuo figlio imita azioni e gesti che gli proponi? (ad es. Battere su un tamburello, toccare il capo con la manina)

Problemi di imitazione sono presenti nei bambini con autismo ancora prima che la sindrome emerga del tutto.

È possibile ricollegare la compromissione dell'imitazione nell'autismo al precoce danneggiamento del sistema dei neuroni specchio.

Da questa compromissione derivano difficoltà socio-comunicative, dal momento che l'imitazione condiziona lo sviluppo delle capacità di rispecchiamento, di condivisione emotiva e di consapevolezza dell'altro.

Dopo la scoperta che il neonato è in grado di imitare già solo dopo poche ore dalla nascita, è stato dimostrato che l'imitazione si sviluppa grazie allo sguardo preferenziale del neonato per le facce umane e che ha una funzione interpersonale fin dalla nascita.

Più recentemente è stato dimostrato che i neonati non sono solo capaci di imitare un'azione vista ma anche di avere l'iniziativa di ripetere un'azione precedentemente imitata (ad esempio la protrusione della lingua o l'apertura della bocca) o le azioni con un oggetto intorno ai 12 mesi di vita.

9. Tuo figlio prova ad imitare suoni che gli proponi? (ad es. Prova a fare il pesciolino o il cavallino con la bocca, verso degli animali...)

Come per l'item precedente, i bambini con ASD precoce hanno difficoltà nell'imitazione.

Precedentemente veniva indagata la frequenza dell'imitazione motoria, mentre il seguente quella dell'imitazione linguistica.

10. Vedi tuo figlio interessato ai giochi del “cu cu settete”, “ecco che ti prendo”?

Tipicamente dopo i primi 6 mesi di vita si osserva lo sviluppo di giochi strutturati in due semplici fasi complementari scandite da azioni contrarie, quali la comparsa e la ricomparsa (nelle molteplici varianti del gioco del cucù), l'avvicinamento e l'allontanamento (nel gioco “Adesso ti prendo”), il ricevere e il lasciare andare (nel gioco con la palla) e successivamente, verso la fine del primo anno il dare e il prendere (nel gioco di dare e prendere gli oggetti), il costruire e l'abbattere (nel gioco della torre), tutte separate da una lunga pausa e accompagnate da specifiche verbalizzazioni o esclamazioni verbali dell'adulto che ne sottolineano il significato.

Il crescendo di tensione emotiva che caratterizza il passaggio tra le fasi di alcuni di questi giochi e soprattutto la regolarità e la ripetitività delle azioni di gioco facilitano lo sviluppo di aspettative da parte del lattante con sviluppo tipico che, già intorno agli 8-9 mesi, può iniziare ad anticipare l'azione dell'adulto con vocalizzazioni, o a prendere l'iniziativa sostituendosi all'adulto nel ruolo di agente quando quest'ultimo esita intenzionalmente nell'azione di gioco.

L'esperienza intersoggettiva, perciò, del lattante si sviluppa anche attraverso questi “formati” di gioco sociale.

Innanzitutto, in continuità con l'esperienza intersoggettiva di compartecipazione di affetti ed emozioni, la condivisione di questo particolare tipo di giochi offre la possibilità di sperimentare un senso di connessione

con l'altro nella compartecipazione emotiva che accompagna le azioni di gioco e, allo stesso tempo, offre la possibilità di sperimentare una prima diversificazione di ruolo dal partner nell'essere protagonista di un'azione complementare a quella di quest'ultimo.

11. Tuo figlio comprende il divieto?

Considerando il deficit sia dell'attenzione verso gli stimoli verbali sia della comprensione del linguaggio, il bambino con ASD non riesce a comprendere le richieste e i divieti del genitore, che già nel primo anno di vita appare preoccupato per lo sviluppo del bambino.

12. Tuo figlio inizia a “chiacchierare” mettendo insieme sillabe diverse come ba-bu, ga-do, ba-di?

Nei soggetti con ASD i deficit del profilo linguistico-comunicativo sono collocabili in uno spettro di gravità molto ampio.

A seconda della gravità della sindrome autistica è possibile assistere ad un vero e proprio mutismo, oppure ad un notevole ritardo nello sviluppo del linguaggio, tanto che talvolta le prime sillabe appaiono intorno agli otto anni, oppure, nel caso di uno sviluppo linguistico tardivo, può manifestarsi attraverso la produzione di stereotipie.

Molti bambini con ASD, circa dal 20% al 50%, in diversi studi, non acquisiscono alcun tipo di linguaggio verbale.

Un altro 25% acquisisce alcune parole tra i 12 e i 18 mesi e poi va incontro ad una regressione associata alla perdita del linguaggio verbale.

Uno studio recente⁷ colloca a 38 mesi l'età media in cui i bambini con autismo verbali iniziano a parlare. È raro che bambini con autismo che non presentano linguaggio entro i sei anni lo sviluppino successivamente. L'attività del sistema dei neuroni specchio e la sua manifestazione attraverso la capacità imitativa rappresenta un punto comune nell'emergere del linguaggio.

⁷ Howlin, 2003

Tra i due estremi, il mutismo e un linguaggio caratterizzato da ecolalie e stereotipie, si osservano difficoltà più o meno pronunciate in alcune aree comunicative e linguistiche, associate ad aree di abilità più o meno intatte.

In ogni caso, il deficit comunicativo è profondamente invalidante per il bambino all'interno del contesto sociale ed è una delle più grandi fonti di stress per i familiari; la difficoltà di comprensione del linguaggio è spesso alla base di episodi di aggressività diretta messi in atto dalle persone con autismo.

Anche le componenti non-verbali della comunicazione sono compromesse, e i bambini con autismo contrariamente a bambini con altre patologie non cercano di compensare l'assenza di linguaggio con altre forme di comunicazione.

Gli studi prospettici hanno anche identificato un numero significativamente inferiore di iniziazioni comunicative, un inventario di consonanti limitato, un minor numero di vocalizzazioni dirette e un ritardo nel linguaggio ricettivo ed espressivo.

13. Tuo figlio prova a chiamare mamma o papà se ha bisogno? (ad es. Mama, baba)

I ritardi del linguaggio sono una delle preoccupazioni più comunemente riportate dai genitori di bambini con ASD precoce.

Oltre al 20-25% di bambini con autismo restano non verbali, altri potrebbero non produrre la loro prima parola fino a 18 mesi o più.

Entro i 6 mesi di età, i bambini con ASD si differenziano dai bambini TD (Typical Development) sulla base delle difficoltà di comprensione dell'indicazione e del dirigere le vocalizzazioni.

Studi prospettici hanno riportato che entro i 12 mesi i bambini con ASD presentano ritardi nell'acquisizione della lallazione variata, vocalizzazioni dirette, comprensione e produzione del linguaggio.

Entro i 18 mesi è stato identificato un numero significativamente inferiore di iniziazioni comunicative, inferiori inventari di schemi d'azione, un minore numero di vocalizzazioni dirette e un ritardo nel linguaggio espressivo e ricettivo.

14. Ti sembra che tuo figlio comprenda bene le richieste quotidiane (ad es. Vieni da mamma, dallo a papà, fai ciao-ciao, batti le mani...)?

Mentre la produzione linguistica è spesso, ma non necessariamente, compromessa nei bambini con autismo, la comprensione del linguaggio appare invariabilmente deficitaria sin dall'infanzia.

Il livello della comprensione del linguaggio verbale nei bambini con autismo è inferiore al livello di produzione nel secondo anno di vita e in generale in età prescolare; in seguito, le due abilità sono sempre più associate.

In diversi studi è stato riscontrato che nell'autismo precoce la comprensione del linguaggio e la pragmatica possono essere particolarmente compromessi e che i bambini piccoli possono mostrare preferenze insolite per l'ascolto di rumori meccanici piuttosto che per discorsi diretti.

La comunicazione nel bambino con ASD è compromessa qualitativamente, cioè il bambino non è in grado di appropriarsi di quei codici necessari per la comunicazione.

Questo deficit investe sia l'aspetto ricettivo che quello espressivo: il bambino autistico infatti non riesce a capire quello che gli altri vogliono comunicargli né, allo stesso tempo, riesce a farsi capire.

Anche se la compromissione qualitativa della comunicazione accompagna il soggetto autistico nel corso di tutto il suo ciclo vitale, le modalità con cui essa si esprime variano nel corso dello sviluppo.

Nei primi anni di vita, infatti, la compromissione della comunicazione si esprime con il mancato uso del linguaggio verbale e l'incapacità di volgere il proprio focus attentivo nei confronti del linguaggio verbale degli altri.

15. Se lasciato a terra, tuo figlio gattona, striscia, si sposta sul sedere o cammina appoggiandosi?

Il fatto che i bambini con autismo sono spesso descritti come ipoattivi o "troppo buoni" spiega l'importanza che è stata recentemente data allo sviluppo motorio nell'autismo.

Vari studi hanno mostrato che da grandi i bambini con ASD hanno alcune caratteristiche parkinsoniane nell'andatura, ma non è ancora chiaro se questi disturbi del movimento giochino un ruolo centrale nell'autismo precoce.

Molti autori, attraverso studi retrospettivi su filmati di bambini di 4-6 mesi, hanno descritto una serie di caratteristiche precoci dell'assetto motorio di questi bambini come asimmetrie, atipie, ridotta variabilità motoria, difficoltà nel mantenere la posizione seduta e relativa acinesia.

Tutte queste atipie del movimento risultano essere più frequenti sul lato destro del corpo.

Esse hanno un ruolo importante nella mancanza di iniziativa e nella difficoltà ad essere un agente attivo nelle interazioni sociali.

La mancanza di iniziativa motoria è infatti un indice molto precoce che differenzia il bambino con ASD dal bambino con sviluppo tipico che è in grado di interagire attivamente con l'altro.

Nel contesto degli scambi comunicativi con la madre, un lattante tende a riprodurre movimenti fluidi delle mani e delle braccia, coordinati in maniera ritmica e simmetrica con il ritmo del linguaggio della madre.

Questo processo di accoppiamento di azioni motorie e comunicative rappresenta uno dei primi meccanismi di coordinazione intersoggettiva che ha probabilmente la propria base nella messa in funzione del sistema dei neuroni specchio.

16. Tuo figlio si sposta con l'intento di raggiungere qualcosa che lo interessa?

Attorno ai 9 mesi, l'acquisizione del bambino con sviluppo tipico di una prima capacità di spostarsi carponi permette al bambino di rapportarsi all'ambiente e alle persone che lo circondano in modo nuovo: il piccolo, infatti, inizia ad esplorare attivamente l'ambiente in cui si muove, a cercare di raggiungere gli oggetti che lo interessano, a seguire con curiosità e attenzione i movimenti e i gesti delle persone in relazione agli oggetti.

Inoltre, nell'ambito dell'interazione con gli adulti di riferimento, la comparsa della locomozione autonoma del bambino apre la possibilità di una comunicazione che non è più necessariamente legata ad una stretta vicinanza fisica e a una posizione frontale degli interlocutori, ma inizia ad utilizzare la direzione degli sguardi, l'orientamento posturale e i gesti referenziali che l'adulto introduce nello scambio intersoggettivo e che il piccolo è pronto ad apprendere.

4. Protocollo di ricerca

Il “Breve questionario sullo sviluppo del bambino 9-15 mesi” non è stato ancora validato, per tale motivo questa tesi si propone di scrivere un protocollo di ricerca per un progetto di studio che inizierà nel 2020 e terminerà nel 2025 per la valutazione dell’efficacia del questionario.

Protocollo di studio

TITOLO: Valutazione dell’efficacia del Breve Questionario sullo Sviluppo del Bambino 9-15 Mesi, somministrato alla visita del bilancio di salute dei 12 mesi

CENTRO DI COORDINAMENTO: Spazio ALTEA (Ancona)

PROMOTORE:

Dott.ssa Marta Brunetti, Psicologa, Psicoterapeuta;

Dott. Pierluigi Nocella, Logopedista;

Dott.ssa Valentina Collina, Terapista della Neuro e Psicomotricità dell’età evolutiva.

SPERIMENTATORE PRINCIPALE: Pediatri Regione Marche che aderiscono allo studio.

ALTRI SPERIMENTATORI: Università Politecnica delle Marche, Facoltà di Medicina e Chirurgia.

INFORMAZIONI DI CONTATTO:

Dott.ssa Marta Brunetti, cell: 3398835245 email: martabrunettipsi@gmail.com ,

Dott. Nocella Pierluigi, cell: 3891716636, email: pierluigi.nocella@pec.tsrp-pstrp.org;

Dott.ssa Valentina Collina, cell:3474332445, email: valentina5.collina@gmail.com ,
valentina.collina@pec.it.

INTRODUZIONE

I ricercatori che si occupano di autismo precoce, sindrome che vede alla base forti deficit di intersoggettività, hanno messo in evidenza, ormai da diversi anni che l'identificazione di questi bambini e la tempestiva presa in carico possa ridurre significativamente l'impatto di questo disturbo sullo sviluppo globale del bambino.

A seguito di un incontro con i pediatri del territorio Anconetano, è risultato evidente quanto manchi uno strumento di screening precoce, efficace, veloce e di facile somministrazione per l'individuazione di eventuali deficit di intersoggettività che possono sfociare successivamente in una diagnosi di ASD, già alla visita del bilancio di salute dei 12 mesi.

Per tali motivi, l'obiettivo di questo progetto è quello di costruire un nuovo questionario per genitori e caregiver di bambini dai 9 ai 15 mesi per l'individuazione precoce di comportamenti a rischio e la successiva creazione di un contesto protettivo e facilitante all'incremento dell'intersoggettività.

Infatti, l'intervento precoce, riducendo i lunghi periodi in cui lo sviluppo della vita mentale è fortemente compromesso dalla presenza dei difetti comunicativi e sociali, può ostacolare la progressiva organizzazione atipica dei meccanismi neurobiologici che sono alla base dello sviluppo socio-comunicativo e quindi ridurre la gravità del disturbo, la cui piena espressione si ha nel corso dei primi tre anni di vita. L'intervento precoce porta a miglioramenti importanti e quindi a migliori risultati e una migliore qualità di vita.

BACKGROUND

Il DSM-IV-TR inserisce fra i criteri diagnostici dell'autismo un esordio prima dei 3 anni di vita, che comporta ritardi o funzionamento anomalo in una delle seguenti aree: interazione sociale, linguaggio usato nella comunicazione sociale o gioco simbolico o di immaginazione.

In letteratura, però, è dimostrato, grazie a studi sia retrospettivi che prospettici di individui a rischio (con un fratello maggiore con diagnosi di autismo o con sindromi genetiche che si associano ad autismo) come già nel primo anno di vita compaiano forti differenze nell'ambito dell'intersoggettività, ovvero la capacità di entrare in relazione con gli altri, tra bambini con sviluppo tipico e bambini autistici, quali la ridotta frequenza, più che la totale assenza, del sorriso sociale, dell'attenzione condivisa, dell'indicazione, dell'anticipazione dello scopo delle azioni degli altri (per esempio non alza le mani per essere preso in braccio), oltre alla presenza di atti motori atipici (come un'eccessiva oralità e manipolazione degli oggetti) e ad una crescita eccessiva della circonferenza della testa.

Queste differenze sono già evidenti nei primi mesi di vita, in cui i neonati con ASD si presentano più ipoattivi e con lo sguardo più ipomobile rispetto ai neonati con sviluppo tipico.

Dopo i 6 mesi, si presentano anche discrepanze nelle funzioni esecutive.

Tutto ciò viene colto dal genitore o caregiver che spesso nel 30-50% dei casi si dimostra preoccupato per lo sviluppo del bambino già nel primo anno di vita (spesso riporta la preoccupazione che il figlio non senta) e nel 80% entro il secondo anno.

Bisogna tener conto, che vi sono due tipi di autismo, uno precoce e l'altro ad inizio tardivo, detto anche regressivo.

Nell'autismo precoce l'inizio è già evidente tra i tre e i nove mesi di vita, mentre nell'altro caso l'inizio si pone tra i 12 e i 18 mesi. In questo caso, dopo un periodo con sviluppo normale o quasi normale, si assiste ad una perdita delle abilità sociali. Vi può essere perdita di risposta al nome, del pointing (indicazione) ed un arresto nello sviluppo dei gesti comunicativi.

Ciò comporta due archi temporali per la valutazione degli indicatori precoci di rischio.

La prima si colloca tra gli 8 e i 12 mesi quando l'autismo precoce è già presente.

La seconda si colloca invece tra i 12 e i 18 mesi.

Nonostante ciò, al bambino viene diagnosticato l'autismo solo intorno ai 5,7 anni, impedendo così un trattamento precoce mirato ad impedire che si effettui un fenomeno di deficit a cascata.

Si sta evidenziando sempre di più l'importanza di un trattamento precoce e specifico per età, livello di sviluppo e patologia: più l'intervento è a ridosso della primissima infanzia, maggiori saranno le probabilità di esiti positivi del servizio abilitativo anche a lungo termine.

Nonostante il quadro clinico fino ai 3 anni non risulti stabile, vi sono evidenti differenze sia tra bambini con ASD e bambini con sviluppo tipico, ma anche tra bambini con ASD e quelli con un ritardo generalizzato dello sviluppo già nel primo anno di vita.

La differenza più evidente è che nei bambini con ritardo generalizzato dello sviluppo si nota un miglioramento nel corso del tempo, mentre nei bambini con ASD vi è stabilità o peggioramento della situazione clinica.

Vista l'importanza di un trattamento precoce e specifico, la ricerca sta investendo molto sull'autismo precoce, esistono già diversi strumenti di screening come la M-CHAT e il ITC ma nessuno ha una taratura per il primo anno di età.

Nel 2008 la regione Toscana ha approvato la deliberazione n° 1066 del 15/12/2008 "Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei disturbi dello spettro autistico", in cui viene data particolare importanza alla rete territoriale, specialmente i pediatri di libera scelta, per la diagnosi del disturbo. Infatti in numerosi studi si evidenzia il ruolo cruciale del pediatra che ha l'occasione di vedere il bambino molto precocemente e in salute.

Con un'attenta osservazione, una formazione più specifica sui fattori di rischio di ASD e con uno strumento di screening adeguato, il pediatra potrebbe prescrivere al bambino un'ulteriore valutazione, che qualora risultasse positiva, porterebbe ad una diagnosi e ad un trattamento precoci, con benefici duraturi per il bambino.

La regione Toscana, con la deliberazione nel 2008, ha proposto un sistema integrato, sottolineando l'importanza del territorio, ufficializzando come metodica di screening per l'ASD:

- Il FYI (First Year Inventory) associato alla prova della risposta al nome a 12 mesi
- La M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) associato alla prova di produzione del pointing a 18 mesi

Già nelle zone di Firenze e Massa Carrara, sta dando risultati positivi.

Inspirati da questo progetto, i clinici dello Spazio ALTEA di Ancona hanno organizzato un incontro con i pediatri del territorio, proponendo lo stesso disegno di studio che ha suscitato reazioni contrastanti.

Mentre la M-CHAT viene già somministrata al bilancio di salute dei 18 mesi, sono state riscontrate delle difficoltà per l'adozione del FYI come strumento di screening alla visita dei 12 mesi, per l'eccessivo tempo e difficoltà di somministrazione.

Da ciò è nata l'idea della creazione di un nuovo strumento di screening, per individuare gli individui che presentano deficit nell'intersoggettività, quindi individui a rischio, più veloce ed efficace.

Basandosi sulla propria esperienza clinica e sulla letteratura presente sull'argomento, è stato creato il "Breve questionario sullo sviluppo del bambino 9-15 mesi".

SCOPO DELLO STUDIO

Lo scopo di questo studio è di valutare l'efficacia del questionario associato alla prova di risposta al nome, confrontando le positività della prima somministrazione alla visita del bilancio di salute ai 12 mesi con il futuro quadro clinico del bambino a 5 anni, per fornire così ai pediatri uno strumento di screening efficace e di facile somministrazione per l'individuazione di fattori di rischio per l'autismo precoce nell'ambito dell'intersoggettività.

IPOTESI

Considerando che, come dimostrato in letteratura, l'autismo regressivo ha un inizio tra i 12 e i 18 mesi, e la maggior parte delle somministrazioni sarà effettuata alla visita di bilancio dei 12 mesi, si ipotizza la presenza minima di falsi negativi, rispetto alla M-CHAT che verrà somministrata all'intero campione ai 18 mesi.

Tenendo conto, però che solo in rari casi i bambini con un autismo regressivo presentano uno sviluppo completamente tipico, ci si aspetta che la presenza di falsi negativi sia molto ridotta.

DISEGNO DELLO STUDIO

Per questo progetto è stato scelto uno studio di coorte prospettico, con follow up, dalla durata quinquennale dal 2020 al 2025.

Anche se uno studio retrospettivo che avrebbe visto la compilazione del questionario da parte di genitori di bambini con un ASD già diagnosticato, basandosi sia sui ricordi che su filmati di vita quotidiana, sarebbe stato più veloce, un'analisi della letteratura ne ha evidenziato le criticità.

Per esempio, la distorsione da richiamo, ovvero il genitore o caregiver lasciandosi influenzare dalla presente diagnosi di ASD riuscirà a ricordare più facilmente i comportamenti strettamente correlati alla patologia; un'altra limitazione sono i problemi di campionamento dei filmati, che sono spesso limitati a determinati contesti in cui non si riesce a cogliere il comportamento abituale del bambino.

Il questionario verrà distribuito ai pediatri del territorio Anconetano, dopo di che il pediatra inviterà il genitore o caregiver alla compilazione del questionario nel corso della visita del bilancio di salute. Prima che il genitore compili il questionario, è necessario che il pediatra svolga la prova di risposta al nome.

PROVA DI RISPOSTA AL NOME

Lo scopo è valutare la presenza o assenza della capacità del bambino di voltarsi e guardare chi lo chiama per nome. È necessario valutare il numero di volte necessario a chiamare il bambino per nome affinché si volti per guardare chi lo chiama per nome.

Si procede nel seguente modo:

- 1) Il bambino è seduto in braccio al genitore con il volto rivolto verso il pediatra e con la schiena appoggiata sul petto della mamma che è seduta su una sedia. Il pediatra dà al bambino un giocattolo con cui giocare. Il pediatra attende che il bambino sia concentrato sull'oggetto scelto.
- 2) Il pediatra si sposta andando a posizionarsi dietro al bambino, seduto su una poltrona ad una distanza di circa un metro dal bambino e con il capo alla stessa altezza di quello del bambino, fuori dalla sua vista.

- 3) Dopo essersi accertato che l'attenzione del bambino è ben focalizzata sul giocattolo, il pediatra chiama il bambino per nome con voce chiara, a volume normale.
- 4) Se il bambino si volta e guarda negli occhi il pediatra, quest'ultimo interagisce con il bambino e la prova finisce.
- 5) Se il bambino non risponde al primo tentativo, il pediatra fa una pausa di circa 3 secondi e quindi chiama di nuovo il bambino. Procedendo nello stesso modo, il pediatra fa fino a 3 tentativi, fino a che il bambino non si volta e lo guarda negli occhi, oppure esaurisce i 3 tentativi fatti senza che il bambino abbia prodotto la risposta al nome.

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

Successivamente tutta la coorte verrà rivista dal pediatra alla visita di bilancio successiva a 18 mesi e verrà sottoposta al questionario M-CHAT, per avere già un primo feedback se gli individui che risultavano positivi al precedente questionario corrispondano a quelli segnalati dalla M-CHAT.

Associata alla M-CHAT, è prevista una prova di produzione del pointing dichiarativo.

PROVA DEL POINTING

Lo scopo è quello di verificare la capacità del bambino di voler condividere con un'altra persona il focus della propria attenzione che è stata attirata da un evento imprevisto e non controllato dal bambino.

Vengono utilizzati materiali come un coniglietto, un cavallo o un altro animaletto di peluche che si muove e fa rumore attraverso un comando azionato dal pediatra, non visto dal bambino.

Si procede nel seguente modo:

- 1) Il bambino è seduto al tavolo impegnato a guardare un libro o a giocare con un giocattolo silenzioso;
- 2) Il pediatra è seduto di fronte al bambino, mentre il genitore è seduto di fianco, leggermente dietro e lontano circa un metro;
- 3) Il coniglietto filo-guidato è posizionato a distanza di 1 metro e mezzo dal bambino in modo che formi un angolo di 65° sulla destra del bambino e alla stessa altezza;

- 4) Quando il pediatra vede che il bambino è concentrato sul giocattolo o sul libro aziona il coniglietto guardando il bambino silenziosamente;
- 5) Il bambino, colto di sorpresa, guarderà il coniglietto; ci possono essere due possibilità:
 - a) Il bambino usa chiaramente il contatto oculare per riferirsi in modo alternato al coniglietto, che deve rimanere fuori dalla sua portata, e al genitore o al pediatra e poi di nuovo all'oggetto.
Il bambino indica poi il coniglietto con il dito indice e volge lo sguardo verso quello del genitore o del pediatra;
 - b) Se il bambino non mostra alcun interesse verso il coniglietto, non alterna lo sguardo e non produce l'indicazione, il pediatra fa una pausa di circa 10 secondi aspettando che il bambino sia di nuovo concentrato sul libro o sul giocattolino e poi aziona di nuovo il coniglietto.
Procedendo nello stesso modo, fa tre tentativi.

Quando successivamente la coorte raggiungerà i 5 anni di età verrà raccolta l'attuale situazione clinica per accertarsi che effettivamente la positività del questionario corrisponda poi ad una diagnosi futura in ASD.

SETTING DELLO STUDIO

Questo studio è di carattere policentrico, infatti sarà condotto in più di una localizzazione: il questionario verrà somministrato nei vari studi dei pediatri del territorio anconetano che aderiranno al progetto.

Il centro di coordinamento è lo Spazio ALTEA di Ancona, i cui responsabili sono Brunetti Marta, psicologa, Collina Valentina, terapeuta della neuropsicomotricità in età evolutiva e Nocella Pierluigi, logopedista.

DURATA DELLO STUDIO

La durata dello studio è quinquennale, dal 2020 al 2025.

Possono essere individuate diverse fasi:

La fase 1 è costituita da:

1.1 Redazione Protocollo Scientifico

- 1.2 Preparazione e sottoposizione della documentazione ai Comitati Etici di competenza
- 1.3 Definizione Piano di Analisi Statistica
- 1.4 Realizzazione del database elettronico

La fase 2 comprende:

- 2.1 Addestramento dell'Equipe e dei rilevatori
- 2.2 Distribuzione dei questionari ai pediatri, aderenti al progetto
- 2.3 Incontri per monitorare lo stato di avanzamento lavori, verbali

La fase 3 comprende:

- 3.1 La somministrazione del questionario negli studi pediatrici

La fase 4 comprende:

- 4.1 Correzione dei questionari
- 4.2 Individuazione dei bambini positivi al questionario e registrazione dei dati

La fase 5 è costituita da:

- 5.1 Verifica dell'effettiva positività del questionario con il questionario M-CHAT, associato alla prova di produzione del pointing, somministrato dal pediatra a 18 mesi

La fase 6 è costituita da:

- 6.1 Verifica dell'efficacia del questionario, confrontando i bambini risultati positivi con una futura diagnosi di ASD

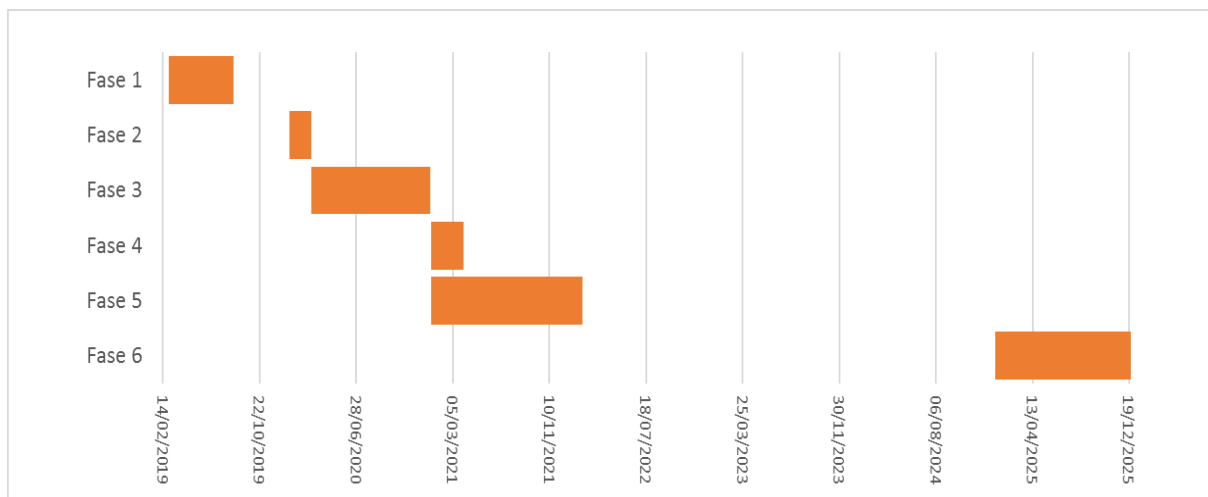


Figura 4: Diagramma di Gantt: rappresenta graficamente la durata di ogni fase dello studio. Nelle ordinate abbiamo le fasi, mentre nelle ascisse le date che scandiscono il progetto.

POPOLAZIONE IN STUDIO

I soggetti reclutati sono bambini, nati nel 2019, che nel corso del 2020 effettueranno la visita di bilancio dei 12 mesi presso lo studio dei pediatri marchigiani che aderiranno al progetto, firmando il consenso informato fornito dal pediatra.

PROCEDURE DELLO STUDIO

Ai pediatri che aderiranno al progetto, verranno forniti dal centro di coordinamento i questionari, il protocollo di somministrazione, la scheda informativa e il consenso informato.

Lo Sperimentatore deve illustrare lo studio al soggetto e rispondere a eventuali domande che possano emergere ai genitori di tutti i bambini che effettueranno il bilancio di salute dei 12 mesi nel suo ambulatorio pediatrico nel corso del 2020.

È responsabilità del pediatra ottenere la sottoscrizione del foglio informativo da parte di ciascun soggetto prima di arruolarlo nello studio.

Il soggetto che firma il consenso dovrà essere informato che la partecipazione allo studio è volontaria e che potrà ritirare il proprio consenso dalla partecipazione in qualsiasi momento lo desideri.

Il consenso informato utilizzato dal ricercatore deve essere esaminato ed approvato dal Comitato Etico.

Per quanto riguarda la tutela dei dati personali, i dati dei soggetti in studio saranno riservati e utilizzati in conformità alla legislazione vigente sulla protezione dei dati sensibili ed alla normativa sulla privacy.

Lo Spazio ALTEA tratterà i dati personali dei soggetti partecipanti allo studio in qualità di autonomo Titolare, secondo il D. Lgs 196/2003, ciascuno per la parte di propria competenza, esclusivamente in funzione della realizzazione della sperimentazione.

L'informativa ai soggetti partecipanti alla sperimentazione conterrà l'indicazione dei Titolari e Responsabili del trattamento, per la parte di competenza e responsabilità di ognuno.

Il pediatra chiarirà eventuali dubbi del genitore, attenendosi al protocollo fornito dal centro di coordinamento.

Una volta firmato il consenso informato, il pediatra consegnerà al genitore il questionario, rendendosi disponibile per la spiegazione dei vari items qualora risultassero poco chiari.

Successivamente, il pediatra effettuerà la prova di risposta al nome e infine invierà una copia del questionario compilato e del risultato della prova allo Spazio ALTEA, tenendo il questionario originale.

La scheda raccolta dati (caratteristiche demografiche e cliniche), compilata dal genitore stesso, e i questionari compilati raccolti dall'operatore addestrato allo scopo, saranno registrati centralmente (presso lo spazio ALTEA) in un database elettronico dal data-manager, anche per garantire il blinding dell'operatore e dello statistico.

Successivamente, alla visita del bilancio di salute dei 18 mesi, il pediatra somministrerà all'intero campione la M-CHAT e la prova di produzione del pointing dichiarativo, invierà una copia allo Spazio ALTEA, che registrerà i risultati, mentre il pediatra terrà l'originale.

La raccolta dati proseguirà con la stessa procedura della precedente somministrazione.

Durante il 2025, si ricontatteranno i pediatri, che comunicheranno allo Spazio ALTEA quali soggetti nel campione abbiano ricevuto una diagnosi di ASD.

A questo punto, i clinici confronteranno i positivi risultanti dalla prima somministrazione con le diagnosi.

La documentazione relativa allo studio va organizzata ed archiviata nel file ufficiale dello studio che deve contenere tutte le informazioni relative allo studio stesso.

Deve essere gestito dal responsabile scientifico ed archiviato per almeno 7 anni dalla conclusione dello studio.

Per migliorare la precisione dell'inserimento dati, saranno implementati processi standard di controllo automatizzato (verifica che i dati nel formato corretto o entro un intervallo previsto di valori, verifiche di coerenza).

Ogni ambulatorio pediatrico dovrà conservare una copia del protocollo di studio e tutti i documenti allegati, una copia dell'approvazione del Comitato Etico, le copie originali di tutte le autorizzazioni, datate e firmate dai genitori dei singoli bambini arruolati nello studio e le copie di CRF inviati al centro di coordinamento e tutta la documentazione di corrispondenza dello studio.

DIMENSIONE DEL CAMPIONE

Considerata la prevalenza di 10 casi di autismo su 10000, sono necessari 3457 pazienti arruolati per avere una potenza del 95% di trovare bambini con una futura diagnosi di ASD.

La precisione desiderata è dell'1%.

ASPETTI ETICI

Ogni Sperimentatore è responsabile della conduzione dello studio in accordo con le attuali linee guida ICH/GCP di buona pratica clinica, che rappresentano lo standard internazionale di qualità per la progettazione, la conduzione e la divulgazione degli studi che coinvolgono soggetti umani.

L'aderenza a questi standard garantisce che i diritti, la sicurezza e il benessere dei soggetti e dei familiari coinvolti nello studio siano salvaguardati, e che i dati ottenuti dallo studio siano credibili.

Il protocollo, il consenso informato saranno sottoposti alla revisione da parte del Comitato Etico (CE).

L'approvazione di quest'ultimo deve essere ottenuta prima di iniziare lo studio nel centro.

La relazione di approvazione del CE deve contenere i dettagli dello studio (titolo, numero di protocollo e la versione), i documenti valutati (protocollo, materiale, consenso informato) e la data di approvazione.

Gli investigatori non potranno fare modifiche al protocollo dopo l'approvazione del Comitato Etico. Qualsiasi cambiamento dovrà essere concordato con il Responsabile scientifico dello studio e sarà oggetto di emendamento.

Tutti i materiali, le informazioni (orali o scritte) e la documentazione inedita fornita ai pediatri, riguardante questo protocollo, sono considerati riservati e non possono essere comunicati a terzi.

ASSICURAZIONE

Non è prevista nessuna assicurazione specifica per i soggetti arruolati poiché, essendo uno studio non-farmacologico e non-profit, in conformità al decreto ministeriale del 17 dicembre 2004, la copertura assicurativa deve essere fornita dallo studio pediatrico dove si svolge la ricerca.

5. Conclusioni

Effettuare uno screening precoce, già ai 12 mesi, è di estrema importanza per iniziare un trattamento precoce, volto all'incremento delle capacità intersoggettive sia del bambino che del genitore.

Per effettuare uno screening sempre più preciso e capace di differenziare un bambino con ritardo generalizzato dello sviluppo da un bambino con ASD precoce, è necessario uno strumento adeguato, associato ad una prova di risposta al nome a 12 mesi e di produzione del pointing dichiarativo a 18 mesi.

Le visite pediatriche del bilancio di salute sono un'occasione da non perdere per l'individuazione di soggetti a rischio di sviluppare un ASD precoce, sia per la numerosità della popolazione che il pediatra riesce a visitare, vista anche la gratuità del servizio, sia per la frequenza con cui lo stesso bambino viene visto nel tempo.

Per questo lo Spazio ALTEA, ispirandosi al progetto avvenuto nel 2008 nella regione Toscana, ha organizzato un incontro con i pediatri della provincia di Ancona per sensibilizzarli su tale argomento e promuovere un protocollo di screening precoce, che dal resoconto dei pediatri risulta mancare.

Tra le criticità del progetto toscano, quella maggiore era la durata della somministrazione del FYI (First Year Inventory), composto da 63 items.

Vista tale problematica, i clinici dello Spazio ALTEA hanno costruito un questionario più breve per individuare soggetti a rischio dai 9 ai 15 mesi, che abbiano deficit nelle abilità intersoggettive.

Il "Breve questionario sullo sviluppo del bambino 9-15 mesi" non è stato ancora validato, per questo questa tesi si è proposta di costruire un protocollo di ricerca per uno disegno di studio per la valutazione dell'efficacia di tale questionario.

Attraverso uno studio longitudinale di 5 anni, che avrà inizio dal 2020 e terminerà nel 2025, condotto su 3457 soggetti, verrà valutata l'efficacia di questo potenziale strumento di screening, conteggiando quante positività al questionario, raccolte nelle visite di bilancio di salute dei 12 mesi dai pediatri nel corso del 2020, corrisponderanno ad una diagnosi di SDA al termine del 2025.

Qualora il questionario risultasse efficace, si riuscirebbe a fornire i pediatri di uno strumento di screening veloce e di facile somministrazione che aiuterebbe il territorio nell'individuazione di bambini a rischio per lo sviluppo del disturbo dello spettro autistico.

Bibliografia

1. Società italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza, Linee guida per l'autismo- raccomandazioni tecniche-operative per i servizi di neuropsichiatria dell'età evolutiva.
2. Fabio Ferretti, Linee guida per la scrittura di un protocollo di ricerca.
3. Filippo Muratori, La diagnosi precoce di autismo- Una guida pratica per i pediatri.
4. Manuela Lavelli, Intersoggettività, origini e primi sviluppo.
5. Gabriel Levi, Lavorare con gli autismi. Dalla clinica alla terapia.
6. Shelley Mitchell, Janis Oram Cardy, Lonnie Zwaigenbaum, Differentiating autism spectrume disorder from other developmental delays in the first two years of life. *DEVELOPMENTAL DISABILITIES RESEARCH REVIEWS* 17: 130-140 (2011).
7. Josephine Barbaro, BBSC (Hons), Cheryl Dissanayake, Phd, Prospective identification of autism spectrum disorders in infancy and toddlerhood using developmental surveillance: the social attention and communication study. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics* Vol. 31, No 5, June 2010.
8. Sandra Maestro, Filippo Muratori, Filippo Barbieri, Cristina Casella, Valeria Cattaneo, M.Cristina Cavallaro, Alessia Cesari, Annarita Milone, Lenio Rizzo, Valentina Viglione, Daniel D. Stern, Francisco Palacio-Espasa, Early behavioral developmental in autistic children: the first 2 years of life through home movies. *Psychopatology* 2001; 34; 147-152.

9. Josephine Barbaro BBSoc (Hons), Lael Ridgway RN, Cheryl Dissanayake PhD, Developmental surveillance of infants and toddlers by maternal and child health nurses in an Australian community-based setting: promoting the early identification of autism spectrum disorders. *Journal of Pediatric Nursing* (2011) 26, 334-347.
10. Patrick F. Bolton, Jean Goldin, Alan Emond, Colin D. Steer, Autism spectrum disorder and autistic traits in the Avon longitudinal study of parents and children: precursors and early signs. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* Vol. 51, No 3 March 2012.
11. Aisilyn Cangialose, Patricia Jackson Allen, Screening for autism spectrum disorders in infants before 18 months of age. *Pediatric nursing* /January- February 2014/ Vol. 40/ No. 1.
12. Herbert Roeyers, Early screening instruments for autism spectrum disorder: promising, but more is needed. *Developmental medicine & child neurology*.
13. Sara Jane Webb, PhD, Emily J.H. Jones, PhD, Early identification of autism: early characteristics, onset of symptoms and diagnostic stability. *Infants Young Child*. 2009; 22(2): 100-118.
14. Robert E. Nickel, Lark Huang-Storms, Early identification of young children with autism spectrum disorder. *Indian J Pediatr* (January 2017) 84 (1); 53- 60
15. Regione Toscana, Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei disturbi dello spettro autistico, luglio 2008

SITOGRAFIA:

www.treccani.it

Ringraziamenti

Ringrazio la mia famiglia per avermi sostenuto in questo percorso, sia economicamente che spiritualmente, nonostante tutte le difficoltà e, in modo particolare mia sorella Margherita, che mi ha sempre incitata allo studio.

Inoltre, voglio ringraziare Mattia, le mie amiche e le mie compagne di università, perché con tutti loro ho condiviso gioie e dolori e, grazie a loro, ho trovato la forza di affrontare gli ostacoli che avevo davanti.

Grazie a tutti per esserci sempre stati!