



a cura di  
**Katarzyna  
Chawarska  
Fred R. Volkmar**

# L'autismo nei primi anni di vita

Ricerca, valutazione  
e trattamento

Edizione italiana a cura di  
Caterina D'Ardia e Federica Giovannone  
Prefazione di Giacomo Vivanti

Scienza e pratiche  
cliniche per l'autismo

 **hogrefe**



SCIENZA E PRATICHE CLINICHE PER L'AUTISMO

**3. L'autismo nei primi anni di vita. Ricerca, valutazione e trattamento**



A cura di  
**Katarzyna Chawarska**  
**Fred R. Volkmar**

# **L'autismo nei primi anni di vita**

Ricerca, valutazione e trattamento

Edizione italiana a cura di Caterina D'Ardia e Federica Giovannone

Prefazione di Giacomo Vivanti

SCIENZA E PRATICHE CLINICHE PER L'AUTISMO

**3. L'autismo nei primi anni di vita. Ricerca, valutazione e trattamento**

A cura di Katarzyna Chawarska e Fred R. Volkmar

ISBN: 978-88-98542-99-4

Originariamente pubblicato in inglese con il titolo:  
*Autism Spectrum Disorder in the First Years of Life.  
Research, Assessment, and Treatment,*  
di Katarzyna Chawarska e Fred R. Volkmar

© 2020, The Guilford Press

© 2024, Hogrefe Editore

Viale Antonio Gramsci 42, 50132 Firenze

[www.hogrefe.it](http://www.hogrefe.it)

Traduzione: Caterina D'Ardia e Federica Giovannone

Coordinamento editoriale: Jacopo Tarantino

Redazione: Sara Zaccaria

Impaginazione e copertina: Stefania Laudisa

Tutti i diritti sono riservati. È vietata la riproduzione dell'opera o di parti di essa con qualsiasi mezzo, compresa stampa, copia fotostatica, microfilm e memorizzazione elettronica, se non espressamente autorizzata dall'Editore.

## ■ I curatori

### **Katarzyna Chawarska**

PhD, è *Emily Fraser Beede Professor* di Psichiatria dell'età evolutiva presso il Child Study Center della Yale University School of Medicine. Dirige il Social and Affective Neuroscience of Autism Program e la Infant and Toddler Developmental Disabilities Clinic. È tra i principali esperti nell'identificazione precoce di marker prognostici e nuovi target di trattamento per il disturbo dello spettro autistico (ASD). I suoi recenti lavori riguardano il miglioramento delle conoscenze dei processi attentivi e affettivi coinvolti nello sviluppo dei sintomi *core* e delle comorbidità nell'ASD, così come lo studio delle relazioni esistenti tra sviluppo della connettività cerebrale durante il periodo prenatale e neonatale e l'evoluzione successiva nei bambini a rischio di ASD.

### **Fred R. Volkmar**

Medico, è *Goodwin Endowed Chair* di Pedagogia speciale presso la Southern Connecticut State University, New Haven, e *Irving B. Harris Professor* di Psichiatria dell'età evolutiva, pediatria e psicologia presso il Child Study Center della Yale University School of Medicine. È stato direttore del Child Study Center e del reparto di Neuropsichiatria infantile dello Yale-New Haven Hospital. È stato uno dei principali autori della sezione dedicata ai disturbi pervasivi dello sviluppo e all'autismo nel DSM-IV. Ha pubblicato diverse centinaia di lavori scientifici, scritto numerosi capitoli e libri. È editor del *Journal of Autism and Developmental Disorders*.

## ■ Per l'edizione italiana

### **Caterina D'Ardia**

Specialista in Neuropsichiatria infantile, dottore di ricerca in Neuroscienze cliniche e sperimentali, si occupa principalmente dei disturbi del neurosviluppo in ambito clinico-riabilitativo e di ricerca, in particolare dei disturbi dello spettro autistico, dei disturbi della comunicazione e dell'apprendimento e della disabilità intellettiva. È autrice di numerose pubblicazioni e saggi su riviste specialistiche nazionali ed internazionali.

### **Federica Giovannone**

Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, dottore magistrale nell'Area delle Professioni Sanitarie della Riabilitazione, svolge attività clinica e di ricerca presso il Servizio per i Disturbi del Neurosviluppo del Dipartimento di Neuroscienze e Salute Mentale dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I di Roma; è docente e tutor clinico presso il corso di laurea triennale in "Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva" della Facoltà di Medicina ed Odontoiatria, Farmacia e Medicina di Sapienza Università di Roma. Si occupa di valutazione e trattamento, individuale e di gruppo, di pazienti con disturbo del neurosviluppo in età prescolare, in particolare di soggetti affetti da disturbo dello spettro autistico e di disturbo della comunicazione in età precoce. È autrice di numerose pubblicazioni su riviste specialistiche nazionali ed internazionali.

## ■ Gli autori

**Amina Abubakar**, PhD, KEMRI-Wellcome Trust Research Programme, Kilifi, Kenya; Institute for Human Development, Università di Aga Khan, Nairobi, Kenya

**Adham Atyabi**, PhD, Dipartimento di Computer Science, Università del Colorado; Center for Child Health, Behavior, and Development, del Seattle Children's Research Institute, Seattle, Washington

**Jessica Bradshaw**, PhD, Dipartimento di Psicologia, Università del South Carolina, Columbia, South Carolina

**Ludivine Brunissen**, BS, Yale Child Study Center, Yale School of Medicine, New Haven, Connecticut

**Emily Campi**, BS, Università del Southern California Mrs. T.H. Chan, Divisione di Scienze occupazionali e terapia occupazionale, Los Angeles, California

**Katarzyna Chawarska**, PhD, Yale Child Study Center, Yale School of Medicine, New Haven, Connecticut

**Petrus J. de Vries**, PhD, Divisione di Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza, Università di Cape Town, Cape Town, South Africa

**Kelsey Jackson Dommer**, MS, Center for Child Health, Behavior, and Development, Seattle Children's Research Institute, Seattle, Washington

**Jed T. Ellison**, PhD, Institute of Child Development, Università del Minnesota, Minneapolis, Minnesota

**Joseph K. Gona**, PhD, Unità di neuroscienze, KEMRI-Wellcome Trust Research Programme, Kilifi, Kenya

**Jonathan Green**, MD, Manchester Academic Health Sciences Centre, Università di Manchester; Royal Manchester Children's Hospital, Manchester, United Kingdom

**Rebecca Grzadzinski**, PhD, Carolina Institute for Developmental Disabilities, Università del North Carolina at Chapel Hill, Chapel Hill, North Carolina

**Connie Kasari**, PhD, Dipartimento di Human development and Psychology, Graduate School of Education and Information Studies, Università della California, Los Angeles, Los Angeles, California

**Julie A. Kientz**, PhD, Dipartimento di Human Centered Design and Engineering, Università di Washington, Seattle, Washington

**Catherine Lord**, PhD, David Geffen School of Medicine, Università della California, Los Angeles; Semel Institute of Neuroscience and Human Behavior, Los Angeles, California

**Megan Lyons**, MS, Yale Child Study Center, Yale School of Medicine, New Haven, Connecticut

**Suzanne L. Macari**, PhD, Yale Child Study Center, Yale School of Medicine, New Haven, Connecticut

**Marilena Mademtzi**, PhD, Yale Child Study Center, Yale School of Medicine, New Haven, Connecticut

**Rachel Mapenzi**, Unità di neuroscienze, KEMRI-Wellcome Trust Research Programme, Kilifi, Kenya

**Meghan Miller**, PhD, MIND Institute, Università della California, Davis, Sacramento, California

**Charles R. Newton**, MD, Unità di neuroscienze, KEMRI-Wellcome Trust Research Programme, Kilifi, Kenya

**Roald A. Øien**, PhD, UiT-The Arctic University of Norway, Tromsø, Norway

**Sally Ozonoff**, PhD, MIND Institute, Università della California, Davis, Sacramento, California

**Joseph Piven**, MD, Carolina Institute for Developmental Disabilities, Università della North Carolina at Chapel Hill, Chapel Hill, North Carolina

**Maria Pizzano**, PhD, Center for Autism Research and Treatment, Università della California, Los Angeles, Los Angeles, California

**Kelly K. Powell**, PhD, Yale Child Study Center, Yale School of Medicine, New Haven, Connecticut

**Kenneth Rimba**, BA, Unità di neuroscienze, KEMRI-Wellcome Trust Research Programme, Kilifi, Kenya

**Kavita Ruparelia**, BA, Dipartimento di Pediatrics and Child Health, Muhimbili Università Health and Allied Sciences, Dar es Salaam, United Republic of Tanzania

**Celine A. Saulnier**, PhD, valutazione del neurosviluppo e servizi di consulenza, Decatur, Georgia

**Frederick Shic**, PhD, Dipartimento di Pediatria, Università di Washington, Seattle, Washington; Center for Child Health, Behavior, and Development, Seattle Children's Research Institute, Seattle, Washington

**Andy Shih**, PhD, Autism Speaks, New York, New York

**Robin Sifre**, MA, Institute of Child Development, Università del Minnesota, Minneapolis, Minnesota

**Fons J. R. van de Vijver**, PhD, Dipartimento di Culture Studies, Tilburg University, Tilburg, The Netherlands

**Angelina Vernetti**, PhD, Yale Child Study Center, Yale School of Medicine, New Haven, Connecticut

**Fred R. Volkmar MD**, Yale Child Study Center, Yale School of Medicine; Department of Special Education, Southern Connecticut State University, New Haven, Connecticut

**Lisa Wiesner**, MD, Dipartimento di Pediatria, Yale School of Medicine, New Haven, Connecticut

# Indice

|                                                                                                                                                                                                              |      |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| <b>Presentazione</b> · Caterina D'Ardia e Federica Giovannone .....                                                                                                                                          | XIII |
| <b>Prefazione</b> · Giacomo Vivanti .....                                                                                                                                                                    | XXI  |
| <b>Introduzione</b> · Katarzyna Chawarska e Fred R. Volkmar .....                                                                                                                                            | 1    |
| <b>1 L'evoluzione dell'autismo come concetto diagnostico</b> ·<br>Fred R. Volkmar e Roald A. Øien .....                                                                                                      | 9    |
| 1.1 Problemi di diagnosi e classificazione .....                                                                                                                                                             | 10   |
| 1.2 Problemi diagnostici specifici della classificazione dell'ASD .....                                                                                                                                      | 13   |
| 1.3 Dal report di Kanner al DSM-5 .....                                                                                                                                                                      | 14   |
| 1.4 Approcci dimensionali alla diagnosi .....                                                                                                                                                                | 29   |
| 1.5 Le attuali aree di dibattito e di polemica .....                                                                                                                                                         | 30   |
| 1.6 Riepilogo .....                                                                                                                                                                                          | 33   |
| <b>2 Screening per il disturbo dello spettro autistico e i ritardi di sviluppo<br/>in bambini piccoli</b> · Emily Campi, Catherine Lord e Rebecca Grzadzinski .....                                          | 35   |
| 2.1 Storia delle raccomandazioni di screening .....                                                                                                                                                          | 35   |
| 2.2 Strumenti di screening .....                                                                                                                                                                             | 38   |
| 2.3 Questionari per i caregiver specifici per l'ASD .....                                                                                                                                                    | 46   |
| 2.4 Questionari per i caregiver applicati all'ASD .....                                                                                                                                                      | 55   |
| 2.5 Interviste per genitori .....                                                                                                                                                                            | 57   |
| 2.6 Osservazione del clinico .....                                                                                                                                                                           | 59   |
| 2.7 Screening basato sulla tecnologia .....                                                                                                                                                                  | 62   |
| 2.8 Sintesi degli strumenti di screening disponibili .....                                                                                                                                                   | 64   |
| 2.9 Lo stato attuale dello screening per l'ASD .....                                                                                                                                                         | 65   |
| 2.10 Indicazioni future per lo screening .....                                                                                                                                                               | 74   |
| <b>3 Lo sviluppo psicologico dei bambini con disturbo dello spettro autistico</b> ·<br>Suzanne L. Macari, Kelly K. Powell, Megan Lyons, Celine A. Saulnier,<br>Angelina Vernetti e Katarzyna Chawarska ..... | 76   |
| 3.1 Sviluppo emotivo .....                                                                                                                                                                                   | 77   |

|          |                                                                                             |     |
|----------|---------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| 3.2      | Capacità cognitive e linguaggio .....                                                       | 85  |
| 3.3      | Linguaggio e comunicazione .....                                                            | 88  |
| 3.4      | Funzionamento adattivo .....                                                                | 95  |
| 3.5      | Sintesi e conclusioni .....                                                                 | 97  |
| <b>4</b> | <b>Interventi precoci per bambini con disturbi dello spettro autistico ·</b>                |     |
|          | <i>Maria Pizzano e Connie Kasari</i> .....                                                  | 99  |
| 4.1      | Obiettivi degli interventi precoci .....                                                    | 99  |
| 4.2      | Evidenze per gli interventi precoci .....                                                   | 101 |
| 4.3      | Interventi precoci globali .....                                                            | 102 |
| 4.4      | Interventi mirati .....                                                                     | 109 |
| 4.5      | Interventi con target specifici .....                                                       | 111 |
| 4.6      | Modelli mediati dai genitori .....                                                          | 113 |
| 4.7      | Interventi mediati dall'insegnante .....                                                    | 119 |
| 4.8      | Sintesi .....                                                                               | 122 |
| <b>5</b> | <b>Sviluppo dei fratelli di bambini con disturbo dello spettro autistico ·</b>              |     |
|          | <i>Katarzyna Chawarska, Suzanne L. Macari, Angelina Vernetti e Ludivine Brunissen</i> ..... | 139 |
| 5.1      | Rischio di ricorrenza familiare .....                                                       | 140 |
| 5.2      | Sviluppo sociale e della comunicazione .....                                                | 141 |
| 5.3      | Comportamenti ripetitivi e interessi ristretti .....                                        | 144 |
| 5.4      | Sviluppo emotivo .....                                                                      | 147 |
| 5.5      | Sviluppo dell'attenzione: evidenze degli studi di eye-tracking .....                        | 151 |
| 5.6      | Sviluppo cognitivo, linguistico e motorio .....                                             | 156 |
| 5.7      | Assistenza clinica di fratelli a rischio familiare per ASD .....                            | 158 |
| 5.8      | Conclusioni e indicazioni future .....                                                      | 160 |
| <b>6</b> | <b>Sviluppo del cervello e del comportamento in bambini ad alto rischio.</b>                |     |
|          | <b>Considerare il ruolo delle reti sensorimotorie, attentive e di ricompensa ·</b>          |     |
|          | <i>Robin Sifre, Joseph Piven e Jed T. Elison</i> .....                                      | 162 |
| 6.1      | Evidenze di uno sviluppo cerebrale atipico nei bambini a rischio .....                      | 164 |
| 6.2      | Marcatori attentivi e comportamentali dell'autismo nei primi anni di vita .....             | 173 |
| 6.3      | Lo sviluppo dell'attenzione selettiva visiva nei primi anni di vita .....                   | 177 |
| <b>7</b> | <b>Outcome a lungo termine dei bambini a rischio per disturbo dello spettro autistico ·</b> |     |
|          | <i>Meghan Miller e Sally Ozonoff</i> .....                                                  | 184 |
| 7.1      | Perché gli outcome a lungo termine dei fratelli minori sono rilevanti? .....                | 186 |
| 7.2      | Studi di follow-up a lungo termine di campioni di fratelli minori .....                     | 186 |
| 7.3      | Sintesi .....                                                                               | 198 |
| 7.4      | Prospettive future .....                                                                    | 200 |
| <b>8</b> | <b>L'intervento durante le fasi prodromiche del disturbo dello spettro autistico ·</b>      |     |
|          | <i>Jonathan Green</i> .....                                                                 | 203 |
| 8.1      | L'intervento preventivo .....                                                               | 203 |
| 8.2      | Prospettive nei prodromi dell'autismo .....                                                 | 204 |
| 8.3      | Questioni etiche .....                                                                      | 206 |
| 8.4      | La natura dell'intervento preventivo .....                                                  | 206 |
| 8.5      | Target di trattamento: marcatori della storia naturale all'interno della matrice RDoC ..... | 207 |
| 8.6      | Studi attuali di intervento prodromico e loro obiettivi .....                               | 212 |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| 8.7 Sintesi degli studi sull'intervento passati in rassegna .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 221 |
| 8.8 Cosa possiamo imparare dagli studi di intervento sulla scienza<br>dello sviluppo? .....                                                                                                                                                                                                                                                                            | 226 |
| 8.9 Conclusioni .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 230 |
| <b>9 Assistenza medica per bambini con disturbi dello spettro autistico</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                            |     |
| <b>nella prima infanzia</b> · Fred R. Volkmar, Roald A. Øien e Lisa Wiesner .....                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 231 |
| 9.1 Individuazione precoce e diagnosi .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 232 |
| 9.2 Screening e diagnosi .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 233 |
| 9.3 Valutazioni diagnostiche globali .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 238 |
| 9.4 Valutazioni mediche .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 239 |
| 9.5 Prevenzione .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 242 |
| 9.6 Vaccinazioni .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 242 |
| 9.7 Sicurezza .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 243 |
| 9.8 Problemi di alimentazione e nutrizione .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 244 |
| 9.9 Ritmo sonno-veglia e disturbi del sonno .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 245 |
| 9.10 Assicurare visite mediche piacevoli .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 246 |
| 9.11 Medical home .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 247 |
| 9.12 Linee guida e pratiche evidence-based .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 248 |
| 9.13 Conclusioni .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 250 |
| <b>10 Progressi tecnologici per rispondere alle esigenze dei bambini a rischio<br/>per il disturbo dello spettro autistico</b> · Frederick Shic, Kelsey Jackson Dommer,<br>Adham Atyabi, Marilena Mademtzi, Roald A. Øien, Julie A. Kientz<br>e Jessica Bradshaw .....                                                                                                 | 251 |
| 10.1 Caratteristiche fisiche: considerazioni sulla tecnologia .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 252 |
| 10.2 Caratteristiche cognitive/percettive .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 258 |
| 10.3 Tecnologie per incrementare lo screening e la fenotipizzazione .....                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 265 |
| 10.4 Sfruttare le capacità di presentazione multimediale e di acquisizione<br>delle tecnologie mobili .....                                                                                                                                                                                                                                                            | 267 |
| 10.5 Tecnologie che migliorano il trattamento e il monitoraggio .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 274 |
| 10.6 Considerare gli impatti negativi della tecnologia sui bambini .....                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 286 |
| 10.7 Sintesi e discussione .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 288 |
| <b>11 Potenziali sfide nell'importazione di strumenti per lo screening e la diagnosi<br/>del disturbo dello spettro autistico dai paesi ad alto reddito a contesti<br/>poveri di risorse</b> · Amina Abubakar, Kavita Ruparelia, Joseph K. Gona,<br>Kenneth Rimba, Rachel Mapenzi, Petrus J. de Vries, Fons J.R. van de Vijver,<br>Andy Shih e Charles R. Newton ..... | 293 |
| 11.1 Potenziali sfide nell'importazione di strumenti .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 294 |
| 11.2 Potenziali insidie nell'importazione di strumenti .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 295 |
| 11.3 Difficoltà legate alla disponibilità di risorse .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 302 |
| 11.4 Possibili soluzioni .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 302 |
| 11.5 Conclusioni .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 306 |
| <b>Bibliografia</b> .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 309 |
| <b>Indice analitico</b> .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 413 |



## ■ Presentazione

Caterina D'Ardia e Federica Giovannone

Sono trascorsi ottant'anni dalla pubblicazione di un articolo fondamentale in cui Leo Kanner (1943) descriveva undici bambini che lo avevano colpito perché avevano caratteristiche simili, quali, per citarne solo alcune, la difficoltà nell'interazione, la tendenza all'isolamento, anomalie della comunicazione, resistenza al cambiamento e un livello intellettuale adeguato o "isolotti di capacità-abilità". Kanner sottolineava come queste caratteristiche fossero in qualche modo uniche e non riconducibili ad altri disturbi dello sviluppo precedentemente descritti e parlò di *autistic disturbances of affective contact*, prendendo in prestito il termine utilizzato, in tutt'altro modo, da Eugene Bleuler nei primi del Novecento.

L'articolo di Kanner rimane ancora oggi una pietra miliare, sebbene vi fossero diverse criticità che hanno influenzato negativamente, e purtroppo per molti anni se non decenni, gli specialisti, le famiglie e la società. Sicuramente una delle criticità fu legata alla confusione data dall'utilizzo del termine autismo che, poiché presente anche tra i sintomi della schizofrenia, portò molti a pensare che vi fosse una continuità tra i due disturbi e che quindi l'autismo fosse la forma "precoce" della schizofrenia. L'altra importante criticità fu quella di segnalare come tutti i bambini avessero delle madri tendenzialmente distaccate da un punto di vista emotivo (oggi si direbbe poco empatiche) e sin da subito poco partecipi nella vita dei loro figli.

Sebbene Kanner stesso, alcuni anni dopo la pubblicazione dell'articolo, tornasse indietro su questo punto affermando che non vi fosse nessun rapporto tra l'autismo e la relazione madre-bambino, questa teoria ebbe purtroppo molto seguito, soprattutto in ambito psicoanalitico, con delle ricadute negative nei confronti delle madri cui veniva in qualche modo attribuito il fatto di "essere la causa" del disturbo.

È importante, per capire meglio il discorso, fare alcune riflessioni a riguardo: rispetto al periodo storico in cui fu scritto l'articolo (anni quaranta), al contesto in cui Kanner visitò i bambini (università) e alla facilità per la ricerca, a quei tempi, di incorrere in errori di valutazione e di inclusione. Negli anni quaranta, negli Stati Uniti ma non solo, l'idea che la donna facesse altro, oltre ad essere madre e moglie dedicata *full time* alla famiglia, secondo l'immaginario ben rappresentato da Norman Rockwell nei suoi quadri, era qualcosa che veniva considerato come "atipico" e molte delle madri dei bambini descritti da Kanner lavoravano o comunque avevano interessi al di fuori delle mura domestiche. I bambini erano figli di colleghi di università di Kanner o appartenevano a un ambiente sociale alto-borghese e culturalmente più moderno in cui non era così raro trovare donne coinvolte in attività diverse dalla famiglia. Un altro aspetto da tenere in considerazione è che Kanner descrisse undici bambini, un campione clinico irrisorio (oggi nessuna rivista accetterebbe un articolo così), e quindi il rischio di compiere errori di selezione del campione era molto elevato.

Egli stesso più volte, nel corso degli anni, segnalò che non vedesse una continuità tra autismo e schizofrenia così come tra la relazione madre-bambino e il disturbo ma, nonostante non vi fossero ricerche valide che dimostrassero il contrario, questi due punti ebbero un seguito significativo nella comunità scientifica, e non solo, per decenni.

L'autismo, più di altri disturbi, ha colpito e influenzato da subito l'immaginario collettivo, la letteratura e il cinema fornendo delle descrizioni spesso distorte o parziali basate principalmente sulle peculiarità di questi bambini e, in particolare, sui famosi "isolotti di capacità" che sicuramente sono presenti, ma da soli non definiscono e descrivono fino in fondo il bambino.

Nei primi anni successivi alla descrizione di Kanner, le ricerche sull'autismo hanno sicuramente risentito delle poche conoscenze sul disturbo e della scarsa possibilità di condividere informazioni (in un'epoca in cui la possibilità di accedere a riviste specializzate era decisamente più complessa di quanto sia oggi, grazie a internet e ai vari motori di ricerca specializzati), determinando importanti criticità e frammentarietà negli studi di ricerca.

Le conoscenze che abbiamo acquisito progressivamente, nel corso di ottant'anni, sono enormi (basta vedere la mole esponenziale di lavori pubblicati su riviste scientifiche) e, indirettamente, raccontano l'evoluzione della neuropsichiatria infantile da disciplina che si occupava, in maniera pionieristica, di capire se i bambini potessero avere disturbi/difficoltà simili a quelle degli adulti ad area di studi che ogni giorno continua a dare contributi fondamentali alla conoscenza dell'essere umano da tutti i punti di vista.

A partire dagli anni settanta sono state effettuate scoperte fondamentali sulla validità dell'autismo come condizione clinica, sulle sue origini neurobiologiche e genetiche e sul ruolo centrale dell'intervento precoce e nell'arco di vita.

Tuttavia, si è dovuto aspettare fino al 1980 perché l'autismo venisse ufficialmente inserito nella terza edizione del *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* (DSM-III; American Psychiatric Association, 1980). Nelle edizioni successive, ormai come è noto si è arrivati alla quinta edizione riveduta (DSM-5-TR; American Psychiatric Association, 2022), ci sono stati numerosi cambiamenti relativi sia al numero e alla tipologia di sintomi necessari per formulare una diagnosi sia alla terminologia (fino al DSM-IV-TR si parlava di autismo mentre con il DSM-5 è stato introdotto il termine di disturbi dello spettro dell'autismo) sia al riconoscimento o meno di sottotipi (solo per citarne alcuni, autismo atipico, disturbi pervasivi dello sviluppo non altrimenti specificati, autismo residuale, ecc.).

Le rivisitazioni, a livello nosografico, di quello che oggi viene indicato come disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) hanno ricevuto una spinta fondamentale grazie alle numerose ricerche effettuate (soprattutto a partire dagli anni ottanta), a vari livelli, relative alle manifestazioni precoci dei sintomi, alle caratteristiche cliniche nell'arco di vita, alle basi neurobiologiche e agli approcci terapeutici.

Il DSM-5 ha completamente trasformato la categoria diagnostica passando dall'idea che vi fossero una serie di disturbi (autismo – sindrome di Asperger – sindrome di Rett – disturbo disintegrativo dell'infanzia – disturbi pervasivi non altrimenti specificati), che erano tutti sottotipi dello stesso gruppo (i disturbi pervasivi dello sviluppo), all'idea che vi fosse un continuum clinico sintomatologico con livelli di severità differenti, uno spettro appunto. In realtà, nella clinica si parlava da diversi anni di disturbi dello spettro dell'autismo: il primo articolo a riguardo uscì nel 1979 e lo scrissero due importantissime studiose Lorna Wing e Judith Gould, che sottolineavano l'importanza di tenere conto di variabili quali la trasformabilità e la diversa severità sia del disturbo sia dei sintomi nei diversi individui e nelle fasi evolutive.

Il DSM, tuttavia, ha sempre privilegiato un approccio nosografico se vogliamo più semplice e rassicurante (numero di sintomi minimo per ogni area e da quanto tempo), ma poco applicabile alla realtà clinica, con la conseguenza che a un certo punto i disturbi pervasivi non altrimenti specificati (dove per definizione il “non altrimenti specificati” indica l'assenza di criteri espliciti e quindi quei quadri che pur avendo caratteristiche simili non avevano sintomi sufficienti in termini di numero e severità) erano quelli a prevalenza maggiore. In altre parole, si era venuto a creare un vero e proprio paradosso, i disturbi pervasivi non altrimenti specificati erano diagnosticati più frequentemente dell'autismo classico, come se in qualche modo i criteri dell'autismo fossero diventati stretti e poco applicabili.

Il DSM-5 ha avuto un impatto notevole sulle diagnosi e, se da un lato molti clinici lo trovano più vicino alla realtà e meno astratto, dall'altro rimane ancora

poco chiaro se permetta una diagnosi precoce, soprattutto per i bambini più abili dal punto di vista cognitivo che, com'è noto, manifestano i primi sintomi o in forma più sfumata (e quindi più difficilmente possono essere osservati) o in fasi successive del loro sviluppo.

L'importanza della diagnosi precoce in termini prognostici è ormai un dato di fatto, forse una delle poche cose in cui tutti i clinici sono trasversalmente d'accordo. Una diagnosi precoce implica, si spera, un intervento precoce, e gli studi di follow-up confermano come questo influenzi positivamente l'evoluzione clinica.

Questo volume si pone l'ambizioso progetto, attraverso il contributo dei ricercatori tra i più importanti in questo ambito, di approfondire quanto oggi sappiamo a riguardo. Attraverso una revisione esaustiva della letteratura, il libro si concentra su aspetti fondamentali per chi si occupa di disturbi dello spettro autistico in età precoce ma anche per chi, generalmente, lavora con altre fasi evolutive o con le famiglie di persone con ASD.

Vengono descritte, ad esempio, le ricadute importanti che hanno avuto i massicci studi di screening permettendo di acquisire informazioni sulla diagnosi precoce e sui metodi di studio dello sviluppo sociale e comunicativo dei bambini piccoli e con disabilità. Allo stesso tempo però invita a riflettere sul fatto che, se da un lato sono chiari i possibili benefici di campagne di screening precoci nella popolazione generale (tra cui l'abbassamento dell'età media alla prima diagnosi e la possibilità di individuare casi non identificati da genitori e pediatri, l'identificazione di disturbi del neurosviluppo diversi dall'ASD e la facilitazione nell'invio alla valutazione e ai servizi per i bambini a rischio di ASD), dall'altro non sempre i risultati sono stati quelli sperati, in parte per mancanza di strumenti di screening efficaci nel differenziare, ad esempio, gli ASD da altri disturbi del neurosviluppo e/o, in parte, a causa di variabili culturali e sociodemografiche.

Gli autori sono riusciti, nei diversi capitoli, a fornire un quadro completo dello stato dell'arte, sulle criticità ancora presenti e su quelle che sono le sfide, in termini di conoscenze, aperte.

Avere un approccio critico è alla base della ricerca scientifica perché è quello che le permette di evolversi in modo funzionale non rimanendo ancorata a preconcetti o a vecchi stereotipi. Allo stesso tempo, così come la ricerca è stata, e continua ad essere, fondamentale nella comprensione del disturbo, nella diagnosi e nell'intervento, non deve essere dimenticato il contributo dei clinici e delle famiglie nella gestione quotidiana e a breve e medio termine.

Basti pensare a come interi filoni di ricerca siano partiti da quelle che erano le frequenti segnalazioni da parte delle famiglie di fenomeni, quali la perdita di competenze precedentemente acquisite (chiamata in termini tecnici *regressione*) oppure l'ipersensibilità sensoriale che per molto tempo è rimasta confinata tra le atipie e oggi invece è riconosciuta non solo a livello nosografico ma ha portato anche a interventi mirati e specifici.

Il contributo delle famiglie alla ricerca e alla clinica è centrale, per non dire essenziale, perché hanno un contatto costante con i bambini e perché sono i primi a osservare i cambiamenti in positivo e/o a segnalare le criticità.

La storia di un bambino con ASD non finisce con la diagnosi, anzi è proprio il contrario, ed è una storia complessa che coinvolge non solo i genitori ma anche fratelli e sorelle. Per molti anni la ricerca li ha lasciati un po' in secondo piano, accontentandosi di aver indicato un'origine neurobiologica del disturbo e di aver segnalato la familiarità (e quindi l'aumento del rischio per i fratelli), ma grazie a un costante monitoraggio delle famiglie in cui vi è un figlio con ASD si è sviluppato un filone di studi, come ampiamente spiegato nel volume, che si sta rilevando di particolare interesse con coinvolgimento dei fratelli minori, alcuni dei quali iniziati già durante la gravidanza, poiché possono fornire un'opportunità senza precedenti per studiare l'emergere dell'ASD, dalla fase prodromica a quella sindromica precoce, con la speranza di identificare marcatori prognostici molto precoci, nonché fattori di rischio e di protezione. Lo sviluppo di metodi di screening precoce insieme a studi prospettici tra fratelli può, infatti, aiutare a identificare gli strumenti necessari per affrontare l'eterogeneità nell'espressione della sindrome, per scoprire nuovi obiettivi di trattamento e per sviluppare interventi più mirati e individualizzati specifici per le prime fasi dello sviluppo che, com'è noto, sono caratterizzate da un'elevata plasticità cerebrale.

I lavori sui fratelli, tra le altre cose, stanno confermando quanto veniva riportato dai clinici relativamente alla familiarità non solo per l'ASD, ma in generale per tutti i disturbi del neurosviluppo. L'ipotesi, quindi, che vi sia una vulnerabilità genetica per disturbi del neurosviluppo a diversa espressività trova riscontri nell'osservazione di sintomi simil-autistici nei fratelli (che non ricevono una diagnosi di ASD), ma anche di sintomi indicativi di difficoltà dell'attenzione, del linguaggio sociopragmatico e del comportamento.

Tuttavia, ancora poco si conosce rispetto ai collegamenti tra le vulnerabilità emotive precoci e i successivi problemi affettivi e comportamentali (così comuni tra i bambini con ASD e i loro fratelli non affetti), così come non è ancora del tutto chiara la relazione tra sviluppo sociale ed emotivo nell'autismo. Sarebbe opportuno, a tale proposito, andare oltre le sole caratteristiche nucleari della sindrome verso un approccio allo sviluppo psicologico più generale, che comprenda aree come l'attaccamento, il temperamento e l'espressività emotiva.

Questo discorso è valido sia per i fratelli sia per i bambini con ASD che, esattamente come tutti, hanno emozioni e sentimenti, fragilità e difficoltà psicologiche, ma che le manifestano in modo atipico o diverso da come ci si attende.

Per chi si occupa di ASD è assolutamente familiare il concetto di deficit di teoria della mente (ovvero la difficoltà per questi bambini a mettersi nei panni dell'altro e a considerare l'altro come diverso in termini di pensieri, emozioni e stati d'animo), ma, a volte, l'impressione è che vi sia una difficoltà da parte di

clinici e ricercatori a mettersi nei panni dei bambini con ASD per capire, appunto, i loro stati d'animo ma anche il perché di determinati comportamenti nei diversi contesti di terapia, scuola, casa, ecc.

Come precedentemente segnalato, una diagnosi precoce implica l'attivazione di un intervento altrettanto precoce (o almeno dovrebbe), e negli ultimi anni particolare attenzione è stata data nell'identificare quali fossero le linee d'intervento da adottare di fronte sia a quadri con sintomatologia ASD espressa in epoca precoce sia a quadri più sfumati in termini clinici ma indicativi, comunque, di un rischio evolutivo per ASD e/o per disturbo del neurosviluppo. Diversi autori hanno evidenziato come l'intervento precoce possa avere risultati sullo sviluppo delle diverse competenze (cognitive e non solo), ma come e se tali interventi abbiano effetti a lungo termine sui sintomi core dell'autismo (ad es., interazione sociale e interessi limitati/comportamenti ripetitivi) non è ancora chiaro. A tale proposito, è fondamentale avere in mente che la tipologia e le modalità d'intervento devono tenere conto della diagnosi, ma è necessaria una personalizzazione che consideri anche il profilo di sviluppo globale, le strategie, la fase evolutiva e l'ambiente in cui il bambino vive. Si è dimostrato utile, ad esempio, sostenere e formare le famiglie in modo che possano comprendere eventuali criticità e essere in grado di affrontarle in modo funzionale e condiviso. Non bisogna infatti dimenticare che i bambini trascorrono alcune ore a settimana con i terapeuti, ma la maggior parte del tempo sono con i genitori e quello che viene "appreso" in un contesto terapeutico deve essere generalizzato ai diversi ambiti quotidiani, altrimenti diventa un'abilità che, seppur presente, si dimostra poco funzionale perché confinata alla stanza di terapia.

Un capitolo specifico del libro viene dedicato a come le nuove tecnologie (molte ancora in fase sperimentale) possano avere un ruolo importante nel trattamento, nel rilevamento e nella fenotipizzazione dell'ASD. Sono diversi gli studi che stanno approfondendo le effettive potenzialità di dispositivi mobili, di robot e della realtà aumentata anche nei primi anni di vita. Ad oggi è possibile affermare che i diversi dispositivi hanno un uso stabile, perché sperimentato e valutato in modo approfondito, soprattutto per i bambini più grandi, in attività legate alla quotidianità, all'autonomia e alla comunicazione (ad es., le agende visive sui tablet e la CAA per i bambini non verbali), ma per le età più precoci si è ancora in una fase di sperimentazione, nella maggioranza dei casi, e questo è dovuto in parte a fattori concreti legati all'età (ad es., la possibilità di indossare/utilizzare alcuni dispositivi) e in parte alla necessità di valutare le implicazioni possibili nell'uso di strumenti, non solo in termini di vantaggi ma anche di limiti, rispetto sia all'intervento che allo sviluppo delle competenze sia ai fattori clinici.

Appare chiaro da questo volume come le persone con ASD abbiano quadri clinici complessi e proprio per questo motivo necessitino di un approccio che tenga conto dei diversi aspetti, delle possibili evoluzioni e trasformazioni, ma, cosa più

importante, di una presa in carico che non dimentichi che il centro di tutto è il bambino con tutte le sue sfaccettature e con tutte le sue variabilità di presentazione. Questo rende sicuramente più complessa la ricerca che ha bisogno di pattern chiari e ben definiti per poter avere validità scientifica, ma, come gli autori sottolineano, la rende ancora più stimolante e forse invita a non accontentarsi mai e accettare con curiosità le sfide ancora aperte, quali l'identificazione di biomarcatori predittivi, di interventi precoci individualizzati e più efficaci e, ultimo ma non ultimo, il riuscire a tradurre i progressi della ricerca in cure di alta qualità per i bambini affetti da ASD e le loro famiglie, in tutto il mondo.

Roma, 20 giugno 2024

**Caterina D'Ardia e Federica Giovannone**

## ■ Riferimenti bibliografici

- American Psychiatric Association (1980). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-III)*. Washington, DC: APA. Trad. it.: *DSM-III. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, Masson, Milano, 1983.
- American Psychiatric Association (2022). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-5-TR)*. Washington, DC: APA. Trad. it.: *DSM-5-TR. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, Raffaello Cortina, Milano, 2023.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Wing, L. e Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: Epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9(1), 11-29.

## Note alla traduzione

Nel tradurre alcuni termini della lingua inglese, ci siamo trovate di fronte alla necessità di dover operare alcune scelte di adattamento alla lingua italiana, sia per la mancanza di termini impersonali in italiano, sia per la presenza di termini inclusivi di maschile e femminile nella lingua inglese che invece in italiano sono connotati dal genere.

Ve ne riportiamo alcune a titolo esemplificativo:

- i termini *child*, *infant* o *toddler*, non connotati in inglese rispetto al genere, sono stati tradotti al maschile: ogni volta che si legge “il bambino” si fa, ovviamente, riferimento alla persona e non al genere, lo stesso vale, se non diversamente specificato, per i termini “neonato”, “lattante”, “bambino piccolo”;
- il termine *siblings* viene generalmente riferito a fratelli e sorelle, senza distinzione di genere; per rendere la lettura più fluida, è stato deciso di tradurre il termine al maschile: ogni volta che troverete il termine fratelli, intendete fratelli e/o sorelle;
- purtroppo, vi è una mancata corrispondenza precisa tra termini inglesi ed italiani per definire le diverse fasi ed età dello sviluppo del bambino. Nel testo vengono riportati prevalentemente i termini *infant* e *toddler*; nella lingua inglese *infant* è generalmente definito un bambino dai 2 ai 12 mesi; *toddler*, riferito al range di età del modulo ADOS-2 Toddler, un bambino tra i 12 ed i 30 mesi. Nella lingua italiana, generalmente, si utilizza il termine “neonato” alle prime 4 settimane di vita, “lattante” dai 4/6 agli 11/12 mesi ed “infante” fino ai 12 mesi; la “prima infanzia” viene generalmente riferita ai bambini tra i 12 ed i 24 mesi, mentre la “seconda infanzia” a quelli tra i 24 ed i 72 mesi. In ambito scientifico italiano, contrariamente a quello educativo, i termini “lattante” ed “infante” vengono poco utilizzati e spesso sostituiti con un’accezione più ampia in termini temporali di “neonato” o più semplicemente di “bambino piccolo”;
- alcuni termini come *bias*, *follow-up*, *pattern*, *outcome* o *evidence*, solo per citarne alcuni, sono spesso lasciati in lingua originale, dando per scontato che facciano parte del linguaggio dei clinici.

## ■ Prefazione

Giacomo Vivanti

### **L'autismo in una prospettiva evolutiva: sfide e opportunità**

*L'autismo nei primi anni di vita*, finalmente disponibile in lingua italiana, si distingue dai testi che stanno saturando il mercato della divulgazione scientifica sull'autismo per la sua capacità di coniugare rigore scientifico e rilevanza pratica. Un compito non semplice, dato il quadro di frustrante complessità e mutevolezza che emerge dalle ricerche sul tema. Fred Volkmar e Kasja Chawarska, le voci più autorevoli dello Yale Child Study Center, che da decenni ha assunto una posizione di leadership nello studio dell'autismo, ci fanno strada in questo terreno accidentato distillando le conoscenze sostenute da evidenze empiriche più convincenti, e approfondendole magistralmente nelle loro implicazioni cliniche ed educative.

Queste conoscenze sono inquadrate in una cornice che caratterizza i processi evolutivi all'origine dell'autismo e i meccanismi d'intervento precoce come una dinamica multidirezionale. Da un lato, le anomalie che predispongono i bambini con autismo a vivere un'esperienza del mondo diversa da quella dei coetanei già nella prima infanzia sono plasmate da vincoli biologici – dall'altro, queste diverse esperienze del mondo hanno ripercussioni sul modo in cui il cervello e il comportamento si organizzano durante lo sviluppo precoce. In particolare, diverse “impostazioni di sistema” nei circuiti cerebrali deputati alla cognizione sociale, alla motivazione sociale e alla percezione sensoriale possono indirizzare lo sviluppo e l'apprendimento lungo pattern di comportamento più orientati verso la ripetizione e le proprietà fisiche e sensoriali degli stimoli e meno orientati verso le interazioni comunicative e sociali – questo, a sua volta, può far sì che il bambino registri in modo anomalo le stimolazioni provenienti dal mondo fisico e sociale che lo circonda, andando ad alterare l'acquisizione

delle abilità che facilitano l'apprendimento sociale e portando a uno sbilanciamento tra i processi neurocognitivi di assimilazione e accomodamento (cfr. Vivanti, Rogers, Dwyer e Rivera, 2022 per una trattazione esaustiva di questo tema).

Un corollario di questo processo è l'alterazione del modo in cui si costruiscono le infrastrutture dell'apprendimento sociale – imitazione, attenzione congiunta, comunicazione verbale e non verbale, gioco e condivisione dell'affetto. Anche se una traiettoria atipica dell'organizzazione cerebrale non è di per sé problematica (e come illustrato in più capitoli può dar luogo a numerosi punti di forza), la mancata acquisizione di competenze in queste aree può avere come esito disabilità che, se non mitigate da servizi, supporti e interventi precoci, possono esacerbarsi e cronicizzarsi.

Gli autori mettono in chiaro che, come tutti i modelli interpretativi di fenomeni complessi, anche la lettura dell'autismo in una cornice evolutiva rappresenta una semplificazione, evidenziando come le conseguenze e le espressioni di queste traiettorie atipiche di sviluppo siano diverse in diversi bambini, perché l'entità e la natura delle anomalie biologiche che danno origine a questi percorsi evolutivi variano in modo considerevole da persona a persona. Tuttavia, anche in un quadro di variabilità estrema, il tema centrale che emerge da queste pagine non perde di rilevanza – i sintomi e le manifestazioni associate dell'autismo non sono caratteristiche fisse e immutabili, ma sono l'espressione di un percorso evolutivo plasmato dall'interazione di fattori biologici ed esperienziali lungo l'intero arco di vita, che determina profili di punti deboli e punti di forza sui quali dobbiamo intervenire con umiltà e precisione.

Per questo, quando pianifichiamo interventi, servizi e supporti per l'autismo nei primi anni di vita, dobbiamo considerare il panorama in continua evoluzione della ricerca sui fattori malleabili che portano ad esiti positivi (ovvero il benessere del bambino e della sua famiglia, non la “cancellazione” della diagnosi) aggiornando le nostre conoscenze e superando le posizioni dogmatiche che spesso si accompagnano all'adozione di specifiche metodologie di intervento (Vivanti e Messinger, 2021). Perché questo sia possibile, è fondamentale adottare l'ottica proposta da questo volume, secondo la quale le conoscenze scientifiche in continua evoluzione e le conoscenze relative alle esperienze vissute da bambini e famiglie sono le fondamenta per orientare la nostra azione di intervento, aggiustando il tiro quando nuovi dati mettono in discussione vecchie certezze. In questo terreno di profonda umiltà e rigore scientifico possiamo affrontare le sfide e le opportunità offerte dalle indicazioni di questo testo senza l'illusione di avere in mano “verità rivelate”, ma con un arsenale di strumenti di precisione a nostra disposizione per destreggiarci sui fronti sempre più complessi del come, perché e quando intervenire, su come guidare utenti e servizi alle prese con un'arena sempre più caotica di nuovi interventi e su come

riconciliare prospettive e scuole di pensiero diverse in una cornice di cultura condivisa.

Philadelphia, 28 maggio 2024

**Giacomo Vivanti**

Professore associato, Direttore dell'Early Detection & Intervention Program  
AJ Drexel Autism Institute, Drexel University, Philadelphia

## ■ Riferimenti bibliografici

- Vivanti, G. e Messinger, D.S. (2021). Theories of autism and autism treatment from the DSM III through the present and beyond: Impact on research and practice. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51(12), 4309-4320.
- Vivanti, G., Rogers, S.J., Dwyer, P. e Rivera, S. (2022). Early learning in autism as an atypical balance between assimilation and accommodation processes. *Human Development*, 66(4-5), 343-359.



## ■ Introduzione

Katarzyna Chawarska e Fred R. Volkmar

In più di tre quarti di secolo dalla classica descrizione dell'autismo di Leo Kanner (1943), sono stati fatti enormi progressi nella comprensione dello sviluppo del disturbo dello spettro. Nonostante lenti progressi iniziali, gli anni settanta hanno segnato l'emergere di scoperte fondamentali sulla validità dell'autismo come condizione clinica (Kolvin, 1971; Rutter, 1972), le sue forti basi neurobiologiche (Ritvo, 1977; Volkmar e Nelson, 1990) e genetiche (Folstein e Rutter, 1977) e l'importanza di interventi strutturati (Bartak e Rutter, 1973). Come risultato di tali scoperte, l'autismo è stato ufficialmente riconosciuto nella storica terza edizione del *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* (DSM-III) dell'American Psychiatric Association (1980). Come descritto nei capitoli successivi, questa classificazione diagnostica è stata "rivista" in numerosi modi nel corso del tempo, sollevando alcune importanti questioni concettuali e criticità per la diagnosi precoce. Tuttavia, l'importanza del riconoscimento ufficiale dell'autismo non può essere sottovalutata. Tra il 1943 e il 1979, il numero di pubblicazioni delle ricerche empiriche sull'autismo è gradualmente aumentato, ma dopo la pubblicazione del DSM-III nel 1980 è letteralmente esploso. Oggi esiste un significativo numero di lavori sullo sviluppo dell'autismo, sulle sue basi neurologiche e sugli approcci terapeutici (Volkmar, 2019).

Tuttavia, questo lavoro rimane frammentario nella sua trattazione e, fino a tempi piuttosto recenti, ha posto relativamente poca attenzione allo sviluppo dell'autismo nelle prime fasi di vita. Fortunatamente, ora la situazione è cambiata drasticamente grazie ai progressi nello screening e nella diagnosi precoce e ai metodi di studio dello sviluppo sociale e comunicativo dei bambini piccoli e con disabilità. Lo sviluppo di strumenti di screening precoce e di monitoraggio, nonché il miglioramento della precisione degli strumenti di diagnosi precoce, ha permesso ai clinici di identificare i casi di autismo già nel secondo anno di

vita, facilitando sia l'attuazione di interventi precoci sia la ricerca sull'espressione precoce della sindrome. Studi prospettici sui fratelli minori di bambini affetti da disturbo dello spettro autistico (ASD), alcuni dei quali iniziano durante la gravidanza, forniscono un'opportunità senza precedenti per studiare l'emergere dell'autismo nello *statu nascendi*, dalla fase prodromica a quella sindromica precoce, con la speranza di identificare marcatori prognostici molto precoci, nonché fattori di rischio e di protezione. Lo sviluppo di strumenti di screening precoce insieme a studi prospettici tra fratelli può aiutare a identificare gli strumenti necessari per affrontare l'eterogeneità nell'espressione della sindrome, per scoprire nuovi obiettivi di trattamento e per sviluppare interventi più mirati e individualizzati specifici per l'epoca precoce dello sviluppo, caratterizzata da un'elevata plasticità cerebrale. I nuovi strumenti sperimentali relativi a metodi che si basano sul tracking oculare, sulla fisiologia e sull'imaging cerebrale si sono rivelati utili per accrescere i marcatori precoci dell'ASD e per tracciare lo sviluppo dell'ASD nel tempo.

Attualmente, molti gruppi di ricerca in tutto il mondo sono interessati a queste domande e i loro sforzi si riflettono in questo volume. In effetti, in questi ultimi anni si è assistito a una vera e propria esplosione di lavori incentrati sulla comprensione dei meccanismi che contribuiscono allo sviluppo dell'autismo, sul miglioramento della diagnosi precoce e sulla sperimentazione di nuovi interventi per i bambini affetti da questo disturbo. I capitoli di questo volume forniscono una visione dello stato dell'arte della ricerca in corso sui meccanismi, sui nuovi approcci alla diagnosi, sulla valutazione e sul trattamento dell'autismo. Quest'ultimo tema è particolarmente importante, dato il significativo impatto che la diagnosi precoce e l'intervento hanno sul miglioramento degli outcome (Magiati e Howlin, 2019).

Nel capitolo 1, Volkmar e Øien esaminano le attuali e ricorrenti difficoltà nello screening precoce e nella diagnosi dell'autismo. L'impatto del DSM-5 (American Psychiatric Association, 2013) sulla diagnosi precoce rimane poco chiaro, inoltre è ancora motivo di perplessità, in particolare per i bambini più abili dal punto di vista cognitivo (Barton et al., 2013). Come discusso dagli autori, il passaggio al concetto diagnostico di "disturbo dello spettro autistico" ha paradossalmente portato al ritorno ad un concetto più ristretto, più coerente con i casi prototipici descritti da Kanner (1943). Gli autori evidenziano anche alcune delle criticità che altri fattori, come il genere e la cultura, pongono per una diagnosi precoce.

Nel capitolo 2, Campi, Lord e Grzadzinski forniscono, poi, una sintesi completa e puntuale degli attuali approcci allo screening, dei suoi usi e dei suoi limiti. Le autrici sottolineano l'importanza dello screening, ma anche la natura complessa dei sintomi precoci e le numerose difficoltà affrontate nell'implementazione di strumenti di screening efficaci. In effetti, queste difficoltà hanno portato

alcuni gruppi, in particolare la US Preventive Services Task Force (USPSTF), a sollevare dubbi circa l'attuale sostegno a uno screening universale precoce nei casi in cui non è presente preoccupazione da parte dei genitori (Siu et al., 2016, p. 691), dal momento che i bambini con ASD sono solitamente identificati dai membri della famiglia o dai medici di base, non attraverso processi di screening. La raccomandazione della *task force* sottolinea importanti lacune nell'attuale letteratura sulle evidenze a lungo termine dei risultati degli interventi precoci e raccomanda la necessità critica di studi ben progettati sull'impatto diretto di screening precoci universali sugli outcome successivi. Campi e le sue colleghe forniscono una descrizione articolata del razionale dello screening precoce e delle crescenti evidenze dei suoi benefici, tra cui l'abbassamento dell'età media alla prima diagnosi e il tasso di casi non identificati da genitori e pediatri, l'identificazione di disturbi del neurosviluppo diversi dall'ASD e la facilitazione nell'invio alla valutazione e ai servizi per i bambini a rischio di ASD. Le autrici sottolineano il ruolo di procedure di screening accessibili e inclusive per ridurre la disparità di età della prima diagnosi tra le famiglie di minoranze, con basso livello di istruzione e di basso livello socioeconomico. Mettono in guardia rispetto a uno spostamento della ricerca verso l'utilità dello screening e gli outcome a lungo termine della diagnosi precoce, che sono difficili da quantificare, a scapito della ricerca sui marcatori precoci e su nuovi trattamenti e interventi. Le autrici sottolineano la necessità di una ricerca longitudinale, dallo screening iniziale fino all'età adulta, così come della ricerca su implementazione e fattibilità delle procedure di screening.

Nel capitolo 3, Macari e colleghe esaminano i progressi negli aspetti della valutazione psicologica dei bambini a rischio di ASD. Evidenziano la necessità di guardare oltre quelle che di solito sono considerate le caratteristiche fondamentali della sindrome, verso uno sviluppo psicologico più generale che comprende aree come l'attaccamento, il temperamento e l'espressività emotiva. Altre aree in cui sono stati fatti importanti progressi includono aspetti della comunicazione, delle capacità adattive e dei potenziali predittori di comorbidità psichiatriche successive.

Nel capitolo 4, dedicato agli interventi precoci, Pizzano e Kasari esaminano le evidenze a favore dei benefici degli interventi precoci rivolti ai bambini con ASD, oltre agli obiettivi per i miglioramenti futuri degli attuali modelli di intervento e dei progetti di ricerca. Questo capitolo riassume una serie di studi clinici randomizzati condotti su bambini con ASD di età compresa tra i 2 e i 5 anni. Le autrici dimostrano che i risultati di questi studi tendono a concentrarsi in gran parte sui progressi cognitivi e molto meno sui sintomi fondamentali dell'autismo (ad es., l'interazione sociale e gli interessi limitati/comportamenti ripetitivi) e sull'impatto dei primi interventi sullo sviluppo generale attuale e futuro. Inoltre, la mancanza di studi di replicazione coerenti e di ricerche che ci aiutino a

comprendere i meccanismi alla base degli attuali modelli globali complica l'interpretazione di questi studi. Le autrici sottolineano la necessità di modelli che possano essere facilmente implementati in contesti comunitari, oltre a migliori sforzi di sensibilizzazione. Nell'affrontare gli obiettivi per l'intervento fissati dal National Research Council (2001), sottolineano l'importanza di personalizzare gli interventi, di sostenere e formare le famiglie e di sviluppare misurazioni più precise degli outcome.

Nel capitolo 5, Chawarska e i suoi colleghi forniscono un aggiornamento puntuale del crescente numero di lavori sullo sviluppo dei fratelli dei bambini affetti da ASD. Si concentrano principalmente sul loro primo anno di vita, cioè prima che i sintomi comportamentali inizino ad emergere, e forniscono una sintesi completa del lavoro sui marcatori prodromici dell'ASD nei domini del comportamento e dell'attenzione. È importante notare che il capitolo si concentra non solo sull'emergere delle caratteristiche comportamentali e attentive principali dell'ASD, ma anche sullo sviluppo di vulnerabilità emotive tra i fratelli più piccoli. Gli autori identificano importanti lacune nella letteratura per quanto riguarda i collegamenti tra le vulnerabilità emotive precoci e i successivi problemi affettivi e comportamentali, che sono così comuni tra i bambini con ASD e i loro fratelli non affetti, così come la comprensione limitata della relazione tra sviluppo sociale ed emotivo nell'autismo. Il capitolo evidenzia una serie di limiti dell'approccio "fratelli ad alto rischio", che il settore dovrà affrontare man mano che la ricerca procede.

Sifre, Piven ed Elison affrontano la complessa questione delle basi neurali dell'autismo nel capitolo 6, con particolare attenzione alle reti sensomotorie, attentive e di ricompensa. Gli autori considerano lo sviluppo precoce dei neonati ad alto rischio e il modo in cui lo sviluppo cerebrale nei bambini cui viene successivamente diagnosticato l'ASD comincia a divergere dalle traiettorie osservate nei fratelli non affetti nei primi 2 anni di vita. Secondo gli studi sui marcatori neurali dell'ASD ad emergenza precoce alcuni sono osservabili già a 6 mesi, mentre altri emergono nei primi 2 anni di vita. I bambini ai quali viene successivamente diagnosticato l'ASD tendono a divergere sempre più dai fratelli non affetti da ASD e dai coetanei a basso rischio, sulla base di marcatori precoci dello sviluppo cerebrale atipico. Da un punto di vista comportamentale, anche i bambini cui viene successivamente diagnosticato l'ASD si discostano dai coetanei a basso rischio nel primo anno di vita, in termini di meccanismi attentivi precoci e di aspetti di coinvolgimento sociale attraverso lo sguardo. Le difficoltà precoci possono avere un impatto su altri aspetti dello sviluppo, tra cui la rilevanza semantica, i meccanismi di attenzione e l'elaborazione delle ricompense. Di conseguenza, è necessario un ulteriore lavoro sulle differenze nell'elaborazione delle ricompense e nell'attenzione alla salienza in contesti sociali e non sociali nei neonati ASD.

Miller e Ozonoff, nel capitolo 7, considerano poi la questione cruciale dei risultati a lungo termine dei neonati a rischio di ASD. Data l'evidenza di tassi elevati delle caratteristiche più ampie del fenotipo dell'autismo, del disturbo da deficit di attenzione e iperattività e di altre atipie nei fratelli dei bambini con ASD, gli autori sottolineano la necessità di seguire longitudinalmente i fratelli che non sviluppano l'ASD, ma che possono mostrare uno sviluppo atipico in altri domini. La loro revisione sottolinea anche l'importanza di concentrarsi su ulteriori aree per la valutazione degli outcome e di includere misure dei domini funzionali appropriate ai periodi di sviluppo successivi nell'investigare i processi alla base dei meccanismi tipici di sviluppo. Allo stesso tempo, sottolineano anche l'importanza di utilizzare misure di base tra gli studi per garantire il confronto dei risultati.

Nel capitolo 8, Green affronta l'importante ma complessa questione degli interventi preventivi durante le fasi prodromiche dell'ASD. Come nota l'autore, molti interventi possono avere un effetto a breve termine, ma stanno emergendo prove di effetti sostenuti e significativi per lo sviluppo, anche se rimangono elusivi. I futuri studi clinici focalizzati sull'implementazione di interventi prima che i sintomi definitivi dell'autismo comincino ad emergere, dovranno impiegare campioni più ampi ed essere più esplicitamente focalizzati sui meccanismi dei processi evolutivi emergenti, prestando particolare attenzione ai metodi di raccolta dati e di analisi. Tutti questi metodi, fino ad oggi, si sono occupati di interventi comportamentali piuttosto che biomedici, e la fattibilità di questi ultimi rimane un ostacolo significativo per la ricerca futura. Come argomenta Green, il coinvolgimento di tutte le parti interessate sui risultati desiderati per un intervento precoce sull'autismo, compresi i membri della comunità dell'autismo, i suoi difensori e gli esperti di etica, costituisce una questione di importanza critica.

Nel capitolo 9, Volkmar, Øien e Wiesner riassumono le conoscenze e gli approcci attuali per fornire assistenza sanitaria di alta qualità ai bambini molto piccoli a rischio di ASD. Sottolineano l'importanza e le complessità inerenti al fornire un'assistenza completa, oltre ai nuovi modelli di presa in carico che sono stati sviluppati specificamente per i bambini con bisogni speciali, come il *medical home*, che si sforza di coordinare l'assistenza di specialisti e di altri operatori in una modalità centrata sulla famiglia. Il capitolo sottolinea inoltre l'importanza della formazione professionale per consentire ai genitori di partecipare con cognizione di causa a questo processo.

Shic e i suoi colleghi, nel capitolo 10, forniscono un'ampia rassegna del ruolo della tecnologia nel trattamento, nel rilevamento e nella fenotipizzazione dell'ASD. Questo capitolo inizia con una discussione dei bisogni e dei vincoli imposti dalle caratteristiche fisiche, cognitive e di sviluppo dei neonati e dei bambini con e senza ASD, per poi passare all'analisi della ricerca attuale che coinvolge una vasta gamma di tecnologie, inclusi i robot, le applicazioni per dispositivi mobili, quelli indossabili, i giochi e la realtà aumentata e virtuale. Come viene osservato,

la tecnologia è progredita così rapidamente che è difficile valutare le sue implicazioni, almeno con i metodi abituali, e che nel nostro entusiasmo è importante considerare non solo i vantaggi e le promesse della tecnologia, ma anche i suoi svantaggi e i suoi limiti. Gli autori finiscono con il discutere di come una prospettiva interdisciplinare sia, e continuerà ad essere, una componente vitale dello sviluppo di tecnologie per aiutare gli individui più giovani affetti da autismo.

Nel capitolo finale di questo volume, Abubakar e i suoi colleghi passano in rassegna i passi necessari per tradurre i risultati di tutto questo lavoro in approcci utilizzabili per i paesi in via di sviluppo, e le difficoltà dell'adattamento delle misure sviluppate in Europa occidentale e in Nord America ai contesti poveri di risorse. Basandosi su esempi dell'Africa orientale, gli autori si concentrano su passi concreti e soluzioni pratiche per garantire la validità di scale importate, sottolineano la necessità di strumenti diagnostici e di screening culturalmente appropriati e contestualmente rilevanti per quantificare il peso dell'ASD in Africa e garantire che i bambini ricevano una diagnosi e un intervento precoce. Questo capitolo inoltre sottolinea l'importanza della sensibilità culturale e della buona prassi nello sviluppo di strumenti per l'applicazione dei risultati degli studi ai paesi a basso e medio reddito.

I contributi di questo libro chiariscono che il campo della ricerca e dell'assistenza clinica per i neonati e i bambini piccoli con autismo, o per i bambini che, a causa di fattori genetici, sono a rischio di autismo, si è notevolmente ampliato. Sono state identificate alcune questioni in sospeso, tra cui la necessità di migliorare le pratiche di screening e di diagnosi considerando la vasta eterogeneità fenotipica nell'espressione della sindrome presente anche nelle prime età in cui l'ASD può essere identificato in modo affidabile. Un'altra questione importante è la necessità di migliori biomarcatori predittivi e di stratificazione, di interventi precoci individualizzati e più efficaci e di un migliore supporto per tradurre i progressi della ricerca in cure di alta qualità per i bambini affetti da ASD e le loro famiglie in tutto il mondo.

In conclusione, vogliamo ringraziare sinceramente i nostri vari collaboratori. Apprezziamo la loro disponibilità a contribuire con il loro eccellente lavoro e la loro apertura al feedback editoriale. Riconosciamo anche l'importante assistenza di Evelyn Pomichter e Monica Mleczek allo Yale Child Study Center; i nostri colleghi Kelly Powell, PhD, Suzanne Macari, PhD, e Dustin Scheinost, PhD, che ci hanno aiutato a rivedere ogni capitolo e hanno fornito un feedback agli autori; e Ludivine Brunissen, BS, che ha fornito un'assistenza eccezionale nell'editing del manoscritto. Siamo anche grati alla Fondazione V. e L. Marx e alla Jim Henson Foundation per il loro sostegno alla ricerca clinica sui bambini con autismo. Alla Guilford Press ringraziamo Carolyn Graham per la sua assistenza editoriale, Kitty Moore per la gestione complessiva di questo progetto fin dalle fasi iniziali e Seymour Weingarten per il suo aiuto nella scelta del titolo finale di questo volume.

Come sempre, siamo grati ai nostri coniugi, Marek e Lisa, così come ai nostri figli, Szymon, Julian, Lucy ed Emily, e ai nostri nipoti, Chloe MacLeod e Henry Robert. Dedichiamo loro questo volume.

## ■ Riferimenti bibliografici

- American Psychiatric Association (1980). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-III)*. Washington, DC: APA. Trad. it.: *DSM-III. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, Masson, Milano, 1983.
- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-5)*. Washington, DC: APA. Trad. it.: *DSM-5. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, Raffaello Cortina, Milano, 2014.
- Bartak, L. e Rutter, M. (1973). Special educational treatment of autistic children: A comparative study. 1. Design of study and characteristics of units. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 14(3), 161-179.
- Barton, M.L., Robins, D.L., Jashar, D., Brennan, L. e Fein, D. (2013). Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 criteria for autism spectrum disorder in toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(5), 1184-1195.
- Folstein, S. e Rutter, M. (1977). Genetic influences and infantile autism. *Nature*, 265(5596), 726-728.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
- Kolvin, I. (1971). Studies in the childhood psychoses: I. Diagnostic criteria and classification. *British Journal of Psychiatry*, 118(545), 381-384.
- Magiati, I. e Howlin, P. (2019). Adult life for people with autism spectrum disorders. In F. R. Volkmar (a cura di), *Autism and pervasive developmental disorders* (3rd ed.) (pp. 220-248). Cambridge: Cambridge University Press.
- National Research Council (2001). *Educating young children with autism*. Washington, DC: National Academy Press.
- Ritvo, E.R. (1977). Biochemical studies of children with the syndromes of autism, childhood schizophrenia and related developmental disabilities: A review. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 18(4), 373-379.
- Rutter, M. (1972). Childhood schizophrenia reconsidered. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 2(4), 315-337.
- Siu, A.L. e the US Preventive Services Task Force (USPSTF), Bibbins-Domingo, K., Grossman, D.C., Baumann, L.C., Davidson, K.W., Ebell, M., García, F.A., ... e Pignone, M.P. (2016). Screening for autism spectrum disorder in young children: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *Journal of the American Medical Association*, 315(7), 691-696.
- Volkmar, F.R. (a cura di) (2019). *Autism and pervasive developmental disorders*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Volkmar, F.R. e Nelson, D.S. (1990). Seizure disorders in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29(1), 127-129.

