



Autismo: diagnosi precoce

Autore : Anna Ucchesu

Data: 29/11/2018

Quando si cresce un figlio bisogna avere l'occhio vigile e sapere interpretare correttamente tutti i segnali di disagio perché i bambini lanciano dei segnali e quindi spetta agli adulti non farsi bloccare da rassicurazioni consolanti.

La condizione di genitori implica una costante apprensione sulla condizione fisica e mentale dei loro figli. Lo sanno bene i pediatri che si sentono chiedere insistentemente



rassicurazioni da parte di genitori preoccupati. Quando i sintomi sono clinicamente manifesti come bere e urinare tanto, avere scariche di diarrea dopo aver bevuto il latte, presentare eruzioni cutanee, il dubbio diagnostico è facilmente risolvibile. Se invece sembra che ci sia qualcosa di alterato nel comportamento, soprattutto se i bambini sono molto piccoli, viene consigliato ai genitori di tranquillizzarsi e aspettare che i piccoli crescano un po'. Eppure, alcuni segnali non andrebbero mai trascurati. I comportamenti anomali possono essere dovuti a patologie, quali l'autismo. In questo articolo ti daremo maggiori informazioni sul tema **autismo: diagnosi precoce**.

L'importanza dei sintomi precoci

In medicina la diagnosi precoce è fondamentale per una prognosi favorevole e ciò vale per qualunque tipo di malattie. Quando i disturbi riguardano i bambini, soprattutto quelli piccolissimi, allora le persone chiamate a supervisionare sono in primis i genitori, poi la cerchia di familiari e amici e infine il pediatra che, pur rappresentando l'occhio clinico, interagisce con il piccolo per un tempo limitato e quindi deve prestare attenzione a quanto riferiscono i genitori. Certamente gli specialisti e il pediatra riescono a inquadrare i problemi di salute dei bambini in un quadro diagnostico, ma i veri esperti, soprattutto nel bambino intorno all'anno di età, sono i genitori. I racconti che il papà e la mamma fanno sono in realtà una raccolta anamnestica di sintomi e **comportamenti dubbi**: il bambino non imita i gesti e i vocalizzi, non interagisce, compie a ripetizione sempre gli stessi gesti, si fa del male, si tappa le orecchie se sente rumore. Questi alterati comportamenti possono far sospettare che si tratti di autismo.

Autismo

L'autismo è una patologia caratterizzata da una vasta gamma di sintomi che presentano gravità variabile, ciò ha indotto la comunità scientifica a inquadrare, nel **DSM V** (Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali), i diversi quadri clinici sotto un'unica categoria nosologica **Disturbo dello spettro autistico** (ASD: Autistic Spectrum Disorders). Questa categoria accorpa quadri clinici che precedentemente erano entità separate: Sindrome di Asperger, Disturbo di Rett, Disturbo Disintegrativo dell'infanzia, Disturbo Pervasivo dello Sviluppo non altrimenti specificato.

I disturbi dello spettro autistico presentano una frequenza di 3-6 ogni mille e colpiscono prevalentemente il sesso maschile con un rapporto di 4-6/1.

L'autismo è una **patologia dello sviluppo** che comporta alterazioni cerebrali in aree preposte al controllo del comportamento sociale. I pazienti presentano nella metà dei



casi dei deficit intellettivi di grado variabile da medio a profondo, i restanti mostrano capacità intellettive nella norma.

Le **cause dell'autismo** sono al momento sconosciute, si ipotizza un'origine multifattoriale in cui interverrebbero:

- **fattori genetici:** si è osservata nei gemelli omozigoti una maggior possibilità di sviluppare la patologia. La presenza di tratti comportamentali tipici dell'autismo nei genitori di bambini autistici fa supporre una base genetica. Sono stati identificati venticinque loci genetici che predisporrebbero all'autismo;
- **fattori ambientali:** sono chiamate in causa le infezioni virali contratte dalla madre nel primo trimestre di gravidanza (citomegalovirus e soprattutto rosolia).

Attraverso neuroimmagini come la risonanza magnetica si è evidenziato come alla base dell'autismo ci sarebbero anomalie cerebrali riconducibili a tre teorie:

- macrocefalia: si è evidenziata una associazione tra circonferenza della testa e peso del cervello con l'autismo;
- aumento delle cellule cerebrali o delle connessioni tra neuroni;
- inadeguato funzionamento dei neuroni a specchio.

La **diagnosi precoce di autismo** rappresenta una condizione fondamentale per permettere di iniziare quanto prima il trattamento, ma quali sono i segnali a cui prestare attenzione per sospettare l'autismo?

Autismo: diagnosi

La **diagnosi di autismo** viene effettuata all'incirca all'età di tre anni ed è prevalentemente clinica, secondo il DSM V devono essere rispettati i seguenti criteri:

- alterazione della comunicazione e delle interazioni sociali che si evidenziano in più contesti;
- attività ripetitive e con orizzonti ristretti: movimenti stereotipati, atteggiamenti ossessivamente abitudinari (mangiare lo stesso cibo), iper o iporeattività a stimoli sensoriali;
- i sintomi sono presenti nella prima infanzia, tuttavia possono manifestarsi anche in un secondo tempo se il deficit delle competenze non supera le capacità sociali richieste oppure in presenza di strategie compensatorie



apprese;

- i sintomi, non attribuibili a patologie intellettive, modificano in senso peggiorativo le attività quotidiane. In caso di compresenza di deficit intellettivo, l'abilità sociale evidenziata deve essere inferiore a quella attesa.

Si calibra il supporto terapeutico necessario a seconda della gravità del quadro clinico che viene suddiviso in tre gradi di severità tenendo conto delle alterazioni della comunicazione sociale e dei comportamenti ripetitivi e ristretti.

La diagnosi di autismo viene posta con l'ADOS-G (Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic) che può essere utilizzata in bambini a partire dai ventiquattro mesi. Consiste in una seduta della durata di circa un'ora in cui il comportamento del bambino viene analizzato durante il gioco guidato con materiale specifico. Sono contemplati diversi moduli a seconda dell'età del bambino.

Per i bambini di età inferiore ai diciotto mesi viene utilizzato l'AOSI (Autism Observation Scale for Infants): durante una seduta di gioco di circa venti minuti l'esaminatore valuta comportamenti afferenti alle aree di sviluppo quali seguire con lo sguardo dei giochi, richiamo del nome, contatto oculare, comportamenti atipici (annusare i giocattoli).

La diagnosi di autismo necessita di una valutazione globale e in diversi contesti, infatti un singolo comportamento anomalo o una competenza non raggiunta non sono sufficienti, al contrario un comportamento normale o una capacità funzionale che vengono attuati solo ed esclusivamente in determinati contesti possono considerarsi fattori di rischio.

Dal momento che l'autismo mina le capacità comunicative e di interazione interpersonale del bambino, la diagnosi precoce è fondamentale per permettere l'attuazione tempestiva di programmi terapeutici in grado di migliorare la prognosi.

Autismo: diagnosi precoce

L'importanza che viene attribuita alla **diagnosi precoce di autismo** è dovuta alla constatazione che il cervello mostra un alto grado di plasticità per cui interventi tempestivi e precoci sarebbero in grado di modificare il decorso della malattia. Infatti, l'anomalia delle connessioni cerebrali dell'autismo determinerebbe alterazioni nelle relazioni e nell'emotività interpersonali per cui interventi volti a creare un contesto emozionale e sociale ricco di stimoli potrebbe favorire l'elaborazione di strategie compensatorie per ridurre gli effetti della disfunzione.



Per identificare i casi a rischio di sviluppo dell'autismo vengono utilizzati dei questionari che vengono compilati dai genitori e dal pediatra nel corso della visita di controllo.

L'esame di screening più conosciuto è la CHAT (Checklist for Autism in Toddlers), consiste in una serie di domande rivolte ai genitori (nove) e al pediatra (cinque). Vengono indagate le capacità funzionali del bambino tra le quali quelle del gioco condiviso e il **monitoraggio dello sguardo** che appaiono carenti nel bambino autistico di diciotto mesi. La CHAT è stata modificata eliminando le domande rivolte al pediatra e aumentando i quesiti per i genitori in quanto si è constatato che i genitori sono affidabili osservatori. Questo strumento modificato, la M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) risulta più agevole e di rapida somministrazione.

Le domande poste sono ventitre e indagano sulla presenza/assenza di competenze e comportamenti anomali:

- capacità di indicare;
- monitoraggio dello sguardo;
- presenza di ipersensibilità a rumori forti;
- alterazioni motorie;
- alterazioni del linguaggio;
- anomalie del contatto oculare.

Il test è ideato per bambini di diciotto-ventiquattro mesi, lo scopo è di individuare i bambini a rischio di sviluppare autismo che andranno valutati dal neuropsichiatra infantile.

Tuttavia, si è accertato che spesso segnali di possibile **sviluppo dell'autismo** sono presenti fin dai primi mesi. Infatti, fin dal primo anno di vita il bambino può mostrare delle reazioni particolari in diverse situazioni pertanto, al fine di indagare la frequenza e le modalità di comportamenti e anomalie nelle competenze acquisite, è stato elaborato un questionario FYI (First Year Inventory) da somministrare ai genitori.

Le domande, precedute da un'introduzione in cui si specifica che non esistono risposte giuste e lo scopo è quello di avere una descrizione del comportamento del bambino, elencano una serie di situazioni volte a indagare la **capacità di imitazione**, di espressione facciale, la **ripetitività dei gesti**, la particolare sensibilità ai rumori forti.

Sono ritenuti indicatori precoci di possibile sviluppo dell'autismo, evidenziati nel primo anno di vita e di facile riscontro per i genitori e per chi si occupa dei piccoli, il ritardo della lallazione, l'assenza di imitazione, il pianto particolare per frequenza e pause



alterate, la **mancaza del gesto di indicazione**.

I bambini sono tutti diversi tra di loro, nonostante ciò alcuni comportamenti devono mettere in allarme e indurre a rivolgersi quanto prima agli specialisti perché, in presenza di autismo, la diagnosi precoce è l'obiettivo da perseguire.