



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Educazione Professionale

**IL SISTEMA FAMILIARE NEI
DISTURBI DELLO SPETTRO
AUTISTICO: DALLA DIAGNOSI
ALL'INTERVENTO EDUCATIVO-
RIABILITATIVO**

Relatore: Chiar.ma
Prof.ssa **GIORGIA
CANNIZZARO**

Tesi di Laurea di:
CLAUDIA CICCHI

A.A. 2018/2019

*Alla mia famiglia
che mi è sempre stata accanto.*

Indice

INTRODUZIONE	5
CAPITOLO I	
Disturbi dello spettro autistico: definizioni e classificazioni.....	7
I.1 Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali DSM	8
I.2 Classificazione Internazionale delle malattie ICD-10	19
I.3 Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute ICF	20
CAPITOLO II	
Linee di ricerca sui Disturbi dello spettro autistico.....	22
II.1 Basi neurobiologiche	23
II.2 Teorie psicodinamiche	36
CAPITOLO III	
Sistema familiare nell'autismo	44
III.1 Scoperta della disabilità	45
III.1.1 Essere madre di un soggetto autistico	48
III.1.2 La condizione dei fratelli	50
III.2 Reazioni e ristrutturazioni familiari	52
III.3 Tipologie di sostegno alla famiglia	58
CAPITOLO IV	
Intervento educativo-riabilitativo	64
IV.1 Linee guida per il trattamento degli ASD	65

IV.2 Alcuni trattamenti dell'autismo	69
IV.2.1 Applied Behavioural Analysis (ABA)	70
IV.2.2 Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children (TEACCH)	73
IV.3 Come strutturare un intervento educativo-riabilitativo	75
IV.4 Ruolo terapeutico della famiglia	78
CONCLUSIONI.....	82
BIBLIOGRAFIA.....	84
SITOGRAFIA	87

INTRODUZIONE

La nascita di un bambino con disturbi dello spettro autistico rappresenta un rischio, potenzialmente alto, di alterazione della struttura familiare e le modalità con cui la famiglia affronta questo evento influiranno notevolmente sullo sviluppo futuro del soggetto e dell'intero sistema familiare. L'assunto alla base di questo lavoro è che la vita delle famiglie con figli autistici è un fenomeno complesso, all'interno del quale convivono motivi di disagio e di appagamento che variano a seconda delle caratteristiche e peculiarità del singolo gruppo familiare, rendendo ogni situazione unica.

Tale studio si propone di fornire un'analisi che parte dal grande dolore generato dalla comunicazione della diagnosi, il quale va a squilibrare il rapporto di coppia, a travolgere più severamente la figura materna e perturbare la condizione dei fratelli, che rischiano di essere troppo o troppo poco coinvolti dalla situazione. Si continua poi mettendo in luce le strategie di risposta della famiglia di fronte all'evento traumatico, che consistono in una riorganizzazione oltre che della mappa mentale, anche dei legami, dei bisogni e dello stile di vita. In questo il sistema familiare può essere supportato attraverso differenti forme di sostegno, grazie alle quali può arrivare ad assumere un ruolo di partnership all'interno dell'intervento educativo-riabilitativo della persona autistica.

L'idea di affrontare un tema così ampio nasce dall'esperienza vissuta all'interno di un centro diurno per soggetti con ASD, grazie al tirocinio universitario, durante il quale ho avuto la possibilità di toccare con mano la complessità della condizione che vivono le famiglie con figli autistici. Oltre a ciò, ho anche avuto modo di rilevare quanto è importante il lavoro dei professionisti per i familiari e quanto è preziosa la collaborazione di questi ultimi nel progetto di presa in carico globale della persona disabile.

La tesi si articola in quattro capitoli: nel primo viene fornita una panoramica sulle numerose problematiche connesse alla definizione dei disturbi dello spettro autistico e sulle differenti modalità di diagnosi proposte dalle maggiori classificazioni diagnostiche internazionali. Nel secondo capitolo viene sviluppato un resoconto in merito al problema eziopatogenetico degli ASD: ad oggi non esiste alcuna teoria o spiegazione condivisa da tutti gli studiosi mentre si rileva una parziale convergenza sulla multifattorialità delle cause, sia di tipo neurobiologico che di carattere psicodinamico. Il terzo si concentra sulla condizione del sistema familiare in cui è presente un soggetto autistico, partendo dalle implicazioni psicologiche generate

dalla comunicazione della diagnosi e le conseguenti modalità di riorganizzazione familiare, per giungere alle forme di sostegno che sono al momento disponibili per la famiglia. Nel quarto capitolo l'analisi procede in merito alla strutturazione di un progetto educativo-riabilitativo, costruito in base alle linee guida nazionali, facendo riferimento ai maggiori programmi di intervento che queste raccomandano; in ultima analisi è stato individuato anche il rilevante ruolo del gruppo familiare nella collaborazione con i professionisti.

CAPITOLO I

Disturbi dello spettro autistico: definizioni e classificazioni

I disturbi dello spettro autistico (Autism Spectrum Disorder, ASD) costituiscono un insieme di disturbi del neurosviluppo a insorgenza in età evolutiva. Definire la loro patogenesi è complesso in quanto, oltre agli aspetti cerebrali, sono coinvolti anche altri organi o sistemi (gastrointestinale, immunitario, ecc.). Gli ASD hanno modalità di espressione differenti: si va da forme con disabilità intellettiva e grave compromissione del linguaggio a forme con funzionamento intellettivo anche superiore alla norma, ma pur sempre caratterizzate da difficoltà nella comunicazione e interazione sociale associata a interessi, attività, comportamenti ripetitivi, ristretti, stereotipati e alterazioni sensoriali.

Nelle “Linee Guida per l’Autismo, Raccomandazioni tecniche-operative per i servizi di neuropsichiatria dell’età evolutiva” a cura della Società Italiana di Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza, l’autismo viene definito come sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi tre anni di vita. Si configura come una disabilità “permanente” in quanto caratterizza il soggetto per tutto l’arco della vita, seppure le sue caratteristiche possono assumere un’espressività variabile nel tempo.

Nel corso del tempo gli esperti si sono trovati in disaccordo sulle “etichette” diagnostiche con cui distinguevano tra loro i bambini che esaminavano, in quanto alcune si fermavano a considerazioni teoretiche, mentre altre si soffermavano solo su alcune caratteristiche tralasciandone altre¹. Ad oggi i limiti di tali “etichette” diagnostiche sono ampiamente ammessi e riconosciuti, tuttavia si è giunti a riconoscere nell’autismo una sindrome polimorfa e distinguibile in una serie di sottosindromi, tutte associabili alla presenza di un severo disturbo della comunicazione inter-umana. A causa delle differenti teorie e della vasta espressione dei sintomi che, in molteplici modi, si associano all’autismo, da un punto di vista scientifico si tende a delegittimare la definizione sommaria di autismo che, in quanto tale,

¹ P. Crispiani, *Lavorare con l’autismo: dalla diagnosi ai trattamenti*, 2003, Collana di pedagogia clinica, p.17

potrebbe non esistere. Al contrario, si diffonde l'idea «che esistano pazienti con diverse patologie che, per somiglianza di alcune caratteristiche del loro comportamento, sono stati accomunati sotto un'unica etichetta diagnostica»². Risulta quindi attendibile il riconoscimento di sottosindromi o sottogruppi di pazienti autistici.

Da un punto di vista epidemiologico, l'autismo non mostra prevalenze geografiche e/o etniche, in quanto è stato individuato in tutte le popolazioni del mondo, di ogni razza o ambiente sociale. Al contrario, presenta una prevalenza di sesso, poiché sembra colpire i maschi in misura da 3 a 4 volte superiore rispetto alle femmine (Fombonne, 2003; Skuse, 2000; Yeargin-Allsopp et al., 2003). Stando ai dati attualmente disponibili, la stima più attendibile sembra una prevalenza di 10 casi per 10000 (Fombonne, 2003; Volkmar et al., 2004). Tale dato, confrontato con quelli riferiti in passato, ha portato alla conclusione che attualmente l'autismo è 3-4 volte più frequente rispetto a 30 anni fa (Fombonne, 2003; Yeargin-Allsopp et al., 2003). Gran parte degli autori (Fombonne, 2001; Baird et al., 2003; Prior, 2003) sostengono che tale discordanza nelle stime di prevalenza sarebbe dovuta, più che ad un reale incremento dei casi di autismo, ad un insieme di fattori quali:

- maggiore definizione dei criteri diagnostici, con inclusione delle forme più lievi;
- diffusione di procedure diagnostiche standardizzate;
- maggiore sensibilizzazione degli operatori e della popolazione in generale;
- aumento dei Servizi (anche se ancora decisamente inadeguati alla richiesta, sia quantitativamente che qualitativamente).

I.1 Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali DSM

Il DSM, a cura dell'American Psychiatric Association (APA), è passato da una visione categoriale dell'autismo (DSM-IV-TR) a una visione di spettro (DSM-5). Nella classificazione nosografica del DSM-IV-TR (2000), l'autismo viene collocato all'interno della categoria "Disturbi generalizzati dello sviluppo", i quali sono caratterizzati dalla compromissione dello sviluppo delle capacità di: abilità di reciprocità sociale,

² Cfr. F. Rovetto, in E. Caracciolo, F. Rovetto (a cura di), *cit.*, p. 321

comunicazione e linguaggio, variabilità del repertorio comportamentale. Tale categoria comprende:

1. disturbo autistico;
2. disturbo di Asperger;
3. disturbo disintegrativo della fanciullezza;
4. disturbo di Rett;
5. disturbo generalizzato (pervasivo) dello sviluppo non altrimenti specificato (DPS-NAS).

1. *Disturbo autistico*

L'attuale definizione di "Autismo infantile precoce" si basa sulla presenza prima dei 3 anni di una triade di sintomi che soddisfano i seguenti criteri diagnostici:

A. Un totale di 6 (o più) voci da 1), 2), 3), con almeno 2 da 1), e uno ciascuno da 2) e da 3):

1. compromissione qualitativa dell'integrazione sociale, manifestata con almeno 2 dei seguenti punti:

a) marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti che regolano l'interazione sociale;

b) incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo;

c) mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per. es. non mostrare né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse);

d) mancanza di reciprocità sociale o emotiva;

2. compromissione qualitativa della comunicazione come manifestato da almeno 1 dei seguenti punti:

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

3. modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato da almeno 1 dei seguenti punti:

- a) dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione;
- b) sottomissione del tutto rigida a inutili abitudini o rituali specifici;
- c) manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo);
- d) persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetto;

B) ritardi o funzionamento anomalo di almeno una delle seguenti aree, con esordio prima dei 3 anni di età:

1. interazione sociale;
2. linguaggio usato nella comunicazione sociale;
3. gioco simbolico o di immaginazione;

C) l'anomalia non è meglio attribuibile al disturbo di Rett o al disturbo disintegrativo della fanciullezza.

2. Disturbo di Asperger

Il comportamento autistico viene osservato verso i 3-4 anni, dopo un periodo in cui lo sviluppo sensomotorio, linguistico ed intellettuale appaiono sostanzialmente adeguati. Per la diagnosi devono essere soddisfatti i seguenti criteri:

A. compromissione qualitativa nell'interazione sociale, come manifestato da almeno 2 dei seguenti punti:

1. marcata compromissione nell'uso di diversi comportamenti non verbali come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti che regolano l'interazione sociale;
2. incapacità di sviluppare con i coetanei relazioni adeguate al livello di sviluppo;
3. mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per esempio: non mostrare, portare, o richiamare l'attenzione di altre persone su oggetti di proprio interesse);
4. mancanza di reciprocità sociale o emotiva.

B. modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato da almeno uno dei seguenti punti:

1. dedizione assorbente a uno o più tipi di interessi stereotipati e ristretti, che risultano anomali o per intensità o per focalizzazione;
2. sottomissione del tutto rigida a inutili abitudini o rituali specifici;
3. manierismi motori stereotipati e ripetitivi (per esempio: sbattere o torcere le mani o le dita o movimenti complessi di tutto il corpo);
4. persistente eccessivo interesse per parti di oggetti;

C. compromissione clinicamente significativa dell'area sociale, lavorativa o di altre aree importanti del funzionamento;

D. ritardo del linguaggio non clinicamente significativo (per es., all'età di 2 anni sono usate parole singole, all'età di 3 anni sono usate frasi comunicative);

E. ritardo non clinicamente significativo dello sviluppo cognitivo o dello sviluppo di capacità di autoaccudimento adeguate all'età, del comportamento adattivo (tranne che dell'interazione sociale) e della curiosità per l'ambiente nella fanciullezza;

F. non risultano soddisfatti i criteri per un altro specifico disturbo generalizzato dello sviluppo o per la schizofrenia.

3. Disturbo disintegrativo della fanciullezza

Viene anche denominata come “sindrome di Heller” o “psicosi disintegrativa”. Non ci sono dati epidemiologici chiari sulla prevalenza, anche se si ritiene che questo disturbo sia molto raro e più presente nei maschi. A differenza del disturbo autistico, questo disturbo esordisce dopo un periodo di:

A. sviluppo apparentemente normale nei primi due anni dopo la nascita, come manifestato dalla presenza di comunicazione verbale e non verbale, relazioni sociali, gioco e comportamento adattivo adeguati all'età;

B. perdita clinicamente significativa di capacità di prestazione già acquisite in precedenza (prima dei 10 anni) in almeno due delle seguenti aree:

1. espressione o ricezione del linguaggio;
2. capacità sociali o comportamento adattivo;
3. controllo della defecazione e della minzione;
4. gioco;
5. abilità motorie;

C. anomalie del funzionamento in almeno due delle seguenti aree:

1. compromissione qualitativa dell'interazione sociale (per es., compromissione dei comportamenti non verbali, incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei, mancanza di reciprocità sociale o emotiva);
2. compromissioni qualitative della comunicazione (per es., ritardo o mancanza del linguaggio parlato, incapacità di iniziare o sostenere una conversazione, uso stereotipato e ripetitivo del linguaggio, mancanza di giochi vari di imitazione);
3. modalità di comportamento, interessi ed attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, incluse stereotipie motorie e manierismi;

D. l'anomalia non è meglio attribuibile ad un altro specifico disturbo generalizzato dello sviluppo o alla schizofrenia.

4. *Disturbo di Rett*

E' una malattia neurologica che colpisce soltanto il sesso femminile e che esordisce in genere verso la fine del primo anno, dopo un periodo in cui lo sviluppo è apparentemente normale. Questo disturbo, descritto per la prima volta dall'austriaco Rett nel 1966, comporta un ritardo dello sviluppo e assume, nelle prime fasi della malattia, le caratteristiche tipiche del comportamento autistico; gli aspetti autistici, tuttavia, in genere scompaiono con la crescita. La caratteristica peculiare è l'aprassia, particolarmente accentuata nelle mani, che la bambina muove continuamente in modo stereotipato, come se le stesse lavando; questo comportamento è permanente durante la veglia e scompare durante il sonno. In genere il linguaggio è assente, la deambulazione difficoltosa e spesso è presente l'epilessia.

I criteri diagnostici per il disturbo di Rett sono:

A. tutti i seguenti punti:

1. sviluppo prenatale e perinatale apparentemente normale;
2. sviluppo psicomotorio apparentemente normale nei primi 5 mesi dopo la nascita;

3. circonferenza del cranio normale al momento della nascita;

B. esordio di tutti i seguenti punti dopo il periodo di sviluppo normale:

1. rallentamento della crescita del cranio tra i 5 e i 48 mesi;

2. perdita di capacità manuali finalistiche acquisite in precedenza tra i 5 e i 30 mesi con successivo sviluppo di movimenti stereotipati delle mani (per es., torcersi o lavarsi le mani);

3. perdita precoce dell'interesse sociale lungo il decorso (sebbene l'interazione sociale si sviluppi spesso in seguito);

4. insorgenza di andatura o movimenti del tronco scarsamente coordinati;

5. sviluppo della ricezione e dell'espressione del linguaggio gravemente compromesso con grave ritardo psicomotorio.

5. Disturbo generalizzato (pervasivo) dello sviluppo non altrimenti specificato (DPS-NAS)

Questa è una categoria residua con cui andrebbero diagnosticati tutti i soggetti che, pur presentando una grave e generalizzata compromissione dello sviluppo sociale e relazionale, comportamenti stereotipati e compromissione della comunicazione verbale e non verbale, non rientrano in nessuna delle categorie specifiche precedentemente descritte.

La successiva pubblicazione del DSM-5, avvenuta nel 2013 e tradotta in Italia nel 2014, presenta una nuova classificazione nosografica per tutti i comportamenti riferibili all'autismo. Questo nuovo orientamento diagnostico, elaborato dal gruppo di esperti tra cui Cathy Lord, Francesca Happé e Sally Rogers, sostituisce l'espressione "Disturbi pervasivi (o generalizzati) dello sviluppo" con il termine "Disturbi dello spettro autistico" (Autism Spectrum Disorder- ASD) e include in essi le precedenti classificazioni, presenti nel DSM-IV-TR, di disturbo autistico, sindrome di Asperger, disturbo disintegrativo della fanciullezza e disturbo generalizzato dello sviluppo non altrimenti specificato (DPS-NAS), ad eccezione

della sindrome di Rett che è stata posta tra i disturbi neurologici. L'introduzione di questa nuova dicitura richiama l'attenzione sul concetto dimensionale del disturbo, che si caratterizza per comportamenti che si estendono senza soluzione di continuità tra normalità e malattia, ma che si differenziano poiché l'intensità e la frequenza di quel sintomo non permettono di adattarsi al contesto, di sviluppare le risorse cognitive, di acquisire e mantenere relazioni sociali. Considerare il disturbo all'interno di uno «spettro» vuol dire che la distribuzione della frequenza di un dato comportamento problematico varia nel tempo e nell'intensità della sua manifestazione. Ciò porta a racchiudere, all'interno delle dimensioni (sintomi) del disturbo, soggetti con caratteristiche cliniche eterogenee nella compromissione sociale e nella presenza di comportamenti ripetitivi e di interessi ristretti. Tutto ciò che un tempo veniva indicato come autismo infantile precoce, autismo infantile, autismo di Kanner, autismo ad alto funzionamento, autismo atipico, disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato, disordine disintegrativo e sindrome di Asperger, oggi è raccolto all'interno dello «spettro» del disturbo.

Nel DSM-5 gli ASD vengono definiti all'interno di due soli domini: “deterioramento persistente nelle comunicazioni sociali reciproche e nelle interazioni sociali” e “schemi comportamentali ripetitivi e ristretti”, entrambi presenti fin dalla prima infanzia. Quindi per la nuova diagnosi di “Disturbo dello Spettro Autistico” devono essere soddisfatti i seguenti criteri diagnostici A, B, C e D:

A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti, non spiegabile attraverso un ritardo generalizzato dello sviluppo e manifestato da tutti e tre i seguenti punti:

1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva che va da un approccio sociale anormale e insuccesso nella normale conversazione (botta e risposta) attraverso una ridotta condivisione di interessi, emozioni, percezione mentale e reazione fino alla totale mancanza di iniziativa nell'interazione sociale.

2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali usati per l'interazione sociale, da una scarsa integrazione della comunicazione verbale e non verbale, attraverso anomalie nel contatto oculare e nel linguaggio del corpo, o deficit nella comprensione e nell'uso della comunicazione non verbale, fino alla totale mancanza di espressività facciale e gestualità.

3. Deficit nella creazione e mantenimento di relazioni appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e caregiver) che vanno da difficoltà nell'adattare il comportamento ai diversi contesti sociali attraverso difficoltà nella condivisione del gioco immaginativo e nel fare amicizie fino all'apparente assenza di interesse per le persone.

B. Pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi come manifestato da almeno due dei seguenti punti:

1. Linguaggio, movimenti o uso di oggetti stereotipati o ripetitivi, come semplici stereotipie motorie, ecolalia, uso ripetitivo di oggetti, o frasi idiosincratiche.

2. Eccessiva fedeltà alla routine, comportamenti verbali o non verbali riutilizzati o eccessiva riluttanza ai cambiamenti: rituali motori, insistenza nel fare la stessa strada o mangiare lo stesso cibo, domande incessanti o estremo stress a seguito di piccoli cambiamenti.

3. Interessi altamente ristretti e fissati, anormali in intensità o argomenti: forte attaccamento o interesse per oggetti insoliti, interessi eccessivamente persistenti o circostanziati.

4. Iper o Ipo-reattività agli stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente: apparente indifferenza al caldo/freddo/dolore, risposta avversa a suoni o consistenze specifiche, eccessivo annusare o toccare gli oggetti, attrazione per luci o oggetti roteanti.

C. I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia (ma possono non diventare completamente manifesti finché le esigenze sociali non oltrepassano il limite delle capacità).

D. L'insieme dei sintomi deve limitare e compromettere il funzionamento quotidiano.

Dunque nel primo criterio diagnostico si trovano uniti i due aspetti di comunicazione e interazione sociale e inoltre si nota un'attenzione specifica dedicata agli aspetti sensoriali, che rappresentano un elemento fondamentale sia nel processo riabilitativo che di gestione dei comportamenti disadattivi. I sintomi devono comparire nel periodo precoce dello sviluppo, ma non è più presente il limite dei 3 anni, e questi possono non essere visibili

pienamente prima che le esigenze sociali vadano al di là delle capacità presenti o possono essere mascherati da strategie apprese successivamente. In più, devono compromettere in modo significativo il funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altri di rilievo. Dopo aver definito la presenza dell'ASD, il DSM consente, in base al livello di sostegno richiesto, una distinzione in 3 livelli di gravità:

Livello 3: Richiede supporto molto sostanziale

- Comunicazione sociale: i gravi deficit nella comunicazione sociale, verbale e non verbale, causano una grave difficoltà nel funzionamento; iniziativa molto limitata nell'interazione sociale e minima risposta all'iniziativa altrui.
- Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi: preoccupazioni, rituali fissi e/o comportamenti ripetitivi che interferiscono marcatamente con il funzionamento in tutte le sfere. Stress marcato quando i rituali o le routine sono interrotti; è molto difficile distogliere il soggetto dal suo focus di interesse e se ciò avviene egli ritorna rapidamente ad esso.

Livello 2: Richiede supporto sostanziale

- Comunicazione sociale: deficit marcati nella comunicazione sociale, verbale e non verbale, l'impedimento sociale appare evidente anche quando è presente supporto; iniziativa limitata nell'interazione sociale e ridotta o anormale risposta all'iniziativa degli altri.
- Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi: preoccupazioni, rituali fissi e/o comportamenti ripetitivi appaiono abbastanza di frequente da essere evidenti per l'osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti. Stress o frustrazione appaiono quando sono interrotti ed è difficile ridirigere l'attenzione.

Livello 1: Richiede supporto lieve

- Comunicazione sociale: senza supporto i deficit nella comunicazione sociale causano impedimenti che possono essere notati. Il soggetto ha difficoltà a iniziare le interazioni sociali e mostra chiari esempi di atipicità o insuccesso nella risposta alle iniziative altrui. Può sembrare che abbia un ridotto interesse nell'interazione sociale.

- Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi: rituali e comportamenti ripetitivi causano un'interferenza significativa in uno o più contesti. Resiste ai tentativi da parte degli altri di interromperli.

Infine, il percorso diagnostico deve precisare se il disturbo dello spettro autistico si accompagna a disabilità intellettiva, disturbo del linguaggio oppure è associato ad altri disordini del neurosviluppo (ad es. ADHD) o del comportamento.

I soggetti con ASD condividerebbero quindi la compromissione delle funzioni sociali e comunicative associate a interessi ristretti e comportamenti stereotipati. Eppure, la presenza di disabilità intellettiva (secondo alcune ricerche, nel 30% dei soggetti, Chakrabarti et al., 2005) e di sintomi associati, tra cui instabilità motoria e attentiva, e di altri disturbi del comportamento, ipersensibilità ai suoni ed elevata soglia del dolore, contribuiscono alla vasta eterogeneità clinica e per tale motivo i sintomi associati a quelli primari devono essere indicati come comorbidità.

Gli ASD vengono inoltre distinti dal disturbo della comunicazione sociale, che è invece incluso nei disturbi del linguaggio, in cui i deficit negli aspetti pragmatici del linguaggio e nell'uso sociale della comunicazione verbale e non verbale non si associano alla presenza di comportamenti ripetitivi.

La *Sindrome di Asperger* presenta caratteristiche tipiche dell'autismo che tuttavia per le modalità di manifestazione, la allontanano da esso. Sicuramente è presente una compromissione nell'interazione sociale che si manifesta con comportamenti bizzarri, ma vi è generalmente una motivazione a rivolgersi all'altro. La comunicazione risulta buona poiché il linguaggio è sviluppato ed il livello cognitivo risulta nella norma. È presente un repertorio di interessi e attività ristrette e stereotipate che si esprimono riguardo argomenti a cui l'individuo dedica gran parte del tempo per raccogliere informazioni. Tale sindrome presenta un QI verbale più alto rispetto a quello rilevabile nei soggetti con autismo.

Il *Disturbo generalizzato dello sviluppo- non altamente specificato (DPS-NAS)* viene indicato quando coesistono tutti e 3 i criteri diagnostici, ma il quadro clinico non ha caratteristiche sufficienti per una diagnosi di autismo. In esso vi è una forte variabilità nei livelli di gravità dei sintomi, nelle condizioni mediche associate (come l'epilessia) e nella comorbidità psichiatrica.

I.2 Classificazione Internazionale delle malattie ICD-10

Nella “International Classification of Diseases – ICD-10” (Classificazione Internazionale delle malattie, 2001) a cura dell’OMS, è presente una sezione, la V, denominata “Disturbi psichici e comportamentali”. Al suo interno, le psicosi infantili vengono classificate nella categoria delle “sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico”, ossia sindromi con anomalie qualitative delle interazioni sociali e delle modalità di comunicazione e con un repertorio limitato, stereotipato, ripetitivo di interessi e di attività. Queste anomalie qualitative sono una caratteristica preminente del funzionamento dell’individuo in tutte le situazioni. Tale gruppo di sindromi comprende:

1. Autismo infantile;
2. Autismo atipico;
3. Sindrome di Rett;
4. Sindrome disintegrativa dell’infanzia di altro tipo;
5. Sindrome iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati;
6. Sindrome di Asperger;
7. Altre sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico;
8. Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico

Tra queste categorie molte sono del tutto sovrapponibili a quelle dei Disturbi Generalizzati dello Sviluppo descritte dal DSM IV, ossia: l’ *Autismo Infantile* definito come il Disturbo autistico del DSM IV; la *Sindrome di Rett* (Disturbo di Rett), la *Sindrome disintegrativa dell’infanzia di altro tipo* (Disturbo disintegrativo della fanciullezza), *Sindrome di Asperger* (Disturbo di Asperger), la *Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico* (sovrapponibile al Disturbo generalizzato dello sviluppo N.A.S. del DSM IV, in cui però è compreso anche il quadro dell’ Autismo atipico). L’ *Autismo Atipico* viene distinto dall’ Autismo infantile poiché, pur presentando una compromissione dello sviluppo, anomalie nell’interazione sociale e nella comunicazione e stereotipie di comportamento, esse si riscontrano anche dopo i tre anni (Atipicità nell’età di esordio), oppure, anche se si evidenziano prima dei tre anni, non soddisfano del tutto i tre gruppi di sintomi principali (Atipicità nella sintomatologia), analoghi a quelli indicati al punto B dei criteri del Disturbo Autistico nel DSM IV.

Un'altra categoria, presente nell' ICD-10 ma non nel DSM IV, è quella della *Sindrome iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati* che evidenzia bambini con ritardo mentale medio e grave (Q.I. inferiore a 50), gravi problemi di iperattività, deficit attentivo e comportamenti stereotipati. Tale sindrome viene associata a differenti deficit dello sviluppo, globali o specifici, e dallo stesso ICD-10 viene considerata «mal definita, di incerta validità nosologica».

Per completare il quadro è necessario fare accenno ad un'ulteriore categoria diagnostica proposta dall' ICD-10, quella di *Altre sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico*.

I.3 Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute ICF

L' ICF, introdotto dall' OMS nel 2001, è uno strumento di classificazione innovativo, multidisciplinare e dall'approccio universale, in quanto fornisce sia un linguaggio unificato e standard, sia un modello concettuale di riferimento per la descrizione della salute e degli stati ad essa correlati (ICF, WHO 2001). Esso è l'ultima revisione della Classificazione Internazionale delle Menomazioni, delle Disabilità e degli Handicap (ICIDH) pubblicata dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) nel 1980 a scopo di ricerca.

L' ICF descrive lo stato di salute delle persone in relazione alle sue componenti sociali, familiari, lavorative per evidenziare le difficoltà che nell'ambito socio- culturale di riferimento possono portare a uno stato di disabilità. In quest'ottica si tratta di una vera e propria rivoluzione in quanto per la prima volta, parlando di disabilità, si tiene conto di fattori contestuali e ambientali, segnando il passaggio da un modello medico ad uno sociale, in cui il problema personale diventa problema sociale.

Tale classificazione interpreta la salute come la risultante della complessa interazione tra fattori biologici, funzionali, di capacità, di partecipazione sociale e contestuali, ambientali e personali, per cui il funzionamento umano va letto e compreso profondamente in modo globale e multidimensionale.

L'OMS raccomanda l'uso congiunto di ICD 10 per individuare le condizioni di salute (modello eziologico) e di ICF per descrivere il funzionamento della persona in relazione allo stato di salute. Le due classificazioni sono dunque complementari: l'ICD 10 è in grado di fornire una "diagnosi" delle malattie, dei disturbi o di altri stati di salute a cui si vanno ad aggiungere informazioni relative al funzionamento offerte dall'ICF, al fine di ottenere un quadro più completo.

In Italia le classificazioni nosografiche maggiormente utilizzate per la messa a punto di diagnosi di ASD sono quelle redatte dall'APA (DSM-IV-TR; DSM-5) e dall'Organizzazione Mondiale della Sanità ("International Classification of Diseases – ICD-10"). Poi, particolarmente preziosa per il modello di diagnosi "funzionale" è la "Classificazione Internazionale del Funzionamento della Disabilità e della Salute" (ICF) proposta dall'Organizzazione Mondiale della Sanità nel 2002.

CAPITOLO II

Linee di ricerca sui Disturbi dello spettro autistico

In seguito ad una diagnosi di autismo una delle domande che più comunemente ci si pone è quale sia la causa del disturbo. Una risposta certa ed univoca è impossibile da trovare in quanto ad oggi non vi è ancora una teoria unificante che possa spiegare la sindrome secondo un modello lineare causa - effetto. La ricerca suggerisce che l'autismo si sviluppa da una combinazione di fattori genetici e non genetici o ambientali. Questi sembrano aumentare la possibilità che in un bambino si manifesti la sindrome, tuttavia è importante tenere presente che l'aumento del rischio non è lo stesso della causa. Ad esempio, alcuni cambiamenti dei geni associati all'autismo possono essere trovati anche in persone che non presentano il disturbo; allo stesso modo, non tutti i soggetti che sono esposti a un fattore di rischio ambientale per l'autismo lo svilupperanno, anzi la maggior parte non lo farà.

Quando si parla di fattori di rischio genetici per l'autismo si fa riferimento ai cambiamenti in alcuni geni che aumentano il rischio nel bambino di sviluppare la sindrome. Se un genitore è portatore di uno o più di questi cambiamenti genetici, lo può trasmettere al bambino (anche se il genitore non presenta autismo). Altre volte, questi cambiamenti genetici insorgono spontaneamente in un embrione precoce o nello sperma e/o nell'ovulo che si combinano per creare l'embrione. È necessario ribadire che questi cambiamenti genetici, da soli, non causano gli ASD, ma ne aumentano semplicemente il rischio.

Per quanto riguarda i fattori di rischio ambientali, la ricerca mostra come le influenze dell'ambiente possono aumentare ulteriormente o ridurre il rischio di ASD nelle persone geneticamente predisposte ad esso. Tra i fattori che aumentano il rischio si possono trovare: l'età avanzata dei genitori (entrambi i genitori); la gravidanza e le complicanze alla nascita (ad es. prematurità estrema [prima delle 26 settimane], basso peso alla nascita, gravidanze multiple); le gravidanze a distanza di meno di un anno. Un fattore che invece incide sulla diminuzione del rischio è l'assunzione di vitamine prenatali contenenti acido folico, sia prima che al concepimento e durante la gravidanza.

Non hanno invece alcun effetto sul rischio della sindrome i vaccini: ogni famiglia ha un'esperienza a se stante con la diagnosi di autismo e per alcune di esse corrisponde ai tempi

delle vaccinazioni del proprio bambino. Negli ultimi due decenni gli scienziati hanno condotto approfondite ricerche per determinare se esiste un legame tra le vaccinazioni infantili e l'autismo e sono giunti ad affermare che tale legame non esiste.

Ad oggi non sussiste alcuna spiegazione o teoria condivisa da tutti gli studiosi in merito all'eziologia dell'autismo, anche se negli ultimi anni si è arrivati ad una comune idea di multifattorialità delle cause. Si possono comunque individuare due diverse linee di ricerca: da un lato la visione organico- genetica analizza il funzionamento del cervello alla ricerca delle possibili basi neurobiologiche della sindrome, dall'altro la ricerca neuropsicologica cerca di spiegare il peculiare funzionamento della mente "autistica" tramite lo studio delle competenze cognitive, sociali ed emozionali dei soggetti con ASD.

II.1 Basi neurobiologiche

Sebbene i meccanismi patogenetici degli ASD ad oggi rimangono per lo più sconosciuti, nell'ultimo decennio lo sviluppo delle tecniche di analisi del patrimonio genetico (genoma umano) ha consentito di individuarne la base genetica nel 25% dei casi, definendoli anomalie genetiche o genomiche o sindromi associate ad ASD.

L'autismo risulta essere predominante nel sesso maschile. Alla base di questa distribuzione irregolare di genere ci sono due motivazioni: la prima sta nel fatto che i maschi tendono a mostrare sintomi più dirompenti e manifesti a differenza delle femmine che presentano sintomi come depressione o ansia, facilmente confondibili, che di conseguenza portano a un ritardo nella diagnosi. La seconda ragione risiede, così come espresso da Dworzynski et al. (2012), in fattori genetici specifici che possono proteggere le ragazze dallo sviluppo di ASD, definiti come «effetto protettivo femminile». L'autismo è un disturbo caratterizzato da ereditarietà, con tassi di concordanza nei gemelli monozigoti che si avvicinano al 70%, con tassi di ricorrenza in fratelli di bambini con ASD che variano dal 5% al 20%, quelli più elevati si riscontrano in fratrie che comprendano una persona con la sindrome di sesso femminile. Il tasso di familiarità tra fratelli sale al 33% se in una famiglia sono presenti due bambini con ASD. Alla luce di questi dati si riscontra una chiara ereditabilità degli ASD che ha da sempre portato ad eseguire test genetici sui bambini affetti.

Sulle prime, il test standard era basato sull'analisi del cariotipo (numero e morfologia dei cromosomi), che è in grado di individuare anomalie di struttura che coinvolgono almeno 3-5 milioni di paia di basi. Un passo avanti è stato compiuto con l'introduzione dell'analisi cromosomica attraverso microarray, CGH-array (Comparative Genomic Hybridization-array) e SNP-array (Single Nucleotide Polymorphism-array): essi consentono un'analisi molto più in dettaglio della struttura dei cromosomi, con la possibilità di identificare anomalie cromosomiche molto più piccole rispetto a quelle che si possono rilevare attraverso il cariotipo standard. Ciò nonostante tali test presentano limiti sia in merito all'estensione delle delezioni che riescono ad individuare, sia riguardo all'incapacità di identificare mutazioni puntiformi che interessano un solo gene. A queste tecniche di analisi cromosomica si è affiancata, negli ultimi anni, la NGS (Next Generation Sequencing) che consente di prendere in esame tutto il patrimonio genetico o tutti i geni di un individuo in un unico esperimento e di conseguenza permette di identificare mutazioni in singoli geni. Ad oggi tale analisi rimane un esame soltanto di ricerca, che non viene inserito nei protocolli diagnostici di routine degli ASD. Di recente pubblicazione su *npj Genomic Medicine*, è uno studio pilota, condotto da Feliciano e colleghi (2019) per SPARK (Simons Foundation Powering Autism Research for Knowledge), su 457 famiglie con almeno una prole affetta da ASD. Utilizzando per ogni famiglia il DNA della saliva, sono stati analizzati i dati di sequenziamento dell'intero esoma (WES) e genotipizzazione e sono state identificate varianti nei geni e nei loci che o sono cause riconosciute clinicamente o sono significativi contribuenti all'ASD nel 10,4% delle famiglie senza risultati genetici precedenti. Oltre a ciò, sono state individuate varianti eventualmente associate all'ASD in un ulteriore 3,4% delle famiglie. Una meta-analisi, con il framework TADA a un tasso di scoperta falsa (FDR) di 0,1, ha offerto supporto statistico per 26 geni a rischio ASD. Se la maggior parte di questi geni sono già noti come geni a rischio ASD, il gene *BRSK2* ha il più forte supporto statistico e raggiunge un significato a livello del genoma come nuovo gene a rischio per ASD (p -value = $2.3e-06$). Studi futuri su SPARK probabilmente saranno in grado di chiarire maggiormente i fattori di rischio genetico associati all'ASD e permetteranno di velocizzare la ricerca sugli ASD che incorpora l'eziologia genetica.

Le malattie monogeniche, dovute a un'anomalia in un singolo gene, sono riscontrabili nel 3-5% dei bambini con ASD; in parallelo, grazie alle attuali tecnologie di analisi genomica, in almeno il 20% degli individui con ASD sono state individuate anomalie cromosomiche CNVs (Copy Number Variants). In merito all'utilità dei test genetici i genitori di bambini

con ASD sono spesso scettici, eppure quanto emerge dalla ricerca ha confermato il chiaro impatto clinico della diagnosi di una sindrome o di una variante genetica associata ad ASD. Innanzitutto, i test genetici condotti su larga scala hanno definito gradi coorti di pazienti con varianti simili, consentendo il riconoscimento delle caratteristiche cliniche più comuni che possono essere utili per definire alcuni obiettivi delle strategie terapeutiche. Poi, i passi avanti nell'individuazione di geni-malattia e dei meccanismi ad essi legati hanno consentito di ipotizzare lo sviluppo di specifici approcci terapeutici molecolari. Il termine «autismo sindromico» ad oggi è utilizzato per identificare i casi in cui l'ASD si combina con caratteristiche cliniche come la disabilità intellettiva, la disabilità motoria (ipotonìa o ritardo di sviluppo motorio) e l'epilessia: in questi casi è assolutamente necessario eseguire test genetici diagnostici. Le malattie monogeniche includono: la sindrome di Rett, la sclerosi tuberosa, la neurofibromatosi e la sindrome dell'X fragile (FRAXA). Nello spettro clinico di quest'ultima è stato da tempo riconosciuto l'autismo: la prevalenza della sindrome dell'X fragile tra gli individui con ASD è di 1,5-3%, i tassi nei maschi variano dal 18% al 67% mentre nelle femmine dal 10% al 23%. Dal momento che i bambini prepuberi con tale sindrome non presentano le tipiche manifestazioni fisiche che includono viso allungato, orecchie grandi e macro-orchidismo, è fondamentale escludere l'X-fragile in tutti i bambini e le bambine che presentano un ritardo dello sviluppo neuromotorio. Considerata la variabilità clinica della patologia in questione, sia i bambini con lieve ritardo dello sviluppo neuromotorio che con tratti autistici dovrebbero essere esaminati per escludere FRAXA. In merito alla sclerosi tuberosa (TSC 1 e 2), il primo grande studio prospettico dello sviluppo dei bambini con tale patologia ha dimostrato ritardo nei comportamenti mediati dalla vista (disimpegno di attenzione, attenzione visiva) nel primo anno di vita. Tenendo conto di tali osservazioni è stato ipotizzato che un intervento comportamentale precoce sarebbe in grado di prevenire lo sviluppo di ASD. Per cui, nei neonati con TSC, una combinazione di trattamenti farmacologici e comportamentali mirati potrebbe attenuare o addirittura prevenire le anomalie dello sviluppo neurologico nelle sue prime fasi e di conseguenza gli ASD associati.

Alla luce di quanto detto, si può affermare che i test genetici per i bambini con ASD non possono più essere considerati soltanto in ambito speculativo accademico, ma, attraverso l'individuazione di coorti di bambini con varianti genetiche/ genomiche e sindromi associate all'autismo, si potranno evidenziare le caratteristiche cliniche che accomunano e che distinguono i vari gruppi di soggetti nell'ottica della costruzione di interventi mirati.

I disturbi dello spettro autistico presentano anche numerosi punti di contatto con il sistema immunitario, il cui studio si incrementa costantemente di nuove conoscenze in merito alla complessità delle sue funzioni e delle connessioni con i diversi sistemi dell'organismo. Il primo punto di incontro probabile tra ASD e sistema immunitario è il DNA, in quanto sono molteplici i geni candidati per un eventuale ruolo nella patogenesi dell'autismo, anche se nessuno di essi sembra essere una condizione necessaria o sufficiente. Talvolta si può supporre che la stessa mutazione genetica abbia effetto sia sul sistema nervoso che su quello immunitario, in particolar modo quando ad essere coinvolti sono i geni regolatori dei processi di crescita e differenziamento. Considerato che gli ASD sono la conseguenza di anomalie evidenziate durante il primo sviluppo, una fase di fondamentale importanza per i processi di regolazione epigenetica dell'espressione genica è rappresentata dalla vita intrauterina e dal periodo perinatale. Si fa riferimento alla possibilità di influenzare la trascrizione del DNA tramite la metilazione dello stesso DNA o modificazioni istoniche come l'acetilazione, la metilazione e la fosforilazione. L'esito di tali modifiche è uno stato più o meno rilasciato dell'impacchettamento del DNA, con conseguente regolazione dinamica della trascrizione genica. Ciò è di cruciale importanza per lo sviluppo cellulare e per il mantenimento dello stato di differenziamento, in quanto permette alla cellula di mantenere l'omeostasi in differenti situazioni ambientali, siano esse stimolazioni fisiologiche o patologiche. Come espresso da uno studio condotto nel 2012 da Waly e colleghi, un esempio dell'importanza della regolazione epigenetica concerne la fase di passaggio dalla vita intra a quella extrauterina, in cui da un ambiente ipossico si passa ad uno con un'esposizione a un notevole carico di specie reattive all'ossigeno (ROS). Tale stress ossidativo è ancora più notevole nei bambini prematuri e in quelli che necessitano di supplementazione di ossigeno alla nascita. Tramite sistemi di protezione antiossidanti, la regolazione epigenetica permette di mantenere l'omeostasi, per cui una possibile anomalia di questo meccanismo si ripercuoterebbe su molti sistemi ed apparati, come il sistema nervoso, quello immunitario e l'apparato gastrointestinale. A ragione si possono quindi ipotizzare meccanismi molecolari comuni ai tre sistemi che in molti casi mostrano disfunzioni correlate nei soggetti con ASD.

Un altro elemento considerato tra i possibili di disturbo dello sviluppo è il ruolo dell'attivazione immunologica materna (MIA). In uno studio di coorte danese, condotto da Atladóttir e collaboratori nel 2010, è stata valutata la correlazione tra la diagnosi di ASD ed i ricoveri ospedalieri materni a causa di infezioni contratte nel periodo della gravidanza.

Considerando i bambini nati tra il 1980 e il 2005, la ricerca ha rilevato un aumentato rischio di autismo nei figli di madri che avevano contratto infezioni virali durante i primi tre mesi di gravidanza o infezioni batteriche durante il secondo trimestre. Al contrario, non si evidenziava alcuna correlazione rilevante se si prendeva in esame tutto il periodo della gestazione. In un successivo studio condotto nel 2012, lo stesso gruppo non ha messo in evidenza un aumentato rischio di ASD nel caso di virosi contratte durante la gravidanza, associate a sintomi di modesta entità, ritenuti non così rilevanti da richiedere ricovero ospedaliero. In aggiunta agli esiti dell'attivazione immunitaria causata dalle infezioni, la risposta materna potrebbe influire sullo sviluppo del feto anche attraverso reazioni autoimmunitarie. In merito a ciò è stata rilevata una correlazione con la tiroide autoimmune (Molloy et al., 2006), febbre reumatica (Keil et al., 2010), artrite reumatoide, celiachia, colite ulcerosa, psoriasi (Atladóttir et al., 2009). Un altro aspetto relativo alla probabile influenza del sistema immunitario materno durante la vita intrauterina riguarda gli anticorpi materni trasmessi per via transplacentare. Da quanto emerge in una ricerca condotta da Singer et al. (2009), la corrispondenza di anticorpi materni diretti verso antigeni cerebrali del feto si è evidenziata nel 12% delle madri con figli affetti da ASD, mentre non è stata rilevata nelle madri di bambini a sviluppo normotipico. Per cui si ipotizza un possibile ruolo di tali anticorpi nell'alterazione del neurosviluppo del cervello del feto.

Ad oggi si possiedono soprattutto evidenze indirette sulla possibilità di un coinvolgimento della risposta immunitaria nel determinare le anomalie del neurosviluppo che stanno alla base gli ASD, ma non è evidente il modo in cui essa viene innescata, quale danno vada a provocare a livello del sistema nervoso e per quali soggetti si presenti come un aspetto fondamentale nella patogenesi del danno neurologico. Lo stimolo per inseguire tale filone della ricerca è stato innescato, in Vargas et al. (2005), da osservazioni di una costante infiammazione in campioni di tessuto cerebrale di soggetti con ASD, risposta che si caratterizza per l'attivazione della microglia e l'aumento della sintesi di citochine infiammatorie (IL-1 α , IL-6, IL-12 e TNF- β), evidenziate sia nel tessuto cerebrale che nel liquor cefalorachidiano. Molti autori confermarono queste osservazioni, supportando l'ipotesi di un ruolo causale della disregolazione immunitaria nella disfunzione neurologica dell'autismo. Tali indagini sono state confermate da analisi su sangue periferico, mettendo in luce, nei soggetti con ASD, anomalie immunologiche contraddistinte da sbilanciamento verso una maggiore produzione di citochine pro-infiammatorie e da una diminuzione delle citochine antinfiammatorie. La produzione di citochine a livello del sistema nervoso è il

meccanismo più vagliato per ipotizzare un eventuale ruolo della risposta immunologica nell'autismo. Infatti, stando a uno studio condotto nel 2012 da Onore, Careaga e Ashwood, in condizioni di infezioni o malattie autoimmuni le cellule dendritiche aumentano numericamente in modo considerevole ed attivano i linfociti T naive attraverso la presentazione di autoantigeni e la produzione di citochine pro-infiammatorie, tra cui il TNF- α , citochina che ha mostrato azione inibitoria nei confronti della funzionalità mitocondriale. In condizioni di tessuto nervoso sano, le cellule dendritiche sono poco numerose ed hanno il compito di sorveglianza immunologica. Le loro molteplici funzioni le rendono le candidate elette ad essere le effettrici di un quadro sindromico come l'autismo, disturbo dalle caratteristiche assai variabili e con chiare correlazioni con altri sistemi ed apparati, oltre al sistema nervoso. Le cellule dendritiche circolanti arrivano alla completa maturazione dopo aver lasciato il circolo ed essere entrate nei differenti tessuti; in essi si verifica la maturazione, insieme all'espressione dei marcatori di superficie che permettono interazioni con l'ambiente circostante.

A seguito di un lungo periodo di controversie, oggi la comunità scientifica sembra essere d'accordo nel rilevare una maggiore frequenza dei disturbi gastrointestinali nei soggetti con ASD rispetto alla popolazione generale. McElhanon et al. nel 2014, attraverso una meta-analisi, hanno messo in evidenza questo maggior rischio nei bambini con ASD rispetto a quelli con sviluppo tipico. Inoltre Pang e Croaker nel 2011 hanno osservato che, tra i bambini arrivati in pronto soccorso per costipazione, la diagnosi di ASD era riscontrabile nell' 8,5% dei casi, per cui decisamente superiore alla prevalenza di ASD nella popolazione generale. In aggiunta, si trattava di una stipsi con insorgenza più precoce in confronto ai bambini a sviluppo tipico. Dalle ricerche, compiute da Ashwood et al. (2003), Furlano et al. (2001), Torrente et al. (2002), sui campioni biotipici di duodeno, ileo terminale e colon, condotte su soggetti con ASD e sintomatologia gastroenterica, è emersa la presenza di infiltrati di linfociti T citotossici, T helper e linfociti B decisamente maggiori rispetto a quanto rilevato in pazienti con malattie infiammatorie intestinali in assenza di ASD. Da ciò si è ipotizzato che, nei soggetti con predisposizione, l'incontro costante con alcuni antigeni provochi l'attivazione dei linfociti T della memoria e di quelli B presenti nella lamina propria, determinando una serie di conseguenze tra cui uno stato di infiammazione cronica, danno dello strato epiteliale, aumento della permeabilità intestinale. Secondo tale ipotesi, l'aumentata permeabilità sarebbe la causa di un'iperattivazione immunologica di origine intestinale, con ingresso in circolo di linfociti attivati e citochine proinfiammatorie, capaci

di oltrepassare la barriera ematoencefalica e indurre modificazioni infiammatorie a livello cerebrale (De Theije et al., 2011). In base a questa ipotesi patogenetica, l'incremento della permeabilità intestinale rappresenta un evento fondamentale per innescare gli eventi successivi. De Magistris e colleghi hanno corroborato il riscontro di aumentata permeabilità intestinale nei soggetti con ASD e nei loro parenti di primo grado, in relazione al gruppo di controllo. Ciò nonostante, ad oggi le evidenze scientifiche non permettono di affermare che l'aumentata permeabilità intestinale rappresenti il fattore patogenetico fondamentale per le manifestazioni gastrointestinali nei pazienti con ASD, nonostante sia possibile che possa esserlo almeno in un gruppo di pazienti. La frequente sintomatologia gastrointestinale e i noti disturbi del comportamento alimentare hanno portato ad ipotizzare un possibile ruolo dell'allergia alimentare nei soggetti con ASD. In realtà da Jyonouchi (2009; 2012) è stato rilevato come questi ultimi non presentano significative discrepanze rispetto alla popolazione generale riguardo le manifestazioni allergiche IgE-mediate, invece sembra più probabile un ruolo dell'allergia alimentare non-IgE-mediata. Se per le prime si hanno a disposizione utili strumenti diagnostici (RAST e Prick test), per la seconda non si dispone di test altrettanto specifici, per cui è necessario collaborare con un allergologo clinico esperto. Sono noti casi in cui la combinazione di una diagnosi corretta e di un'opportuna dieta (in particolar modo per glutine e caseina) ha portato ad un importante miglioramento dei sintomi. Eppure fino a questo momento la ricerca non ha fornito evidenze in merito all'efficacia della dieta né sui sintomi degli ASD né sulle comorbidità (ansia, depressione, deficit dell'attenzione, rabbia, ecc.).

La ricerca attuale deve tener conto di due aspetti: se da un lato vengono prodotte evidenze sul possibile coinvolgimento delle patologie gastrointestinali nella genesi di malattie neurologiche e psichiatriche (inclusi gli ASD), dall'altro le stesse possono di per sé peggiorare lo stato di salute di questi pazienti, sia per l'aspetto generale che per quello neuropsichiatrico. Senza ombra di dubbio è chiaro come la presenza di problematiche gastrointestinali (stipsi ostinata, tensione/ dolore addominale, diarrea) si accompagni ad un'accentuazione dei disturbi comportamentali, che vanno da difficoltà di concentrazione e irritabilità a pattern di comportamenti auto/eteroaggressivi. Nelle persone con ASD, dati i deficit di comunicazione tipici della sindrome e la scarsa conoscenza di tali problematiche tra la classe medica, la patologia gastrointestinale rimane di frequente sottovalutata, non diagnosticata e di conseguenza non trattata, conducendo a circostanze talvolta anche

pericolose per la vita del soggetto e in tutti i modi aggravandone sia lo stato di salute che la qualità di vita. Attualmente non è ancora chiara l'origine dei disturbi gastrointestinali negli ASD, ma negli ultimi anni le conoscenze in merito sono aumentate e, come emerso da uno studio condotto nel 2012 da Coury e collaboratori, numerosi dati individuano le principali criticità in alterazioni del microbiota intestinale, della permeabilità della barriera intestinale e della risposta immunitaria enterica e sistemica. Il ventaglio dei problemi gastrointestinali nei soggetti con ASD è molto vasto, come pure la loro gravità, e può andare da modesti disturbi addominali a gravi danni d'organo (anche letali); come rileva White (2003) quelli più frequenti sembrano essere: dolore addominale, diarrea, stipsi, vomito, reflusso gastroesofageo, infezioni intestinali ricorrenti. Dal lavoro pubblicato nel 2011 da Wang, Tancredi e Thomas, tra i migliori in termini di disegno di ricerca e ampiezza del campione, emerge che i problemi gastrointestinali sono presenti nel 42% dei casi di bambini con ASD, rispetto al 12% del gruppo di controllo formato da bambini coevi neurotipici; anche qui i sintomi prevalenti sono la diarrea cronica (19%) e la stipsi (20%). Un altro recente studio, pubblicato nel 2012 da Kohane e colleghi, e condotto su più di 10000 soggetti con ASD, ha messo in luce una prevalenza significativa di malattie infiammatorie croniche intestinali e di altri disturbi gastrointestinali nel gruppo sperimentale, rispetto a quello di controllo. Perciò è sempre più chiara l'esistenza di una vasta gamma di disturbi dell'apparato digerente nelle persone con ASD in rapporto chiaramente maggiore a quello della popolazione della medesima età. Analizzando quanto la letteratura mette a disposizione in merito, emerge sempre più chiaramente come la presenza e la gravità dei disturbi gastrointestinali appaiano collegate alla severità dell'ASD, vale a dire i pazienti con autismo grave sono spesso tormentati da problemi gastrointestinali e quindi più severa è l'entità dell'ASD più grave è il disturbo gastroenterologico. Quanto detto sembrerebbe sorreggere la rilevanza dell'asse intestino- cervello, con l'influsso delle disfunzioni gastrointestinali nella genesi di disturbo neuropsichiatrico (Adams et al., 2011).

La mucosa intestinale è la maggiore superficie di scambio tra il nostro organismo e l'ambiente circostante; essa ha sia la funzione di mediare e regolare l'assorbimento dal lume intestinale al torrente sanguigno di acqua, elettroliti, nutrienti sia quella di prevenire che entrino sostanze potenzialmente pericolose nel torrente circolatorio, per cui si tratta contemporaneamente di una barriera e di un filtro (Farhadi et al., 2013). Studi condotti da D'Eufemia (1996), De Magistris et al. (2010), hanno rilevato nei soggetti con ASD la presenza di una membrana intestinale alterata. Uno dei costituenti principali per il corretto

funzionamento della barriera epiteliale sono le giunzioni serrate (Tight Junction- TJ), in quanto vanno a regolare il passaggio di molecole nello spazio che separa cellule epiteliali contigue (Liu, Li e Neu, 2005). Quanto riportato da Fasano nel 2008, da Tripathi et al. nel 2009 evidenzia come diversi fattori patogeni (es. abnorme proliferazione batterica nel piccolo intestino) sono capaci di provocare un'alterazione strutturale delle TJ, causando così la formazione di un intestino estremamente permeabile, detto «leaky gut». Tale condizione di «intestino gocciolante» fa sì che, a causa di gravi alterazioni strutturali della barriera enterica, macromolecole di origine intestinale passino nel flusso sanguigno, andando ad esercitare un'azione a livello sistemico. Julio-Pieper e colleghi (2014) hanno ipotizzato che tali macromolecole, agendo a livello del SNC, possano rappresentare un contributo alla genesi dei disturbi tipici dell'ASD. Secondo uno studio condotto da De Mestraris e collaboratori nel 2010, è stata messa in evidenza la presenza di leaky gut nel 37% dei soggetti con ASD, rispetto al 21% dei loro parenti di primo grado, il 5% nel gruppo di controllo di adulti sani e lo 0% nel gruppo di controllo di bambini sani. Sebbene siano numerosi i dati a favore della sua rilevanza clinica, la presenza di un intestino iperpermeabile nei soggetti con ASD è ancora in discussione all'interno della comunità scientifica.

Un altro importante costituente della barriera intestinale è il microbiota (ossia l'insieme dei microrganismi che vivono in un dato ambiente) intestinale. Secondo una ricerca condotta da Eckburg e colleghi nel 2005, l'intestino contiene, con più di 1000 specie batteriche differenti, la maggior parte di questo immenso microbiota, che è soprattutto presente nel colon. Il microbiota intestinale è indispensabile per garantire una sorta di omeostasi immunitaria, in assenza della quale l'organismo è più portato a sviluppare disordini di matrice allergica e autoimmunitaria, malattie che possono interessare qualunque organo e sistema, incluso il SNC. Lungo questo filone è stato prima ipotizzato e poi dimostrato come alterazioni del microbiota e della barriera dell'intestino possano concorrere allo sviluppo di patologie autoimmuni, neurologiche e psichiatriche, specialmente se presenti nei primi mesi di vita. Tutto ciò ha condotto Collins, Surette e Bercik nel 2012 ad ipotizzare che l'utilizzo di terapie capaci di prevenire, attenuare o curare le alterazioni del microbiota possa avere un ruolo fondamentale nella cura di soggetti con ASD. Quanto riportato da Wang e Kasper nel 2014, suggerisce che gli antibiotici possono essere utili in alcuni soggetti con ASD. Questi, attraverso la loro azione antimicrobica, provocano una modificazione qualitativa e quantitativa del microbiota e perciò, nel caso di microbiota alterato, sono potenzialmente capaci di moderare lo stato di disimmunità e di disregolazione del SNC generati dal

microbiota stesso, e di limitare alcuni pattern di comportamento tipici degli ASD. Nel 2000 da Sandler e colleghi è stato osservato come la somministrazione orale di vancomicina possa generare benefici, anche se di breve durata, ai soggetti con ASD, provocando una diminuzione della sintomatologia autistica. Diversi autori (Piccio, Stark e Cross nel 2008; Cotillard et al. nel 2013; Le Chatelier et al. nel 2013; Klei et al. nel 2013; Ohland et al. nel 2013) hanno poi messo in evidenza come anche il tipo di dieta può regolare la composizione del microbiota, attraverso la messa a disposizione di molteplici nutrienti. Una dieta ricca di fibre significa una maggiore biodiversità del microbiota, invece una dieta povera di fibre e ricca di grassi saturi e di sale causa una minore ricchezza nella sua composizione, con conseguente sviluppo di alterazioni metaboliche e infiammazione intestinale e, almeno nel modello animale, neuroinfiammazione.

Sui soggetti con ASD sono stati condotti molteplici studi di neuroimaging, specialmente negli ultimi anni, che hanno portato a rilevanti scoperte in merito ad alterazioni nei substrati neurali che sono alla base di questi disturbi. Una delle tecniche di brainimaging più utilizzata è la RMN (risonanza magnetica strutturale), che permette di analizzare l'anatomia cerebrale fornendo attendibili misure del volume sia dell'intero cervello che della sostanza grigia e bianca. Un altro metodo è il DTI (Diffusion Tensor Imaging): consente di visualizzare la diffusione casuale delle molecole d'acqua nei tratti di fibre della sostanza bianca, esternamente rivestiti da mielina; infatti le molecole non sono libere di muoversi tramite fasci di fibre nervose, ma seguono una particolare direzione che viene sfruttata per generare delle immagini 3D. Perciò, nel momento in cui l'integrità strutturale del tessuto è alterata, il movimento delle molecole è più dissipato. Dalle immagini generate con il DTI si può definire la connettività cerebrale attraverso la mappatura della posizione e dell'orientamento dei percorsi degli assoni che collegano le diverse aree del cervello.

I primi studi di RMN si sono sviluppati partendo dall'osservare che i soggetti con ASD hanno una dimensione cerebrale e una circonferenza cranica sopra la media, anche se studi più recenti hanno dimostrato che probabilmente i dati in merito alla macrocefalia erano stati sovrastimati. Ciò nonostante molteplici ricerche hanno dato prova di un particolare pattern di crescita cerebrale nei bambini con ASD. In un lavoro sull'argomento, condotto nel 2003 da Courchesne e collaboratori, sono stati misurati longitudinalmente statura, altezza e circonferenza cranica di 48 bambini autistici sottoposti a RMN dalla nascita fino ai 5 anni. I dati rilevati hanno evidenziato che alla nascita la circonferenza cranica del gruppo

sperimentale era più piccola rispetto a quella del gruppo di controllo però, a partire dal primo anno di età, il ritmo di crescita aumentava in modo spropositato per poi arrivare al suo picco intorno ai 2/4 anni. In tale studio la percentuale di bambini che seguiva questa atipica traiettoria di crescita era il 59%, senza dubbio elevata e che può suggerire qualche meccanismo coinvolto nella genesi sia dell'autismo che dei suoi sintomi tipici. A ragione, la crescita spropositata del volume del cervello ha condotto ad un importante interesse tra gli studiosi, in quanto si potrebbe rivelare un elemento fondamentale nei processi neurobiologici che sottendono l'autismo. Infatti non è ancora stato chiarito il motivo per il quale una parte quasi altrettanto grande di soggetti con autismo non segua questo pattern di crescita cerebrale. Lainhart e colleghi nel 1997, Redcay e Courchesne nel 2005 hanno osservato che, in seguito al picco di crescita tra i 2 e i 4 anni, si verifica un periodo di crescita minore per cui, con l'aumentare dell'età, le dimensioni del volume cerebrale e della circonferenza cranica gradualmente tornano nella norma, fino ad arrivare a una parità tra individui autistici e normotipici durante l'adolescenza e l'età adulta. Le principali regioni del cervello in cui è stata rilevata questa crescita eccessiva, attraverso studi di brain-imaging strutturale, sono: il lobo temporale (Know et al., 2004; Rojas et al., 2005), il lobo parietale (Courchesne, Press e Yeung- Courchesne, 1993), nel talamo (Tsatsanis et al., 2003), il tronco cerebrale (Rodier, 2002) e soprattutto il lobo frontale, in particolare la corteccia frontale mediale, la corteccia prefrontale dorsolaterale e la corteccia cingolata anteriore (Carper e Courchesne, 2005). L'aumento volumetrico del cervello è dovuto alla rapida crescita della sostanza grigia e, in modo più significativo, della sostanza bianca; negli ASD esso potrebbe essere dovuto ad una disfunzione nella potatura dendritica e sinaptica che provoca un surplus numerico dei neuroni e che si riflette in un incremento del volume cerebrale. Tale teoria nel 2011 è stata supportata da Courchesne e colleghi i quali, in una ricerca postmortem condotta su bambini autistici (senza tralasciare i limiti che possiedono questo tipo di studi), hanno evidenziato un'eccedenza del numero di neuroni nella corteccia prefrontale. Altre ricerche condotte da Courchesne e colleghi nel 2011 hanno, invece, evidenziato come si verifici una perdita di neuroni, un assottigliamento della corteccia e un possibile processo infiammatorio alla base del declino della crescita cerebrale, dalla tarda infanzia in poi. Alcuni studi (Herbert et al., 2004; Herbert, 2005) evidenziano come la sostanza bianca sia mal organizzata nei soggetti autistici, con alterazioni nel processo di mielinizzazione degli assoni, che sembra essere più tardivo e prolungato. Per cui, l'eccedente crescita cerebrale rilevata durante la prima infanzia può essere il risultato di anomalie nel processo di sviluppo tipico, causato da difetti sia nel

processo di mielinizzazione in differenti circuiti cerebrali sia nei processi di apoptosi che portano a morte cellulare. I dati prodotti sia da Herbert e colleghi nel 2004 sia da Hendry e collaboratori nel 2006, sembrano convergere nell'identificazione di un modello anomalo della maniera in cui il cervello degli individui autistici processa le informazioni, causato da una diminuzione delle connessioni a lungo raggio (tra aree cerebrali lontane) e da un aumento delle connessioni a corto raggio (tra aree cerebrali vicine). Tutto ciò probabilmente potrebbe chiarire il motivo per cui alcuni soggetti affetti da autismo sono molto capaci in attività specifiche, ma mostrano difficoltà nell'integrare tra loro le informazioni che vengono elaborate in aree cerebrali differenti.

Grazie agli studi di neuroimaging, i ricercatori hanno individuato alcune aree chiave che presentano delle anomalie neuroanatomiche a livello strutturale:

- corpo calloso: è il tratto di sostanza bianca che collega i due emisferi cerebrali e che facilita la connettività interemisferica. Dalle ricerche condotte nel 2009 da Hardan e colleghi, si evidenzia un suo notevole assottigliamento che causa una minore connessione ed una ridotta velocità di elaborazione delle informazioni tra i due emisferi;
- amigdala: è una struttura coinvolta nella gestione delle emozioni e in alcuni aspetti della cognizione sociale come il riconoscimento delle espressioni facciali e l'elaborazione dei volti. I risultati di studi di RMN su questa regione, condotti in soggetti con ASD, sono divergenti: autori come Shuman e colleghi (2004) hanno evidenziato un aumento del volume dell'amigdala, individuando anche una correlazione tra l'incremento e la gravità del disturbo ASD. Altri autori, al contrario, hanno riscontrato un volume normale o ridotto di quest'area (Eigisti e Shapiro, 2003), che tende a diminuire con l'aumento dell'età del soggetto (Shumann et al., 2004);
- cervelletto: da una ricerca condotta da Hodge e colleghi nel 2010 è emerso che esso, oltre ad essere il centro della coordinazione motoria, esplica anche altre importanti funzioni quali la regolazione emotiva, il linguaggio e le funzioni esecutive. In uno studio postmortem ad opera di Bauman e Kemper nel 2005 su soggetti autistici, sono state rilevate anomalie microstrutturali nel cervelletto in merito alla riduzione delle cellule del Purkinje, neuroni inibitori che si trovano nella corteccia cerebellare e che controllano i movimenti complessi e coordinati evitando i movimenti bruschi;

- aree del linguaggio: comprendono l'area di Broca presente nel giro temporale inferiore, l'area di Wernicke nella regione temporoparietale ed il solco temporale inferiore, coinvolto nell'attenzione sociale ma anche nel linguaggio espressivo e ricettivo. Vari studi condotti da Herbert e colleghi nel 2002, da De Fossé e colleghi nel 2004, da Rojas e colleghi nel 2005, hanno messo in evidenza che negli individui autistici non è presente il tipico modello di asimmetria cerebrale caratteristico di alcune regioni. Di fatto, proprio per il fenomeno di specializzazione emisferica, nei soggetti sani le aree del linguaggio sono di dimensioni maggiori nell'emisfero sinistro, che è specializzato nelle funzioni linguistiche; invece il dato che negli individui autistici tale lateralizzazione emisferica non sia presente, viene ritenuto uno dei fattori responsabili delle alterazioni delle funzioni comunicative.

Tra le tecniche di neuroimaging funzionale la risonanza magnetica funzionale (fMRI) ha consentito di capire le basi neuropatologiche dell'autismo attraverso il confronto tra l'attivazione di determinate aree cerebrali in individui con autismo mentre svolgono compiti specifici e l'attivazione che invece si verifica in soggetti normotipici. Gli studi sono stati in particolar modo portati avanti su quei compiti che risultano implicati nei compartimenti alterati nell'ASD (compiti sociali, motori, linguistici). Molto interessanti si sono rivelati i lavori svolti da Shultz e colleghi nel 2009, da Pierce e Redcay nel 2008, in quanto hanno analizzato i pattern di attivazione di fronte a compiti connessi all'elaborazione di volti umani. Da tali studi è emerso che i soggetti autistici, mentre osservano i visi, utilizzano uno stile di processamento che è quello normalmente utilizzato per gli oggetti. Per cui, il volto innesca il meccanismo di elaborazione usato dagli individui sani per l'elaborazione degli oggetti, che è localizzabile nel giro temporale inferiore, piuttosto che essere processato nel contesto del suo significato umano ed essere elaborato nelle aree preposte all'elaborazione dei volti, che sono individuabili nella corteccia visiva ventrale, nel giro fusiforme, nel solco temporale superiore, nell'amigdala e nell'insula.

Dapretto e collaboratori nel 2005 hanno ipotizzato che all'origine dei deficit sociali nell'autismo ci possa essere un funzionamento alterato dei neuroni specchio, ossia quella classe di neuroni che si mettono in moto sia nel caso in cui a svolgere un'azione sia il soggetto in sé, sia in quello in cui il soggetto osservi la stessa azione messa in atto da un altro. Tale tipologia di neuroni consente un rapido quadro di ciò che succede intorno a noi

nel contesto sociale e ricopre un importante ruolo nell'apprendimento imitativo e nella comprensione delle emozioni altrui. Tuttavia, diversi ricercatori (Frith e Frith nel 2003; Dinstein e colleghi nel 2008; Keller e collaboratori nel 2011) rifiutano tale ipotesi affermando che solamente parte dei comportamenti autistici possono essere spiegati attraverso una disfunzione dei neuroni specchio e che, oltre a questo sistema, sono stati individuate anomalie anche in molti altri network cerebrali.

Negli ultimi anni i lavori sull'autismo si sono focalizzati anche sullo studio del cervello durante lo stato di riposo (resting state) per poter ricercare la connettività funzionale tra le diverse regioni mentre il soggetto non è impegnato in nessun compito attivo. Di fatto, recentemente si è diffusa l'ipotesi che il cervello a riposo sia comunque impegnato in un'attività di fondo provocata da una connettività funzionale intrinseca: tale rete neurale sempre attiva viene definita «Default Mode Network» (DMN). Studi sul DMN in ASD, come quelli condotti da Kennedy e colleghi (2006) e da Cherkassky e colleghi (2006), hanno dimostrato pattern di attivazione della rete default atipici, i quali possono derivare da alterazioni nei sistemi di controllo che mediano l'interazione tra l'attenzione interna, che è focalizzata sugli stimoli interiori e che consente il dialogo introspettivo ed il senso di autocoscienza, e quella esterna, che si focalizza su tutto ciò che ci accade intorno.

Gli studi finora condotti hanno prodotto risultati eterogenei e complessi in merito alle basi neurobiologiche dei disturbi dello spettro autistico, per cui consentono di avanzare soltanto delle ipotesi sulla loro eziopatogenesi.

II.2 Teorie psicodinamiche

Alle attuali conoscenze sulle determinanti genetiche degli ASD, va connessa l'esistenza di fattori ambientali che possono favorirne lo sviluppo.

Verso la metà del '900, coloro che si occupavano di psicopatologia psichiatrica erano per lo più psicoanalisti e si interessavano, quindi, a mettere in evidenza il senso dei dinamismi bio-psico-sociali che caratterizzavano quei soggetti affetti dal disturbo che iniziava a delinarsi come autistico. Aspetti di matrice psicodinamica erano già emersi dalla prima concezione elaborata da Kanner e dalla già diffusa idea di correlazione tra i tratti autistici ed il fallimento delle prime relazioni oggettuali. Tale visione rileva come significativo anche l'intero

contesto relazionale entro il quale si sviluppa l'esistenza umana, per cui i genitori, la famiglia, la società e in generale l'ambiente. Sebbene il focus sul rapporto madre-bambino, comune a tutti gli autori di matrice psicoanalitica, rimanga sempre in prima linea, si inizia a prestare attenzione, con interesse crescente, anche all'ambiente esterno, alla famiglia e alle sue relazioni interne.

In merito alle psicosi infantili, il primo importante atto scientifico di matrice psicodinamica è ad opera di Margaret Mahler che, dal 1946, collega i processi di strutturazione patologica dell'Io a quelli delle fasi tipiche dello sviluppo psicologico dell'uomo. Soffermandosi sui primi tre anni di vita, l'autrice individua tre differenti fasi: quella autistica (nelle prime settimane di vita), quella simbiotica (fino all'ottavo mese) e quella di individuazione-separazione (dai dodici mesi in poi). Per la Mahler la nascita biologica e la nascita psicologica non coincidono, ma quest'ultima avviene lentamente tramite un processo di graduale differenziazione tra il Sé e il non-Sé, cioè tra il bambino e la madre, gli altri, l'ambiente. La fase autistica, tra 0 e 2 mesi di vita, è caratterizzata da quella forma di isolamento/ ritiro dal mondo esterno, in cui il bambino non è interessato a ciò che lo circonda ed è concentrato sulla sua sopravvivenza, sul soddisfacimento dei propri bisogni primari e privati, come in una mancata distinzione dall'altro: in questa fase l'autrice individua l'autismo. Nella successiva fase simbiotica, si denota il bambino che percepisce la natura esterna della madre e che vive in modo indefinito la separazione da essa, ma questo è uno stato di ansia e di insicurezza affievolito dalla vicinanza fusionale alla madre dalla quale il bambino ricava un sentimento di autocompiacimento e di onnipotenza. Intorno ai 5/6 mesi l'unione simbiotica inizia a vacillare e comincia il processo di differenziazione sulla base delle esperienze che il bambino fa del mondo. Potenziato il linguaggio e stabilizzata la deambulazione, avviene la fase di separazione-individuazione: la prima si verifica con l'emergere del bambino da una fusione simbiotica con l'oggetto d'amore primario (la madre), mentre la seconda si attua quando egli inizia ad assumere proprie caratteristiche individuali. Per cui il bambino sperimenta periodi mano a mano più prolungati di separazione dalla madre conservandone il ricordo e la rappresentazione mentale, che Piaget chiama «schema dell'oggetto permanente». Dalla fase di fusione simbiotica con la madre continua lo sviluppo psichico del bambino che, a causa di vari motivi collegati a una disfunzionale relazione madre-bambino, può rivelarsi difficile, ossia può bloccare la nascita psicologica e di conseguenza la differenziazione tra i due soggetti. Lungo questa scia si può

innescare una strutturazione patologica e precoce dell'io, in cui il bambino non è sensibile né alle cure materne né alle relazioni affettive di tipo vocale e gestuale, o perché non è consapevole di sé e dell'altro da sé o perché lo stato di relazione simbiotica con la madre si protrae a dismisura. Dunque per l'autrice inglese si possono distinguere due differenti tipi di psicosi infantili:

- autismo infantile: inteso come prolungamento della fase autistica, sua fissazione o regressione allo stato autistico normale di non distinzione del sé dall'ambiente. Qui il bambino tende a difendersi da un'eccessiva stimolazione sensoriale generata dal nuovo ambiente di vita, a causa della quale egli rifiuta la conoscenza della madre e dell'esterno³;
- psicosi simbiotica: si palesa quando, per differenti motivi, il legame con la madre viene intaccato, per cui il bambino tende a rifiutare le esperienze di separazione e a mantenere e rafforzare lo stato simbiotico con la madre.

In sintesi, per la Mahler, la sindrome autistica si individua nella relazione disfunzionale tra madre e bambino, come conseguenza dell'interconnessione tra le due condizioni: il prolungamento della fusione simbiotica con la madre e l'interruzione dell'unità fusionale con essa, generata da eventi traumatici di varia natura.

Nel 1967 B. Bettelheim pubblica la sua opera "La fortezza vuota", in cui fornisce un'impostazione teorica di matrice psicodinamica del fenomeno autistico. Secondo tale linea, al momento della nascita biologica il bambino si trova in una condizione di assoluta impotenza e soltanto adeguate cure ricevute dalla madre permettono di sovrastare le angosce che caratterizzano la sua nascita psichica. Se però le figure significative che lo circondano gli si rivolgono con attitudini negative, le potenziali angosce trovano conferma nel mondo reale e il bambino sperimenta precocemente sentimenti di solitudine e sofferenza, a causa dei quali vive ogni esperienza umana in modo distruttivo e autocolpevolizzante. Come conseguenza a ciò, il bambino può optare per la negazione di ogni forma di interazione e per il ritiro nell'unica dimensione che riesce a controllare, il suo corpo, andando ad assumere le caratteristiche del disturbo dello spettro autistico. Per Bettelheim le motivazioni alla base del ritiro autistico risiedono o in forme di difesa da un ambiente ostile o nel tentativo di autoaffermarsi in esso, per cui condotte come la resistenza a qualsiasi cambiamento o la

³ M. Mahler, *Psicosi infantili*, New York 1968, Bollati-Boringhieri, Torino 1975

messa in atto di comportamenti rituali sono viste come tentativi di controllare lo spazio e la situazione propria in esso, così da “rassicurarli che nulla muterà”. Ma “il ritiro dalla realtà e l’abbandono dell’azione” non fanno che incrementare la destrutturazione dell’Io fino a condurlo a forme di mutismo, di fuga da ogni situazione. Inoltre, secondo l’autore, i bambini autistici hanno un’alta sensibilità a dolori di qualsiasi tipo, per cui hanno eretto “difese eccezionalmente robuste contro di essi. [...] A poco a poco hanno ritirato a scopo difensivo ogni investimento dal mondo esterno e dal loro stesso corpo; di qui la loro mancanza di reazione di fronte a ciò che vedono, odono e provano. E con un processo analogo hanno concentrato ogni investimento, ogni difesa su qualche ultima fortezza interiore, che essi sentono come il vero nucleo della loro esistenza.”

L’esperienza vissuta nei campi di sterminio tedeschi da Bettelheim in prima persona, lo ha condotto a rilevare molteplici analogie tra i bambini autistici e i prigionieri dei campi di concentramento. Alcune tra le più importanti sono “il loro modo particolare di ignorare totalmente la realtà per ritrarsi in un mondo fantasmatico”, la “ripetitività autistica” ed “il senso di disperazione di fronte alla certezza che le cose non potranno mai mutare in meglio”. Secondo Bettelheim, quindi, dobbiamo “presumere che sia accaduto, nella loro vita, un avvenimento altrettanto distruttivo. Almeno per un attimo devono aver sentito che per loro il mondo era soltanto sofferenza, solitudine e morte. Si sono pertanto trincerati dentro di sé chiudendo ogni possibile apertura verso l’esterno. E la loro ‘fortezza vuota’ si riempie di oggetti inanimati e duri, di suoni disarticolati, di forme disegnate per aria con le mani o con i lacci tenuti tra le dita, di bolle di saliva poggiate tra le labbra”. La tragicità negativista di esperienze simili costituisce la causa scatenante del ritiro autistico, di cui non per forza è responsabile la madre, la quale può anche essere portatrice di positive esperienze relazionali, dal momento che il bambino è per sua natura portatore di tale tendenza distruttiva, che, comunque, si rinforza e cronicizza in presenza di ostilità o freddezza dell’ambiente e/o della madre⁴.

Sul finire degli anni '80 Simon Baron-Cohen e Uta Frith propongono un modello cognitivo basato sulla cosiddetta “Teoria della mente”, ossia la capacità di una persona di comprendere stati mentali ed emozioni altrui, secondo cui, alla base dell'autismo, ci sia una disfunzione cognitiva da cui deriverebbero i sintomi comportamentali tipici. Quindi, secondo gli autori,

⁴ P. Crispiani, *Lavorare con l'autismo- Dalla diagnosi ai trattamenti*, Edizioni Junior 2002

l'autismo sarebbe dovuto ad un anormale sviluppo della teoria della mente: per affermare ciò partono da un esempio che illustra come “le persone con un disturbo autistico non siano automaticamente programmate per ragionare sugli stati mentali, o «mentalizzare» [...] Mentalizzare è un verbo che descrive un'attività automatica e profondamente inconscia. È ciò che facciamo quando attribuiamo agli altri degli stati mentali per prevedere le loro azioni”. Oltre a ciò, “gli individui affetti da autismo non possono veramente immaginare com'è il focalizzare automaticamente l'attenzione sulle persone e pensare continuamente ai loro stati d'animo. In questo senso, soffrono di cecità mentale”. Il disturbo autistico sarebbe quindi caratterizzato da un'incapacità di rendersi conto del pensiero altrui e di attribuire all'altro stati mentali come conoscenze o credenze, a causa probabilmente di un danno alla capacità meta-rappresentazionale, con una conseguente compromissione dei processi di mentalizzazione da cui risulta un pensiero concreto, basato esclusivamente su eventi della realtà direttamente osservabili.

Simon Baron- Cohen, nel proporre il noto esperimento di Sally e Anne, ha adattato “un metodo ingegnoso elaborato da Heinz Wimmer e Josef Perner per studiare lo sviluppo di una Teoria della mente nei bambini piccoli. Questi autori stabilirono che i bambini dai 4 anni in poi erano in grado di capire esplicitamente che un'altra persona può avere una convinzione errata, e predire di conseguenza il suo comportamento”. L'esperimento consiste nel mostrare al soggetto la scena dello spostamento inatteso di un oggetto (biglia) e nel chiedergli di prevedere il comportamento di una delle due protagoniste presenti. Alla domanda: “Dove cercherà la biglia Sally?”, la risposta data dimostrerà se è superato o meno il test di falsa credenza. Dai risultati ottenuti è emerso che gran parte dei bambini a sviluppo tipico ha dato la risposta corretta, mentre tutti i bambini autistici, eccetto pochi, hanno dato la risposta sbagliata: in questi ultimi “la difficoltà stava nell'inferire implicitamente che, se Sally non aveva visto che la biglia era stata spostata nella scatola, allora doveva ancora credere che fosse nel cestino. Questa inferenza implicita, [...] era un problema per la maggior parte dei bambini autistici più dotati.” Secondo i due autori la teoria della mente si strutturerebbe intorno ai 12-13 mesi grazie alla comparsa della capacità di rappresentazione condivisa e della comunicazione intenzionale, funzioni che risultano deficitarie nei bambini autistici così come altre più evolute, quali attuare e comprendere giochi di finzione o riconoscere, appunto, false credenze.

Nella loro opera “Bambini autistici: nuove speranze di cura” (1984), i coniugi inglesi Niko ed Elisabeth Tinbergen, a seguito di una lunga osservazione di casi clinici, individuano la sindrome autistica nell’insieme dei disturbi della sfera emotivo- affettiva che hanno origine nei primi mesi di vita. In particolare, il focus è rivolto ad un persistente conflitto motivazionale, che si pone agli albori di conflitti e squilibri psicodinamici che poi causano comportamenti tipicamente autistici come le stereotipie, i nervosismi, la spinta a ritrarsi dall’ambiente di vita (evitamento) alternata all’avvicinarsi ad esso (esplorazione). L’evitamento e l’esplorazione sono sistemi funzionali principali che, in qualche misura, appartengono alla natura umana, ma risultano essere pervasivi nel soggetto autistico, in special modo quelli dell’evitamento degli altri; anche se, oltre a ciò, non è assente un insieme di condotte tipiche, difficilmente classificabili, identificate come conflitti motivazionali scaturiti dal mescolarsi delle due tendenze contrastanti. Tale teoria psicodinamica va ad escludere condizioni congenite, mentre individua alcuni eventi definiti potenzialmente autismogeni sia nelle esperienze prenatali che in quelle post-natali, in particolar modo collegate alla relazione con le figure significative (i genitori).

Un notevole contributo alla ricerca nel campo dell'autismo e delle psicosi infantili proviene dalla Scuola Psicoanalitica Inglese, in particolare, all'interno di questa, da parte di Frances Tustin, che si è occupata con un interesse sempre maggiore di fasi dello sviluppo infantile molto precoci. L'autrice afferma che le psicosi infantili e, in modo particolare l'autismo, sarebbero legate, sia ad un difetto delle cure da parte della madre, sia ad un'incapacità di far buon uso della figura materna da parte del bambino. Si verifica così una rottura troppo precoce del legame madre-bambino, in un'epoca in cui il bambino non è in grado di fronteggiare tale separazione, vissuta come una rottura della continuità corporea o addirittura come una perdita di una parte del proprio corpo. Il bambino utilizza allora delle protezioni manipolatorie e reattive, non concettualizzate e basate essenzialmente sulle sensazioni del proprio corpo per costruirsi un bozzolo protettivo (quelli che vengono definiti gli "oggetti autistici"). Tuttavia, ciò non impedisce alla Tustin di individuare le interazioni che la sindrome autistica comporta anche con la dimensione biologica e con le condizioni ambientali⁵, fattori strettamente legati ed inestricabili.

⁵ F. Tustin, *Protezioni autistiche nei bambini e negli adulti*, London 1990, Raffaello Cortina Editore, Milano 1991

L'autrice presenta quindi una visione più complessa che va oltre l'analisi della condotta materna, per mettere in evidenza la bilateralità di tale relazione e la condizione subita dalle madri. "Ho sovente attaccato le descrizioni stereotipe delle madri dei bambini autistici, quali madri frigorifero, troppo obiettive, ecc., tuttavia i genitori di bambini che manifestano la combinazione di sintomi dell'autismo infantile precoce sembrano avere tratti in comune. [...] queste madri sono in uno stato di notevole depressione e soffrono per la discrepanza fra l'idea di quello che vorrebbero raggiungere e quello che, sebbene dotati di talento, i comuni mortali possono conseguire. Così, questo biasimo, è stato particolarmente nocivo. Ha pure acuito il bruciore della ferita causata dal ritiro del bambino da loro. [...] Il loro bambino autistico si presenta ai loro occhi come l'immagine vivente del loro fallimento".⁶

La Tustin distingue ed illustra quattro tipi di sindrome autistica:

1. Autismo primario normale: condizione psicologica tipica delle prime settimane di vita;
2. Autismo Primario Anormale (A.P.A.): estensione, temporanea o permanente, di quello primario, caratteristico di infanzie difficili o di disturbi organici;
3. Autismo Secondario Incapsulato (A.S.I.): isolamento e chiusura a guscio, come difesa contro il panico e il senso di intollerabile separazione corporea dalla madre, da cui si sviluppano processi autistici secondari a quel prematuro distacco;
4. Autismo Secondario Regressivo (A.S.R.): a un certo punto dello sviluppo, dopo aver vissuto con precarietà ed intollerabilità la separazione materna, questa cessa in favore di un processo di regressione psicologica del bambino, da cui la disintegrazione dell'io che si esprime anche come autismo infantile precoce. Propri dell'A.S.R. sono il ritiro in fantasie corporee e la frammentazione dell'io e dell'oggetto perduto (la madre), di cui rimane una sensazione confusa.

L'autrice stessa, negli anni '90, è protagonista di un ripensamento teorico sostanziale: afferma la natura organica e neurobiologica del disturbo autistico, ammettendo l'inesattezza dell'ipotesi psicoanalitica. La Tustin va a denunciare "il perpetuarsi di un errore" commesso dagli psicoanalisti nel ritenere possibile una regressione allo stato autistico dei primi mesi di vita ed, in linea con altri autori inglesi, tende ad accreditare un'eziologia multipla, di natura complessa e interattiva alla sindrome autistica.

⁶ F. Tustin, *Autismo e psicosi infantile*, cit., pp. 138 ss.

La rapida rassegna, appena proposta, delle ricerche effettuate a livello neurobiologico e delle teorizzazioni psicodinamiche proposte da diversi autori, mette in evidenza come le conoscenze in merito agli ASD sono ancora frammentate. Dunque persistono notevoli incertezze circa l'eziologia, gli elementi del quadro clinico, i confini nosografici e la diagnosi, le quali vanno a sovraccaricare ulteriormente le condizioni già complesse del sistema familiare di un soggetto autistico.

CAPITOLO III

Sistema familiare nell'autismo

Per anni la famiglia della persona autistica è stata oggetto di accuse, in particolare le madri venivano colpevolizzate come causa dell'autismo dei figli; ora siamo passati a tempi in cui le famiglie si uniscono in associazioni anche molto solide, ma ciò non le priva della sofferenza e delle difficoltà quotidiane.

L'arrivo di un figlio autistico, il quale richiede molte energie da parte delle figure parentali, va a destabilizzare gli equilibri della coppia: si trasforma l'essere mogli, mariti, coppia e ci si dedica totalmente al ruolo di genitori, quasi annullandosi come persone e privandosi dei diritti di felicità autonoma. Tale iperinvestimento sul figlio richiede eccessive energie e quindi nel tempo può diventare controproducente; la famiglia comincia a vivere in modo abitudinario e ritualizzato poiché ingloba la rigidità tipica dell'autismo. Una delle maggiori fonti di disagio e di consumo di energie per la famiglia sono i disturbi del comportamento, che peggiorano con l'aumentare dell'età del figlio che diventa adulto e dei genitori che diventano anziani.

I fratelli dei soggetti autistici generalmente passano in secondo piano e rispondono o con un ipercoinvolgimento di aiuto (diventano psicologi, educatori, prendono parte ad associazioni, ecc.) o con una presa di distanza dalla situazione, a seguito di una reazione negativa.

La famiglia va vista come risorsa nella costruzione del progetto di intervento, infatti va non solo informata ma coinvolta attivamente cosicché gli interventi concordino e non dissociino il soggetto autistico. Per cui, all'interno del progetto, deve essere favorito l'incontro tra tutti gli attori coinvolti nella rete di intervento così da consentire la circolarità delle informazioni ed evitare le triangolazioni che distruggono il progetto ed aumentano i problemi comportamentali.

Dal momento che il nucleo familiare non trova sempre delle risposte adeguate all'interno dei servizi, spesso acquisisce informazioni sul trattamento del disturbo autistico da fonti non sempre corrette, rischiando di portare avanti richieste ed istanze non congrue ai reali bisogni dei figli. Di conseguenza è doveroso, oltre che dare direttamente una risposta durante il processo diagnostico, intraprendere dei percorsi informativi strutturati così da fornire delle

basi reali su cui i genitori possano fare delle scelte in autonomia, evitando di farli diventare oggetto di facile manipolazione a causa della gravità clinica della situazione. Inoltre è fondamentale offrire forme di sostegno alla famiglia, organizzare spazi e tempi in cui i genitori possano separarsi temporaneamente dai figli autistici per recuperare energie, dare ad essi l'opportunità di spazi psicologici individuali per ritrovare la loro dimensione di persone autonome, individui indipendenti dal fatto di avere un figlio autistico, soggetti con necessità e desideri propri disgiunti dall'essere genitore.

III.1 Scoperta della disabilità

La famiglia si presenta come una struttura sociale di mutevoli dimensioni, che si contraddistingue per una distribuzione di ruoli, aspettative e legami affettivi sia tra i suoi componenti che nei confronti della comunità. Come ogni struttura sociale per preservarsi si adegua plasticamente alle sollecitazioni e agli imprevisti che derivano dal suo interno, ma anche da istituzioni e/o soggetti che non appartengono ad essa. Può essere pensata come un insieme di individui, ruoli, regole, aspettative tenuti insieme da un filo esile, ma estremamente flessibile che è capace di ricomporre lacerazioni e cambiamenti, compresi quelli derivanti dalla crescita materiale e spirituale.

All'interno della famiglia, a partire dal momento in cui viene data la notizia dell'arrivo di un nuovo membro, si sviluppano le attese di genitorialità. La gravidanza si estende lungo un arco temporale sufficientemente dilatato per coltivare sentimenti, pensieri, aspettative, ma anche preoccupazioni. Si prospettano scenari di vita domestica, si ripercorrono esperienze della propria infanzia, si delineano fantasie, si ipotizzano tratti somatici e caratteriali, si fanno previsioni, si effettuano preventivi sulle future spese da sostenere, ma quasi subito si insinua anche il timore della non normalità del nascituro, della presenza di malattie o disturbi. Il periodo dell'attesa è quello dei sogni ad occhi aperti, di un gioco immaginario in cui si delineano le fattezze del bambino che nascerà: il colore e la forma di occhi e capelli, la statura, il carattere, le somiglianze col padre o con la madre, o forse coi nonni. Si fantastica sui giochi che si faranno insieme, sulle coccole da donare e ricevere, sulle scuole che sarebbe bene il figlio frequentasse, per arrivare sino al futuro professionale. Idealmente si delineano gli atteggiamenti da assumere, i valori da trasmettere, i propri stili educativi, le condotte del figlio da promuovere e quelle da correggere, i tipi di punizioni da adottare e quelle da

escludere. È, però, anche il tempo in cui si manifesta la preoccupazione per qualcosa che potrebbe andare storto, per una possibile malattia del bambino e allora vengono effettuati test diagnostici per monitorare la situazione. In alcuni casi la sequenza degli esami clinici mette in evidenza un quadro di compromissione organica o funzionale più o meno grave del nascituro, in altri casi non mostra alcuna problematica, come ad esempio accade per i soggetti con ASD. Per i genitori di questi ultimi l'evento traumatico è rappresentato dalla comunicazione della diagnosi di autismo: in quel momento le fantasie gioiose lasciano velocemente spazio a pensieri, emozioni, aspettative di segno opposto. Il figlio ideale, tanto atteso e sognato, cede il posto al figlio reale, che sembra essere non definito se non dal suo disturbo; ciò genera la condizione di lutto.

Un bambino autistico rende complicato ai genitori immaginarsi un futuro, soprattutto per la scarsa definizione di aspettative e regole di sviluppo cui fare riferimento nell'anticipare ciò che potrà succedere. Un aspetto utile a tal proposito concerne la modalità con cui la diagnosi viene comunicata: la chiarezza e la gradualità sembrano essere aspetti fondamentali per riservare ai genitori adeguate attenzioni, le quali certamente non possono impedire la sofferenza, ma possono accompagnarla verso un cammino di speranze. Rilevanti sono anche la quantità e la tipologia delle informazioni fornite durante la comunicazione della diagnosi. A sostegno di ciò, in un loro studio, Hasnat e Graves (2000) hanno riscontrato che i genitori che ritenevano di aver ricevuto, al momento della diagnosi, un gran numero di informazioni, erano più soddisfatti di coloro che trovavano le informazioni fornite semplicemente sufficienti. Questo è la prova del fatto che i genitori desiderano ricevere quante più informazioni possibili, anche nel caso in cui non siano in grado di comprenderle appieno o trovino tali informazioni irritanti. Inoltre da una ricerca svolta da Zanobini, Manetti e Usai (2002), su un campione di 91 famiglie con almeno un figlio disabile (certificato ai sensi della legge 104/92), è emerso che circa il 25% delle persone intervistate riporta aspetti di insoddisfazione rispetto al momento della diagnosi, spesso a causa di spiegazioni ritenute insufficienti o addirittura assenti. Non mancano anche denunce di incompetenza e di durezza dei medici o degli operatori. Questi fattori, indicativi di modalità di comunicare la diagnosi vissute come poco partecipative dai genitori, potrebbero aggravare anziché mediare l'intensità negativa dell'impatto e il senso di solitudine che ne deriva.

La gamma dei problemi connessi alla relazione tra orizzonte familiare e stato di disabilità è certamente ampia e complicata da esaminare, poiché coinvolge la complessa entità sistemica

familiare. La diagnosi di disturbo autistico nella famiglia mette in circolo un insieme di dinamismi interattivi, difficili da controllare e dall'esito solo in parte prevedibile che la investe nella sua organicità sistemica. L'evento assume valenze psicologiche inimmaginabili, non solo a causa del trauma affettivo che i genitori si trovano a vivere, ma anche per le elaborazioni razionali e logistiche che essi sono portati ad assumere. Infatti, come riportato da G. Vico⁷, il genitore è incline a mantenere e potenziare una costante considerazione longitudinale della condizione del figlio disabile, intesa come il farsi carico sia dello stato attuale che di quello futuro, ossia della prospettiva di vita e dei bisogni assistenziali di cui sarà sempre portatore.

È necessario tener presente che, generalmente, l'evento traumatico della condizione di disabilità del figlio si verifica nella fase di espansione della famiglia, dopo non molto tempo dalla sua composizione, e va ad intaccare violentemente la spinta alla sua realizzazione. Tutto ciò diventa ancora più dirompente quando la sindrome autistica interessa il primogenito, sia perché trova la coppia ancor più impreparata, sia perché può generare il rifiuto di nuove procreazioni, avvilendo da un lato la capacità generativa e dall'altro la proiezione verso l'esterno.

Generalmente si insinua nella coppia il sospetto che esista una colpa biologica, che viene vissuta in base a differenti livelli di coinvolgimento psico-fisico dagli esiti anche logoranti. In modo analogo a quanto avviene nella situazione di decesso precoce di un familiare, anche qui si avvia un lungo e difficile processo di elaborazione del lutto. La messa in gioco delle risorse della famiglia non sempre riesce a resistere al tempo e ai problemi quotidiani, per cui può lasciare il posto a fatalismo e rassegnazione con conseguente caduta verticale delle aspettative. Così spesso compaiono forme di autocolpevolizzazione che ledono lo stato dell'io dei familiari, generando insicurezza, angoscia e disistima: ciò che in letteratura è stato trattato con la metafora della ferita narcisistica (amor proprio).

Le reazioni sopradescritte tendono ad ampliarsi, in quanto il comportamento così indotto in un membro della famiglia influisce sulle condizioni di adattamento-disadattamento anche degli altri componenti, generando una catena di nuove situazioni personali che interessano tutto il sistema familiare. Nel suo "Manuale di psichiatria del bambino" (1979), J. Ajuriaguerra⁸ individua tre fasi della complessa risposta del gruppo familiare di fronte alla

⁷ G. Vico, *Handicap, diversità, scuola*, La Scuola, Brescia 1994, p.156

⁸ J. De Ajuriaguerra, *Manuale di psichiatria del bambino*, Masson, Milano 1979, pp. 956 ss.

comparsa della disabilità, che genera una parabola dall'esito positivo o negativo per il successivo equilibrio emotivo-affettivo del gruppo:

- a) forte crisi iniziale, specie a carico della genitrice;
- b) reazione attiva ed accanita all'evento, in sinergia tra i due genitori;
- c) prolungata tendenza all'adattamento alla nuova situazione, o come accettazione o come rifiuto.

L'arrivo di un figlio autistico può attivare la crisi di coppia: salta la capacità di mediazione all'interno di essa, si inibisce la generatività e si afferma l'indifferenza, in sostanza si perde la proiezione verso il futuro. Nei genitori separati il figlio autistico e il suo intervento diventano uno spazio di rivendicazione e di conflitto di coppia, che è necessario evitare il più possibile; infatti spesso si parla davanti al figlio delle «pessime abitudini» dell'altro genitore, dimenticandosi dell'estrema sensibilità delle persone autistiche.

Come in ogni entità complessa, anche all'interno del sistema familiare, l'evento nuovo spesso viene vissuto in modo negativo, esso va a compromettere gli equilibri intrapsichici ed interpersonali dei membri, generando una serie di condizioni psicologiche individuate in letteratura come: disinteresse, rinuncia, alienazione; chiusura relazionale; negazione, rifiuto; patologia della famiglia; crisi o perdita del progetto di vita; totale identificazione col familiare disabile; crisi ed interruzione delle relazioni di coppia; rassegnazione; ansiosa richiesta di assistenza e servizi.

III.1.1 Essere madre di un soggetto autistico

L'aumentato interesse per le dinamiche psico-sociali a carico dei familiari, coinvolti nella condizione di un figlio con disabilità, trova applicazione in un costrutto teorico ed esperienziale definito come “modello bio-psico-sociale”, che riconduce il discorso, sia diagnostico che della presa in carico, anche agli aspetti psicologici e sociali in cui si determina il fenomeno e, soprattutto, alle accelerazioni involutive che di frequente intervengono in tali situazioni. All'interno di questa complessa prospettiva trova spazio l'analisi della condizione dei genitori dal punto di vista intrapsichico, in particolar modo della madre, quindi del vissuto personale e delle prevedibili psicodinamiche di fronte alla scoperta della disabilità del figlio. L'evento della maternità vede coinvolti come protagonisti fondamentali la madre ed il neonato, entrambi interessati da processi biologici e psicologici

di grande importanza. Non meno rilevante è l'insieme dei mutamenti che gravano sulla donna e che, come in ogni processo evolutivo, si rivelano portatori di stati di squilibrio o di crisi. In tale circostanza la posizione del padre è tendenzialmente periferica e, come riportato in letteratura, nella madre predominano fenomeni come il bisogno di sicurezza, di soddisfazione e la ricerca di memoria/identificazione con la propria madre, da cui si genera una nuova forma di dialogo e di bisogno di vicinanza.

Con l'arrivo della diagnosi di disabilità avviene il passaggio dal bambino atteso e ideale a quello reale, che sembra essere più estremo nella donna; infatti a tal proposito C. Pascoletti afferma: "Fra le figure parentali la prima vittima è la madre ed il suo equilibrio emotivo-affettivo. I sentimenti positivi di attesa e di fiducia, costruiti spesso con difficoltà nel lungo periodo di preparazione alla maternità, subiscono un repentino cambiamento e si connotano negativamente. Sensi di colpa, vergogna, frustrazione, angoscia, sono gli effetti più comuni"⁹. La successione di eventi quali gravidanza – parto – puerperio già di per sé può costituire una possibile fonte di disagio psicologico per la madre, ma tale condizione può inasprirsi e raggiungere alti livelli di crisi esistenziale di fronte all'evento traumatico della disabilità nel figlio. Infatti può attivarsi, per lo più in donne predisposte alla fragilità psichica, una delle forme di reazione patologica post-partum nota e diagnosticata come depressione post-partum. Ciò che D. W. Winnicott definisce "preoccupazione materna primaria", intesa come forte compresenza della madre con il bambino e come capacità di comprenderne i bisogni essenziali, in presenza della patologia può trasformarsi radicalmente andando a velocizzare o esasperare il fenomeno materno e a sfociare in condotte di crisi.

L'evento della filiazione ha come elemento centrale la relazione madre-figlio; questa, con l'arrivo di un bambino disabile, appare particolarmente vischiosa nelle necessarie interazioni esterne. Molteplici autori, nel considerare il vissuto materno in relazione allo sviluppo del figlio, individuano un atteggiamento più flessibile rispetto al luogo comune di considerare meno umana la condizione di disabilità. F. Ferrucci afferma che "L'atteggiamento delle madri è di natura differente perché accettando i loro figli nonostante la disabilità, esse rifiutano le limitazioni che ne derivano e manifestano l'aspirazione ad un ruolo materno

⁹ C. Pascoletti, *"La formazione dei genitori: il parent training e l'esperienza di Urbino"*, in *HD*, n. 77/1997, p. 3

‘tipico’. Perciò questo fenomeno è stato identificato con il suggestivo termine di abbraccio del paradosso”¹⁰. Le caratteristiche di tale atteggiamento sono individuate da E. Larson¹¹ in:

- a) mantenere due concezioni opposte del figlio (totale accettazione e desiderio di vederlo in condizioni normali);
- b) cercare soluzioni ai problemi quotidiani pur riconoscendo che non esiste una cura definitiva.

Tale condizione fornisce una forte motivazione per lo svolgimento del ruolo genitoriale, contrastando il rischio di abbattimento della propria autorappresentazione in veste di genitore.

Facendo specifico riferimento alla sindrome autistica, Schopler e collaboratori¹² mettono in luce la dinamica interattiva tra figura materna e bambino autistico, in cui, sin dai primi mesi di vita, la madre avverte minori o nulle risposte in termini di gesti sociali o di riflessi, come il sorriso, e di conseguenza struttura un senso di autocritica, di inadeguatezza del proprio compito genitoriale, che non solo subisce ma contribuisce a modificare il modello di interazione tra lei ed il figlio.

Si può, dunque, affermare che la madre di un soggetto disabile vive un complesso status personale, che si fonda da un lato sulla consapevolezza di non essere neutra alla situazione e dall’altro sugli oneri che derivano da funzioni educative ed assistenziali a tuttotondo. Le modalità con cui la madre e più in generale l’intero sistema familiare affronta le difficoltà di tale condizione influiscono notevolmente sulle potenzialità di miglioramento e sullo sviluppo futuro del soggetto autistico.

III.1.2 La condizione dei fratelli

La disabilità di uno dei componenti della famiglia inevitabilmente si ripercuote su tutti gli altri, fratelli compresi, per questo essi devono essere inclusi all’interno di una visione allargata di intervento. Infatti, secondo Bronfenbrenner, una “ecologia positiva” dello sviluppo umano può essere incentivata attraverso un’attività condivisa, man mano sempre

¹⁰ F. Ferrucci, *La disabilità come relazione sociale. Gli approcci sociologici tra natura e cultura*, Rubettino, Soveria Mannelli (CZ) 2004, p. 139

¹¹ E. Larson, “*Reframing the meaning of disability to families: The embrace of paradox*”, in *Social Science and Medicine*, n. 47/1998, pp. 865-875

¹² E. Schopler- R. J. Reichler- M. Lansing, *Strategie educative nell’autismo*, cit., p. 8

più complessa, tra il bambino e gli adulti per lui emotivamente significativi, che sono sicuramente rappresentati in primo luogo dai genitori e, se sono presenti, anche dai fratelli. Quando il figlio autistico nasce dopo quello sano, si possono verificare differenti situazioni in cui i genitori:

- a) potrebbero essere molto presi dalle difficoltà del nuovo nato e dalla sofferenza di questo evento, così ai figli sani viene fatta la richiesta implicita di essere precocemente autonomi ed indipendenti, vengono quindi prematuramente considerati come adulti;
- b) potrebbero lasciare in disparte i figli sani, erroneamente convinti che non abbiano bisogno di cure che sono di solito maggiormente rivolte al figlio disabile, lasciandoli soli con le difficoltà che la vita ha riservato loro nel continuo e quotidiano confronto con il fratello;
- c) potrebbero aspettarsi dai figli sani una precoce “genitorializzazione”, cioè potrebbero chiedergli di assumere il ruolo di genitore sostitutivo, di prendersi cura del fratello autistico, di incarnare quindi un ruolo molto lontano da quello “dell’esser fratello”;
- d) in modo particolare la madre, potrebbe, inconsciamente, ricercare una relazione più intensa con i figli sani per compensare il senso di colpa e il dolore che la affliggono, perciò è facile che i figli “normali” vengano investiti di molte aspettative, come se dovessero riscattare l’immagine della famiglia.

Risulta quindi fondamentale considerare il fatto che i fratelli di soggetti autistici si possono trovare in una situazione di difficoltà, talvolta di isolamento, di privazioni del tempo a loro dedicato, di scarsa attenzione ai loro bisogni. Così crescere con un fratello con disabilità può lasciare delle tracce profonde, può far vivere sentimenti e situazioni ambivalenti che si alternano tra senso di negatività e senso di positività (Farinella, 2010).

Numerose ricerche si sono occupate di studiare gli effetti che la disabilità può produrre sui fratelli sani e si sono inizialmente concentrate sui rischi psicologici dovuti a tale condizione, mettendo in evidenza soprattutto la sofferenza psichica e i rischi di disadattamento che i fratelli di bambini con disabilità possono incontrare. Altri studi sull’argomento, condotti da Powell e collaboratori nel 1993, hanno poi evidenziato che questi rischi non si manifestano in modo univoco e che gli effetti psicologici possono essere ben più complessi, in quanto potrebbero presentare una componente maturativa ed un’alta variabilità durante il percorso di crescita del nucleo familiare. Di conseguenza sarebbe necessario che la ricerca approfondisse maggiormente tale area d’indagine, proprio per mettere in luce in che modo

gli interventi educativo-riabilitativi possano guardare non solo al bambino con disabilità, e alla relazione tra lui e i genitori, ma anche alla relazione tra lui e i fratelli sani, individuando metodi e prassi che possano includere al loro interno anche la dimensione dei fratelli.

III.2 Reazioni e ristrutturazioni familiari

Uno sguardo complessivo sulla situazione familiare interessata dalla disabilità da un lato rileva una serie di fenomeni comportamentali, di natura reattiva, che dimostrano la capacità della famiglia di fronteggiare la situazione critica e di attivare strategie di adattamento, dall'altro riscontra una spinta alla disaggregazione e disorganizzazione, alla perdita di chiarezza di ruoli e funzioni, all'indebolimento, nel tempo, del legame relazionale tra i familiari. In gran parte dei casi, tale crisi si esplica nella relazione di coppia, che diventa progressivamente meno soddisfacente, con un minore scambio affettivo ed emotivo e può condurre al ritiro dalla vita sessuale. Infatti spesso accade che i due ruoli passano da una condizione di forte integrazione ad una in cui tendono a distanziarsi, a dividere le funzioni e la tipologia di coinvolgimento, fino ad arrivare al punto che talvolta il padre si va a sottrarre al vissuto familiare, all'insieme delle responsabilità e allo stress che ne consegue.

In alcuni casi la famiglia tende a porsi come filtro selettivo alle relazioni esterne, diminuendo l'esposizione o mettendo in atto condotte problematiche rispetto ai contesti e ai servizi socio-sanitari, con conseguenti reazioni scarsamente prevedibili. Si tratta di forme di ambivalenza che si stabiliscono nel rapporto tra genitori e servizi, poiché da una parte la famiglia richiede aiuti e servizi specialistici ma dall'altra, a tutela della propria dimensione privata o anche come strategia di sopravvivenza all'evento traumatico, tende a sottrarsene o a farne un uso non idoneo. Tale contraddizione viene individuata da T. Plebani¹³ come espressione del paradosso generato dal difficile incontro tra la tendenza pubblica a sostenere ed orientare la famiglia, e la tendenza privata di quest'ultima che coglie in sé le necessarie (solo in apparenza) compensazioni relazionali ed affettive. La stessa ambivalenza delle reazioni comportamentali dei genitori si riscontra nelle condotte messe in atto come risposte speculari di fronte a situazioni simili (diadi funzionali), che trovano conferma nel fatto che il disagio

¹³ T. Plebani, "Per una lettura dei servizi per l'handicap", in T. Plebani-D. Previtali (a cura), *Riguardo all'handicap*, Edizioni Junior, Bergamo 1995

affettivo, emozionale e sociale del neo-genitore può esprimersi, nella maggior parte dei casi, con condotte di segno negativo (stress; esaurimento; depressione; autocolpevolizzazione; disperazione; senso di perdita della propria identità; ecc) e, meno frequentemente, con condotte di segno positivo (fiducia; elevate aspettative nel figlio; ricerca di nuovi equilibri familiari; ironia; iper-dinamismo; costruzione di nuove reti di relazioni; ecc).

Non meno rilevante, e senza dubbio utile, è la tendenza ad impiegare la generatività caratteristica delle famiglie nella creazione di reti di famiglie, sotto forma di comunità o di associazioni. Vanno infatti a costituire il fenomeno delle comunità familiari: raggruppamenti di famiglie e/o di altre persone per scopi comuni, generalmente di carattere assistenziale o filantropico, che conducono obiettivi e finalità specifici, con una propria dimensione nel condominio o nel quartiere, e che possono essere considerate espressione dei processi di modificazione morfologica della struttura e delle funzioni della famiglia; dunque consistono in forme di trasformazione, piuttosto che di dissoluzione dell'istituto familiare.

Sullo sfondo di una diffusa condizione di stress che grava sull'uomo contemporaneo, i componenti di una famiglia in cui è presente un soggetto autistico risultano facilmente coinvolti in una situazione che stimola necessari processi di adattamento, sia individuali che del gruppo familiare. Ciò implica comunque un evento critico di cui sono stati ampiamente esaminati i problemi e le tendenze, specialmente nell'ambito dell'approccio evolutivo della famiglia. Molteplici teorizzazioni convergono nel prestare attenzione ai processi di disorganizzazione prima e di riorganizzazione dopo che si verificano nel momento in cui il nucleo familiare è investito da un forte fattore stressante. La ricerca fa riferimento alla condizione di alterazione dell'equilibrio familiare a seguito di un evento traumatico, in cui la famiglia mette in atto strategie che vanno a ridefinire ruoli, funzioni, scopi e strategie di gestione del presente.

Lo stato di crisi, inteso come importante disorganizzazione delle relazioni e degli equilibri nel gruppo familiare, può attaccare, con diversa intensità e in momenti anche successivi della vita, le persone coinvolte nell'evento quando esse non posseggono o non sanno mettere in campo le necessarie risorse di reazione e riadattamento. Un evento diventa critico nel momento in cui segna un cambiamento radicale nel clima familiare, poiché ne modifica le abitudini, i rapporti e in particolar modo lo stato emotivo ed affettivo interno. Spesso può compromettere le aspettative di realizzazione personale (professionale, privata, sociale) dei membri e diventare di conseguenza più preoccupante.

Inizialmente la comparsa dell'evento (es. la diagnosi di autismo) e la piena comprensione del fatto, causano uno stato di vulnerabilità sia dei singoli membri che del nucleo familiare in toto, per cui può avvenire un blocco delle spinte positive o reattive da un lato e dall'altro anche un'alterazione dei vissuti intrafamiliari. Di conseguenza, entro le risorse di cui dispone la famiglia, si attivano movimenti rigenerativi in grado di condurre i soggetti a nuove forme di organizzazione personale e di gruppo, e persino a nuovi stati di benessere. Quanto descritto naturalmente si verifica in tempi e modalità differenti da famiglia a famiglia, poiché dipendono da diversi fattori collegati alle risorse delle persone, tra i quali ad esempio il livello di coscienza cognitiva dell'evento e delle sue caratteristiche (percezione dell'evento) o i cambiamenti verificatisi nel clima familiare (percezione della crisi).

A generare i movimenti di disorganizzazione-riorganizzazione sopra citati è naturalmente l'evento originario che si manifesta con una serie di reazioni psichiche e somatiche identificate come stress. Quest'ultimo è attivato da un ampio insieme di elementi detti stressor, che possono essere rappresentati da persone, problemi, informazioni, ecc, ossia aspetti che instillano nel soggetto la sensazione di non essere in grado di sopportare la situazione. I principali stati di criticità personale che possono causare lo stress sono:

- 1) bassa soglia personale di sopportazione dei problemi propri ed altrui;
- 2) scarso controllo emozionale;
- 3) impropria autolegittimazione a sentirsi educatore, in assenza di adeguata preparazione ed assistenza;
- 4) inefficacia della propria azione assistenziale o educativa.¹⁴

Questi elementi sono da collegare ad altri quali gli ambienti e/o le persone, ma spesso gli individui che vi sono esposti non riescono ad identificarli e ciò determina la comparsa di disagio o sofferenza in modalità non ben definite. Infatti lo stress compare con sintomi diversi, magari quando il carico stressorio è già considerevole, in più non è semplice da percepire sia per il soggetto che per le persone che lo circondano.

Da numerosi studi riguardo lo stress parentale emerge che i genitori di persone autistiche siano decisamente più sofferenti rispetto a quelli di figli con altre tipologie di disabilità. Una ricerca a cura di L. Mazzone e collaboratori (2015), confronta la qualità della vita di circa sessanta genitori di bambini autistici e di altrettanti genitori di bambini con disabilità

¹⁴ P. Crispiani, *Pedagogia clinica della famiglia con handicap. Analisi e strumenti professionali*, Edizioni Junior 2008, p. 38

intellettiva o paralisi cerebrale, con quella di un gruppo di genitori di bambini a sviluppo tipico. Dai risultati ottenuti emerge che i genitori di bambini con ASD sono i più stressati e in difficoltà, in special modo quelli con figli autistici ad alto funzionamento; inoltre, risulta che i comportamenti disfunzionali nei bambini con ASD sono predittori dello stress dei genitori ed hanno un forte impatto su di esso, influenzando in modo profondo il benessere di tutta la famiglia. Un altro studio, riguardo i genitori di bambini con ASD, condotto da A. Estes e colleghi (2019), rileva come questi sperimentino uno stress maggiore rispetto ai genitori di bambini a sviluppo tipico o con disabilità dello sviluppo. In particolar modo, secondo i dati, circa un terzo delle madri di bambini con ASD riporta livelli clinici di sintomi depressivi, una percentuale significativamente più elevata rispetto alle madri di bambini con la sindrome dell'X- fragile (18,2%) o con la sindrome di Down (10,3%). Livelli elevati di stress e disagio psicologico nei genitori di bambini piccoli con autismo hanno il potenziale per interrompere la funzione familiare e possono anche influire sull'efficacia degli interventi precoci. Osborne e collaboratori hanno riferito che i bambini che hanno ricevuto alti livelli di intervento hanno mostrato miglioramenti minori quando i loro genitori presentavano alti livelli di stress. Dunque è chiaro che lo stress parentale incide negativamente sulle potenzialità del soggetto disabile, ed ancora una volta la figura materna è quella più responsabile in questo senso, a causa della sua centrale funzione nella costruzione degli equilibri emozionali, della fiducia di base, dell'autonomia, del senso dell'identità del bambino.

Generalmente allo stato di stress corrisponde una capacità di reagire differente nelle persone e nei gruppi, per cui il singolo componente o l'intera famiglia, in base alle proprie risorse, manifestano forme di reazione o compensazione, quindi risposte funzionali come una maggiore integrazione della coppia e degli altri membri, ma anche forme di sottomissione, meccanismi di difesa o di rivalsa. Le strategie di riadattamento che la famiglia mette in atto sono connesse ad alcune condizioni che Hill riconduce a tre fondamentali:

- a) la natura dell'evento stressante;
- b) le risorse familiari nei riguardi della crisi;
- c) la percezione che la famiglia ha dell'evento stressante.¹⁵

¹⁵ P. Crispiani, *Pedagogia clinica della famiglia con handicap. Analisi e strumenti professionali*, Edizioni Junior 2008, p. 40

Allo stesso modo difficoltose risultano l'identificazione e la progettazione di adeguate strategie di prevenzione e contenimento dello stress, in quanto si tratta di agire in maniera preventiva sulla sostituzione o aggirio degli elementi rilevati come stressor della convivenza nella famiglia con soggetto disabile. Esempi di strategie antistress possono essere: la positiva interazione con l'ambiente sociale, l'accettazione della condizione del soggetto disabile, la normalizzazione della presenza della disabilità in famiglia, la percezione ed accettazione delle proprie capacità e limiti, ecc.

Riprendendo quanto detto prima, è vero che lo stress dei genitori può influenzare negativamente lo sviluppo del bambino autistico e quindi anche i risultati dell'intervento su di esso, ma anche le caratteristiche o le esperienze positive delle figure parentali possono influire, potenzialmente migliorandolo. Meno ricerche hanno studiato i facilitatori del successo dell'intervento associati ai genitori, nonostante alcune prove che le loro aspettative positive siano associate a risultati migliori del bambino. Un'estensione del concetto di funzionamento adattivo per un individuo (inteso come la sua capacità di svolgere le abilità adeguate all'età necessarie per funzionare nella vita quotidiana, come il vestirsi, mangiare, seguire le regole, evitare incidenti e fare amicizia), in questo caso per il singolo genitore, è il costrutto di funzionamento adattivo familiare. Il modello dei "Sistemi di Sviluppo" (DS) descrive il funzionamento adattivo della famiglia come la capacità di un gruppo familiare di svolgere funzioni specifiche che possono migliorare i risultati del bambino. Le tre componenti del funzionamento adattivo familiare sono: l'interazione genitore-figlio (ad es. commenti verbali sul gioco da bambini, le reazioni alle iniziative del bambino, il gioco fisico positivo), le esperienze dei bambini orchestrate dalla famiglia (ad es. feste, tempo dei pasti, attività ricreative) e le funzioni di salute e sicurezza (ad es. cure mediche, schemi di sonno regolari, monitoraggio della posizione dei bambini). Coerentemente con il modello dei DS, le caratteristiche personali dei genitori, come lo stress, l'efficacia e la funzione psicologica, possono essere concettualizzate come aventi il potenziale per sminuire o supportare la funzione adattiva familiare. In effetti, nella maggior parte dei casi, i genitori sono coloro che contribuiscono in maniera fondamentale al funzionamento adattivo familiare. I compiti coinvolti nella genitorialità di un bambino con ASD richiedono un livello più elevato di funzionamento adattivo della famiglia rispetto a quello richiesto per la genitorialità di bambini a sviluppo tipico. I genitori di bambini autistici sono coinvolti nell'identificazione delle difficoltà di sviluppo, nell'organizzazione di test di sviluppo e valutazioni diagnostiche con specialisti, ed essi si uniscono ad un team interdisciplinare per attuare interventi precoci.

I genitori che sono altamente stressati, sopraffatti o con risorse insufficienti, possono avere meno probabilità di iniziare un intervento per i loro figli o essere meno in grado di impegnarsi completamente nel processo di apprendimento che l'intervento precoce sui disturbi dello spettro autistico richiede. Al contrario, i genitori che sono ben supportati, pronti ad apprendere e ad adattarsi probabilmente sperimenteranno i migliori risultati. Da poco si è iniziato a comprendere il potenziale dell'intervento autistico precoce per supportare meglio i genitori, ma una crescente evidenza suggerisce che gli impatti positivi dell'intervento sul funzionamento dei genitori e della famiglia potrebbero migliorare ulteriormente i risultati dei figli (A. Estes et al., 2019).

Fin dalle prime fasi di presa in carico di casi di disabilità, specialisti, insegnanti e familiari sono portati ad elaborare aspettative sulla possibile evoluzione dei soggetti. Come osservano E. Schopler e colleghi, le aspettative a lungo termine assunte dai genitori sono in genere indefinite, di tipo globale e tendono spesso a sopravvalutare le potenzialità di sviluppo, esse “sembrano essere influenzate dalla speranza e dal desiderio che i miglioramenti educativi e terapeutici siano notevoli, e non vengono limitate dalla coscienza delle attuali inabilità del bambino. Questo succede ancor più frequentemente nel caso di genitori di bambini più piccoli. Via via che il bambino cresce, il futuro diventa sempre di più il presente, e le predizioni ed aspettative si approssimano maggiormente alla realtà attuale”¹⁶. Aspettative ed obiettivi inadeguati, o per eccesso di ottimismo o per rinunciatario negativismo, incrementano l’insuccesso, aumentano lo scarto tra risultati ed attese, allontanando gli adulti dalla visione realistica della situazione.

Negli approcci più organici alla presa in carico del soggetto, come quelli utilizzati per gli ASD, le aspettative dei genitori si dimostrano un elemento decisivo per l’esito del trattamento, perciò vanno prima orientate e poi sostenute, facendo attenzione al fatto che aspettative e mete siano coerenti al processo evolutivo del soggetto, siano controllate, realistiche e non sottoposte ad inutili oscillamenti tra ottimismo e pessimismo. Dunque, è più opportuno prestare attenzione ad obiettivi ravvicinati, affini alle competenze reali e a quelle emergenti, in modo da assumere altri traguardi connessi alle competenze mano a mano visibili.

¹⁶ E. Schopler-R. J. Reichler-M. Lansing, *Strategie educative nell'autismo* cit., p.46

III.3 Tipologie di sostegno alla famiglia

A ragione di quanto descritto sopra, è necessario che la comunicazione tra genitori e professionisti che ruotano attorno al soggetto disabile sia orientata in senso positivo, allo scopo di offrire un sostegno psicologico agli sforzi dei familiari, facendo a meno di evidenziare troppo i comportamenti non congrui o i fallimenti.

Le logiche di fondo su cui impostare le forme di sostegno alla famiglia sono riconducibili ad alcuni concetti chiave che emergono da recenti studi sui processi di funzionamento ed adattamento familiare in presenza di una disabilità. La famiglia di un soggetto autistico, come già detto, vive una situazione di forte stress e di equilibri costantemente precari, ma non la si può definire a priori come patologica. Infatti, grazie al superamento dello studio della famiglia patologica a favore dell'analisi delle capacità e delle risorse messe in campo dai genitori, si sono aperte nuove prospettive sui modelli di intervento per e con le famiglie. Dalla ricerca contemporanea emerge come il miglioramento della qualità della vita della persona autistica, in seguito ai trattamenti psicoeducativi che incrementano il livello di autonomia, comunicazione e sviluppo cognitivo, corrisponde a un miglioramento della qualità della vita familiare. I genitori infatti dichiarano di stare meglio nei casi in cui i propri figli vengono seguiti da centri specializzati e da professionisti preparati che sanno accoglierli rispettando i loro interessi e capacità. In un'ottica sistemica, si realizza la comprensione di un corrispettivo benessere del nucleo familiare e del soggetto autistico, rapporto che attiva i genitori nel ricercare gli interventi che più si adeguano alle caratteristiche del figlio.

La prima tipologia di supporto utile alle famiglie è quella della *presa in carico sociosanitaria*, che avviene sin dal momento in cui la diagnosi viene comunicata e che in teoria dura per tutta la vita del soggetto autistico. Le linee guida della Società italiana di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (SINPIA) raccomandano agli operatori di riservare ai genitori degli incontri per la reciproca conoscenza, al fine di compiere una valutazione delle risorse personali, familiari ed ambientali da tenere presenti nella costruzione del progetto terapeutico. È importante che la conoscenza si svolga nella reciprocità, dal momento che sia il sistema familiare che quello sociosanitario saranno fondamentali nell'evoluzione del complesso lavoro che li aspetta. Le persone con ASD, date le loro peculiarità, necessitano di una presa in carico sistemica in cui si incrociano molteplicità e specificità professionali competenti ed aggiornate sui progressi della ricerca in merito.

All'interno dei servizi in cui viene messo in atto un corretto programma educativo-riabilitativo individualizzato, riveste un ruolo importante la specificità dell'intervento di *counseling* rivolto alla famiglia, centrato sul versante informativo/educativo/decisionale, in quanto è prezioso per accompagnarla e sostenerla durante il percorso di crescita fatto di decisioni, riflessioni, svolte. Il counseling sistemico può essere un valido strumento in quanto si situa nel campo dell'educazione e dello sviluppo delle competenze genitoriali e pone le basi per l'eventuale ricorso a interventi di sostegno psicologico.

Nelle forme di supporto alle famiglie è fondamentale affrontare il tema della gestione dell'informazione, infatti molti genitori, al momento della comunicazione della diagnosi di autismo che colpisce il figlio, si trovano spiazzati per via della scarsa conoscenza della disabilità stessa e degli strumenti necessari per affrontarla. Da un lato, essi hanno bisogno di corrette informazioni sul disturbo, sulle cure da seguire, sui metodi riabilitativi da scegliere; dall'altro, sono portati istintivamente a raccogliere una vastità di informazioni, pareri, dati che rischiano di creare soltanto più confusione in merito alle decisioni più adeguate da prendere.

L'intervento di counseling con i genitori consegue l'obiettivo di potenziare:

- la consapevolezza che spesso non è l'informazione in più che serve, ma la collocazione di quelle già possedute nel proprio sistema cognitivo;
- la capacità di orientamento nella molteplicità delle informazioni, di scelta e risposta autonoma per individuare le proprie soluzioni, i propri percorsi e aumentarne la capacità di utilizzazione della «rete sociale»;
- la consapevolezza di poter formulare possibili richieste e l'accettazione di poter commettere degli errori;
- la fiducia nelle loro possibilità di scelta e di autodeterminazione, nella loro capacità di poter tollerare l'ansia connessa alle situazioni di incertezza e di contraddizione;
- la percezione di esser loro stessi referenti come genitori e con l'apporto dei professionisti di un progetto educativo per il proprio figlio¹⁷.

Si può quindi dire che il counseling facilita la trasformazione del ruolo della famiglia da destinatario dell'intervento a protagonista attivo del progetto educativo-riabilitativo.

Durante la crescita del figlio, i genitori sviluppano un importante sapere pratico che è

¹⁷R. Keller, *I disturbi dello spettro autistico in adolescenza e in età adulta. Aspetti diagnostici e proposte di intervento*, Erickson, Trento 2016, p. 267

l'insieme di azioni educative spontanee e di tentativi messi a punto con gli operatori da cui sono aiutati; tutto ciò diviene il loro patrimonio esperienziale di strategie di gestione delle crisi e dell'imprevedibilità comportamentale dei loro ragazzi. Anche su tale fronte si inserisce l'intervento di counseling, poiché va ad integrare il valore del sapere pratico con tecniche e metodi educativi specifici per gestire la relazione con la persona autistica. Inoltre, come sostiene Schopler (2005), il coinvolgimento attivo del nucleo familiare all'interno di un programma riabilitativo rappresenta l'ausilio più indicato per superare sensi di colpa e di inadeguatezza: assumendo il ruolo di partner di educatori ed insegnanti, i genitori si appropriano degli strumenti necessari per svolgere il loro ruolo e riacquistano fiducia nelle proprie capacità.

In aggiunta, è parecchio utile l'intervento di counseling che include anche la consulenza per attivare l'utilizzo di tecniche educative a casa: essa è particolarmente proficua nelle prime fasi di quella parte del progetto che prevede lo sviluppo di autonomie da parte del ragazzo o la gestione di comportamenti problema difficili da affrontare per la famiglia. Una volta che ha condiviso con i genitori la chiarezza dell'obiettivo e della metodologia, l'operatore si pone ad essi come modello nel predisporre il setting di apprendimento in cui è inserito il ragazzo e nel richiedere la prestazione, somministrare il rinforzo e documentare gli esiti ottenuti. In tutto ciò, sta al professionista valutare quanta collaborazione richiedere alla famiglia e se in quello specifico periodo essa sia in grado di eseguire un intervento in prima persona o sia più opportuno delegare un educatore domiciliare.

Un'altra forma di sostegno alla famiglia è il *parent training*, che consiste nella formazione dei familiari al coinvolgimento nei programmi di terapia e di interventi educativi del soggetto disabile, oltre che nella gestione complessiva del problema. Questa esperienza nasce negli anni '70 nei paesi anglosassoni, con l'obiettivo di operare su tutte le variabili attive nel trattamento della disabilità, ma trova maggior risonanza nel Nord America grazie ai programmi di parent effectiveness training messi a punto da T. Gordon. Il modello ideato da quest'ultimo si fonda principalmente sulla costituzione e conduzione di "gruppi terapeutici" di famiglie interessate a più livelli dal disagio e dalla sofferenza in relazione alla presenza dei figli, individuabili in tal modo:

- a) famiglia con figli disabili, malati, devianti, ecc.;
- b) famiglie in cui i genitori sono riconosciuti come causa dei problemi comportamentali dei figli;

- c) famiglie caratterizzate da una condizione relazionale ed affettiva patologica, a causa della presenza di figli con problemi;
- d) ecc.

Di fronte a tali situazioni, il trattamento terapeutico e relazionale facilita la manifestazione collettiva dei problemi, il miglioramento delle comunicazioni e l'apprendimento di condotte per fronteggiare in modo adeguato le disabilità.

I corsi, che ad oggi sono estesi a tutti i membri del nucleo familiare e non solo ai genitori, si possono svolgere in presenza della singola coppia o di gruppi di coppie o familiari: nel primo caso si tratta di un modello individuale in cui il terapeuta interviene per promuovere il possesso di abilità terapeutiche o educative; nel secondo caso si conducono corsi per gruppi di genitori o familiari all'interno di centri specialistici, allo scopo di creare reti di relazioni e cooperazioni tra le famiglie che producono il risultato di mitigare o risolvere l'isolamento sociale che tendenzialmente colpisce i gruppi familiari con soggetti disabili.

In ambito formativo, gli obiettivi del parent training si possono sintetizzare nei seguenti punti:

- insegnare metodi educativi che si fondano sull'analisi sistematica del comportamento;
- migliorare la relazione e la comunicazione genitori-figli;
- dare un significato positivo alla disabilità (apprezzando piccoli progressi o menti di tranquillità della famiglia);
- implementare la conoscenza del genitore sullo sviluppo psicologico del figlio e sui principi che lo regolano;
- cercare di attivare le risorse disponibili tramite una migliore organizzazione delle attività e l'aiuto reciproco;
- guadagnare unità e vicinanza tra i familiari.

Il parent training tende a configurarsi anche con modalità differenti dai corsi di formazione propriamente intesi, esplicandosi sotto forma di incontri periodici o sporadici, o anche di interventi di aiuto, sostegno o consulenza ai genitori da parte dei professionisti. Per questo può definirsi "una forma di aiuto specialistico che consiste nel migliorare lo stile relazionale e gli atteggiamenti dei genitori nei confronti dei figli, fornendo informazioni e trasmettendo abilità specifiche per la gestione del menage familiare. Il parent training si offre come

intervento capace di coinvolgere i genitori quali agenti di primaria importanza nello sviluppo dei figli”¹⁸.

Il *tutoring*, invece, è un’attività condotta da genitori esperti (“seniores”) che, avendo maturato importanti esperienze nella gestione dei figli e avendo creato come volontari una rete di contatti sul territorio riconosciuta nella panoramica degli interventi specialistici, mettono a disposizione il loro sapere pratico nei confronti di altri genitori (“juniores”) che si affacciano alla sindrome autistica. Questa è una forma di relazione d’aiuto non professionale che si stabilisce alla pari tra genitori che vivono una situazione simile o condividono la stessa esperienza di vita. Il tutoraggio si fonda sul principio della valorizzazione della prossimità, intesa come dimensione umana ricca di potenzialità relazionali, concessa in maniera spontanea attraverso la vicinanza delle persone e la somiglianza delle esperienze. Essa è attivata e promossa da legami di fiducia e sviluppa un potenziale di cambiamento attraverso la stessa fiducia che a poco a poco si stabilisce tra i membri coinvolti nella relazione.

Un esempio positivo di tutoring si è rivelato il progetto «Genitori staffetta», condotto dalla sezione torinese di ANGSA Onlus nel 2011 coinvolgendo 8 seniores e 30 juniores, in quanto si è dimostrato uno strumento efficace ed innovativo per riflettere, con i partecipanti, sulla diffusione delle esperienze maturate e sulla costruzione di un utile modello di accompagnamento. Ma se da un lato la figura del genitore tutor offre la ricchezza dell’esperienza diretta nella gestione di figli affetti da autismo, dall’altro necessita di una definizione circa i suoi compiti e la metodologia utilizzata nel suo intervento.

Le famiglie spesso esprimono il bisogno di condurre una vita «normale», routinaria, alleggerita dai problemi di comportamento del figlio, tra cui l’iperattività e in alcuni casi anche l’aggressività. La complessità della condizione è stata espressa dalla madre di un adolescente con la frase «né con te né senza di te», emblematica di tutta la drammaticità che vive la famiglia di un soggetto autistico, il quale condiziona fortemente la quotidianità. I genitori sembrano non trovare un attimo di respiro dal compito dell’accudimento: il riposo dal lavoro, il tempo libero, il recupero delle energie, il dedicarsi agli interessi sono momenti rari e, quando concessi, necessitano di un’organizzazione rigorosa della gestione della

¹⁸ G. Berlingiero-M. Chimenti, “Uno studio pilota sui bisogni formativi dei genitori di persone con autismo”, in *Il bollettino dell’ANGSA*, nn. 3-6/2005, pp. 9 ss.

persona autistica. Da anni le associazioni hanno stimolato la messa in atto di programmi di *tregua*, ossia delle possibilità di inserimento dei figli in luoghi con residenzialità provvisoria per concedere ai familiari di sollevarsi dal carico quotidiano e vivere un clima più disteso. I servizi di tregua possono rivelarsi una soluzione a una condizione di emergenza della famiglia e prevedere un ciclo periodico di sostegno ad essa: strutture in cui lavorano operatori qualificati, predisposte all'accoglienza di soggetti con autismo, li ospitano per il weekend o per periodi più lunghi e qui essi possono seguire un percorso specifico sull'autonomia e l'avvio alla vita indipendente, affiancati da professionisti e volontari.

La complessità della condizione di disabilità di un membro della famiglia conduce quest'ultima a nutrire grandi timori per le difficoltà di accettazione sociale e per i rischi futuri del proprio caro. In particolare, i genitori di figli autistici esprimono maggiori bisogni di informazione sulle caratteristiche cliniche del disturbo e sulle sue possibilità di cura rispetto ai genitori di soggetti con sindrome di Down o con altra tipologia di disabilità. È opportuno quindi chiedersi quali strategie possono mettere in atto i professionisti che ruotano intorno a questi nuclei familiari per fornire loro il sostegno indispensabile a garantirsi una vita il più possibile serena.

CAPITOLO IV

Intervento educativo-riabilitativo

Cos'è l'educazione? In termini generali, ma in particolare riguardo all'autismo, può inizialmente essere definita come il processo che porta ad un insieme di abilità, che deriva dall'interazione tra le problematiche dell'individuo e le speranze di normalizzazione che esprime il gruppo sociale, in particolar modo riguardo le competenze necessarie alla vita di tutti i giorni (es. essere autonomi, essere in grado di comunicare, di muoversi, ecc.), che consentono di partecipare alla propria quotidianità come protagonista. Da tale definizione risulta chiaro lo stretto rapporto esistente tra l'individuo, con il suo bagaglio di abilità, e la società, con tutte le sue richieste ed aspettative. In tale analisi sociologica, è fondamentale considerare il pregiudizio, inteso come giudizio dato a priori riguardo una diversità che diventa inferiorità e una gravità della disabilità che diventa irrecuperabilità, per cui la possibilità di integrazione della persona disabile è condizionata già in partenza. La maggior parte delle volte, i preconcetti si associano a forme di eccessiva protezione e/o accettazione pietistica nei confronti della persona autistica, privandola di spazi di autonomia ed indipendenza. Alla base di tali atteggiamenti c'è una sorta di sottostima rispetto alle reali possibilità del soggetto, per cui capita spesso che i genitori o gli stessi educatori che vivono affianco a lui e gli dedicano il tempo, non gli fanno testare le proprie abilità. Per concretizzare quanto detto, si può definire il processo educativo-riabilitativo sostenendo che oltre alla scelta del setting più adatto a facilitare l'acquisizione di abilità, è importante anche la corretta gestione degli stimoli, che precedono una risposta, e delle conseguenze scaturite nell'ambiente dal comportamento del soggetto.

Dunque, uno strumento che consente un rapido trasferimento delle conoscenze nella pratica clinica quotidiana, è costituito dalle linee guida. Queste nascono per rispondere a un obiettivo fondamentale: assicurare il massimo grado di appropriatezza degli interventi, riducendo al minimo quella parte di variabilità nelle decisioni cliniche che è legata alla carenza di conoscenze e alla soggettività nella definizione delle strategie assistenziali. Per cui, essendo una sintesi delle migliori conoscenze disponibili, esse possono essere uno strumento di aggiornamento e formazione per il professionista. Sia le linee guida SINPIA

(2005), sia la più recente linea guida 21 dell'Istituto Superiore di Sanità (2011) raccomandano il modello cognitivo-comportamentale, in quanto è attualmente ritenuto il modello di intervento più efficace per l'autismo in generale. L'approccio cognitivo-comportamentale comprende molteplici programmi di intervento, tra cui i più noti risultano essere l'ABA (Applied Behavior Analysis) ed il TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children).

L'intervento educativo-riabilitativo nell'autismo risulta complesso, poiché l'educatore professionale si trova ad interagire con diversi interlocutori che partecipano alla vita del soggetto, tra i quali quello principale è rappresentato dalla famiglia. Con essa si gioca una relazione importante che va costruita e bilanciata rispetto a quelli che sono i confini, le peculiarità dei ruoli e le aree di collaborazione, con l'obiettivo principale di costruire un progetto educativo solidamente coordinato.

IV.1 Linee guida per il trattamento degli ASD

Secondo la definizione formulata nel 1992 dall'Institute of Medicine, le linee guida (LG) sono "raccomandazioni di comportamento clinico, elaborate mediante un processo di revisione sistematica della letteratura e delle opinioni di esperti, con lo scopo di aiutare i medici e i pazienti a decidere le modalità assistenziali più appropriate in specifiche situazioni cliniche". In Italia, l'elaborazione di linee guida e di altri strumenti di indirizzo che hanno come scopo il miglioramento della qualità dell'assistenza, avviene all'interno del Programma nazionale per le linee guida (PNLG), previsto a partire dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 e dal Decreto Legislativo 229/99: tali documenti infatti propongono l'adozione di linee guida come richiamo all'utilizzo efficiente ed efficace delle risorse disponibili e come miglioramento dell'appropriatezza delle prescrizioni.

Il Programma nazionale per le linee guida è coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità (ISS) e dall'Agenzia per i Servizi Sanitari Regionali (ASSR) con compiti specifici di (PNLG, 2002):

- produrre informazioni utili a indirizzare le decisioni degli operatori, clinici e non, verso una maggiore efficacia e appropriatezza, oltre che verso una maggiore efficienza nell'uso delle risorse;
- rendere le informazioni facilmente accessibili;

- seguirne l'adozione esaminando le condizioni ottimali per l'introduzione nella pratica;
- valutarne l'impatto, organizzativo e di risultato.

Nell'ultimo ventennio le linee guida, intese come strumento di razionalizzazione del comportamento clinico-organizzativo, hanno acquisito sempre più importanza sullo sfondo della notevole variabilità di erogazione delle prestazioni sanitarie e dell'avvento della medicina basata sulle evidenze (EBM).

Al 2005 risalgono le linee guida per l'autismo prodotte dalla Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA), le quali suggeriscono che le strategie da adottare si possono far rientrare in due categorie: gli approcci comportamentali e gli approcci evolutivi. I primi si basano sull'analisi del comportamento (Behavior Analysis), ossia "lo studio del comportamento, dei cambiamenti del comportamento e dei fattori che determinano tali cambiamenti. L'analisi del comportamento applicata (Applied Behavior Analysis = ABA) è l'area di ricerca finalizzata ad applicare i dati che derivano dall'analisi del comportamento per comprendere le relazioni che intercorrono fra determinati comportamenti e le condizioni esterne. In questa prospettiva l' "analista comportamentale" utilizza i dati ricavati per formulare teorie relative al perché un determinato comportamento si verifica in un particolare contesto e, conseguentemente, mette in atto una serie di interventi finalizzati a modificare il comportamento e/o il contesto. Le informazioni ricavate dall'analisi del comportamento, pertanto, vengono utilizzate in maniera propositiva e sistematica per modificare il comportamento". Mentre gli approcci evolutivi "si muovono in una cornice concettuale completamente differente rispetto ai precedenti. Nella filosofia di questo tipo di programmi è implicita l'importanza della dimensione emozionale e relazionale in cui si realizza l'agire del bambino. Normalmente le diverse aree dell'emotività, delle funzioni cognitive, delle competenze comunicative e così via, evolvono e si influenzano reciprocamente definendo un sistema dinamico che non può essere considerato la semplice somma delle componenti che partecipano alla sua realizzazione. [...] In questa prospettiva, l'ambiente non è solo concepito come uno spazio fisico in cui implementare i programmi di intervento secondo i principi dell'ABA, ma assume di per se stesso una valenza "terapeutica", in quanto luogo privilegiato di interazione, di scambio e di conoscenza. Un contesto naturale rappresenta la premessa indispensabile per attivare l'espressività, l'iniziativa e la partecipazione del bambino e favorire quindi una proficua utilizzazione

dell'apporto esperienziale.¹⁹”

Nonostante i servizi di Neuropsichiatria Infantile, attraverso queste linee guida, abbiano progressivamente sviluppato adeguate competenze clinico-diagnostiche e i pediatri abbiano significativamente migliorato il livello e i tempi della prima diagnosi, non è ancora garantita un'omogenea diffusione di prassi specifiche, percorsi adeguati ed efficaci su tutto il territorio nazionale. Così, nel 2011 l'Istituto Superiore di Sanità (ISS), attraverso la pubblicazione della Linea Guida numero 21 “Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti”, fornisce un orientamento alle famiglie su quali siano gli interventi per cui sono disponibili prove scientifiche di valutazione di efficacia ed articola delle raccomandazioni per la pratica clinica sulla base di queste prove. La LG21, in merito al trattamento non farmacologico, raccomanda: i programmi di intervento mediati dai genitori (parent training); gli interventi a supporto della comunicazione (come la Comunicazione Aumentativa Alternativa e PECS seppur con prove parziali di efficacia); gli interventi a supporto della comunicazione sociale (sulla base di una valutazione delle caratteristiche individuali del soggetto e attraverso un adattamento funzionale dell'ambiente); il programma educativo TEACCH; i programmi intensivi comportamentali (come l'Applied Behavior Analysis, dimostratosi efficace nell'incrementare il punteggio di QI, nel promuovere il linguaggio e i comportamenti adattivi); gli interventi comportamentali sia per ridurre la frequenza e la gravità di comportamenti specifici che per incrementare lo sviluppo di capacità adattive; la terapia cognitivo-comportamentale (rivolta a bambini e genitori, efficace nel trattamento della comorbidità con i disturbi d'ansia e per promuovere strategie di gestione della rabbia nei soggetti con Asperger e con autismo ad alto funzionamento HFA). Invece, per dimostrata inefficacia o per insufficienza/assenza di dati a dimostrazione di efficacia, non raccomanda: l'Auditory Integration Training (AIT), la Musicoterapia, la Comunicazione Facilitata, la Terapia con Ossigeno Iperbarico, la Terapia per mezzo del cavallo, il Tomatis Sound Therapy, il massaggio tradizionale thailandese, il Qigong sensory training, i programmi di esercizio fisico. In merito agli interventi biomedici e nutrizionali, la LG raccomanda di eliminare l'assunzione di glutine e/o caseina solo nei casi di accertate intolleranze o allergie alimentari, mentre valuta efficace l'uso della melatonina per i disturbi del sonno che persistono anche dopo gli interventi comportamentali.

¹⁹ Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (2005), *Linee guida per l'autismo - Raccomandazioni tecniche-operative per i servizi di neuropsichiatria dell'età evolutiva*, <http://www.sinpia.eu/atom/allegato/148.pdf>

In sintesi, si riporta in tabella la classificazione degli interventi non farmacologici revisionati della LG21 secondo l'APA Criteria for Empirically Treatment (Chambeless e Ollendick, 2001):

Raccomandati (trattamenti affermati)	Interventi mediati dai genitori	Uso di sistemi di comunicazione alternativa aumentativa: PECS e linguaggio segnato	Interventi intensivi precoci basati sull'ABA	Interventi comportamentali per la riduzione del comportamento problema, l'incremento di capacità adattive, disturbi del sonno	Terapia cognitivo-comportament. per disturbi d'ansia, gestione della rabbia, in Asperger e HFA	Uso di melatonina per problemi del sonno (se non efficace intervento comportam.)
Evidenza emergente (probabile efficacia)	TEACCH	Interventi a supporto della comunicazione sociale (PRT, Social stories, training all'imitazione, video modelling)				
Assenza di evidenza (sperimentali)	Musico-terapia	Dieta senza glutine e caseina	Vitamina B6 e magnesio, Omega3			
Non raccomandati (documentata inefficacia o potenzialment e dannosi)	Auditory Integration Therapy	Comunicazione Facilitata	Terapia con Ossigeno Iperbarico			

Quindi nella LG non vengono menzionati o non sono riportate prove di efficacia per tutti gli altri trattamenti non farmacologici esistenti nella pratica clinica, ossia: Psicoanalisi, Terapia familiare sistemica, Terapia di scambio e sviluppo, Terapia logopedica, Terapia neuropsicomotoria, Abilitazione alla comunicazione di Wille, Terapia neurocognitiva interattiva, Floor-time, AERC, Metodo Delacato, Riabilitazione in acqua, Pet-therapy con delfino e cane, Arte terapia. Difatti la LG afferma che “per molti interventi esistono poche o nessuna informazione basata sull’evidenza”.

IV.2 Alcuni trattamenti dell'autismo

Il trattamento che attualmente risulta essere il più efficace nell'ambito degli ASD è l'intervento psicoeducativo. I sintomi dell'autismo possono essere notevolmente ridotti grazie al trattamento precoce, quando questo è associato al coinvolgimento dei genitori, a programmi scolastici specifici ed a un'appropriate assistenza medica; in tal modo possono anche aumentare le possibilità del bambino di imparare nuove abilità. Il trattamento dovrebbe rispettare una serie di principi:

- ritenere l'intervento psicoeducativo cognitivo-comportamentale come intervento elettivo inserito in una strategia di rete;
- condividere i risultati della valutazione diagnostica e funzionale con le altre figure di riferimento nella vita del bambino ed estendere l'intervento a tutti i contesti di vita del bambino;
- considerare la necessità di servizi in tutto l'arco di vita e in ogni ambito di vita;
- individualizzare la programmazione, prestando attenzione alle necessità individuali;
- coinvolgere le famiglie;
- prevedere la formazione dei caregiver.

Sulla base delle raccomandazioni della LG21, tra i trattamenti non farmacologici si annoverano tipologie di intervento quali: i programmi di intervento mediati dai genitori (parent training), gli interventi a supporto della comunicazione (la Comunicazione Aumentativa Alternativa, PECS), gli interventi a supporto della comunicazione sociale. I primi sono raccomandati nei bambini e negli adolescenti con ASD, in quanto possono migliorare la comunicazione sociale e ridurre i comportamenti-problema, aiutare e supportare le famiglie nell'interazione con i propri figli, promuovere lo sviluppo e l'incremento della soddisfazione, del benessere emotivo e dell'empowerment dei genitori. I secondi sono indicati nei soggetti con ASD, come quelli che utilizzano un supporto visivo alla comunicazione, sebbene le loro prove di efficacia siano ancora parziali. Sono stati sviluppati degli approcci per insegnare una Comunicazione Aumentativa Alternativa (Augmentative and Alternative Communication- AAC) in grado di fornire un sistema di comunicazione anche a coloro che non hanno ancora sviluppato il linguaggio verbale. Le due forme di AAC più utilizzate sono il Picture Exchange Communication System (PECS) ed il linguaggio dei segni. Nel PECS, metodo sviluppato da L. Frost e A. Bondy, si insegna

a comunicare consegnando un'immagine di ciò che si desidera al partner comunicativo in cambio dell'item che si richiede con l'immagine. La topografia della risposta consiste nel consegnare l'immagine per ottenere ciò che si desidera, ma la funzione è la stessa della comunicazione vocale; l'obiettivo di questo metodo è insegnare in modo rapido a bambini e adulti con autismo le abilità di comunicazione funzionale (Bondy e Frost, 1994; Frost e Bondy, 2002). Il linguaggio dei segni ha la stessa funzione del PECS ma ha una topografia diversa, poiché si basa sull'utilizzo dei gesti con le mani; alcune ricerche dimostrano come i segni siano una modalità efficace per insegnare agli individui non verbali a comunicare. Recentemente studi comparativi delle due modalità hanno evidenziato risultati misti, i quali suggeriscono che la scelta tra le due tipologie dipende dalle caratteristiche individuali e dai prerequisiti per l'apprendimento. I terzi, ossia gli interventi a supporto della comunicazione sociale, vanno presi in considerazione per i bambini e gli adolescenti con disturbi dello spettro autistico; la scelta di quale intervento sia il più adeguato da mettere in atto deve essere formulata in base alla valutazione delle caratteristiche individuali del soggetto. Sempre all'interno dei trattamenti non farmacologici rientrano programmi di intervento, quali l'ABA (IV.2.1) ed il TEACCH (IV.2.2).

IV.2.1 Applied Behavioural Analysis (ABA)

L'ABA è la scienza applicata che deriva dalla scienza di base conosciuta, grazie a Skinner (1953), come «analisi del comportamento». L'analisi comportamentale applicata è l'area di ricerca diretta ad applicare i dati che derivano dall'analisi del comportamento per comprendere e migliorare i collegamenti esistenti tra determinati comportamenti e le condizioni esterne. Nel 1968 Baer, Wolf e Risley hanno definito l'ABA come “applicazione dei principi del comportamento per incrementare specifici comportamenti e contemporaneamente valutare i cambiamenti attribuibili a tale processo. L'ABA enfatizza la valutazione continua del trattamento comportamentale attraverso una sistematica raccolta dei dati, affinché i risultati non siano inficiati da variabili estranee al trattamento”.

L'analisi comportamentale applicata viene utilizzata per sostenere soggetti con ritardo evolutivo in almeno sei modi:

- 1) aumentando comportamenti e abilità adattivi;
- 2) facilitando l'apprendimento di nuove abilità e conoscenze;

- 3) mantenendo comportamenti adattivi;
- 4) estendendo e generalizzando comportamenti e abilità da un setting e da una situazione a un'altra;
- 5) riducendo le condizioni in cui si verificano comportamenti-problema;
- 6) riducendo l'intensità e la frequenza dei comportamenti-problema.

L'ABA, così come la teoria di base da cui prende origine, si basa sulla misurazione e sulla valutazione di comportamenti obiettivamente definiti all'interno di setting significativi, come scuola, casa e comunità. Il processo nel complesso si articola nelle seguenti componenti:

- identificazione e selezione dei comportamenti-problema o delle mancanze di abilità;
- identificazione degli obiettivi da raggiungere;
- misurazione obiettiva di comportamenti e abilità;
- valutazione dei livelli attuali di comportamento (baseline);
- progettazione e realizzazione di interventi per insegnare nuove abilità e ridurre comportamenti-problema;
- monitoraggio continuo dei progressi verso gli obiettivi stabiliti per controllare l'efficacia dell'intervento²⁰.

Tutte le strategie comportamentali utilizzate nell'ABA si basano sul principio che le conseguenze piacevoli hanno la possibilità di promuovere un buon comportamento e che gli esiti spiacevoli, ad esempio le punizioni, possono ridurre un comportamento disadattivo. L'insegnamento di tutte le abilità avviene in maniera strutturata, ossia scomponendo, in piccoli passi raggiungibili, il singolo obiettivo generale. Tale metodo richiede da 30 a 40 ore settimanali di terapia individuale con operatori formati in modo adeguato e si pone molteplici obiettivi: si parte dall'insegnamento di abilità fondamentali (es. il sedersi, il rispondere a semplici comandi) per arrivare a sviluppare il linguaggio, incrementare il comportamento sociale, promuovere il gioco cooperativo, diminuire le stereotipie e i comportamenti aggressivi. Per raggiungere quanto detto si ritiene fondamentale il coinvolgimento dei genitori.

²⁰ R. Keller, *I disturbi dello spettro autistico in adolescenza e in età adulta. Aspetti diagnostici e proposte di intervento*, Erickson, Trento 2016, pp. 304-305

Sono un binomio da almeno trent'anni Autismo ed ABA, anche se quest'ultima non nasce propriamente con l'autismo ma come metodologia per il recupero delle disabilità intellettive ed evolutive in generale. Grazie al progetto UCLA YAP, sviluppato da Ole Ivar Lovaas, l'analisi comportamentale applicata, però, ben presto dà prova di tutta la sua efficacia, che viene testimoniata da molteplici ricerche nel campo degli ASD. Nel 1987 Lovaas ha inserito i risultati del suo lavoro in uno studio, che ha messo in evidenza come il 47% dei bambini che avevano seguito il metodo da lui proposto per 40 ore alla settimana, per 50 settimane, venivano poi inseriti nelle scuole con successo. Un follow-up del 1993 ha poi confermato i risultati nel corso del tempo (McEachin S.J. et al.).

Il modello applicativo sviluppato da Lovaas è stato esportato in tutto il mondo ed ha rappresentato un punto di partenza importante per la nascita di nuovi modelli, sempre basati sui principi dell'analisi comportamentale, declinati tuttavia in modi diversi. Un esempio è quello del Denver Model, sviluppato da Sally Rogers, poi chiamato Early Start Denver Model (ESDM): è una terapia comportamentale per bambini con autismo di età compresa tra 12 e 48 mesi. In esso genitori e terapeuti usano il gioco per costruire relazioni positive e divertenti, in tal modo, attraverso il gioco e le attività congiunte, il bambino è incoraggiato a migliorare le abilità linguistiche, sociali e cognitive. Il modello ESDM può essere utilizzato in molti contesti, anche a casa, in clinica o a scuola, e la terapia è fornita sia individualmente (one-to-one) che in gruppo. Il coinvolgimento dei genitori è una parte fondamentale del programma, per cui i terapeuti dovrebbero spiegare e modellare le strategie che usano in modo che le famiglie possano praticarle a casa.

Anche in Italia è stato sviluppato un modello più flessibile, evolutivo ed ecologico, il MIPIA-Modello italiano di intervento precoce e intensivo nell'autismo. Questo è costituito da un intervento individualizzato, precoce, intensivo, integrato, inclusivo e sostenibile, realizzando un'integrazione tra le diverse componenti metodologiche dell'analisi comportamentale applicata (Discrete Trial Teaching, Natural Language Paradigm, anche detto Natural Environmental Teaching, Verbal Behavior Teaching, Incidental Teaching, Picture Exchange Communication System-PECS), in base ai punti di forza e di debolezza, alle caratteristiche e ai bisogni prioritari di ogni bambino. Gli interventi si basano sui principi dell'analisi del comportamento modernamente declinati in termini evolutivi (Anchisi, Dessy e Moderato, 1996; Bijou, 1979; Novak, 1999).

IV.2.2 Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children (TEACCH)

Il TEACCH non è un metodo di intervento, ma è l'unico programma dello Stato che offre un'organizzazione di servizi completi nella comunità, dall'età prescolastica a quella adulta, per individui con ASD; i servizi includono diagnosi, valutazione individualizzata, collaborazione tra genitori e professionisti, classi nella scuola pubblica e impiego con sostegno. Esso fu ideato e progettato da Eric Schopler negli anni '60 e venne sperimentato nella Carolina del Nord per un periodo di cinque anni con l'aiuto dell'Ufficio all'Educazione e dell'Istituto Nazionale della Sanità; visti i risultati ottenuti estremamente positivi, il programma dagli anni '70 è ufficialmente adottato e finanziato dallo Stato. In Europa la maggior parte delle scuole o delle classi specializzate per bambini autistici, e dei centri di inserimento al lavoro o residenziali per adulti, sono attualmente organizzati sul modello del programma TEACCH; in particolare l'Olanda e i paesi scandinavi hanno realizzato strutture di presa in carico globale e continuativa sul modello della Carolina del Nord.

L'obiettivo che si pone il programma TEACCH è lo sviluppo di quelle abilità che rendano l'individuo in grado di raggiungere il miglior grado possibile di autonomia nella vita personale, sociale e lavorativa e di partecipare quanto più possibile alla vita comunitaria. In tutto ciò i genitori hanno un ruolo fondamentale in quanto sono i migliori conoscitori del proprio figlio, partecipano quindi alla definizione degli obiettivi del programma terapeutico e aiutano a generalizzare, nel contesto domestico e nella comunità, le abilità apprese dal bambino. Il TEACCH prevede numerose attività di tipo psicoeducativo da effettuare con bambini con disturbi dello spettro autistico attraverso il rispetto di quattro criteri (Schopler, 1994):

- 1) modello di interazione: si riferisce alla necessità di contestualizzare una certa tecnica di intervento all'interno del sistema di relazioni in cui il bambino si trova (i bisogni particolari del bambino e il suo potenziale di apprendimento si possono meglio cogliere nel suo ambiente quotidiano di vita, familiare e scolastico);
- 2) prospettive di sviluppo: sottolinea la necessità che si tenga conto, nel definire l'intervento riabilitativo, del livello di sviluppo globale del bambino nelle diverse aree, tenendo in considerazione aree di debolezza e aree di forza;
- 3) relativismo comportamentale: descrive l'importanza di definire obiettivi educativi specifici per ogni contesto tenendo in considerazione la difficoltà a mantenere e a

generalizzare una risposta comportamentale in ambiti diversi da quello in cui è stata appresa;

- 4) gerarchia di addestramento: indica la necessità che si definiscano delle priorità tra i problemi da affrontare con il bambino autistico, partendo dal modificare dapprima i comportamenti che mettono a rischio la vita del bambino stesso, poi quelli che riguardano la capacità di adattarsi all'ambiente familiare e, infine, affrontando i problemi presenti nel contesto scolastico e nella comunità extrascolastica.

L'intervento basato su tale programma partirà da una valutazione individualizzata che pone le premesse per la formulazione di un progetto psicoeducativo mirato a sviluppare abilità imitative, funzioni percettive, abilità motorie, capacità d'integrazione oculo-manuale, comprensione e produzione linguistica, gestione del comportamento in diverse aree (comunicazione, autonomia e abilità domestiche, abilità sociali, apprendimento in senso stretto, tempo libero). È necessario ricordare che il TEACCH, pur utilizzando tecniche comportamentali come il rinforzo, non è di tipo strettamente comportamentale: infatti, piuttosto che forzare il bambino a modificare il comportamento attraverso la ripetitività e il rinforzo positivo (o negativo), si preferisce modificare l'ambiente in modo che l'apprendimento sia reso più agevole.

Schopler (1997) e Mesibov (1997) hanno pubblicato evidenze di miglioramento nei bambini e di efficacia del cambiamento ambientale nelle classi della scuola pubblica in cui veniva offerto un insegnamento di tipo strutturato ed individualizzato per i soggetti con ASD. Inoltre vi sono anche dati descrittivi che dimostrano l'efficacia del programma, pur non rientrando nella ricerca di tipo sperimentale: in più di trent'anni di esistenza del programma, il Dipartimento della Pubblica Istruzione dello Stato della Carolina del Nord ha incrementato le richieste per 10 scuole pubbliche con TEACCH fino a circa 300 classi, mentre lo Stato ha aumentato le richieste da 3 a 8 centri regionali TEACCH. Inoltre, sono stati anche pubblicati studi sia su componenti specifiche del programma, sia sulla soddisfazione dei genitori coinvolti. Per quanto riguarda la prima tipologia, uno studio di Schopler e colleghi (1971) ha dimostrato la maggiore efficacia dell'educazione strutturata rispetto a quella non strutturata. Tale risultato è stato poi confermato da uno studio successivo, a cura di Bartak e Rutter (1973), variando il grado di struttura in un programma di insegnamento per studenti con ASD. In merito alla seconda tipologia, uno studio di Schopler e colleghi (1981) ha evidenziato come un programma basato sulla comunità, come il TEACCH, può ridurre notevolmente la necessità di istituzionalizzare adulti con autismo.

IV.3 Come strutturare un intervento educativo-riabilitativo

L'asse portante di qualsivoglia intervento educativo nei confronti di qualsiasi soggetto è il progetto individuale, calibrato sulle sue specifiche caratteristiche, potenzialità e problematicità. Per cui, in seguito ad un'accurata diagnosi funzionale, le abilità carenti o mancanti del soggetto si trasformeranno negli obiettivi abilitativi da perseguire nei differenti contesti esistenziali, attraverso interventi individualizzati e di piccolo gruppo, mentre le abilità possedute saranno la base sulla quale fondare l'intero progetto. In tal modo si realizza un'importante operazione riabilitativa che promuove l'autonomia della persona con ASD, incrementando i suoi livelli di libertà con un contestuale miglioramento dei livelli di qualità della vita.

Spesso, all'interno delle strutture riabilitative, viene confuso il concetto di attività (che è l'occasione per imparare un'abilità) con quello di abilità (che è lo strumento per svolgere non solo quella specifica attività ma anche altre simili a questa), che concretamente si realizza con il tentativo di insegnare l'attività in modo meccanicistico, nella speranza che, attraverso questa, l'utente possa imparare alcune delle competenze sopra indicate. In realtà però, per quanto emerge dall'esperienza scientifica, è più efficace prima insegnare le singole abilità che sono poi necessarie per la corretta esecuzione dell'attività; per cui si deve spostare l'attenzione sull'apprendimento delle abilità, così che queste possano essere utilizzate non solo per l'esecuzione di quella particolare attività ma anche per tutte quelle che necessitano il possesso di capacità fino-motorie, discriminative, ecc., favorendo quindi la «generalizzazione». In questo modo l'abilitazione non è la mera esecuzione ripetitiva di un'attività, ma l'applicazione e l'adattamento di questa a una situazione diversa e generalizzabile ad altre simili ad essa. Nella strutturazione di tale modello è necessario rispettare almeno tre condizioni:

- 1) elaborare programmi educativi individualizzati strutturati operazionalmente sia negli obiettivi sia nell'impostazione metodologica da condividere con l'utente e la famiglia
- 2) costruire task analysis e algoritmi di lavoro in merito ad ogni attività occupazionale
- 3) avere un approccio di presa in carico globale con suddivisione di compiti e competenze tra gli operatori, nel rispetto delle specificità professionali.

Per approfondire quanto riportato al punto 1, è necessario affermare che gli aspetti che riguardano l'apprendimento di abilità cognitive, motorie, relazionali, ecc. devono essere descritti operazionalmente per consentire la valutazione iniziale (assessment) e la successiva verifica (follow-up), attraverso l'utilizzo di strumenti criteriali di osservazione che garantiscono l'oggettività e l'intersoggettività, oltre alla verificabilità del livello di raggiungimento dell'obiettivo a distanza di tempo. Definire le singole abilità, la cui presenza o assenza può essere verificata da più operatori, consente di formulare una diagnosi e di programmare degli obiettivi, non in base allo stato di malattia del soggetto ma alle sue capacità funzionali.

Se è vero che la finalità dell'intervento educativo-riabilitativo è il miglioramento della qualità della vita delle persone con autismo e disabilità intellettiva e dei loro familiari, è anche vero che gli operatori devono utilizzare idonee procedure per insegnare tutte quelle abilità che sono in grado di ridurre lo stato di disagio di un soggetto autistico. Concretamente, all'interno del programma individualizzato, non bisogna limitarsi a porre come obiettivo l'aumento dei livelli di autonomia personale, ma è necessario definire questa in termini operazionali, cioè porsi dei singoli obiettivi come ad esempio l'infilarsi i vestiti, il togliersi le scarpe, ecc. Tale strutturazione degli obiettivi risponde ad un altro criterio dell'epistemologia scientifica, quello dell'intersoggettività, ossia della possibilità di vedere e valutare il fenomeno da parte di più persone in circostanze differenti, in modo tale che lo scambio di informazioni tra i membri dell'equipe sia facilitato e le competenze dei singoli operatori si arricchiscano, grazie al confronto di dati tra loro omogenei e all'utilizzo di linguaggi e modalità di comunicazione simili.

In aggiunta a ciò, è opportuno fare costanti verifiche degli interventi educativi poiché, se l'operatore non può constatare cosa succede nel tempo, di conseguenza non può sapere se la metodologia attuata è corretta o meno, se è efficace oppure no e se può essere utilizzata anche con altri soggetti in condizioni simili. Del resto, la letteratura dimostra che l'assenza di verifiche condotte con rigore scientifico è alla base dei fallimenti di alcuni interventi educativi non strutturati, in quanto il giudizio di efficacia o inefficacia su di essi viene dato sulla base non di dati scientificamente provati, ma di convinzioni soggettive, pregiudizi personali e mode, che talvolta possono essere sbagliati o inadeguati rispetto alla specifica situazione. Di conseguenza, solamente attraverso un programma educativo realizzato secondo i paradigmi sopra descritti, si potranno avere dati reali circa l'efficacia dell'intervento e si potrà garantire alla persona autistica una presa in carico globale, aspetto

questo che rassicura i familiari, poiché gli consente di usufruire di una rete integrata di servizi in grado di rispondere adeguatamente ai propri bisogni e a quelli dei loro figli.

L'approccio di presa in carico globale è una modalità di lavoro in equipe in cui il singolo professionista svolge quanto si attiene direttamente alle proprie competenze, ma nel far ciò coinvolge anche gli altri membri cosicché non solo tutti ne siano a conoscenza, ma abbiano lo stesso atteggiamento anche quando il singolo operatore è assente. In altre parole, lo psicologo, l'educatore, l'infermiere, ecc., nelle parti di loro competenza e conoscenza, avranno il compito non solo di attuare, ma anche di indicare, a tutte le persone che interagiscono con il soggetto, la tipologia di intervento più idonea per risolvere quel problema in quella data situazione. In quest'ottica, quindi, il focus si sposta da un intervento di «competenza» legato alla singola professione, ad uno «competente» connesso cioè all'efficacia dell'intervento stesso, a prescindere dal professionista che lo attua. Dato questo tipo di approccio, è evidente che il conseguimento di risultati da un punto di vista educativo è strettamente legato alla costruzione di sinergie operative con strutture territoriali, le quali svolgono attività occupazionali o di formazione all'autonomia, che si basano su programmi di lavoro articolati secondo le condizioni della persona disabile. Unicamente una rete integrata di servizi consente di dare continuità al progetto educativo individualizzato, poiché il sostegno e l'appoggio alle famiglie di persone disabili possono diventare concreti solo tramite un effettivo sviluppo di un'efficace rete di servizi e prestazioni.

Come già detto sopra, la finalità della pratica educativa-riabilitativa è il miglioramento della qualità della vita del soggetto disabile e della sua famiglia e gli obiettivi, che vengono posti caso per caso, possono venire raggiunti in due momenti differenti:

- 1) il primo può riguardare training di apprendimento individualizzati, cioè soltanto tra educatore e soggetto, che hanno come scopo il raggiungimento di particolari obiettivi abilitativi in merito alla sfera cognitiva, a quella motoria e a quella dell'autonomia personale;
- 2) il secondo può concernere attività di supporto strettamente in relazione con il primo momento, attraverso il tenere presenti gli obiettivi raggiunti o da raggiungere durante i momenti di training individualizzato, in modo da garantire la generalizzazione delle abilità acquisite in situazioni differenti. Queste attività possono essere svolte in gruppo o in specifiche e particolari situazioni esterne.

Con questo tipo di organizzazione l'apprendimento individualizzato diventa funzionale e carica di significato le attività di supporto, in quanto permette la loro realizzazione, e a loro volta le stesse diventano funzionali e danno significato ai training individualizzati, dal momento che procurano la motivazione per partecipare all'apprendimento. Quindi, al termine dei suddetti processi abilitativi, alcuni dei soggetti che hanno acquisito una certa autonomia personale e sociale e determinate abilità motorie e cognitive, possono passare ad un livello di difficoltà maggiore ed essere inseriti in altre strutture più stimolanti. In tal modo, tramite il coinvolgimento e la partecipazione di tutto il tessuto sociale del territorio, può essere realizzato l'obiettivo principale dell'intervento riabilitativo di persone con autismo: congiungersi alla realtà quotidiana e costruire quell'intelligenza che non è altro se non il corretto utilizzo delle proprie capacità in situazioni e tempi diversi.

Gli elementi finora descritti fanno riferimento al Modello Superability, che è l'interpretazione italiana di alcuni spunti metodologici tipici degli interventi derivati dall'Applied Behavior Analysis (ABA) e dalle più recenti evoluzioni della psicologia cognitivo-comportamentale; essi nelle principali linee guida internazionali sono stati valutati come i più efficaci tra gli interventi non farmacologici.

IV.4 Ruolo terapeutico della famiglia

Dopo aver ricevuto la diagnosi di autismo, in gran parte dei casi i genitori cercano una terapia per il figlio; talvolta questa viene offerta in modalità troppo poco intensive, come per esempio sedute di psicomotricità che si svolgono 1/2 volte a settimana, e insieme alla possibilità di qualche incontro con uno psicologo o neuropsichiatra per i genitori. Nonostante ciò questi ultimi, anche dopo aver digerito la diagnosi e aver trovato una terapia soddisfacente per il bambino, continuano a chiedere aiuto frequentemente, dichiarando che nessuno soddisfa la loro necessità di imparare come comportarsi a casa con il figlio, sia per vivere bene insieme a lui, sia per aiutarlo a superare le sue difficoltà; nell'esprimere questa richiesta hanno certamente tutte le ragioni. La ricerca contemporanea e in generale tutto il sapere che, negli ultimi trent'anni, si è accumulato nell'ambito dell'autismo, in merito alle sue cause e al funzionamento dei bambini che ne sono affetti, indicano chiaramente il ruolo di grande rilievo che i genitori rivestono nel progetto educativo-riabilitativo e nel processo adattivo del figlio. Essi rivestono il ruolo di osservatori privilegiati diventando conoscitori

delle peculiarità e delle potenzialità del ragazzo autistico e, se supportati in modo adeguato, possono sviluppare risorse e potenzialità da utilizzare negli interventi.

L'esito dell'informazione e della formazione dei genitori non è solo diretto, quindi in termini di miglioramento del funzionamento del bambino, ma è anche indiretto, ossia incide sulla condizione di benessere di tutta la famiglia, sulla riduzione del rischio di depressione o di altre condizioni avverse per la salute mentale degli adulti, e sulla capacità dei genitori di sostenere un percorso tanto complesso.

La chiave di volta per una buona collaborazione e formazione con i genitori è rappresentata dall'impegno, sin da subito, a fare squadra con essi: è enorme e non va sottovalutata l'importanza del primo incontro, pena l'emergere di una serie di difficoltà di collaborazione e orientamento ai genitori. Infatti l'attenzione a porre le basi di una corretta cooperazione sin dal primo incontro, conduce ad impostare, nel modo più adeguato, anche il lavoro di diagnosi e valutazione. Per costituire una squadra affiatata, occorre costruire fiducia reciproca e valorizzare ogni membro del gruppo: in questo senso è molto utile dedicarsi alle richieste dei genitori, siano esse sia in merito all'intervento, che alla diagnosi. Una volta chiarite queste premesse, inizia il lavoro di raccolta delle informazioni vero e proprio. La squadra, che si sta cercando di formare, ha senso in quanto possiede uno scopo chiaro: migliorare la qualità della vita del bambino e della famiglia e favorire l'incipit di un trattamento idoneo, la collaborazione e l'impegno reciproco di tutti gli attori coinvolti. Di conseguenza, l'azione verrà svolta sia nell'ottica di facilitare la coesione della squadra sia di recepire informazioni. Per favorire l'emergere dell'esperienza dei genitori occorre anche l'esperienza dell'operatore, il quale conosce ciò che è importante scoprire e dunque riesce a porre le giuste domande per ottenere le risposte necessarie.

Il pieno coinvolgimento dei genitori, ritenuti osservatori privilegiati per l'individuazione degli obiettivi di adattamento, è raccomandato dalle linee guida SINPIA. Queste distinguono una prima fase di lavoro in cui i professionisti individuano la famiglia come destinataria dell'intervento da parte dei servizi ed una seconda fase in cui la ritengono protagonista attiva nella realizzazione del progetto terapeutico. Così, il lavoro degli operatori è diretto a supportare il processo che permette ai genitori di passare dall'inevitabile fase di disorientamento, conseguente alla comunicazione della diagnosi di autismo, e dall'impatto che tale evento comporta, alla fase di partecipazione attiva accanto ai professionisti.

Dunque, la famiglia assume la posizione di co-terapeuta/ co-educatrice. La funzione

educativa dei genitori, nel momento in cui essi sono formati in direzione di interventi ad alta consapevolezza e supportati da adeguate conoscenze, può configurarsi nelle modalità della cooperazione alle azioni professionali della diagnosi e degli interventi, le quali rappresentano un essenziale dominio di lavoro per la formazione dei genitori stessi. Questi ultimi sono chiamati ad un'attenta e continua connessione con i professionisti, allo scopo di descrivere o precisare sia i sintomi che le condizioni in cui essi si manifestano, contributo spesso fondamentale per il processo diagnostico e che certamente richiede anche la disponibilità all'ascolto e all'apprezzamento da parte degli operatori. Si tratta di un insieme di informazioni, talvolta racchiuse nei microcomportamenti del soggetto disabile, che orientano i due livelli qualitativi della diagnosi clinica, individuabili nella diagnosi dichiaratoria, che definisce e classifica patologie o sindromi da un punto di vista medico, e nella diagnosi funzionale, che fa riferimento alle funzioni umane integrali della persona, per cui la sua emotività, affettività, linguaggio, socialità, ecc.

Non sono di minor rilievo le condotte educative mirate dei genitori, i quali corredano o continuano i processi dei professionisti, supponendo certamente un preventivo lavoro di informazione e monitoraggio. È infatti molto importante che la famiglia sia informata adeguatamente sulle scelte operate dagli specialisti in merito ai trattamenti, agli approcci e alle strategie che più si adeguano alla singolarità della situazione.

Secondo l'approccio TEACCH, si possono individuare quattro tipi di relazione basata sulla collaborazione genitori-operatore. Nel primo i genitori si pongono come allievi rispetto ai professionisti, con un focus particolare sui programmi di insegnamento a casa, per la gestione dei comportamenti e le attività correlate. Nel secondo i genitori fungono da formatori dei professionisti, con particolare interesse per la condivisione delle informazioni con l'equipe e per l'ampliamento della conoscenza dei professionisti sull'autismo e sul modo di affrontarlo da parte delle famiglie. Nel terzo i professionisti e genitori si offrono sostegno emotivo reciproco, utilizzando tecniche quali counseling genitoriale e gruppi di sostegno. Nel quarto i genitori sviluppano abilità di difesa dei diritti, nell'ottica di promuovere migliori servizi e altre tematiche di azione sociale. Nessuna formula prestabilita può essere applicata a ciascun caso, ma i terapeuti TEACCH e i genitori solitamente si scambiano questi ruoli nel tentativo di favorire il rafforzamento della relazione genitore-figlio e di aiutare le famiglie ad affrontare in modo efficace la situazione.

In ultima analisi è necessario considerare che in molti casi i genitori, dopo aver messo in atto per anni un percorso di cura del figlio, d'improvviso si trovano di fronte alla difficoltà, imprevista, di accettare fino in fondo i limiti che la sindrome autistica pone alla vita del loro ragazzo. In special modo i momenti di passaggio, come l'ingresso a scuola o in un centro, l'adolescenza o l'ingresso nell'età adulta, turbano gli equilibri faticosamente stabiliti e richiedono a tutto il sistema familiare energie nuove per ricercare un altro adattamento. Gli operatori possono trovarsi davanti a oscillazioni di comportamento tra la collaborazione e la resistenza al cambiamento da parte della famiglia; tenerne conto impedisce di formulare richieste ed aspettative inadeguate.

Durante il pluriennale percorso educativo-riabilitativo lo stress delle famiglie può aumentare in maniera esponenziale, fino al suo termine in cui si arriva alla preoccupazione per il futuro e alla faticosa domanda "Che ne sarà dopo di noi?". A tal punto, è fondamentale sottolineare che il *dopo di noi* si costruisce *durante noi*: soltanto analizzando attentamente bisogni e potenzialità, attitudini e funzionalità del figlio, e costruendo una rete di professionisti intorno ai risultati ottenuti, è possibile pianificare un futuro che per i genitori sia ipotizzabile sopportare nella loro mente, quando non ci saranno più.

CONCLUSIONI

Gli ASD hanno notevoli ripercussioni sulla vita del soggetto affetto e del suo sistema familiare. La gamma di conoscenze in merito a tali disturbi ad oggi risulta ampia, ma ancora frammentata e poco chiara: è per questo motivo che le famiglie di persone autistiche appaiono confuse ed investite da innumerevoli incertezze quando ricevono la diagnosi. Tale momento innesca una serie di conseguenze che sconvolgono gli equilibri del gruppo familiare, generando spesso forme di autocolpevolizzazione ed angoscia nei genitori, e trasformando i fratelli nell'anello più debole dell'instabile impalcatura su cui dovrà reggersi tutto il sistema investito del compito di gestire un individuo con ASD. La comparsa dell'evento critico genera uno stato di stress che, come dimostrato dai recenti studi riportati, è maggiore nei genitori con figli autistici rispetto a quelli di soggetti con altre tipologie di disabilità ed influisce negativamente o positivamente sulla condizione del figlio in base al livello presentato. La capacità di reagire di fronte all'evento stressorico varia a seconda delle forze interne ed esterne al nucleo familiare e queste rendono necessaria la ridefinizione di nuovi equilibri e risposte funzionali.

Nell'odierno panorama degli ASD la famiglia è ritenuta una risorsa preziosa, che è necessario supportare attraverso differenti modalità che vanno dalla predisposizione di un progetto individuale per la persona disabile e il suo gruppo familiare, comprendente interventi socioeducativo-assistenziali e prestazioni di cura e riabilitazione, a forme di informazione e sostegno, come nel caso del parent training e del tutoring.

Un importante punto di riferimento per le famiglie e i professionisti sono le linee guida, in particolare la LG21 del 2011, poiché, integrando i dati delle evidenze scientifiche con una costante formazione dei professionisti, consentono di adottare uno strumento condiviso di comunicazione tra operatori e tra operatori e cittadini. In questo modo viene garantita l'informazione e l'individuazione del trattamento più efficace, che, stando alle raccomandazioni più recenti, risulta essere quello psicoeducativo, il quale viene messo in pratica attraverso molteplici programmi di intervento, tra cui l'ABA ed il TEACCH.

Da quanto è emerso nell'ultima parte del lavoro, è fondamentale coinvolgere attivamente la famiglia nell'intervento educativo-riabilitativo, poiché essa rappresenta una fonte di preziose informazioni sulla persona con ASD e di aiuto per i professionisti nella comprensione ed interpretazione di comportamenti ed atteggiamenti che all'apparenza sembrano non avere senso. Inoltre i familiari, attraverso la collaborazione con gli operatori, si appropriano di

tecniche e metodi educativi specifici che consentono un reale adattamento del progetto alle condizioni del soggetto autistico; in tal modo avviene un miglioramento della qualità della vita dell'intero sistema familiare.

In conclusione, il senso di questo studio può essere racchiuso nelle parole di Gianluca Nicoletti, noto giornalista e conduttore radiofonico nonché papà di Tommy – il ragazzino autistico quasi maggiorenne che ho in dotazione in quanto padre – che, nella prefazione del libro “Un autistico in famiglia” di Luigi Mazzone (2015), afferma: «Gli autistici si salvano dalla condanna di essere destinati, prima o poi, a una delle tante discariche per essere umani non conformi alla norma solo lavorandoci su, tutti i giorni, con metodo e competenza. Non ci servono santi o eroi della sofferenza, ci servono bravi medici che formino bravi educatori, che affianchino genitori informati e decisi a costruire da subito il futuro del loro amatissimo figliolo balzano».

BIBLIOGRAFIA

American Psychiatric Association (1994), *Manuale Diagnostico e Statistico delle malattie mentali*, IV edizione, Masson Editore

American Psychiatric Association (2014), *Manuale Diagnostico e Statistico delle malattie mentali*, V edizione, Raffaello Cortina Editore

Baer D., Wolf M., Risley R. (1968), *Some current dimensions of applied behavior analysis*, «Journal of Applied Behavior Analysis», vol. 1, n. 1, pp. 91-97

Berlingiero G., Chimenti M. (2005), *Uno studio pilota sui bisogni formativi dei genitori di persone con autismo*, in Il bollettino dell'ANGSA, nn. 3-6

Bettelheim B. (1967), *La fortezza vuota*, Garzanti Editore

Bondy A.S. e Frost L.A. (1994), *The picture exchange communication system*, «Focus on Autistic Behavior», vol.9, pp. 1-19

Chambeless D.L., Ollendick T.H. (2001), *Empirically supported psychological interventions: controversies and evidence*, Annual Review of Psychology, 52, 685-716

Cohen D.J., Volkmar F.R. (2004), *Autismo e disturbi generalizzati dello sviluppo. Strategie e tecniche di intervento* (vol.II), Vannini Editrice

Crispiani P. (2002), *Lavorare con l'autismo. Dalla diagnosi ai trattamenti*, Edizioni Junior

Crispiani P. (2008), *Pedagogia clinica della famiglia con handicap. Analisi e strumenti professionali*, Edizioni Junior

De Ajuriaguerra J. (1979), *Manuale di psichiatria del bambino*, Masson

Ferrucci F. (2004), *La disabilità come relazione sociale. Gli approcci sociologici tra natura e cultura*, Rubettino

Frith U. (2005), *L'autismo: spiegazione di un enigma*, Laterza Editore

Frost L., Bondy A. (2002), *PECS: The Picture Exchange Communication System Training Manual*, 2nd ed., Cherry Hill, NJ, Pyramid Educational Consultants

Hasnat M.J., Graves P. (2000), *Disclosure of developmental disability: A study of parent satisfaction and the determinants of satisfaction*, «Journal of Paediatric Child Health», vol.36, pp. 32-35

Keller R. (2016), *I disturbi dello spettro autistico in adolescenza e in età adulta. Aspetti diagnostici e proposte di intervento*, Erickson

Larson E. (1998), *Reframing the meaning of disability to families: The embrace of paradox*, in *Social Science and Medicine*, n. 47

Lovaas O.I. (1987), *Behavioral Treatment and Normal Educational and Intellectual Functioning in Young Autistic Children*, *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, Vol. 55, No. 1, 3-9

Mahler M. (1975), *Psicosi infantili*, Bollati-Boringhieri

Mazzone L. (2015), *Un autistico in famiglia. Le risposte ai problemi quotidiani dei genitori di ragazzi autistici*, Mondadori

OMS (1994), *International Classification of Diseases ICD-10*, Masson Editore

OMS (2001), *International Classification of Functioning, Disability and Health ICF*, Masson Editore

Pascoletti C. (1997), *La formazione dei genitori: il parent training e l'esperienza di Urbino*, in *HD*, n. 77

Plebani T. (1995), *Per una lettura dei servizi per l'handicap*, in T. Plebani-D. Previtali (a cura), *Riguardo all'handicap*, Edizioni Junior

Programma Nazionale per le linee guida (2002), *Manuale metodologico: come produrre, diffondere e aggiornare raccomandazioni per la pratica clinica*, Istituto Superiore di Sanità

Ricci G.F., Resico D. (2007), *L'approccio integrato alla persona diversamente abile*, FrancoAngeli

Schopler E. (1994), "Behavioral priorities for autism and related developmental disorders" in *Behavioral issues in autism*, Plenum Press

Schopler E. (2005), *Autismo in famiglia. Manuale di sopravvivenza per genitori*, Erickson

Schopler E., Reichler R.J., Lansing M. (1991), *Strategie educative nell'autismo*, Masson editore

Sistema Nazionale per le Linee Guida (2011), *Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti*, Istituto Superiore di Sanità e Ministero della Salute

Tustin F. (1975), *Autismo e psicosi infantile*, Armando Editore

Tustin F. (1991), *Protezioni autistiche nei bambini e negli adulti*, Raffaello Cortina Editore

Vico G. (1994), *Handicap, diversità, scuola*, La Scuola

Vio C., Lo Presti G. (2014), *Diagnosi dei disturbi evolutivi. Modelli, criteri diagnostici e casi clinici*, Erickson

Xaiz C., Micheli E. (2010), *Lavorare con le famiglie dei bambini con autismo. Guida per gli operatori*, Erickson

Zanobini M., Manetti M., Usai M.C. (2002), *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, Erickson

SITOGRAFIA

Angsa Onlus, *Disturbi dello spettro autistico* <http://angsa.it/autismo-cose/spettro-autistico/>

Autism Speaks, *Early Start Denver Model (ESDM)* <https://www.autismspeaks.org/early-start-denver-model-esdm>

Bacchio R., Salvati M., *Trattamento dell'autismo: linea guida 21 dell'Istituto Superiore di Sanità* <https://www.istitutobeck.com/autismo/trattamento-autismo-linee-guida>

Bembich C., Bortolotti E. (2015), *Bambini con disabilità e bisogni educativi complessi: in che modo l'educatore può supportare ed affiancare la famiglia nell'affrontare le problematiche educative?* 20.09.2015

<https://ojs.pensamultimedia.it/index.php/sipes/article/view/1570/1523>

Estes A. et al. (2019), *The effects of early autism intervention on parents and family adaptive functioning* 12.06.2019 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6776235/>

Feliciano P. et al. (2019), *Exome sequencing of 457 autism families recruited online provides evidence for autism risk genes* 23.08.2019 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31452935>

Istituto Superiore di Sanità (2016), *Una visione d'insieme*

<http://old.iss.it/auti/index.php?lang=1&id=380&tipo=2>

Marando R. (2003), *Trattamenti nei disturbi generalizzati dello sviluppo*, pubblicato su Leadership Medica n.2 http://www.cstlodi.it/autismo/trattamenti_autismo.pdf

Mazzone L. et al. (2015), *Behavioral and emotional profile and parental stress in preschool children with autism spectrum disorder*

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0891422215001274>

Schopler E. (2003), *Treatment for autism: from science to pseudo science or anti science*, in "Autismo e disturbi dello sviluppo. Giornale italiano di ricerca clinica e psicoeducativa" (trad. di Colombi C.) http://www.angsalombardia.it/objects/tratt_aut_sc_pseudo.pdf

Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (2005), *Linee guida per l'autismo - Raccomandazioni tecniche-operative per i servizi di neuropsichiatria dell'età evolutiva* http://old.iss.it/binary/auti/cont/linee_guida_sinpia.pdf

Vivanti D., *Il programma TEACCH*

<http://www.autismo.net/autismo/il%20programma%20teacch.pdf>

La data dell'ultimo accesso alle URL citate è: 23.10.2019