



I Disturbi dello Spettro Autistico (Disturbi Pervasivi dello Sviluppo)

Breve descrizione dei sintomi, cause e trattamenti, con informazioni su come ottenere aiuto e supporti pratici.

Pubblicazione NIH No.04-5511 Aprile 2004

Traduzione in italiano:

Anna M. Kozarzewska-Bigazzi

Supervisione della versione italiana:

D. Vivanti

Versione originale inglese all' indirizzo web:

<http://www.nimh.nih.gov/publicat/autism.cfm>

“**I**l disturbo che, secondo le stime attuali, colpisce un bambino su cinquecento, sconvolgendo la vita delle famiglie e pregiudicando quella di molti bambini, fino alla metà del ventesimo secolo non aveva un nome. Nel 1943 Leo Kanner, del John's Hopkins Hospital, in seguito ad uno studio su 11 bambini, introdusse nella lingua inglese la definizione di *autismo infantile precoce (early infantile autisme)*. Nello stesso periodo, Hans Asperger, un ricercatore di lingua tedesca, descrisse una forma più lieve di questo disturbo, che divenne nota come *Sindrome di Asperger*. Vennero così descritti questi disturbi, che attualmente sono catalogati nel Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM-IV-TR *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, quarta edizione, testo revisionato*) (1), come due dei cinque Disturbi Pervasivi dello Sviluppo (PDD – Pervasive Development Disorder), che attualmente sono più spesso definiti come Disturbi dello Spettro Autistico (ASD – Autism Spectrum Disorders). Tutti questi disturbi sono caratterizzati da disabilità di gravità diversa nell'ambito delle capacità comunicative e dell'interazione sociale, nonché da modelli di comportamento ristretti, ripetitivi e stereotipati.

I Disturbi dello Spettro Autistico possono essere diagnosticati in modo attendibile per lo più entro il terzo anno d'età e, in alcuni casi, addirittura entro i 18 mesi.

(2) Alcuni studi suggeriscono che in molti bambini il disturbo può essere individuato con precisione fin dall'età di un anno, o addirittura più precocemente. La comparsa di qualunque segnale suggestivo di un Disturbo dello Spettro Autistico costituisce un valido

motivo per sottoporre il bambino ad una valutazione da parte di uno specialista della patologia.

Di solito sono i genitori a notare per primi nei loro figli dei comportamenti insoliti. In alcuni casi il bambino sembrava “diverso” fin dalla nascita, non reagiva alla presenza degli altri, oppure si concentrava per un tempo prolungato su un solo oggetto. I primi segnali di un ASD possono tuttavia comparire anche nei bambini che inizialmente sembravano aver seguito uno sviluppo normale. Quando un bimbo attento e chiacchierino all'improvviso diventa silenzioso, ripiegato su se stesso, autolesionista, oppure indifferente alle relazioni sociali, qualcosa non va. La ricerca ha dimostrato che di solito i genitori hanno ragione nel rilevare problemi dello sviluppo, anche se possono non rendersi conto della natura specifica e dell'entità del problema.

I Disturbi Pervasivi dello Sviluppo, o Disturbi dello Spettro Autistico, presentano un range di gravità variabile da una forma grave, chiamata Disturbo Autistico, ad una più lieve, definito Sindrome di Asperger. Nel caso in cui il bambino manifesti dei sintomi tipici di uno di questi disturbi, ma la sua sintomatologia non corrisponda in pieno ai criteri diagnostici specifici di nessuno dei due, si applica la definizione diagnostica di Disturbo Generalizzato dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato (PDD-NOS, *Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified*). I disturbi dello spettro autistico comprendono altri due rari, gravissimi disturbi, la sindrome di Rett e il Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza. Questa brochure è focalizzata su Autismo classico, PDD-NOS e Sindrome di Asperger. La Sindrome di Rett e il Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza (CDD) sono brevemente trattati qui di seguito.

Che cosa sono i Disturbi dello Spettro Autistico?

I Disturbi dello Spettro Autistico sono più frequenti nella popolazione pediatrica di quanto non lo siano disturbi più conosciuti, come il diabete, la spina bifida, oppure la Sindrome di Down. La prevalenza, secondo studi condotti in alcuni stati degli USA, nel Regno Unito, in Europa ed in Asia, viene stimata in un range da 2 e 6 casi di ASD su 1000 bambini. Quest'oscillazione molto ampia della prevalenza indica la necessità di uno screening più precoce e più accurato dei sintomi di ASD. Quanto più precocemente il disturbo è diagnosticato, tanto più tempestivamente il bambino può essere aiutato con un intervento terapeutico. I primi sintomi di ASD possono inizialmente essere trascurati dai pediatri, dai medici di famiglia, da educatori, insegnanti e genitori, che ottimisticamente considerano il bambino solo un po' in ritardo, e in grado di “recuperare”. Benchè un intervento precoce abbia un impatto drammatico nel ridurre i sintomi e nell'incrementare la capacità del bambino di maturare e di apprendere nuove abilità, si stima che soltanto il 50% dei bambini affetti da ASD riceva la diagnosi prima dell'ingresso alla scuola materna.

Tutti i bambini con Disturbo dello Spettro Autistico manifestano dei deficit nelle seguenti aree: 1) Interazione sociale, 2.) Comunicazione verbale e non verbale e 3) Comportamenti ed interessi ripetitivi.

Inoltre spesso presentano reazioni anomale ad esperienze sensoriali, come a certi suoni o alle caratteristiche di certi oggetti. Ognuno di questi sintomi può manifestarsi in una scala di gravità da lieve a grave e con modalità diverse da bambino a bambino. Ad esempio un bambino può imparare a leggere senza gravi difficoltà ma nello stesso tempo manifestare un'interazione sociale molto deficitaria. Ogni bambino manifesterà un quadro comunicativo, sociale e comportamentale peculiare, che tuttavia rientra nei criteri diagnostici generali degli ASD.

I bambini con Disturbo dello Spettro Autistico non seguono i modelli tipici dello sviluppo infantile. In alcuni bambini il sospetto di problemi futuri può manifestarsi fin dalla nascita. Nella maggioranza dei casi, i problemi connessi alla comunicazione e alle capacità sociali risultano più evidenti nel momento in cui lo sviluppo del bambino appare molto indietro rispetto a quello dei coetanei. Altri bambini inizialmente si sviluppano abbastanza bene, mentre il modo diverso di reagire alle persone ed altri comportamenti insoliti si manifestano, il più delle volte, tra il 18° e il 36° mese di vita. Alcuni genitori riferiscono che il cambiamento è stato repentino e che il loro bambino ha iniziato all'improvviso a rifiutare le persone, a comportarsi in modo strano ed a perdere le abilità linguistiche e sociali acquisite in precedenza. In altri casi esiste un plateau, o un arresto dei progressi, che rende più evidente la differenza tra il bambino autistico ed i suoi coetanei.

I Disturbi dello Spettro Autistico sono definiti da una serie di comportamenti che oscillano in un range da molto lievi a gravi. Nel Public Health Training Network Webcast , " *Autismo Tra Noi* (3), sono stati individuati i seguenti possibili indicatori.

Possibili Indicatori dei Disturbi dello Spettro Autistico

- All'età di 12 mesi non balbetta, non indica, non fa gesti significativi
- All'età di 16 mesi non dice neanche una parola
- All'età di 24 mesi non mette insieme due parole
- Non risponde al proprio nome
- Perde il linguaggio e le abilità sociali

Altri Indicatori

- Scarso contatto oculare
- Sembra che non sappia come giocare con i giocattoli
- Allinea eccessivamente i giocattoli o altri oggetti
- Mostra un eccessivo attaccamento a un particolare giocattolo o oggetto
- Non sorride
- Talvolta sembra sordo

Sintomi Sociali

I bambini con sviluppo tipico sono degli esseri sociali fin dai primi giorni di vita. Molto presto rivolgono lo sguardo sulle persone, si voltano verso la voce umana, afferrano il dito e persino sorridono.

Al contrario, la maggior parte dei bambini affetti da ASD sembra avere enormi difficoltà nell'imparare a prendere parte alla reciprocità dell'interazione umana quotidiana.

Inoltre, nei primi mesi di vita molti non interagiscono e rifiutano il contatto oculare. Sembrano indifferenti agli altri e spesso sembra che preferiscano stare da soli. Talvolta respingono le premure, oppure accettano passivamente abbracci e coccole. Più tardi, raramente cercano la consolazione dei genitori o rispondono in modo appropriato alle loro manifestazioni di disappunto o d'affetto. I dati della ricerca suggeriscono che, benché i bambini affetti da ASD siano affezionati ai loro genitori, le manifestazioni dell'attaccamento sono insolite e difficili da cogliere. Ai genitori può sembrare che il bambino non provi alcun affetto per loro. I genitori, che non vedono l'ora di poter coccolare, educare e giocare con i figli, possono sentirsi distrutti da questa mancanza delle tipiche manifestazioni d'affetto che si aspettano dal bambino.

I bambini con ASD sono anche più lenti nell'imparare ad interpretare il pensiero e i sentimenti degli altri. Dei segnali sociali sottili come un sorriso, un ammiccamento o una smorfia, possono avere uno scarso significato. Per un bambino al quale sfugge il significato di questi segnali, le parole "vieni qua" avranno lo stesso significato in qualunque modo siano pronunciate, sia allargando affettuosamente le braccia che con viso arcigno e i pugni sui fianchi. Senza la capacità di interpretare i gesti e l'espressione del viso, il mondo può apparire sconcertante. Per di più, le persone affette da ASD hanno difficoltà a vedere le cose dalla prospettiva altrui. La maggior parte dei bambini di cinque anni ha la capacità di capire che gli altri possono avere informazioni, sentimenti e finalità diverse dalle loro. Questa capacità può mancare alle persone affette da ASD, impedendo loro di prevedere o di comprendere le azioni degli altri.

Inoltre è comune, anche se non universale, per le persone con ASD avere difficoltà nel controllare le proprie emozioni. Questo può manifestarsi con un comportamento "immaturo", come piangere in classe, o con esplosioni verbali che appaiono inappropriate alle circostanze. Le persone con ASD possono anche presentare distruttività e talvolta aggressività fisica, che aggravano ulteriormente le difficoltà di relazione sociale. Hanno la tendenza a "perdere il controllo", specialmente quando si trovano in un ambiente sconosciuto ed opprimente, oppure quando sono arrabbiati o frustrati. Talvolta possono rompere oggetti, o aggredire gli altri o se stessi. Quando si sentono frustrati, alcuni si percuotono il capo, si strappano i capelli o si mordono le mani.

Difficoltà comunicative

All'età di tre anni la maggior parte dei bambini ha oltrepassato quelle che sono considerate le pietre miliari sul cammino verso l'apprendimento del linguaggio, di cui il balbettio è una delle prime forme. All'età di un anno, il bambino con sviluppo tipico dice alcune parole, si volta quando sente pronunciare il proprio nome, punta l'indice verso il giocattolo che vuole e, quando gli viene offerto qualcosa che non gli piace, esprime con chiarezza la risposta "no".

Alcuni bambini con diagnosi di ASD restano muti per tutta la vita, altri, che mostreranno più tardivamente i segni di ASD, dopo aver iniziato a ciangottare e balbettare nei primi mesi di vita, si bloccano di colpo. Altri ancora possono sviluppare tardivamente il

linguaggio ad un'età compresa tra 5 e 9 anni. Alcuni possono imparare ad usare sistemi di comunicazione come le immagini oppure il linguaggio dei segni.

Quelli che possiedono il linguaggio verbale lo usano spesso in modo insolito. Sembrano incapaci di combinare le parole in frasi significative. Alcuni si esprimono solo con parole singole, mentre altri ripetono sempre la stessa frase. Alcuni bambini con ASD ripetono a pappagallo quello che sentono, un fenomeno chiamato ecolalia. Anche molti bambini con uno sviluppo tipico attraversano una fase nella quale ripetono ciò che sentono, ma questa fase si conclude di norma entro i 3 anni di età.

Alcuni bambini affetti da una forma più lieve possono mostrare solo lievi ritardi di linguaggio, o addirittura sembrano esibire un linguaggio precoce e un vocabolario insolitamente ampio, sebbene presentino grandi difficoltà nel sostenere una conversazione. La difficoltà che incontrano sta nel "botta e risposta" di una conversazione normale, anche se sono capaci di prodursi in un monologo sul loro tema favorito, senza lasciare agli altri alcuna opportunità di interloquire. Un'altra difficoltà consiste nell'incapacità di comprendere il linguaggio del corpo, il tono della voce, oppure i modi di dire. Possono interpretare alla lettera una frase del tipo "ma quanto sei bravo!", pronunciata con un'intenzione sarcastica.

Se comprendere quello che dicono i bambini con ASD può essere difficile, altrettanto difficile è capire il loro linguaggio del corpo. Le espressioni del viso, i movimenti ed i gesti raramente corrispondono a quello che stanno dicendo. Anche al tono della voce, spesso acuta, cantilenante, o piatta come quella di un robot, manca una corrispondenza con i sentimenti che dovrebbe esprimere. Alcuni bambini con abilità linguistiche relativamente buone parlano come piccoli adulti, senza produrre il linguaggio infantile tipico dei loro coetanei.

Prive della gestualità o del linguaggio significativi per chiedere, le persone affette da ASD si trovano nell'impossibilità di far capire agli altri ciò di cui hanno bisogno. Di conseguenza, possono semplicemente strillare o afferrare ciò che vogliono. Finché non vengono insegnati loro modi più appropriati per esprimere i propri bisogni, i bambini con ASD fanno ciò che possono per rivolgersi agli altri. Con la crescita, le persone con ASD diventano sempre più consapevoli delle proprie difficoltà nel comprendere gli altri e nel farsi capire, e possono sviluppare per questo motivo ansia o depressione.

Comportamenti Ripetitivi

Sebbene i bambini con ASD abbiano di solito un aspetto normale ed un buon controllo muscolare, i loro comportamenti bizzarri e ripetitivi li distinguono dagli altri. Questi comportamenti possono assumere forme estreme e molto evidenti o più sottili. Alcuni bambini e adulti agitano frequentemente le braccia in modo ripetitivo per lunghi periodi, o camminano sulla punta dei piedi. Altri improvvisamente si immobilizzano in una certa postura.

Da bambini possono passare ore a mettere in fila macchinine e trenini, piuttosto che usarli per un gioco immaginario. Alcuni possono essere fortemente

disturbati se un giocattolo viene accidentalmente spostato. I bambini con ASD necessitano ed esigono che il loro ambiente sia assolutamente coerente. Ogni piccolo cambiamento di routine – gli orari dei pasti, il rituale del vestirsi o di fare il bagno, andare a scuola ad una certa ora e per una certa strada – può risultare estremamente disturbante. Forse l'ordine e la ripetizione conferiscono una certa stabilità in un mondo caotico.

I comportamenti ripetitivi assumono talvolta la forma di una preoccupazione intensa e persistente. Ad esempio il bambino può essere ossessionato dall'imparare tutto sugli aspirapolvere, sugli orari dei treni o sui fari. Spesso manifesta un interesse spiccato per numeri, i simboli o per argomenti scientifici.

Problemi associati all'ASD

Problemi sensoriali. I bambini dotati di percezioni adeguate possono imparare attraverso ciò che vedono, toccano e sentono. Viceversa, se l'informazione sensoriale è difettosa, le esperienze provenienti dal mondo esterno possono risultare estremamente confuse. Molti bambini con ASD sono particolarmente e perfino dolorosamente sensibili ad alcuni suoni, tessuti, gusti e odori. Alcuni trovano quasi insopportabile il contatto dei vestiti sulla pelle. Certi rumori - l'aspirapolvere, il telefono, uno scoppio improvviso, persino l'infrangersi delle onde sulla riva – provocano in questi bambini la reazione immediata di coprirsi le orecchie e urlare.

Nei Disturbi dello Spettro Autistico il cervello sembra incapace di bilanciare i sensi in modo appropriato. Alcuni bambini con ASD sono insensibili al dolore o al freddo pungente. Un bambino con ASD può non piangere neanche se cadendo si rompe un braccio. Altri non esitano a battere ripetutamente la testa contro il muro, mentre un tocco leggero sulla spalla li fa urlare di paura.

Ritardo Mentale. Molti bambini affetti dall'ASD presentano un ritardo mentale di vario grado. I test evidenziano alcune aree nelle quali le abilità possono risultare normali, ed altre particolarmente deboli. Ad esempio, il bambino può riuscire bene nelle prove dei test che misurano le abilità visive, ma ottenere punteggi bassi nelle prove di linguaggio.

Epilessia. Un bambino con ASD su quattro sviluppa crisi epilettiche, che di solito si manifestano nella prima infanzia o nell'adolescenza (4). L'epilessia, causata da un'attività elettrica cerebrale anormale, può provocare perdite di coscienza momentanee, convulsioni, movimenti insoliti o momenti di assenza. Talvolta la mancanza di sonno o la febbre alta sono fattori che contribuiscono a scatenare l'attacco. Un EEG (Elettroencefalogramma, - registrazione dei flussi elettrici cerebrali attraverso elettrodi applicati sul cuoio capelluto) può aiutare a confermare la presenza di epilessia.

Nella maggioranza dei casi l'epilessia può essere controllata da una serie di farmaci detti anticonvulsivanti. Il dosaggio del farmaco deve essere accuratamente adattato in modo da somministrare la dose minima efficace.

Disturbi Rari dello Spettro Autistico

Sindrome di Rett

La Sindrome di Rett è relativamente rara e colpisce quasi esclusivamente le femmine, con una frequenza di 1 caso su 10.000-15.000. Dopo un periodo di sviluppo normale, talvolta tra il 6° ed il 18° mese di vita, cominciano a manifestarsi sintomi simili all'autismo. Lo sviluppo mentale e sociale regredisce, la bambina non risponde più alle sollecitazioni dei genitori e rifiuta ogni contatto sociale. Se parlava, smette di parlare, perde il controllo dei piedi, si torce le mani. Alcuni problemi associati alla Sindrome di Rett possono essere trattati. La terapia fisica ed occupazionale e la logopedica - terapia possono aiutare a contenere i problemi legati alla coordinazione, alla motricità ed al linguaggio.

I ricercatori sponsorizzati dal National Institute of Child Health and Human Development hanno scoperto che una mutazione nella sequenza di un singolo gene può causare la Sindrome di Rett. Questa scoperta può aiutare i medici a rallentare o a bloccare l'avanzamento della sindrome, e condurre a mettere a punto metodi di screening, che permettono ai clinici di iniziare il trattamento di queste bambine molto più precocemente, migliorandone la qualità della vita*.

Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza

Sono pochissimi i bambini affetti da Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) che rispondono ai criteri diagnostici di Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza (CDD – *Childhood Disintegrative Disorder*). Una stima basata su quattro inchieste nell'ambito dei Disturbi dello Spettro Autistico ha trovato che meno di due bambini su 100.000 con ASD possono essere classificati sotto la diagnosi di Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza. Ciò significa che il CDD è una forma molto rara di ASD. Tra i bambini affetti da questo disturbo c'è una forte preponderanza di maschi**. I primi sintomi possono manifestarsi dall'età di due anni, ma l'età media in cui compaiono è tra i 3 e 4 anni. Fino a quel momento il bambino presenta capacità comunicative e relazioni sociali appropriate all'età. Il lungo periodo di sviluppo normale che precede la regressione aiuta a differenziare il CDD dalla Sindrome di Rett.

La perdita di abilità come il lessico è più drammatica di quanto avviene nell'autismo classico. La diagnosi richiede perdite massive e pronunciate delle abilità in ambito motorio, linguistico e sociale***. Il CDD è inoltre associato alla perdita del controllo sfinterico, a frequenti crisi epilettiche ed ad un quoziente d'intelligenza molto basso.

* *Rett syndrome. NIH Publication No. 01-4960. Rockville, MD: National Institute of Child Health and Human Development, 2001. Disponibile sul sito <http://www.nichd.nih.gov/publications/pubskey.cfm?from=autism>*

**Frombonne E. *Prevalence of childhood disintegrative disorder. Autism, 2002; 6(2): 149-157.*

***Volkmar RM and Rutter M. *Childhood disintegrative disorder: Results of the DSM-IV autism field trial. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 1995; 34: 1092-1095.*

Sindrome dell' X fragile. Questo disturbo è la più comune forma ereditaria di ritardo mentale. Il suo nome deriva dal fatto che una parte del cromosoma X presenta un tratto difettoso, che al microscopio appare sottile e fragile. La Sindrome dell' X fragile si riscontra nel 2 - 5% della popolazione con Disturbi dello Spettro Autistico. È importante indagare la presenza dell' X fragile nei bambini affetti da ASD, soprattutto se i genitori stanno valutando la possibilità di avere un altro bambino. Per una ragione sconosciuta, infatti, se un bambino con ASD è affetto anche dalla Sindrome dell' X fragile, c'è il 50% di probabilità che un altro figlio maschio sia affetto dalla stessa sindrome.(5) Anche gli altri membri della famiglia che hanno l'intenzione di avere un figlio possono richiedere gli esami per individuare la sindrome.

Sclerosi Tuberosa. È un disturbo genetico raro, che causa la crescita di tumori benigni nel cervello e in altri organi vitali. È correlato piuttosto strettamente ai Disturbi dello Spettro Autistico: dall'1 al 4% della popolazione con ASD è affetto anche da Sclerosi Tuberosa.(6)

Diagnosi dei Disturbi dello Spettro Autistico

Benchè ci siano ancora molte riserve nell' etichettare un bambino piccolo con una diagnosi di ASD, una diagnosi precoce permette di iniziare altrettanto precocemente l'intervento adatto. L'esperienza degli ultimi 15 anni ha evidenziato che un intervento intensivo precoce, condotto in un setting educativo ottimale per almeno due anni in età prescolare, produce un miglioramento nella maggioranza dei bambini con ASD.

Per la diagnosi, i clinici si basano su una valutazione delle caratteristiche comportamentali. Alcuni comportamenti caratteristici degli ASD possono essere evidenti fin dai primi mesi di vita, altri possono presentarsi all'improvviso, durante i primi anni. Per fare diagnosi di ASD è indispensabile che entro i tre anni di vita si manifestino problemi in almeno una delle seguenti aree: comunicazione, socializzazione, comportamenti restrittivi. La diagnosi richiede un procedimento in due fasi. La prima fase comporta uno screening dello sviluppo nel corso di controlli pediatrici regolari. La seconda, richiede una valutazione onnicomprensiva, effettuata da un'equipe multi-disciplinare.(7)

Una visita pediatrica corretta dovrebbe comprendere un test di valutazione dello sviluppo. Se il vostro pediatra non applica un test del genere durante i controlli di routine, chiedete che venga effettuato. Le vostre osservazioni e i vostri dubbi sullo sviluppo del bambino sono essenziali per la valutazione. (7) Rivedere le videoregistrazioni, le fotografie e il diario dei primi giorni di vita può aiutare i genitori a ricordare quando ogni comportamento è stato notato per la prima volta e quando il bambino ha raggiunto certe tappe dello sviluppo.

Sono stati elaborati diversi strumenti di screening per raccogliere tempestivamente le informazioni sullo sviluppo delle abilità sociali e comunicative del bambino durante una visita medica. Tra i più noti la Checklist of Autism in Toddlers (CHAT) (8), la Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-Chat) (9), lo Screening Tool for

Autism in Two-Year-Olds (STAT) (10) e il Social Communication Questionnaire (SCQ) (11) (per i bambini a partire da 4 anni).

Alcuni strumenti di screening si basano soltanto sulle risposte dei genitori alle domande di un questionario, altri si basano su una combinazione di testimonianze dei genitori e di osservazione diretta. I punti chiave di questi strumenti, che sembrano in grado di distinguere i bambini con autismo da altri gruppi entro i due anni di età, includono le abilità di indicare a dito e di gioco immaginativo. Gli strumenti di screening non forniscono una diagnosi individuale, ma servono a valutare se sono necessari ulteriori accertamenti orientati verso la diagnosi di ASD. Questi metodi di screening possono fallire nell'identificare i casi dei bambini affetti da Autismo lieve, nonché quelli con Autismo ad Alto Funzionamento o con Sindrome di Asperger.

Negli ultimi anni sono stati progettati anche strumenti di screening per la Sindrome di Asperger e Autismo ad Alto Funzionamento. L' Autism Spectrum Scening Questionnaire (ASSQ) (12), l' Australian Scale for Asperger's Syndrome (13) ed il più recente, il Childhood Asperger Syndrome test (CAST) (14) sono alcuni strumenti attendibili per l'identificazione dei bambini in età prescolare con Sindrome di Asperger o con Autismo ad Alto Funzionamento. Questi strumenti si concentrano sulle disabilità sociali e comportamentali nei bambini senza un ritardo significativo del linguaggio.

Nel caso in cui il vostro medico, nel corso di uno screening o di un normale controllo di routine, riscontri qualsiasi possibile indicatore di ASD, è opportuno effettuare una valutazione più approfondita.

Valutazione Diagnostica Onnicomprensiva

La seconda fase della diagnosi, che permette di identificare o escludere con certezza un ASD o altri problemi di sviluppo, deve essere onnicomprensiva e richiede l'intervento di un'equipe multi - disciplinare comprendente uno psicologo, un neurologo, un neuropsichiatra infantile, un logopedista, o altri professionisti con competenze nella diagnosi di ASD.

Poiché gli ASD sono disturbi complessi, che possono comportare altri problemi neurologici o genetici, una diagnosi onnicomprensiva dovrebbe comprendere la valutazione neurologica e genetica, insieme ad accertamenti approfonditi in ambito cognitivo e del linguaggio.(7) In aggiunta, spesso vengono usati strumenti elaborati appositamente per diagnosticare l'Autismo. Tra questi: l' Autism Diagnosis Interview-Revised (ADI-R) (15), e l' Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-G). (16)

L' ADI-R è un questionario strutturato che contiene più di 100 voci ed è rivolto ai chi si occupa del bambino. Indaga quattro fattori principali: la comunicazione del bambino, la sua interazione sociale, i comportamenti ripetitivi e l'età di insorgenza dei sintomi. L' ADOS-G è una scala di osservazione concepita per evidenziare comportamenti socio-comunicativi che nei bambini con ASD appaiono in ritardo, o sono anomali o assenti.

Un ulteriore strumento che i professionisti usano spesso è la Childhood Autism Rating Scale (CARS) (17). Questo test aiuta a valutare i movimenti del corpo del bambino, la sua capacità di adattarsi al cambiamento, la risposta uditiva, la comunicazione

verbale e le relazioni sociali. Il suo uso è adatto ai bambini che hanno superato i due anni di età.

L'esaminatore, oltre ad osservare il bambino, raccoglie dai genitori informazioni importanti. Il comportamento del bambino viene classificato su una scala basata sulla devianza dal comportamento tipico dei bambini della stessa età.

Altri due test che possono essere utilizzati per valutare qualunque bambino con un ritardo dello sviluppo sono l' esame audiologico classico e lo screening per il piombo. Sebbene un deficit uditivo possa essere associato con gli ASD, un bambino con ASD può essere considerato erroneamente deficitario dal punto di vista uditivo. Inoltre, se il bambino ha avuto un' infezione all'orecchio, si possono verificare deficit uditivi transitori. Lo screening per il piombo è indispensabile per i bambini che restano per un periodo prolungato in fase orale-motoria, durante la quale mettono in bocca di tutto. I bambini con ASD di solito hanno un elevato livello di piombo nel sangue.

Di norma, un' equipe esperta di diagnosi ha la responsabilità di effettuare una valutazione completa del bambino , compresi i suoi punti forti e i suoi punti deboli, e di formulare una diagnosi formale. Successivamente l'equipe incontra i genitori per comunicare loro i risultati della valutazione.

Benchè i genitori possano essere consapevoli che nel loro bambino qualcosa non va come dovrebbe, la restituzione della diagnosi può avere un effetto devastante. In questo momento è difficile concentrarsi sulle domande da fare. D'altra parte, poiché tutti i membri dell'equipe diagnostica sono presenti insieme, per i genitori è l'occasione migliore in cui fare domande e ricevere raccomandazioni sui passi successivi da intraprendere per il bambino. E' importante apprendere il più possibile da questo incontro, ma è altrettanto utile uscire con il nome o i nomi dei professionisti ai quali rivolgersi per ulteriori domande.

Aiuti disponibili

Quando al vostro bambino viene diagnosticato un Disturbo dello Spettro Autistico, può capitare che vi sentiate inadeguati ad aiutarlo a sviluppare al massimo le sue abilità. Troverete informazioni utili cominciando a cercare le opzioni di trattamento e i tipi di aiuto disponibili per i bambini disabili. Poiché è difficile tenere a mente tutto quello che è necessario sapere sulle risorse più adeguate, annotatevi tutto. Tenere appunti è un metodo infallibile per richiamare alla mente le informazioni. Conservate una copia delle relazioni cliniche ed i risultati delle valutazioni che sono state fatte al bambino in modo da documentarne l' idoneità a seguire programmi speciali. Imparate tutto il possibile sui programmi speciali per il vostro bambino; più siete informati, meglio difenderete la sua causa.

Ogni Stato degli USA garantisce a tutti i bambini che necessitano di programmi educativi speciali un'educazione speciale e i relativi servizi. L' IDEA ("Individuals with Disabilities Education Act") è un Programma Federale che assicura un' educazione pubblica appropriata e gratuita ai bambini ai quali sia stato diagnosticato un disturbo dell' apprendimento. Di regola i bambini vengono collocati nelle scuole pubbliche ed il distretto scolastico finanzia tutti i servizi

necessari compresi, se necessario, interventi di logopedia, di terapia occupazionale, dello psicologo scolastico, dell'assistente sociale, di un educatore, di un infermiere o di un assistente.

Le scuole pubbliche sono obbligate per legge ad elaborare e mettere in atto un insieme di obiettivi educativi e di compiti specifici per ogni bambino inseriti in un programma educativo speciale. Questo elenco di compiti è noto come Programma Educativo Individualizzato – PEI. Il PEI è un accordo fra la scuola e la famiglia sugli obiettivi del bambino. Quando viene sviluppato il PEI del vostro bambino, vi sarà richiesto di partecipare all'incontro. All'incontro parteciperanno diverse persone, fra cui un insegnante specializzato, un rappresentante della pubblica istruzione al corrente del programma, ed altre persone invitate dalla scuola o da voi (potreste voler invitare un parente, un baby-sitter, o un amico intimo disponibile che conosce bene il bambino). I genitori svolgono un ruolo importante nell'impostazione del programma perché conoscono meglio di chiunque altro il proprio bambino e le sue necessità. Una volta elaborato il PEI, viene fissato un incontro annuale per verificare i progressi del bambino e per aggiornare il programma in funzione del cambiamento dei suoi bisogni educativi.

Se il vostro bambino ha meno di 3 anni e presenta bisogni speciali, dovrebbe essere inserito in un programma d'intervento precoce, che è disponibile in ogni Stato USA. Ogni Stato decide quale sia l'ente responsabile del programma d'intervento precoce. I servizi d'intervento precoce sono gestiti da operatori qualificati nel trattamento dei bambini disabili, e di solito si svolgono a domicilio, o negli ambienti frequentati abitualmente dal bambino. I servizi forniti sono registrati in un Piano Personalizzato di Servizio alla Famiglia (Individualized Family Service Plan, IFSP), che viene rivisto almeno una volta ogni 6 mesi. Il piano contiene la descrizione dei servizi forniti al bambino, ma anche i servizi di aiuto ai genitori per le attività quotidiane da svolgere con il bambino, e ai fratelli per gestire il rapporto con il fratellino con ASD

Scelta del trattamento

Non esiste un solo protocollo di trattamento che vada bene per tutti i bambini con ASD. Un punto su cui la maggior parte dei professionisti si trova d'accordo è l'importanza dell'intervento precoce; un altro è che la maggior parte delle persone con ASD risponde bene a programmi specifici altamente strutturati.

Prima di prendere una decisione sul trattamento del vostro bambino, raccogliete informazioni sulle opzioni disponibili. Cercate di capirne il più possibile e decidete in base ai bisogni del vostro bambino. Potete visitare le scuole pubbliche della vostra zona e vedere il tipo di programma offerto ai bambini con bisogni speciali.

Le linee guida dell'Autism Society of America sui potenziali trattamenti includono le seguenti domande, che i genitori dovrebbero porsi per decidere sul trattamento :

- Il trattamento può nuocere a mio figlio?
- In che modo un insuccesso del trattamento può incidere sul bambino e sulla famiglia?
- Il trattamento è stato scientificamente convalidato?
- Ci sono specificate delle procedure di valutazione?
- In quale modo il trattamento sarà integrato nel programma attuale del bambino? Non infatuatevi mai di un trattamento al punto di ignorare un programma funzionale alla vita professionale e alle abilità sociali.

Il National Institute of Mental Health (Istituto Nazionale di Salute Mentale) suggerisce ai genitori un elenco di domande da porsi nel momento in cui stanno programmando un intervento per il bambino:

- Qual è la percentuale di successo del programma su altri bambini?
- Quanti bambini hanno conseguito l'inserimento in un percorso scolastico regolare, e con quali risultati?
- Il personale ha una preparazione ed un'esperienza di lavoro con bambini e adolescenti con Autismo?
- In che modo sono programmate ed organizzate le attività?
- Sono previste agende giornaliere e routine prevedibili?
- Quanta attenzione individuale sarà dedicata al bambino?
- Come saranno misurati i progressi? Il comportamento del bambino sarà attentamente osservato e registrato?
- Saranno assegnati al bambino compiti e premi motivanti per lui personalmente?
- L'ambiente è organizzato in modo da ridurre al minimo le distrazioni?
- Il programma mi preparerà a continuare la terapia a casa?
- Qual è il costo, l'impegno in termini di tempo, e la sede del programma?

Tra i molti metodi a disposizione per il trattamento educativo delle persone con autismo l'Analisi Comportamentale Applicata (ABA) sta ottenendo un ampio consenso sulla sua efficacia. Il Rapporto Sanitario generale sulla Salute Mentale afferma: "Trenta anni di ricerca hanno dimostrato l'efficacia dei metodi comportamentali applicati nel ridurre i comportamenti inappropriati ed nell'incrementare la comunicazione, l'apprendimento ed un comportamento sociale adeguato" (18). La ricerca di base svolta a Los Angeles, presso l'Università di California, da Ivar Lovaas e colleghi, che sostiene un'interazione intensiva tra bambino e insegnante, in rapporto 1:1 per 40 ore

settimanali, ha spinto altri educatori e ricercatori alla ricerca di altri interventi precoci efficaci nell'aiutare i soggetti con l'ASD a raggiungere le proprie potenzialità. L'obiettivo del trattamento comportamentale è di rinforzare i comportamenti desiderati e di ridurre quelli indesiderati. (19,20)

Un programma di trattamento efficace sarà costruito sugli interessi del bambino, offrirà un programma di lavoro prevedibile, insegnerà i compiti attraverso una serie di passaggi semplici, impegnerà attivamente l'attenzione del bambino in attività altamente strutturate e fornirà un regolare rinforzo del comportamento. Il coinvolgimento della famiglia è risultato un fattore fondamentale per il successo del trattamento. I genitori lavorano insieme agli insegnanti e ai terapisti per individuare i comportamenti da cambiare e le competenze da insegnare.

Un numero sempre maggiore di programmi, riconoscendo che i genitori sono i primi insegnanti dei propri figli, comincia a prevedere la formazione dei genitori per aiutarli a continuare la terapia a casa.

L'educazione del bambino dovrebbe cominciare non appena viene identificata la disabilità. Un programma educativo efficace insegnerà precocemente la comunicazione e l'interazione sociale. Nei bambini di età inferiore ai 3 anni gli interventi appropriati vengono generalmente effettuati a casa o al nido d'infanzia. Questi interventi hanno come obiettivo i deficit specifici dell'apprendimento, del linguaggio, dell'imitazione, dell'attenzione, della motivazione, dell'adattabilità e dell'iniziativa nell'interazione. Comprendono metodiche comportamentali, terapia della comunicazione, terapia occupazionale e fisica, insieme a interventi sul gioco sociale. La giornata inizierà spesso con attività fisiche che aiutano lo sviluppo della coordinazione e la consapevolezza corporea; i bambini infilano perline, assemblano pezzi di puzzle, dipingono e partecipano ad altre attività di abilità motoria. Nel momento della merenda, l'insegnante incoraggia l'interazione sociale ed esemplifica l'uso del linguaggio per chiedere ancora succo di frutta. I bambini imparano facendo. Le persone che lavorano con il bambino sono insegnanti, terapisti comportamentali e genitori che hanno ricevuto una preparazione accurata. L'insegnamento ricorre al rinforzo positivo.(21)

I bambini di età maggiore ai tre anni ricevono abitualmente un'educazione scolastica specifica e individualizzata. Il bambino può frequentare una classe speciale con altri bambini con autismo, oppure essere inserito, almeno per una parte della giornata, in una classe con compagni normodotati. Territori diversi possono usare metodi diversi, ma in ogni caso dovrebbero fornire una struttura che aiuti i bambini ad imparare le abilità sociali e la comunicazione funzionale. In questi programmi, gli insegnanti spesso coinvolgono i genitori dando consigli utili su come aiutare il bambino ad usare a casa le abilità e i comportamenti acquisiti a scuola. (22)

Nella scuola elementare il bambino dovrebbe essere aiutato in tutte le aree nelle quali le sue abilità presentano un ritardo e, nello stesso tempo, essere incoraggiato ad incrementare i propri punti di forza. Idealmente il programma scolastico dovrebbe essere adattato ai bisogni individuali del bambino. Molte scuole

oggi hanno un programma di integrazione, che prevede la presenza del bambino in una classe normale per la maggior parte del tempo, e insegnamenti specifici per una parte della giornata. Questi insegnamenti dovrebbero includere abilità come il comportamento da tenere nelle situazioni sociali e per fare amicizia. Anche i bambini ad alto funzionamento, benché possano essere in grado di destreggiarsi negli insegnamenti accademici, hanno bisogno d'aiuto per organizzare i compiti ed evitare le distrazioni.

Negli anni della scuola media e superiore, gli insegnamenti cominceranno ad orientare il programma agli aspetti pratici della vita, come: il lavoro, la vita in comunità e le attività di svago. I programmi dovrebbero comprendere esperienze lavorative, l'uso dei mezzi di trasporto pubblici e l'apprendimento delle abilità importanti nella vita nella comunità. (23)

Durante tutto il percorso scolastico, cercate di partecipare attivamente al programma educativo di vostro figlio. La collaborazione tra genitori e operatori è essenziale per valutare i progressi del bambino.

Gli anni dell'adolescenza

L'adolescenza è un periodo di stress e di confusione; lo stesso vale per gli adolescenti con autismo. Come tutti gli altri, hanno bisogno d'aiuto nell'affrontare le problematiche legate allo sbocciare della sessualità. Mentre alcuni comportamenti durante gli anni dell'adolescenza migliorano, altri peggiorano. L'aumento di comportamenti autistici o aggressivi può essere un modo con cui alcuni ragazzi esprimono le nuove tensioni e la loro confusione.

L'adolescenza è anche un periodo in cui ragazzi diventano più sensibili al contesto sociale. All'età in cui la maggioranza dei teen - agers si preoccupa dell'acne, della propria popolarità, dei voti e delle mode, gli adolescenti con autismo possono diventare dolorosamente consapevoli della propria diversità dai coetanei. Possono rendersi conto di non avere amici, né, a differenza dei loro compagni, storie d'amore o prospettive di carriera. Talvolta, la tristezza che accompagna questa consapevolezza può motivarli ad imparare nuovi comportamenti ed ad acquisire delle abilità sociali migliori.

Diete ed altri interventi

Molti genitori, nel tentativo di fare tutto il possibile per il loro bambino, sono alla continua ricerca di nuovi trattamenti. Alcuni di questi trattamenti sono stati elaborati da terapisti stimati, oppure da genitori di bambini con ASD. Benché un trattamento non convalidato possa aiutare un certo bambino, può non portare alcun giovamento ad altri. Per essere riconosciuto come valido, un trattamento dovrebbe essere sottoposto a sperimentazione clinica, preferibilmente con campionatura a random ed in doppio cieco, che consenta il confronto tra il trattamento ed il non trattamento. Elenchiamo qui di seguito alcuni interventi, segnalati come vantaggiosi per alcuni

bambini, la cui efficacia e sicurezza non è stata tuttavia provata.

Gli interventi dietetici si basano sull'idea che

- 1) le allergie alimentari causino sintomi di autismo;
- 2) un'insufficienza di vitamine o di minerali specifici possa causare sintomi autistici.

Nel caso in cui i genitori decidano di provare una dieta particolare per un certo periodo di tempo, devono assicurarsi che la condizione nutrizionale del bambino sia attentamente monitorata.

Un regime alimentare che alcuni genitori hanno trovato utile ai propri bambini con autismo è la dieta priva di glutine e caseina. Il glutine è una sostanza simile alla caseina che si trova in diversi cereali: il grano, la segale, l'avena e l'orzo.

La caseina è la proteina principale del latte. Poiché il glutine e il latte si trovano in molti alimenti, osservare una dieta priva di glutine e di caseina non è facile.

Un supplemento alimentare che alcuni genitori trovano benefico per i bambini con autismo è la vitamina B6, associata al magnesio (che potenzia l'efficacia della vitamina). I risultati degli studi di ricerca non sono univoci; alcuni bambini rispondono positivamente, alcuni negativamente, altri per nulla o pochissimo.

Nell'ambito della ricerca sul trattamento dell'autismo, negli ultimi anni ha fatto discutere l'uso della secretina, una sostanza approvata dal Food and Drug Administration (FDA) relativamente all'uso in dose unica, normalmente somministrata per la diagnosi di disturbi gastroenterici. Alcune testimonianze aneddotiche riportano miglioramenti dei sintomi autistici, inclusi il ritmo del sonno, il contatto oculare, la capacità verbali e l'attenzione. Numerose ricerche cliniche condotte negli ultimi anni non hanno riscontrato alcun miglioramento significativo dei sintomi nei pazienti che avevano assunto la secretina rispetto ai pazienti ai quali veniva somministrato un placebo.(24)

L'uso dei farmaci nel trattamento

I farmaci vengono usati spesso per trattare problemi comportamentali come aggressività, autolesionismo e gravi attacchi di collera, che impediscono alle persone con ASD di funzionare nel modo più efficace sia a casa che a scuola. Le medicine che vengono usate sono le stesse che sono state studiate per il trattamento di sintomi simili in altre patologie. Molti di questi farmaci vengono prescritti al di fuori del protocollo. Ciò significa che, nonostante il loro uso pediatrico non sia stato ufficialmente approvato dalla FDA (*Food and Drug Administration*), se li considera appropriati per il bambino il medico li prescrive. E' necessario proseguire le ricerche per ottenere dati sicuri non solo sull'efficacia, ma anche sulla sicurezza degli agenti psicotropi usati nel trattamento dei bambini e degli adolescenti.

Un bambino con ASD può non avere la stessa reazione ai farmaci dei bambini con sviluppo tipico. E' importante che i genitori collaborino con un medico che ha esperienza di bambini con autismo. Un bambino che assume farmaci deve essere attentamente monitorato durante il trattamento. Il medico prescriverà il dosaggio minimo efficace. Chiedete al medico informazioni su tutti gli effetti collaterali che potrebbero verificarsi, e registrate attentamente le reazioni del bambino al farmaco. Sarà utile leggere il foglietto illustrativo inserito

nella confezione. Alcuni conservano i foglietti illustrativi in un taccuino, in modo da poterli consultare. Questo sarà utile soprattutto quando vengono prescritti più farmaci.

Ansia e depressione

Gli inibitori selettivi del re-uptake (ricaptazione) della serotonina (SSRI) sono i farmaci che vengono prescritti più spesso per i sintomi d' ansia, di depressione e/o per il disturbo ossessivo - compulsivo. Soltanto uno di essi, la fluoxetina, è stato approvato dalla FDA nella cura sia del disturbo ossessivo - compulsivo che della depressione su bambini d' età superiore a 7 anni. Altri tre inibitori approvati dalla FDA per la cura del disturbo ossessivo - compulsivo sono la fluvoxamina, per età superiore a 8 anni; la sertralina, per età superiore a 6 anni; la clomipramina, per età superiore a 10 anni, (4). Il trattamento con questi farmaci può essere associato a diminuzione della frequenza dei comportamenti ripetitivi e rituali, nonché al miglioramento del contatto oculare e delle relazioni sociali. La FDA sta studiando ed analizzando i dati per approfondire le conoscenze su come usare gli inibitori del re-uptake della serotonina (SSRI's) in modo sicuro ed efficace, al dosaggio più basso.

Problemi comportamentali

I farmaci antipsicotici sono usati per il trattamento dei problemi comportamentali gravi. Questi farmaci agiscono riducendo l'attività del neuro - trasmettitore dopamina nel cervello. Tra gli antipsicotici tipici tradizionali, come l' aloperidolo , la tioridazina, la flufenazina e la clorpromazina, l'aloferidolo è stato trovato in più di uno studio più efficace del placebo nel trattare i problemi comportamentali gravi.(25) L'aloferidolo, tuttavia, se da una parte aiuta a ridurre i sintomi di aggressività, dall'altra può avere effetti collaterali come sonnolenza, rigidità muscolare e movimenti anomali.

Sono in corso su bambini autistici studi controllati con placebo sugli antipsicotici "atipici " di nuova generazione. Il primo di questi studi, condotto dal Research Units on Pediatric Psychopharmacology con il supporto del NIMH, è stato effettuato sul risperidone.. (26) I risultati di questa ricerca, durata 8 settimane, sono stati pubblicati nel 2002 ed hanno dimostrato che il risperidone risultava efficace e ben tollerato nel trattamento dei problemi comportamentali gravi dei bambini con autismo. Gli effetti collaterali più comuni sono l'aumento dell'appetito e del peso e la sonnolenza. Sono necessari ulteriori studi a lungo termine per determinare tutti gli effetti collaterali a distanza di tempo. Altri antipsicotici atipici che sono stati studiati recentemente con risultati incoraggianti, sono l'olanzapina e lo ziprasidone. Lo ziprasidone non è stato associato ad un aumento di peso rilevante.

Epilessia

L'epilessia è stata riscontrata in una persona con ASD su quattro; più frequentemente nei soggetti con un basso quoziente d'intelligenza e prive di linguaggio, e viene trattata con uno o più farmaci anticonvulsivanti. Questi farmaci comprendono la carbamazepina la lamotrigina, il topiramato e l'acido valproico. Il livello del farmaco nel sangue dovrebbe essere attentamente monitorato e dosato in modo da usare la dose minima efficace. Sebbene la somministrazione dei farmaci di

solito riduca il numero delle crisi epilettiche, non sempre è in grado di eliminarle.

Deficit di Attenzione ed Iperattività

I farmaci stimolanti come il metilfenidato, usati per la loro efficacia e innocuità nelle persone con Disturbo da Deficit di Attenzione e Iperattività (ADHD), sono stati prescritti anche a bambini con autismo. Questi farmaci possono diminuire l'impulsività e l'iperattività in alcuni casi, specialmente nei bambini a più alto funzionamento.

Molti altri farmaci sono stati usati per trattare i sintomi di ASD, tra i quali altri anti-depressivi, il naltrexone, il litio, e alcune benzodiazepine come il diazepam e il lorazepam. L'innocuità e l'efficacia di questi medicinali nei bambini con autismo non è stata dimostrata. Poiché ognuno può rispondere diversamente a farmaci diversi, la storia clinica e il comportamento peculiare del bambino aiuterà il medico a decidere quale farmaco potrebbe maggiormente giovargli.

Adulti con un Disturbo dello Spettro Autistico

Alcuni adulti affetti da ASD, soprattutto quelli con Autismo ad Alto Funzionamento o Sindrome di Asperger, sono capaci di lavorare con successo in ambienti di lavoro inclusivi. Tuttavia i problemi di comunicazione e di interazione sociale causano spesso difficoltà in molte aree della vita. Queste persone continuano ad aver bisogno di incoraggiamento e di sostegno morale nella lotta per una vita indipendente.

Molte altre persone con ASD sono capaci di svolgere un lavoro in laboratori protetti sotto la supervisione di manager formati al lavoro con persone disabili. Un contesto educativo, a casa ed a scuola, e successivamente nella formazione professionale e al lavoro, aiuta le persone con ASD a continuare ad acquisire apprendimenti e ne favorisce sviluppo vita natural durante.

La responsabilità della scuola pubblica nel fornire i servizi finisce negli USA quando le persone con ASD raggiungono l'età di 22 anni. Da quel momento la famiglia deve affrontare la sfida di trovare una sistemazione residenziale ed un lavoro che si addicano alle necessità specifiche dei figli adulti, nonché i programmi e i servizi in grado di offrire il supporto necessario a raggiungere questi obiettivi. E' opportuno cercare i programmi e i servizi migliori per i giovani-adulti molto prima che vostro figlio finisca la scuola. Se conoscete altri genitori di adulti affetti da ASD, chiedete loro informazioni sui servizi disponibili nella vostra comunità. Se la vostra comunità ha poco da offrire, trasformatevi nell'avvocato di vostro figlio ed impegnatevi nell'obiettivo di migliorare i servizi di collocamento al lavoro. Cercate di sapere il più possibile sugli aiuti che vostro figlio è idoneo a ricevere quando sarà adulto.

Organizzazione della vita per gli adulti con ASD

Vita indipendente. Alcuni adulti con ASD sono capaci di vivere la loro vita in modo del tutto indipendente. Altri possono vivere in condizioni di semi-indipendenza in una casa o appartamento proprio, purché siano assistiti nel risolvere i problemi più importanti, come l'amministrazione delle proprie finanze o i contatti con

gli enti pubblici che forniscono servizi alle persone disabili. Un'assistenza di questo tipo può essere assicurata dalla famiglia, da enti professionali oppure da altri fornitori di servizi.

Vivere a casa. Negli USA sono disponibili fondi governativi per le famiglie che scelgono di tenere in casa i propri figli adulti con ASD. Questi programmi comprendono una indennità supplementare (Supplemental Security Income), un'assicurazione sociale per la disabilità (Social Security Disability Insurance), l'esenzione dalle spese mediche ed altro. Un appuntamento con l'ufficio locale di assistenza sociale è un primo passo raccomandabile per orientarsi nei programmi più idonei al giovane adulto.

Case - famiglia e case-famiglia educative. Alcune famiglie aprono le proprie case per fornire un'assistenza a lungo termine ad adulti disabili estranei. Se la casa si fa carico di insegnare capacità di autonomia personale e domestica e di organizzare attività ricreative, viene chiamata casa-educativa ("skill-development home").

Comunità alloggio Le persone disabili vivono spesso in case o appartamenti gestiti da operatori che aiutano a far fronte alle necessità primarie, che comprendono la preparazione dei pasti, le faccende domestiche e la cura personale. I disabili a funzionamento più alto possono essere capaci di vivere in una casa o in un appartamento, dove gli operatori fanno visita solo poche volte alla settimana. Queste persone generalmente preparano i propri pasti, vanno al lavoro e svolgono in modo autonomo altre attività quotidiane.

Istituti residenziali. Sebbene negli ultimi decenni si affermi sempre più la tendenza a evitare di collocare le persone disabili in istituti a lungo termine, questa alternativa è ancora disponibile per le persone con ASD che necessitano di un supporto intensivo costante. A differenza degli istituti di una volta, i servizi residenziali odierni considerano i residenti come persone con necessità umane e offrono opportunità di svago e un lavoro semplice ma significativo.

Ricerca sulle cause e sul trattamento dei Disturbi dello Spettro Autistico

Le ricerche sulle cause, la diagnosi e il trattamento dei Disturbi dello Spettro Autistico stanno avanzando di pari passo. Con l'accurata messa a punto di nuovi strumenti diagnostici standardizzati è possibile diagnosticare l'ASD in età precoce. La diagnosi precoce, come conferma l'esperienza degli ultimi anni, permette un intervento precoce che aiuta il bambino a sviluppare al meglio le proprie potenzialità.

Negli ultimi anni ha destato l'interesse del pubblico la teoria che suggeriva un'associazione fra il timerosal, un conservante a base di mercurio usato nel vaccino trivalente anti morbillo-parotite-rosolia (MMR), e l'autismo. Sebbene il mercurio non sia più presente nei vaccini somministrati negli Stati Uniti, alcuni genitori continuano a nutrire dubbi nei confronti delle vaccinazioni. I numerosi e rigorosi studi di ricerca su larga scala realizzati fino ad oggi non hanno dimostrato alcuna relazione tra il timerosal e l'autismo. Un gruppo di esperti dell'Istituto di Medicina sta attualmente

analizzando questi studi, che comprendono anche una vasta indagine condotta in Danimarca, che concludeva per l'assenza di relazioni causa-effetto tra le vaccinazioni con vaccini contenenti timerosal e l'insorgenza di un Disturbo dello Spettro Autistico (27), e uno studio USA sull'esposizione al mercurio, al piombo ed altri metalli pesanti.

Ricerca sulle basi biologiche degli ASD

In ragione della sua relativa inaccessibilità, solo di recente gli scienziati sono stati in grado di studiare il cervello in modo sistematico. Ma con lo sviluppo di nuovi strumenti di indagine morfologica del cervello, - Tomografia Assiale Computerizzata (TAC), Tomografia a Emissione di Positroni (PET), Tomografia Computerizzata a Emissione di Singoli Fotoni (SPECT) Risonanza Magnetica (RM) è possibile studiare la struttura ed il funzionamento del cervello. Grazie all'aiuto della moderna tecnologia e della nuova disponibilità di campioni di tessuti provenienti dai soggetti normali ed autistici per realizzare studi post-mortem, i ricercatori, attraverso studi comparativi, saranno in grado di progredire nella comprensione delle cause degli ASD.

Gli studi post-mortem e la Risonanza Magnetica hanno dimostrato che molte delle strutture cerebrali principali, tra le quali il cervelletto, la corteccia cerebrale, il sistema limbico, il corpo calloso, i gangli di base e il tronco cerebrale, sono implicate nell'autismo. Un altro settore di ricerca si concentra sul ruolo di neurotrasmettitori come la serotonina, la dopamina e l'adrenalina.

La ricerca sulle cause dei Disturbi dello Spettro Autistico è stata alimentata da altri recenti sviluppi. L'evidenza indica il ruolo preponderante dei fattori genetici nel causare gli ASD. Gli studi sui gemelli e sulle famiglie hanno suggerito una vulnerabilità genetica di base per gli ASD.(29). L'Autism Genetic Resource Exchange, un progetto avviato dalla Fondazione Cure Autism Now e supportato dal contributo finanziario del NIMH, sta raccogliendo campioni genetici di alcune centinaia di famiglie per proseguire la ricerca in questo campo. Ogni famiglia con più di un membro affetto da ASD viene sottoposta a domicilio ad un test di screening di due ore. Si spera che con un numero consistente di campioni di DNA sia possibile individuare i geni più importanti. Questo permetterebbe agli scienziati di comprendere quali sono i geni responsabili ed in che modo possono creare il danno.

Un altro sviluppo promettente è l'Autism Tissue Program (<http://www.brainbank.org>), supportato dalla Fondazione Autism Society of America, dal Medical Investigation of Neurodevelopmental Disorders (MIND) Institute dell'Università di Davis, California e dalla National Alliance for Autism Research. Questo programma è sovvenzionato dall'Harvard Brain and Tissue Resource Center (<http://www.brainbank.mclean.org>), finanziato a sua volta dal National Institute of Mental Health (NIMH) e dal National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS). Gli studi sul cervello post-mortem con metodiche di neuro-immagine ci aiuteranno a comprendere perché alcuni cervelli sono voluminosi,

come si sviluppa il sistema limbico e come cambia il cervello col passare degli anni. I campioni di tessuti possono essere colorati per evidenziare quali neurotrasmettitori sono prodotti dalle cellule, e in che modo siano trasportati e rilasciati in altre cellule. Le indagini su specifiche regioni del cervello e sui neurotrasmettitori faciliteranno l'identificazione dei geni che condizionano la suscettibilità agli ASD.

Studi recenti di neuroimmagine hanno dimostrato che una delle concause dell'autismo può essere identificata in uno sviluppo anormale del cervello nei primi mesi di vita. L'ipotesi della "disregolazione della crescita" sostiene che le anomalie anatomiche rilevate nell'autismo possono essere causate da difetti genetici nei fattori di crescita del cervello. E' possibile che un improvviso, rapido ingrossamento cefalico nel lattante possa rappresentare un segnale precoce di allarme che condurrà ad una diagnosi precoce e ad un intervento neurobiologico efficace o forse alla prevenzione dell'autismo.(30)

Per informazioni dettagliate sulla ricerca nei disturbi dello spettro autistico, si veda il documento informativo del NIMH *Autism Spectrum Disorders Research*.

La legge USA sulla salute dell'Infanzia (The Children Health Act) del 2000 **Che cosa significa questa legge per la ricerca sull'autismo?**

La legge USA sulla salute dell'infanzia del 2000 ha prescritto la creazione del Comitato interistituzionale di coordinamento per l'Autismo (Interagency Autism Coordinating Committee, IACC), un comitato che comprende i direttori di cinque istituti nazionali nell'ambito dell'Istituto Nazionale di Sanità (NIH) - il National Institute of Mental Health, il National Institute of Neurological Disorders and Stroke, il National Institute on Deafness and Other Communication Disorders (NIDCD), il National Institute of Child Health and Human Development - (NICHD) ed il National Institute of Environmental Health Sciences (NIEHS) -, nonché i rappresentanti di altri enti che amministrano i finanziamenti dei servizi sanitari. Il Comitato, incaricato dal Congresso USA di preparare un'agenda decennale per la ricerca sull'autismo, ha presentato un piano, chiamato piano strutturale o documento programmatico, alla Prima Conferenza al Vertice sull'Autismo nel Novembre 2003. Il documento programmatico indica le priorità di ricerca nelle fasce di età da 1 a 3 anni, da 4 a 6 anni, e da 7 a 10 anni. I cinque istituti che fanno parte del Comitato (IACC) hanno organizzato una rete detta STAART (Studies to Advance Autism Research and Treatment), che comprende otto centri. Ognuno di questi centri condurrà la ricerca nei campi della neurobiologia dello sviluppo, della genetica e della psico-farmacologia. Ogni centro seguirà un proprio percorso di studio, ma parteciperà anche a studi multi-centrici nell'ambito della rete STAART.

I centri STAART si trovano presso i seguenti istituti:

- Università della North Carolina, Chapel Hill
- Università di Yale, Connecticut
- Università di Washington, Seattle
- Università della California, Los Angeles
- Mount Sinai Medical School, New York
- Istituto Krieger Kennedy, Maryland
- Università di Boston, Massachusetts
- Università di Rochester, New York

Un centro di coordinamento analizzerà i dati prodotti sia dalla rete STAART che dai Programmi cooperativi di eccellenza sull'Autismo (Collaborative Programs of Excellence in Autism - CPEA). A quest'ultimo programma, finanziato dal NICHD e dalla rete NIDCD sulla neurobiologia e genetica dell'Autismo

(Network on the Neurobiology and Genetics of Autism), partecipano 10 centri. Attualmente il programma CPEA ha allo studio il più ampio campione di persone con autismo correttamente diagnosticate, caratterizzate da quadri clinici di tipo genetico ed evolutivo.

I centri CPEA si trovano presso :

- Università di Boston, Massachusetts
- Università della California, Davis
- Università della California, Irvine
- Università della California, Los Angeles
- Università di Yale, Connecticut
- Università di Washington, Seattle
- Università di Rochester, New York,
- Università del Texas, Houston
- Università di Pittsburgh, Pennsylvania
- Università dello Utah, Salt Lake City

L'istituto Nazionale di Scienze della Salute Ambientale, NIEHS (National Institute of Environmental Health Sciences) svolge programmi di ricerca presso:

- Center for Childhood Neurotoxicology and Assessment, University of Medicine & Dentistry, New Jersey
- The Center for the Study of Environmental Factors in the Etiology of Autism, University of California, Davis

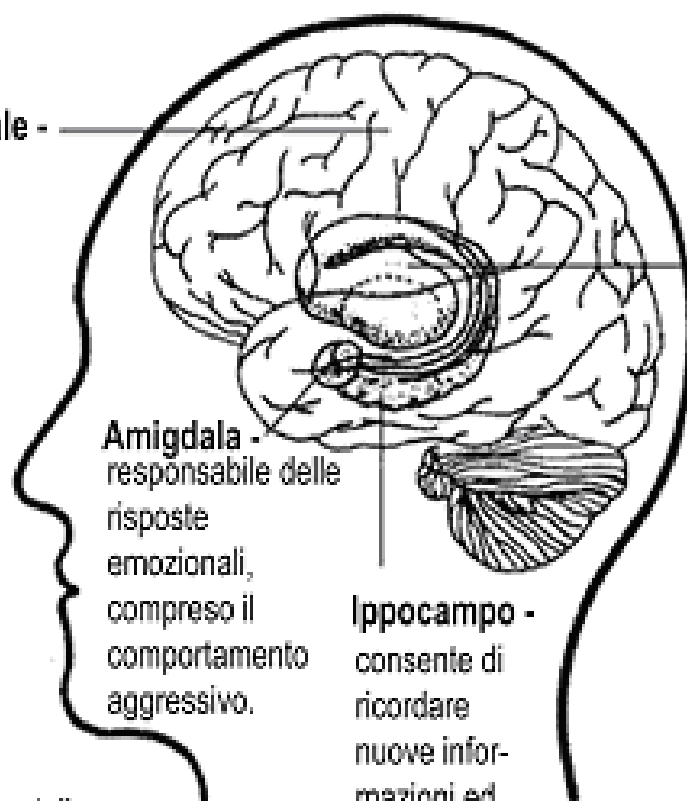
Bibliografia

- ¹ American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-IV-TR (fourth edition, text revision)*. Washington DC: American Psychiatric Association, 2000.
- ² Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, Cook Jr. EH, Dawson G, Gordon B, Gravel JS, Johnson CP, Kellen RJ, Levy SE, Minshew NJ, Prizant BM, Rapin I, Rogers SJ, Stone WL, Teplin S, Tuchman RF, Volkmar FR. The screening and diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1999; 29(2): 439-484.
- ³ Newschaffer CJ (Johns Hopkins Bloomberg School of Public Health). Autism Among Us: *Rising Concerns and the Public Health Response* [Video on the Internet]. Public Health Training Network, 2003 June 20. Available from: <http://www.publichealthgrandrounds.unc.edu/autism/webcast.htm>.
- ⁴ Volkmar FR. Medical Problems, Treatments, and Professionals. In: Powers MD, ed. *Children with Autism: A Parent's Guide, Second Edition*. Bethesda, MD: Woodbine House, 2000; 73-74.
- ⁵ Powers MD. What Is Autism? In: Powers MD, ed. *Children with Autism: A Parent's Guide, Second Edition*. Bethesda, MD: Woodbine House, 2000, 28.
- ⁶ Smalley SI, Autism and tuberous sclerosis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1998; 28(5): 407-414.
- ⁷ Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, Baranek GT, Cook Jr. EH, Dawson G, Gordon B, Gravel JS, Johnson CP, Kellen RJ, Levy SE, Minshew NJ, Ozonoff S, Prizant BM, Rapin I, Rogers SJ, Stone WL, Teplin SW, Tuchman RF, Volkmar FR. Practice parameter: screening and diagnosis of autism. *Neurology*, 2000; 55: 468-479.
- ⁸ Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, Cox A, Swettenham J, Wheelwright S, Drew A. A screening instrument for autism at 18 months of age: A 6-year follow-up study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 2000; 39: 694-702.
- ⁹ Robbins DI, Fein D, Barton MI, Green JA. The modified checklist for autism in toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2001; 31(2): 149-151.
- ¹⁰ Stone WL, Coonrod EE, Ousley OY. Brief report: screening tool for autism in two-year-olds (STAT): development and preliminary data. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2000; 30(6): 607-612.
- ¹¹ Berument SK, Rutter M, Lord C, Pickles A, Bailey A. Autism Screening Questionnaire: diagnostic validity. *British Journal of Psychiatry*, 1999; 175: 444-451.

- ¹² Ehlers S, Gillberg C, Wing L. A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1999; 29(2): 129-141.
- ¹³ Garnett MS, Attwood AJ. The Australian scale for Asperger's syndrome. In: Attwood, Tony. *Asperger's Syndrome: A Guide for Parents and Professionals*. London: Jessica Kingsley Publishers, 1997.
- ¹⁴ Scott FJ, Baron-Cohen S, Bolton P, Brayne C. The Cast (Childhood Asperger Syndrome Test): preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school-age children. *Autism*, 2002; 2(1): 9-31.
- ¹⁵ Tadevosyan-Leyfer O, Dowd M, Mankoski R, Winklosky B, Putnam S, McGrath L, Tager-Flusberg H, Folstein SE. A principal components analysis of the autism diagnostic interview-revised. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 2003; 42(7): 864-872.
- ¹⁶ Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook EH, Leventhal BL, DiLavore PC, Pickles A, Rutter M. The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2000; 30(3): 205-230.
- ¹⁷ Van Bourgondien ME, Marcus LM, Schopler E. Comparison of DSM-III-R and childhood autism rating scale diagnoses of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1992; 22(4): 493-506.
- ¹⁸ Department of Health and Human Services. Mental Health: A Report of the Surgeon General. Rockville, MD: Department of Health and Human Services, Substance Abuse and Mental Health Services Administration, Center for Mental Health Services, National Institute of Mental Health, 1999.
- ¹⁹ Lovaas OI. Behavioral treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 1987; 55: 3-9.
- ²⁰ McEachin JJ, Smith T, Lovaas OI. Long-term outcome for children with autism who received early intensive behavioral treatment. *American Journal on Mental Retardation*, 1993; 97: 359-372.
- ²¹ Couper JJ, Sampson AJ. Children with autism deserve evidence-based intervention. *Medical Journal of Australia*, 2003; 178: 424-425.
- ²² American Academy of Pediatrics Committee on Children With Disabilities. The pediatrician's role in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. *Pediatrics*, 2001; 107(5): 1221-1226.
- ²³ Dunlap G, Foxe L. Teaching students with autism. *ERIC EC Digest #E582*, 1999 October.
- ²⁴ Autism Society of America. Biomedical and Dietary Treatments (Fact Sheet) [cited 2004], 2003. Bethesda, MD: Autism Society of America. Available from: <http://www.autism-society.org/site/PageServer?pagename=BiomedicalDietaryTreatments>.
- ²⁵ McDougle CJ, Stigler KA, Posey DJ. Treatment of aggression in children and adolescents with autism and conduct disorder. *Journal of Clinical Psychiatry*, 2003; 64 (supplement 4): 16-25.
- ²⁶ Research Units on Pediatric Psychopharmacology Network. Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *New England Journal of Medicine*, 2002; 347(5): 314-321.
- ²⁷ Hviid A, Stellfeld M, Wohlfahrt J, Melbye M. Association between thimerosal-containing vaccine and autism. *JAMA*, 2003; 290(13): 1763-1766.
- ²⁸ Akshoomoff N, Pierce K, Courchesne E. The neurobiological basis of autism from a developmental perspective. *Development and Psychopathology*, 2002; 14: 613-634.
- ²⁹ Korvatska E, Van de Water J, Anders TF, Gershwin ME. Genetic and immunologic considerations in autism. *Neurobiology of Disease*, 2002; 9: 107-125.
- ³⁰ Courchesne E, Carper R, Akshoomoff N. Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. *JAMA*, 2003; 290(3): 337-344.

Corteccia cerebrale -

un sottile strato di materia grigia sulla superficie degli emisferi cerebrali, che per due terzi si estende in profondo tra i solchi o pieghe. E' responsabile delle funzioni mentali più elevate, del movimento generale, della percezione e delle reazioni comportamentali.

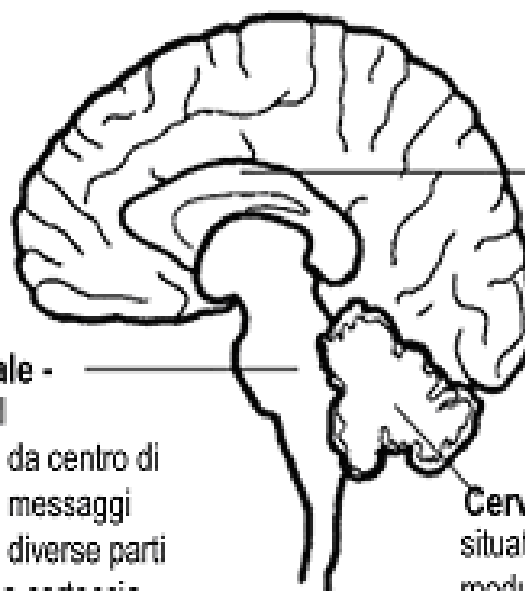


Amigdala - responsabile delle risposte emozionali, compreso il comportamento aggressivo.

Ippocampo - consente di ricordare nuove informazioni ed eventi recenti.

Gangli basali - masse grigie situate in profondo nell'emisfero cerebrale che collegano il cervello al cervelletto. Aiutano a regolare il movimento automatico.

Principali Strutture Cerebrali Coinvolte nell'Autismo



Tronco cerebrale - situato davanti al cervelletto serve da centro di smistamento dei messaggi provenienti dalle diverse parti del corpo verso la corteccia cerebrale. Nel tronco sono situate le funzioni primitive essenziali per la sopravvivenza (respirazione e controllo della frequenza cardiaca).

Cervelletto - situato dietro al cervello modula finemente l'attività motoria, regola l'equilibrio, i movimenti del corpo, la coordinazione e i muscoli deputati all'articolazione del linguaggio.

Corpo calloso - è costituito principalmente da fibre strettamente legate in fasci che connettono l'emisfero destro e sinistro, e permette la comunicazione tra i due emisferi.