



a cura di
Carla Sogos

Il gruppo terapeutico nei bambini con autismo

Esperienze cliniche
e traiettorie evolutive

Prefazione di Antonella Polimeni

Scienza e pratiche
cliniche per l'autismo

 **hogrefe**

SCIENZA E PRATICHE CLINICHE PER L'AUTISMO

**4. Il gruppo terapeutico nei bambini con autismo.
Esperienze cliniche e traiettorie evolutive**

A cura di
Carla Sogos

Il gruppo terapeutico nei bambini con autismo

Esperienze cliniche e traiettorie evolutive

Prefazione di Antonella Polimeni

SCIENZA E PRATICHE CLINICHE PER L'AUTISMO

4. Il gruppo terapeutico nei bambini con autismo. Esperienze cliniche e traiettorie evolutive

A cura di Carla Sogos

ISBN: 979-12-81075-02-3

© 2024, Hogrefe Editore
Viale Antonio Gramsci 42, 50132 Firenze
www.hogrefe.it

Coordinamento editoriale: Jacopo Tarantino
Redazione: Alessandra Galeotti
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.

■ La curatrice

Carla Sogos

Neuropsichiatra infantile, PhD, coordina numerose linee di ricerca sui temi dell'autismo, sui trattamenti di gruppo e sulle innovazioni tecnologiche evidence based presso l'Istituto di Neuropsichiatria Infantile "Giovanni Bollea" del Dipartimento di Neuroscienze Umane di Sapienza Università di Roma. Referente dell'Ospedale Diurno Diagnostico e Terapeutico per i Disturbi del Neurosviluppo presso il Dipartimento Assistenziale di Neuroscienze e Salute Mentale del Policlinico Umberto I di Roma, è responsabile della convenzione tra il Dipartimento dei Servizi Educativi e Scolastici di Roma Capitale e il Policlinico Umberto I per il distacco delle insegnanti della scuola dell'infanzia e delle educatrici di nido.

■ Gli autori

DIPARTIMENTO DI NEUROSCIENZE E SALUTE MENTALE DEL POLICLINICO UMBERTO I, ROMA*

Emanuela Alegiani

Insegnante. Laurea in Scienze dell'educazione e formazione.

Ignazio Ardizzone

Neuropsichiatra infantile, PhD, psicoterapeuta.

Raffaella Bernardini

Insegnante di scuola dell'infanzia. Laurea in scienze dell'educazione.

Antonella Ciccarelli

Educatrice di nido. Laurea in scienze dell'educazione.

* Educatrici e insegnanti in distacco dalle scuole dell'infanzia e dai nidi di Roma Capitale presso l'Ospedale Diurno Terapeutico.

Giuditta D'Ascaneo

Insegnante di scuola dell'infanzia. Laurea in sociologia.

Federica Giovannone

Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, è referente per gli interventi intensivi in gruppo nell'Ospedale Diurno Terapeutico per i Disturbi del Neurosviluppo.

Giovanna Lenzo

Insegnante di scuola dell'infanzia. Scienze dell'educazione e scienze pedagogiche.

Valentina Martini

Educatrice di nido. Laurea in psicologia.

Claudia Nissi

Insegnante di scuola dell'infanzia. Laurea in psicologia.

Maria Romani

Neuropsichiatra infantile, PhD, psicoanalista SPI IPA.

DIPARTIMENTO DI NEUROSCIENZE UMANE DI SAPIENZA UNIVERSITÀ DI ROMA

Benedetta Altomonte

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria infantile.

Anna Chiara Beatrice

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria infantile.

Arianna Belli

Neuropsichiatra infantile, psicoterapeuta.

Katerina Bernardi

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria infantile.

Maria Castellano Visaggi

Neuropsichiatra infantile, psicoterapeuta.

Gioia Cavalli

Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva.

Giorgia Di Iorio

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria infantile.

Elisa Giangiacomo

Neuropsichiatra infantile, psicoterapeuta.

Federica Gigliotti

Neuropsichiatra infantile, psicoterapeuta.

Roberta Teresa Graziano

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria infantile.

Alessia Maffucci

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria infantile.

Susanna Maggi

Neuropsichiatra infantile, psicoterapeuta.

Valeria Mammarella

Neuropsichiatra infantile, psicoterapeuta.

Melania Martucci

Neuropsichiatra infantile, psicoterapeuta.

Claudia Mirabile

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria infantile.

Ilaria Notaristefano

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria infantile.

Giada Santillo

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria infantile.

Valerio Zaccaria

Neuropsichiatra infantile, psicoterapeuta.

Indice

Prefazione · Antonella Polimeni	XI
Presentazione · Carla Sogos	XIII
1 Il disturbo dello spettro dell'autismo e gli altri disturbi del neurosviluppo · Melania Martucci e Carla Sogos	1
1.1. I fenotipi eterogenei e le aree di sovrapposizione	2
1.2. I fattori genetici	4
1.3. I fattori protettivi	6
1.4. I fattori prognostici e gli outcome a lungo termine	8
2 Disturbo dello spettro dell'autismo e comorbidità psichiatriche · Ignazio Ardizzone e Susanna Maggi	13
2.1. Introduzione	13
2.2. Prevalenza, caratteristiche cliniche e limiti metodologici	15
2.3. Disturbi d'ansia	15
2.4. Disturbo ossessivo-compulsivo	17
2.5. Suicidalità e disturbi dell'umore	20
2.6. Psicosi e schizofrenia	24
2.7. Disturbi del comportamento e aggressività	27
2.8. Incongruenza e disforia di genere	30
2.9. Conclusioni	32
3 Il ruolo dell'équipe multidisciplinare e la gestione del disturbo in una prospettiva evolutiva · Valerio Zaccaria e Maria Romani	34
3.1. L'“epidemia autistica”	34
3.2. Il lavoro d'équipe	36
3.3. Il contributo dell'équipe nella segnalazione e nell'accesso ai servizi	39
3.4. Il contributo dell'équipe nel percorso diagnostico-valutativo	41
3.5. Il contributo dell'équipe nell'intervento terapeutico-riabilitativo e nella presa in carico	41

3.6. Luci e ombre dell'équipe multidisciplinare	42
3.7. Conclusioni	43
4 Dal profilo di sviluppo al progetto terapeutico: quando iniziare un trattamento · <i>Carla Sogos e Federica Giovannone</i>	44
4.1. Introduzione	44
4.2. L'età del bambino	46
4.3. La motivazione della richiesta	46
4.4. L'anamnesi	47
4.5. Il momento evolutivo	48
4.6. E allora quando iniziare un trattamento?	48
4.7. Conclusioni	52
5 Revisione ragionata sugli interventi di gruppo nel disturbo dello spettro dell'autismo · <i>Valeria Mammarella, Federica Gigliotti, Claudia Mirabile e Ilaria Notaristefano</i>	53
5.1. Obiettivi, punti di forza e valutazione degli outcome	53
5.2. Evidenze di efficacia di programmi d'intervento di gruppo nell'autismo	55
5.3. Conclusioni	61
6 Il gruppo dei bambini con autismo: la relazione come stimolo reciproco nella terapia interattiva · <i>Federica Giovannone e Carla Sogos</i>	62
6.1. Introduzione	62
6.2. Il modello teorico di riferimento e gli sviluppi dettati dall'evidence based medicine	63
6.3. La terapia interattiva di gruppo nel nostro diurno terapeutico	66
6.4. Conclusioni	73
7 Training di gruppo su teoria della mente e riconoscimento delle emozioni · <i>Maria Castellano Visaggi, Elisa Giangiacomo e Carla Sogos</i>	74
7.1. Introduzione	74
7.2. Il training	76
7.3. Conclusioni	81
8 Training di gruppo sulle funzioni esecutive: prospettive per i disturbi del neurosviluppo · <i>Gioia Cavalli e Federica Giovannone</i>	82
8.1. Introduzione	82
8.2. Funzioni esecutive "di base"	83
8.3. Funzioni corticali di ordine superiore	85
8.4. Importanza delle funzioni esecutive nello sviluppo	85
8.5. Le funzioni esecutive nei disturbi del neurosviluppo	86
8.6. Il training in gruppo: esperienza clinica nel nostro diurno terapeutico	87
8.7. Risultati	91
8.8. Conclusioni	92
9 Training di gruppo sulle social skill nel disturbo dello spettro dell'autismo · <i>Federica Gigliotti, Valeria Mammarella e Roberta Teresa Graziano</i>	93
9.1. Introduzione	93
9.2. Social skill: definizione e importanza	94

9.3. Alterazione delle social skill nell'autismo e conseguenze adattive e psicopatologiche	95
9.4. Meccanismi neurobiologici coinvolti nell'alterazione delle social skill nell'autismo	96
9.5. Evidenze sugli interventi sulle social skill ed effetti sugli outcome dei soggetti coinvolti	98
9.6. Programmi d'intervento sulle social skill nell'autismo	101
9.7. Esperienza di un intervento di ortoterapia	104
9.8. Conclusioni	105
10 Training genitoriale di gruppo sulle difficoltà del sonno ·	
<i>Valeria Mammarella e Annachiara Beatrice</i>	106
10.1. Introduzione	106
10.2. Il sonno nell'autismo	106
10.3. Tipologie e finalità dei principali interventi sul sonno nell'autismo	109
10.4. Interventi genitoriali per il sonno nell'autismo	110
10.5. Implementazione di un breve programma di parent training sul sonno per i genitori di bambini con autismo	113
10.6. Conclusioni	115
11 Il parent training in gruppo ·	
<i>Giada Santillo, Katerina Bernardi e Carla Sogos</i>	116
11.1. Evoluzione degli approcci teorici e clinici	116
11.2. Revisione dei modelli	119
11.3. Il modello del nostro diurno terapeutico	121
12 Indicatori di efficacia nel disturbo dello spettro dell'autismo ·	
<i>Melania Martucci e Federica Giovannone</i>	125
12.1. Introduzione	125
12.2. Gli interventi naturalistici evolutivo-comportamentali (NDBI)	127
12.3. La terapia interattiva di gruppo nell'autismo: risultati preliminari dell'efficacia del trattamento	130
13 Il contributo educativo al gruppo terapeutico ·	
<i>Emanuela Alegiani, Giovanna Lenzo, Valentina Martini e Claudia Nissi</i>	134
13.1. Introduzione	134
13.2. La sfida di un sistema integrato per l'infanzia	134
13.3. Il Servizio educativo a sostegno della disabilità	136
13.4. Il gruppo terapeutico e il contributo educativo e didattico di educatrici e insegnanti	137
13.5. La routine	138
13.6. Il gioco	139
13.7. Le aree d'intervento	140
13.8. La continuità con i nidi e le scuole dell'infanzia	145
13.9. Conclusioni	146
14 Dal gruppo terapeutico al gruppo classe ·	
<i>Raffaella Bernardini, Antonella Ciccarelli e Giuditta D'Ascanio</i>	147
14.1. Introduzione	147

14.2. L'osservazione	149
14.3. Il passaggio di strategie educative	150
14.4. La fase conclusiva	157
14.5. Benessere del singolo, benessere del gruppo classe	157
15 L'elaborazione sensoriale nei disturbi dello spettro dell'autismo ·	
<i>Arianna Belli e Federica Giovannone</i>	160
15.1. L'elaborazione sensoriale	160
15.2. La ricerca sull'elaborazione sensoriale nei disturbi dello spettro dell'autismo ...	167
15.3. Il trattamento delle difficoltà sensoriali nel disturbo dello spettro dell'autismo	173
15.4. Conclusioni	174
16 Fratelli: ruoli, potenzialità e rischi di vivere in una casa speciale ·	
<i>Alessia Maffucci, Benedetta Altomonte, Giorgia Di Iorio e Carla Sogos</i>	176
16.1. ASD e familiarità: perché è importante effettuare controlli sui fratelli dei bambini con autismo	176
16.2. Essere il fratello di un bambino con ASD	178
16.3. Il progetto NIDA	180
Conclusioni · Carla Sogos	184
Bibliografia	185

■ Prefazione

Antonella Polimeni

È un vero piacere aprire questo importante volume dedicato a un tema di assoluta rilevanza medico-sanitaria, dal titolo *Il gruppo terapeutico nei bambini con autismo. Esperienze cliniche e traiettorie evolutive*.

Ho accolto molto positivamente l'invito della collega Carla Sogos a presentare questo lavoro collettivo, che rappresenta una testimonianza concreta sia del contributo scientifico della comunità accademica di Sapienza, alla quale appartengo quale docente e che mi onoro di rappresentare in qualità di Rettrice, sia di quello clinico-assistenziale dei professionisti della salute dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I, in cui opero quotidianamente in qualità di dirigente medico.

Numerosi studi epidemiologici recenti segnalano un aumento generalizzato a livello internazionale della prevalenza di disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) nei bambini, con un rapporto di 1 bambino su 36 negli Stati Uniti, 1 su 86 in Gran Bretagna, 1 su 160 in Danimarca e in Svezia. In Italia, invece, si stima che 1 bambino su 77, tra 7 e i 9 anni, presenti un disturbo dello spettro dell'autismo. Come ricorda anche il Ministero della Salute, però, la lettura di questi dati deve tener conto di alcuni fattori importanti che hanno reso possibile l'individuazione di quei casi, che altrimenti sarebbero rimasti con buone probabilità "sommersi". Mi riferisco, in particolare, al ruolo che hanno avuto alcune modifiche dei criteri diagnostici, alla maggiore formazione dei medici e degli specialisti in questo campo e all'aumento della conoscenza sull'autismo da parte della popolazione generale.

Come medico, e ancor di più come cittadina, ritengo, infatti, che contributi scientifici come la realizzazione di questo volume siano di assoluta rilevanza per ognuno di noi. Il volume curato da Carla Sogos costituisce una testimonianza preziosa per tutti coloro che sono interessati al tema, ma anche uno strumento

necessario di documentazione degli sforzi che vengono portati avanti da tanti, tra studiose e studiosi dell'autismo. Esso è certamente un'occasione per riflettere sullo stato attuale delle conoscenze sul disturbo dello spettro dell'autismo e per conoscere esperienze virtuose di ricerca e assistenza nel nostro Paese. Al contempo, però, consente anche una presa di coscienza a un pubblico più ampio e generalizzato delle criticità assistenziali e di vita delle persone con autismo e delle loro famiglie. Così facendo, permette di far emergere la necessità di promuovere azioni concrete volte a garantire i diritti delle persone con ASD e contrastare la discriminazione e l'isolamento, stigma sociale di cui purtroppo tanti, troppi, sono ancora oggi vittime.

Roma, marzo 2024

Antonella Polimeni

Rettrice, Sapienza Università di Roma

■ Presentazione

Carla Sogos

Il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) è inserito nell'ampio capitolo dei disturbi del neurosviluppo, che rappresentano un insieme di condizioni croniche, con un impatto sempre più rilevante nell'ambito della neuropsichiatria infantile e con una prevalenza del 10-15% tra bambini e adolescenti.

In particolare, per ciò che riguarda l'autismo, è stato possibile osservare nel tempo un aumento esponenziale delle diagnosi effettuate, per cui attualmente negli Stati Uniti 1 bambino su 36 riceve la diagnosi di autismo, con un rapporto maschi-femmine pari a 4:1 (Centers for Disease Control and Prevention, 2023). In Italia è stata rilevata una prevalenza di 1 su 77 (Scattoni et al., 2023). *Questo significa che in Italia vivono circa 800.000 persone con autismo.*

L'aumento dei casi sembra derivare da una maggiore accuratezza nella diagnosi, in grado di cogliere i fenotipi lievi e a presentazione atipica, e da un aumento effettivo dell'autismo del quale non è ancora chiara la causa.

Il 20-25% dei pazienti con diagnosi di autismo presenta nel corso della vita problemi psichiatrici associati, come depressione, disturbo da deficit dell'attenzione e iperattività, ideazione suicidaria e tentativi di suicidio. Tutte queste comorbidità hanno un impatto molto rilevante sulla prognosi e necessitano, per essere trattate adeguatamente, di una specifica attenzione e conoscenza del funzionamento autistico nelle diverse fasi evolutive. Nell'ambito delle traiettorie evolutive dell'autismo bisogna considerare diversi fattori. Oltre alle abilità cognitive e linguistiche, assumono un ruolo fondamentale i fattori prognostici prossimali ossia l'ambiente familiare e scolastico e il trattamento terapeutico, su cui si può intervenire precocemente. Infatti, vi sono autistici con abilità cognitive adeguate o sopra la norma, che si gioverebbero per lo più di modifiche e adattamenti da parte di un contesto *autism friendly* per ridurre l'esposizione a fattori stressogeni, fenotipi più compromessi, in cui i protocolli riabilitativi permettono

di acquisire le autonomie e le competenze necessarie a favorire l'inserimento sociale e in semplici impieghi, e altri casi ancora più gravi, in cui si presenta la necessità di un supporto continuativo in tutti gli ambiti per l'intero ciclo di vita.

■ Il gruppo terapeutico

In merito ai protocolli terapeutici specifici per le diverse presentazioni cliniche, presso il nostro Istituto di Neuropsichiatria Infantile "Giovanni Bollea" del Dipartimento di Neuroscienze e Salute Mentale del Policlinico Umberto I e del Dipartimento di Neuroscienze Umane di Sapienza Università di Roma, da oltre quarant'anni si effettua terapia riabilitativa intensiva di gruppo per i diversi disturbi dell'età evolutiva. Il *gruppo terapeutico* formato da coetanei è una grande risorsa perché rende possibile integrare i punti di forza e le fragilità di ciascun componente come modello evolutivo reciproco.

Questo percorso terapeutico, svolto all'interno del nostro Ospedale Diurno Terapeutico per i Disturbi del Neurosviluppo, rappresenta un modello al quale, nel tempo, si sono ispirati alcuni servizi territoriali di neuropsichiatria infantile di Roma e qualche centro di riabilitazione accreditato con il Servizio sanitario nazionale. Purtroppo, nonostante ne venga riconosciuta la grande efficacia e nonostante si stia sviluppando anche a livello internazionale un sempre maggiore interesse per la terapia di gruppo, attualmente questa tipologia d'intervento rappresenta una risorsa ridottissima sul territorio nazionale.

Nel nostro centro, ad oggi, la terapia riabilitativa multimodale di gruppo a orientamento evolutivo viene erogata in piccoli gruppi di 5 bambini prescolari con diagnosi di disturbo dello spettro autistico insieme a bambini con altri disturbi del neurosviluppo. I bambini vengono seguiti, per 5 giorni a settimana per 4 ore al giorno, grazie anche al supporto delle educatrici di nido e delle insegnanti di scuola dell'infanzia, distaccate secondo specifica convenzione tra il Policlinico Umberto I e il Dipartimento dei Servizi Educativi e Scolastici di Roma Capitale, guidate dalla terapeuta della neuropsicomotricità, specializzata nell'autismo, e dai neuropsichiatri infantili. Durante i tre mesi di terapia intensiva, i bambini all'interno del gruppo sono supportati nell'apprendere nuove competenze comunicative ed interattive ma soprattutto a condividere ogni nuova acquisizione con i coetanei.

Parallelamente al gruppo terapeutico dei bambini c'è anche uno spazio per i genitori che ricevono, in incontri di gruppo, uno specifico supporto alla genitorialità, alla comprensione delle caratteristiche dei bambini e alle eventuali criticità emergenti. Al termine del gruppo terapeutico, i bambini con disturbo dello spettro autistico rientrano nella scuola dell'infanzia con un insegnante del gruppo terapeutico che affianca per i tre mesi successivi le insegnanti di classe.

In questo volume verrà, pertanto, presentato il nostro modello di terapia intensiva di gruppo dal punto di vista riabilitativo e socioeducativo, associato al lavoro specifico di supporto genitoriale. Saranno anche evidenziate le strategie educative necessarie per supportare il passaggio efficace e proficuo dal gruppo terapeutico al gruppo classe, le criticità emerse e i risultati ottenuti.

Inoltre, attraverso la nostra esperienza clinica e sulla base di questo modello, abbiamo nel tempo elaborato altri interventi di gruppo più mirati, volti a sostenere le fragilità più comunemente presentate dai bambini autistici.

Presenteremo, dunque, i modelli di gruppo finora implementati presso il nostro centro per i bambini e i ragazzi con autismo su specifiche criticità. I gruppi spaziano dai disturbi del sonno, alle funzioni esecutive, alle abilità sociali, agli interventi di supporto alla teoria della mente e al riconoscimento delle emozioni, aspetti che hanno tutti un impatto rilevante sull'impairment esperito dai soggetti autistici e sulle difficoltà nell'integrazione con i pari.

Nel progetto di questo testo ci siamo, dunque, proposti di tracciare un filo rosso su ciò che riguarda lo stato dell'arte in termini di diagnosi, prognosi e terapia, integrando con le nostre esperienze di terapia di gruppo da una prospettiva clinica e di ricerca evidence based.

Carla Sogos

■ Riferimenti bibliografici

- Maenner, M.J., Warren, W., Williams, A.R., Amoakohene, E., Bakian, A.V., Bilder, D.A., Durkin, M.S., Fitzgerald, R.T., Furnier, S.M., Hughes, M.M., Ladd-Acosta, C.M., McArthur, D., ... e Shaw, K.A. (2023). Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2020. *Surveillance Summaries*, 72(2), 1-14.
- Scattoni, M.L., Fatta, L.M., Micai, M., Sali, M.E. et al. (2023). Autism spectrum disorder prevalence in Italy: A nationwide study promoted by the Ministry of Health. *Child and Adolescent Psychiatry and Mental Health*, 17(1), 125. doi: 10.1186/s13034-023-00673-0

Il disturbo dello spettro dell'autismo e gli altri disturbi del neurosviluppo

Melania Martucci e Carla Sogos

I disturbi del neurosviluppo rappresentano un insieme di condizioni, molte delle quali croniche, con una rilevanza sempre maggiore nell'ambito della neuropsichiatria infantile e con un impatto significativo sulle capacità cognitive, i risultati scolastici, il comportamento, le interazioni sociali, le esperienze e la qualità della vita dei bambini e delle loro famiglie. In base al DSM-5-TR, nei disturbi del neurosviluppo sono stati inseriti il disturbo dello spettro autistico (ASD), la disabilità intellettiva, i disturbi della comunicazione, il disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD), il disturbo specifico dell'apprendimento e i disturbi del movimento (American Psychiatric Association, 2022; tr. it. 2023). È noto che circa il 10% dei bambini presenta uno o più disturbi del neurosviluppo e molti altri presentano delle fragilità in queste aree di funzionamento che necessitano di supporto nel contesto scolastico e/o extrascolastico (Cainelli e Bisiacchi, 2022). Seppur si assista a dei cambiamenti nella presentazione fenotipica di tali condizioni nelle diverse fasi evolutive, bisogna considerare che il bambino cresce con il disturbo del neurosviluppo e che questo impatta sulla crescita emotivo-comportamentale, sugli aspetti personologici e sulla qualità della vita nelle età successive, con prognosi differenti sulla base dei fattori che intervengono nel corso dello sviluppo. Individuare, dunque, quali siano gli aspetti protettivi e quali, invece, gli elementi connessi a traiettorie evolutive maggiormente disfunzionali è una sfida molto importante in questo campo e numerose evidenze sottolineano la necessità di approfondire sempre di più questo aspetto.

■ 1.1. I fenotipi eterogenei e le aree di sovrapposizione

La diagnosi rappresenta un elemento imprescindibile in grado di condizionare notevolmente la prognosi nel corso della vita. Per questo, gran parte della ricerca si è concentrata a individuare marcatori sempre più specifici e precoci, che possano favorire una diagnosi sempre più tempestiva in questo campo. È necessario, inoltre, considerare che i disturbi del neurosviluppo presentano fenotipi molto eterogenei; ogni categoria diagnostica ha le sue specificità ma sono presenti anche delle rilevanti aree di sovrapposizione tra diversi disturbi. Inoltre, la comorbidità tra più disturbi è elevatissima, soprattutto nelle età più precoci e questo condiziona ulteriormente l'espressività clinica. Pertanto, nel panorama attuale, che riguarda sia la clinica che la ricerca, un elemento fondamentale, in grado di condizionare la scelta del trattamento e, di conseguenza, la prognosi di questi disturbi, riguarda l'approccio dimensionale (Astle, Holmes, Kievit e Gathercole, 2022). Il neurosviluppo può essere, dunque, meglio compreso in termini di molteplici dimensioni continue relative al profilo cognitivo ed emotivo-comportamentale, con livelli gradualmente che vanno dal funzionamento tipico a quello atipico, per cui la particolare combinazione di difficoltà relative a specifiche aree riflette la natura e la complessità della presentazione clinica del singolo paziente. Ad esempio, iperattività/impulsività e disattenzione configurano gli elementi principali per la diagnosi di ADHD. Tuttavia, queste sono caratteristiche comuni anche ad altre popolazioni con sviluppo neurologico atipico. Infatti, iperattività ed impulsività sono state riscontrate anche nei bambini con disturbi dell'apprendimento (Hawkins et al., 2016; Bathelt, Holmes, Astle e the CALM Team, 2018); inoltre, comportamenti impulsivi e disattenzione sono molto comuni nei bambini autistici (Arnett et al., 2018).

La pragmatica del linguaggio è un ulteriore elemento da considerare in termini transnosografici. Le difficoltà pragmatiche sociali sono caratteristiche dei pazienti con autismo ma anche con disturbo sociale pragmatico della comunicazione (Mandy, Wang, Lee e Skuse, 2017) e sono state osservate sia nei bambini con ADHD che in quelli con problemi legati all'apprendimento (Mareva, the CALM Team e Holmes, 2019). È, inoltre, riportata una forte correlazione tra l'iperattività e le difficoltà nell'iniziativa sociale e nella comunicazione. Anche in riferimento ai processi coinvolti nell'elaborazione fonologica, che comprende l'insieme di abilità percettive e cognitive coinvolte nella rappresentazione e nella manipolazione della struttura sonora del linguaggio, vi è una chiara evidenza di dimensionalità transdiagnostica (Astle et al., 2022). Le difficoltà in queste abilità, infatti, sono sintomi comuni nella dislessia e nei disturbi del linguaggio (Elliott e Grigorenko, 2014). Inoltre, sono presenti anche in molti bambini con discalculia, così come negli individui con diagnosi di ADHD (Holmes et al., 2021).

Stesso discorso riguarda le difficoltà nelle funzioni esecutive che sono state

a lungo considerate un segno distintivo dell'ADHD e che si stanno rivelando disfunzionali anche in altri disturbi del neurosviluppo, tra cui disturbo della lettura, autismo e disturbi della comunicazione (Bishop e Norbury, 2005). Molti studi hanno identificato difficoltà nelle funzioni esecutive nella comorbidità di più disturbi del neurosviluppo, come l'ADHD e l'autismo o l'ADHD e disturbi dell'apprendimento (Wang e Gathercole, 2015). Tuttavia, sia per ciò che concerne l'ADHD che per gli altri disturbi del neurosviluppo, l'impairment nell'area delle funzioni esecutive mostra un certo grado di variabilità nella sua presentazione fenotipica. Una possibilità è che il funzionamento esecutivo rappresenti una dimensione superordinata dell'abilità cognitiva, che è scomponibile in sottodimensioni correlate ma distinte, quali la flessibilità cognitiva e il controllo inhibitorio, ciascuna associata a costellazioni di sintomi sottilmente differenti. Una seconda possibilità è che le funzioni esecutive contribuiscano alla buona riuscita della performance in modi differenti a seconda dello specifico sottogruppo. Ad esempio, un compito che includa la consapevolezza fonologica potrebbe non essere concepito come un compito nell'area delle funzioni esecutive, ma per coloro che hanno difficoltà fonologiche questo compito può attingere in larga misura alle competenze esecutive generali del dominio (Bloemen et al., 2018).

In che modo questo tipo di approccio può modificare la prognosi e il trattamento? I benefici di un approccio transdiagnostico per l'identificazione dei bisogni del bambino possono tradursi in intervento. Infatti, il passaggio da una prospettiva centrata sulla diagnosi ad una centrata sul bambino fa sì che le caratteristiche che hanno maggiore impatto per il bambino diventino il fulcro del supporto e della terapia. Abbiamo citato, infatti, aspetti come le difficoltà comportamentali, le funzioni esecutive, l'iniziativa e la pragmatica sociale, tematiche che impattano in modo globale sul funzionamento dell'individuo e che hanno un ruolo trasversale nei disturbi del neurosviluppo. Pertanto, partire dal grado di compromissione delle diverse dimensioni può essere utile per identificare i punti di forza dei bambini e le aree di maggiore vulnerabilità, allo scopo di strutturare un trattamento personalizzato, che possa significativamente incidere sulla prognosi del disturbo (Astle et al., 2022).

Un altro aspetto fondamentale, che riguarda la diagnosi ma ha un impatto diretto sulla prognosi, riguarda la precocità dell'assessment diagnostico e gli studi attualmente in atto per rendere sempre più evidente ed individuabile la presenza di marker precoci. Per quanto concerne, in particolare, l'ambito dell'autismo e dei disturbi del linguaggio, che riguardano un numero considerevole di bambini affetti da disturbi del neurosviluppo, recentemente uno studio ha indagato l'abilità di elaborazione di stimoli acustici in bambini di 12 mesi ad alto rischio per autismo, allo scopo di individuare possibili profili elettrofisiologici specifici che siano predittivi del successivo sviluppo linguistico e sociocomunicativo misurato a 20 mesi. I fratelli di bambini con diagnosi di autismo, considerati come

popolazione a rischio per autismo, sono stati confrontati con bambini ad alto rischio per disturbi del linguaggio e con una popolazione di bambini a sviluppo tipico. I risultati hanno evidenziato la presenza di un pattern elettrofisiologico comune all'interno dei due gruppi ad alto rischio: si è riscontrato, in particolare, un ritardo nel riconoscimento di stimoli uditivi che appare predittivo delle successive abilità linguistiche a livello di vocabolario espressivo. Inoltre, solo i bambini ad alto rischio per autismo mostrano un profilo elettrofisiologico specifico, caratterizzato da un'iperreattività a stimoli acustici associata, in maniera specifica, al successivo sviluppo sociocomunicativo. Allo stesso modo, utilizzando l'analisi spettrale del segnale EEG, è stato riscontrato che lo stato di rischio per autismo è associato a una potenza ridotta nelle bande a bassa frequenza e lo stato di rischio per disturbo del linguaggio, invece, a una potenza maggiore nelle bande ad alta frequenza; tale dato è risultato essere utile come biomarcatore e indicatore prognostico anche nelle diagnosi tardive (Piazza et al., 2023). Questi studi sottolineano quanto lo stesso tipo di valutazione ci possa dare informazioni differenti e precoci sulla fascia di rischio in cui il paziente si colloca. In particolare, nel primo ci si riferisce a una stessa area transdiagnostica, ossia la comunicazione, fornendo dati su quali aspetti comunicativi sono deficitari e permettendo, dunque, un orientamento in termini di diagnosi differenziale.

Altri elementi precoci da tenere sempre in considerazione, soprattutto nell'autismo, sono le preoccupazioni genitoriali, i filmati del bambino realizzati dai familiari prima della diagnosi o i filmati relativi a fratelli già diagnosticati con disturbo dello spettro autistico. Studi sui filmati familiari descrivono l'età dei 6-12 mesi come una finestra critica per lo sviluppo dell'autismo. Si possono osservare riduzione delle vocalizzazioni, linguaggio non sociale, presenza di comportamenti ripetitivi delle mani e delle dita (Costanzo et al., 2015). Questi risultati sono in linea con alcuni studi recenti che hanno utilizzato interviste ai genitori od osservazioni longitudinali di fratellini e che confermano come i comportamenti ripetitivi abbiano un'insorgenza precoce nell'ambito dell'autismo. Il profilo del singolo paziente e l'espressività clinica in cui si colloca richiedono, tuttavia, la conoscenza dei fattori di rischio e di quelli protettivi, che forniscono elementi rilevanti in termini diagnostici e prognostici.

■ 1.2. I fattori genetici

Altro tema di grande interesse è rappresentato dal ruolo della genetica nei disturbi del neurosviluppo. Riguardo ai disturbi del linguaggio, un recente studio (Matte-Landry et al., 2020) ha rilevato dati importanti in merito. Lo studio si è focalizzato sull'individuazione di traiettorie evolutive tipiche e atipiche alla base dello sviluppo linguistico nell'arco di quindici anni, dall'infanzia all'adolescenza:

in particolare, è stato valutato in che modo i fattori di rischio genetici e ambientali contribuiscono a definire la prognosi del paziente. I fattori genetici sembrerebbero avere un'influenza maggiore nel caso di ritardi linguistici marcati, mentre nel caso di lievi e moderate difficoltà linguistiche sembrerebbe esserci un maggior effetto ambientale (variabili individuali e sociodemografiche, come il peso alla nascita, la scolarità materna, ecc.).

Nell'ambito della genetica dell'autismo vi sono numerosi studi che, seppur non individuando evidenze conclusive, sottolineano quanto identificare, in particolare, alcune delezioni o duplicazioni (*copy number variants* [CNV] di significato patogenetico o che sottolineano una suscettibilità) possa fornire importanti informazioni in termini eziopatogenetici e prognostici. I test genetici possono identificare tali varianti e fornire informazioni sulle cause eziopatogenetiche in circa il 10-20% dei casi, un tasso che si prevede aumenterà con il sequenziamento di prossima generazione (Feliciano et al., 2019; Miller et al., 2010). Queste varianti sono molto rare nella popolazione generale (< 1%); tuttavia, la loro frequenza è molto più alta tra gli individui con diagnosi di autismo e altri disturbi dello sviluppo neurologico (Leppa et al., 2016).

Diverse sindromi genetiche, inoltre, si sovrappongono all'autismo nella loro presentazione fenotipica e un sottogruppo di questi casi soddisfa i criteri diagnostici per l'autismo ben al di sopra dei tassi attesi nella popolazione generale (Richards et al., 2015; Devlin e Scherer, 2012). Le sindromi che presentano maggiormente l'autismo nella loro presentazione clinica sono la sindrome di Rett e la sindrome di Cohen, con più della metà dei pazienti affetti. Altri quadri sindromici da citare sono la sindrome di Cornelia de Lange, il complesso della sclerosi tuberosa, la sindrome di Angelman, la sindrome CHARGE e la sindrome dell'X fragile, in cui oltre il 30% dei pazienti presenta il quadro di autismo. Ulteriori quadri clinici da ricordare sono la neurofibromatosi di tipo 1, la sindrome di Down, la sindrome di Noonan, la sindrome di Williams e la sindrome da delezione 22q11.2, in cui più del 10% dei pazienti presenta i criteri dell'autismo (Richards et al., 2015).

Numerosi studi sui gemelli e sulle famiglie mostrano che i fattori genetici contribuiscono a una maggiore suscettibilità all'autismo (Sandin et al., 2014). Sebbene le stime varino, vi è un accordo generale sul fatto che l'ereditarietà è superiore al 50% (Gaugler et al., 2014) tra parenti di primo grado, che hanno un rischio più elevato di sviluppare autismo rispetto alla popolazione generale. Il rischio di ricorrenza del quadro di autismo è di circa il 13.5% nelle famiglie con un figlio affetto e del 32.2% nelle famiglie con due o più figli affetti (Messinger et al., 2013). Inoltre, alcuni fratelli che non ricevono la diagnosi di autismo possono presentare atipie nello sviluppo con maggior frequenza rispetto alla popolazione generale (Ozonoff et al., 2011). I parenti di primo grado senza una diagnosi clinica spesso rientrano nel cosiddetto *fenotipo autistico ad ampio spettro* con tratti

subclinici simili a quelli osservati nell'autismo, e questo dato può essere importante in un'ottica dimensionale del disturbo e delle difficoltà ascrivibili ad esso, che hanno un impatto variabile sulla qualità della vita (Rubenstein e Chawla, 2018; Ruparelia, Manji, Abubakar e Newton, 2017).

Per quanto riguarda i fattori prenatali, invece, bisogna considerare infezioni, malattie immunitarie, distress materno, fattori connessi all'epigenetica e, anche se in modo aspecifico, la depressione materna e l'uso in gravidanza di antidepressivi appartenenti alla classe degli inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina (SSRI) (Kobayashi, Matsuyama, Takeuchi e Ito, 2016). Sembrerebbe che gli SSRI possano attraversare la placenta e bloccare i trasportatori della serotonina, portando all'accumulo di serotonina che, a sua volta, modula la divisione cellulare, la migrazione neuronale, la sinaptogenesi e altri processi di sviluppo pre e postnatale nei bambini. È stato scoperto che la sintesi atipica della serotonina porta a livelli più elevati di serotonina nel sangue che, a volte, si riscontrano nelle persone con autismo (Kobayashi et al., 2016). Al contrario, l'assunzione di acido folico e vitamina D sembrerebbe protettiva in tal senso (Emberti Giallorete et al., 2019). Alcuni dei fattori perinatali che aumentano il rischio di autismo sono lesioni/traumi alla nascita, basso peso alla nascita (< 2500 g), taglio cesareo e complicanze relative al cordone ombelicale (Gardener, Spiegelman e Buka, 2011).

■ 1.3. I fattori protettivi

Nel loro insieme, queste prove suggeriscono che l'autismo non ha una causa unica. Esistono, invece, molteplici meccanismi, al momento ancora molto aspecifici e condivisi con altre condizioni. Tuttavia, un aspetto fondamentale che potrebbe avere un impatto molto rilevante sulla prognosi è la possibilità di individuare i fattori di resilienza e i fenotipi intermedi che non ricevono la diagnosi di autismo. Attualmente, oltre ai fattori di rischio, la ricerca si sta, pertanto, concentrando sull'individuazione di fattori protettivi che possano influire sull'outcome. È necessario, infatti, capire quali elementi entrino in gioco nel momento in cui un bambino, individuato come effettivamente a rischio, non riceve poi la diagnosi di autismo; in questo caso si può parlare di fattori di resilienza (Rutter, 2012). I fattori di rischio, invece, permettono di considerare il rischio individuale di ricevere una diagnosi di autismo, osservando, di conseguenza, le differenti traiettorie evolutive e in quali casi poi questi pazienti con profilo di rischio sovrapponibile non soddisfano i criteri per la diagnosi di autismo, provando ad ipotizzare un modello che consideri contemporaneamente fattori protettivi e di resilienza. In futuro, alcuni fenotipi intermedi potrebbero rivelarsi utili biomarcatori, in combinazione con le valutazioni diagnostiche e di rischio convenzionali. Vi sono,

infatti, dei fenotipi intermedi che presentano dei pattern atipici di connettività neuronale e di riorganizzazione cerebrale, con una riduzione della connettività a lungo raggio, ed altri fenotipi intermedi che riguardano, invece, uno sviluppo alterato dei sistemi funzionali visivo e uditivo. I neonati a rischio di autismo, compresi quelli che poi sviluppano la condizione, mostrano abilità percettive sopra la norma, valutate mediante misurazioni della ricerca visiva e del riflesso pupillare alla luce, nel primo anno di vita. Questo aspetto potrebbe essere associato all'emergenza successiva di abilità percettive molto pronunciate, che rappresentano un punto di forza in alcuni fenotipi di autismo. Tuttavia, nel secondo anno di vita, i bambini che poi ricevono la diagnosi iniziano a mostrare una ridotta flessibilità nell'attenzione visiva (Walsh, Elsabbagh, Bolton e Singh, 2011).

Le prime differenze percettive e attenzionali emergenti, infatti, adattano la sensibilità alle informazioni socialmente rilevanti. I bambini a rischio modulano la loro attenzione in risposta a diversi segnali facciali e questa capacità sembra essere collegata con il loro vocabolario espressivo nell'infanzia; pertanto, un modello di sviluppo di ridotta attenzione a informazioni socialmente rilevanti durante i primi due anni di vita risulta associato a una diagnosi successiva di autismo. Questo modello è probabilmente il risultato di una sensibilità atipica verso informazioni più complesse e socialmente rilevanti che richiedono l'integrazione di informazioni dal basso verso l'alto e dall'alto verso il basso, come l'elaborazione dello sguardo e del movimento umano (Elsabbagh et al., 2012; Falck-Ytter, Rehnberg e Bölte, 2013). In quest'area di rischio sono stati suggeriti possibili meccanismi di resilienza che sono, però, ancora in fase di studio. Ad esempio, uno studio longitudinale ha riportato che i bambini a rischio che non sviluppano l'autismo hanno mostrato un modello unico di risposte cerebrali a specifici stimoli sociali che non è stato riscontrato nei bambini a rischio che hanno sviluppato l'autismo, ma neppure nel gruppo di controllo; ciò potrebbe indicare un possibile meccanismo alternativo/compensativo di cui non siamo ancora completamente a conoscenza (Elsabbagh et al., 2012; Falck-Ytter, Rehnberg e Bölte, 2013).

Al momento attuale sappiamo ancora molto poco dei processi sottostanti che possono portare alla resilienza nei bambini a rischio o sui possibili fattori protettivi che danno origine a punti di forza associati a uno specifico fenotipo autistico più adattivo nelle successive fasi evolutive. Quindi, la possibilità di individuare fattori di resilienza e fenotipi intermedi potrebbe favorire una stima più efficace della prognosi del paziente, tracciando un profilo delle risorse e di quelle che potrebbero essere le maggiori aree deficitarie (Elsabbagh, 2020). Tale aspetto si collega direttamente alla tematica delle diagnosi mancate, per cui affinare sempre di più la conoscenza sulla complessità dell'eterogeneità del fenotipo autistico appare fondamentale poiché, in alcuni casi, fenotipi più lievi o con presentazione atipica non vengono diagnosticati in età precoce. A questo

proposito, l'esperienza clinica e la letteratura suggeriscono quanto possa essere inficiata la prognosi a lungo termine dei pazienti affetti da disturbi del neurosviluppo non diagnosticati, che giungono ai servizi per l'emergenza di comorbidità psicopatologiche durante l'adolescenza, momento in cui aumentano le sfide evolutive e le richieste sociali sono molto più complesse da comprendere. Nel caso dell'autismo, questo aspetto appare particolarmente rilevante anche considerando le diagnosi mancate nei soggetti di sesso femminile, che presentano interessi ristretti e ripetitivi socialmente più accettabili e, quindi, sono più a rischio di sfuggire alla diagnosi precoce. Le bambine sembrano capaci di attivare meccanismi di mascheramento del disturbo ma, parallelamente, ciò comporta un sovraccarico emotivo rilevante che spesso ha come esito l'emergenza di disturbi psichiatrici (ansia, depressione, disturbi alimentari).

■ 1.4. I fattori prognostici e gli outcome a lungo termine

Dunque, la diagnosi, l'individuazione dei fattori di rischio, dei biomarker precoci e dei fattori protettivi ha un impatto fondamentale sulla prognosi e sulla traiettoria evolutiva. Considerando, però, i bambini che ricevono una diagnosi precoce, cosa influisce su un migliore o peggiore outcome a lungo termine? Di fatto, la letteratura e la clinica forniscono numerose considerazioni con scarse evidenze conclusive in merito a specifici protocolli terapeutici. Seppur ribadendo la necessità di un intervento precoce e intensivo, non ci sono indicatori di efficacia nel lungo periodo che forniscano prove di elevata affidabilità. Diversi studi hanno iniziato a testare direttamente gli interventi con i bambini a rischio prima della comparsa dei sintomi conclamati di autismo ma, finora, hanno rivelato risultati contrastanti. In particolare, in merito a un intervento di comunicazione sociale mediato dai genitori ed effettuato su fratelli di pazienti autistici, si è osservato un miglioramento dell'interazione con il caregiver e una riduzione della sintomatologia autistica in fasi successive (Whitehouse et al., 2019). Altri studi non confermano tale aspetto; a fronte di un miglioramento nell'interazione con il genitore, non è stato, infatti, rilevato un corrispettivo beneficio nell'area della comunicazione del bambino; inoltre, miglioramenti relativi della risposta cerebrale a stimoli sociali non sembravano correlati a risultati sul piano comportamentale (Jones et al., 2017).

Siamo ancora agli inizi della comprensione di quanto la modifica dell'ambiente esterno di un bambino possa modellare lo sviluppo di meccanismi neurali, portando a miglioramenti nei risultati comportamentali. Sappiamo che le capacità genitoriali e un maggior senso di autoefficacia possono agire come fattori protettivi generali per lo sviluppo precoce del bambino. Queste considerazioni ci portano ad approfondire più nello specifico i fattori prognostici, considerando

in che modo si possa intervenire per modificarli. I fattori prognostici “distali” riguardano il funzionamento sociale, cognitivo e lo sviluppo del linguaggio e ci danno una misura degli strumenti che il paziente ha a disposizione per la decodifica degli stimoli esterni ed interni, con particolare riferimento al rischio di sovrapposizione di comorbidità psichiatriche e comportamentali in adolescenza, che possono impattare su quadri già notevolmente compromessi e resistenti al trattamento terapeutico. È risaputo che circa la metà dei pazienti autistici ha un quoziente intellettivo (QI) nella norma o superiore alla norma. Inoltre, il 60% dei pazienti presenta un linguaggio funzionale (Rose, Trembath, Keen e Paynter, 2016). Questi dati ci riportano a citare i casi di autismo che, seppur presentando i sintomi *core* dello spettro, hanno delle buone abilità cognitive e linguistiche e possiedono delle abilità in numerose aree come la memoria, la matematica, l'astronomia, la storia, la geografia e la geologia. Questi interessi possono essere una risorsa importante per garantire una maggiore inclusione sociale, la prosecuzione degli studi e la ricerca di un impiego soddisfacente.

Una direzione importante nell'ambito degli interventi dovrebbe essere proprio quella di individuare le aree di forza e le ipercompetenze per renderle maggiormente funzionali allo sviluppo e all'adattamento (Meilleur, Jelenic e Mottron, 2015). Infatti, molti soggetti autistici presentano, a fronte di sintomi rilevanti in età precoce, una buona possibilità di inserirsi in modo efficace nella società. La severità dei sintomi autistici tende a ridursi, le abilità sociali aumentano, soprattutto nel periodo dell'adolescenza, con un miglioramento dal punto di vista della comunicazione, dei comportamenti ripetitivi e delle risposte sensoriali avverse, che diventano meno impattanti sul funzionamento globale nelle età successive (Le Couteur e Szatmari, 2015), con un miglior funzionamento adattivo e minori difficoltà nelle autonomie (Gillespie-Lynch et al., 2012).

Una recente metanalisi descrive la presenza di tre gruppi prognostici: il 18% sarebbero individui con un buon outcome (*optimal outcome*) in termini di impiego lavorativo, relazioni sociali e autonomie, il 28% presenterebbe un outcome stabile (necessità di un supporto in alcune attività lavorative e sociali, fuori dal contesto familiare), il 51%, invece, riporterebbe un outcome peggiore, con scarsa autonomia e necessità di supporto nella maggior parte delle attività (Mason et al., 2021). Tuttavia vi sono dati non conclusivi in merito all'*optimal outcome*, per cui molti studi analizzano campioni clinici in cui meno del 10% degli individui presenta una riduzione quasi totale della sintomatologia autistica, seppur persistano lievi difficoltà nell'area sociocomunicativa, nel riconoscimento delle emozioni e nella cognizione sociale (Whiteley, Carr e Shattock, 2019). Se è vero, infatti, che solo una percentuale molto modesta di soggetti riesce a raggiungere una “prognosi ottimale”, è anche vero che la maggioranza dei soggetti autistici, studiati in una prospettiva longitudinale, presenta nel tempo un sensibile miglioramento delle competenze comunicative e sociali e dei comportamenti ad

esse correlati. In merito a questo aspetto, risulta di particolare rilevanza il lavoro del gruppo di ricerca della Fountain relativo a una popolazione di circa 5000 soggetti per i quali gli autori hanno ricostruito le “traiettorie” relative alle competenze sociali, alle competenze comunicative e agli stili rigidi e ripetitivi nel corso dell’età evolutiva. In particolare, secondo tali autori, le competenze sociali e quelle comunicative presenterebbero un’evoluzione decisamente migliorativa nel tempo, in proporzioni variabili in rapporto al livello di partenza. La “traiettorie” evolutiva relativa agli stili rigidi e ripetitivi di comportamento, viceversa, presenterebbe un andamento “poco prevedibile”. Un aspetto particolarmente stimolante che emerge da questo lavoro riguarda l’esistenza di un sottogruppo di soggetti che, pur partendo da livelli di funzionamento molto bassi, presenta in maniera sorprendente miglioramenti inattesi che li portano a collocarsi in un buon funzionamento (Fountain, Winter e Bearman, 2012).

Si tratta di un dato che, oltre a rispecchiare le esperienze di molti ricercatori che lavorano da anni con soggetti autistici, assume una particolare rilevanza clinico-prognostica: a tutt’oggi, non sono stati individuati fattori che spieghino il perché alcuni soggetti presentano un’evoluzione particolarmente favorevole, mentre altri, a parità di trattamenti praticati e di un profilo di sviluppo simile, manifestano risultati molto meno favorevoli (Orinstein et al., 2014). Alla luce di ciò, è noto che i pazienti con $QI < 50$ (moderato o severo impairment) presentano la necessità di un supporto più o meno continuativo e costante nella vita adulta a seconda del livello di autonomia raggiunta nei diversi ambiti e molti riportano un deterioramento nelle abilità cognitive, un aumento dei problemi comportamentali e della sintomatologia autistica (Pickles et al., 2020; Simonoff et al., 2020) che impatta sulla prognosi *lifetime*. Tuttavia, non sempre è vero il contrario, ossia che pazienti con un $QI > 70$ e un buon linguaggio riescano poi ad avere effettivamente un buon adattamento nella vita adulta, in quanto sembrerebbe che il QI non abbia una correlazione così forte con un buon funzionamento nella vita quotidiana. Molti, infatti, sperimentano una scarsa indipendenza dalle famiglie di origine e una scarsa partecipazione sociale (Lord et al., 2020).

Dunque, è necessario individuare sempre con maggior precisione quali siano i mediatori tra QI e outcome effettivi. Alcuni studi e l’esperienza clinica (Simonoff et al., 2020) sottolineano quanto, indipendentemente dal QI , ciò che fa davvero la differenza potrebbe essere rappresentato da un’elevata esposizione a esperienze sociali, alla scuola in particolare, che ha un effetto a lungo termine sulla prognosi e fornisce la possibilità di avere sempre maggiori opportunità d’inclusione.

Pertanto, nell’ottica di una visione più ad ampio respiro dell’eterogeneità dello spettro dell’autismo, bisogna considerare quanto su questi casi con buone o medie risorse cognitive impatti l’importanza di vivere il più possibile in un ambiente *autism friendly*, in cui sentirsi supportati e riconosciuti da una visione

positiva del proprio senso d'identità autistica. Ci riferiamo a un contesto che non richieda di raggiungere un *optimal outcome* secondo quelli che sono i criteri normativi applicati alla popolazione generale. Infatti, immaginare un livello elevato d'indipendenza, posizioni lavorative competitive e un coinvolgimento sociale ottimale può supportare l'idea di obiettivi che vanno a discapito della qualità della vita soggettivamente percepita dalle persone autistiche (Bishop-Fitzpatrick, Mazefsky e Eack, 2018). In questa prospettiva, pertanto, bisogna considerare che implementare percorsi di maggiore conoscenza per i caregiver, permettere ai bambini e ragazzi autistici di inserirsi in programmi scolastici più flessibili, adattare gli ambienti frequentati affinché vi sia una riduzione delle risposte sensoriali avverse, diffondere maggiormente informazioni sulla mente autistica nella popolazione generale allo scopo di favorire una maggiore comprensione del concetto di neurodivergenza, come ribadito dal recente DSM-5-TR, può avere un impatto fondamentale sulla vita quotidiana (Orinstein et al., 2014). Appare, quindi, auspicabile in questa prospettiva riformare quello che è il concetto di *optimal outcome*, considerandolo come una valutazione non solo degli obiettivi raggiunti dal singolo ma anche della capacità del sistema e dell'ambiente in cui è inserito ad adattarsi e a valorizzare le neurodiversità.

Questi accorgimenti porterebbero ad avere un globale miglioramento della qualità della vita e della salute mentale delle persone autistiche. Ad oggi questo aspetto, infatti, è un elemento prognostico rilevante. Il 20-25% degli autistici presenta problemi psichiatrici, come depressione, ansia, disturbo ossessivo-compulsivo, disturbo post-traumatico da stress e ADHD (Lai et al., 2019), ideazione suicidaria e tentativi di suicidio (Cassidy, Bradley, Shaw e Baron-Cohen, 2018) che appaiono spesso correlati a situazioni ambientali sfavorevoli. Negli autistici con QI nella norma o nei limiti, sembrerebbe che l'occorrenza della sintomatologia psichiatrica coincida con i momenti di transizione (quali lasciare la scuola, trasferirsi, iniziare il lavoro), a sostegno di quanto un ambiente facilitante possa prevenire e attenuare lo stress e il sovraccarico emotivo. Sembra proprio che la mancanza di supporto sociale e la necessità disattesa di contatti sociali possa comportare in questi individui un peggioramento della sintomatologia ansioso-depressiva (White, Hillier, Frye e Makrez, 2019).

Certamente è necessario considerare i limiti dei clinici nell'effettuare un assessment psichiatrico in pazienti con scarse capacità verbali o con grave compromissione cognitiva e relazionale, che presentano tali comorbidità in modo atipico (Sandercock, Lamarche, Klinger e Klinger, 2020), e per i quali bisogna basarsi su un riferito non sempre preciso dei caregiver. Vogliamo comunque ribadire che, se da una parte è importante lavorare su una maggiore capacità della persona autistica di rispondere adeguatamente alle differenti situazioni sociali, dall'altra parte l'ambiente dovrebbe rispondere in modo chiaro, favorendo la prevedibilità, riducendo le ambiguità, le incertezze, sostenendo lo sviluppo

di interessi specializzati, riducendo richieste sociali più complesse, adattando gli ambienti in termini di riduzione del sovraccarico acustico, delle luci, della temperatura (Fuentes, Hervás e Howlin, 2021), con il risultato di un benessere generale per tutti. Questo tipo di approccio si riferisce alla diretta modifica dei fattori prognostici “prossimali”, che sono definiti come modificatori di decorso e che riguardano proprio l’ambiente familiare, scolastico (con particolare riguardo alle relazioni fra pari) e l’intervento terapeutico. Questo significherebbe in termini concreti:

- Agire sull’ambiente familiare, coinvolgendo i genitori con indicazioni valide mediante counseling o percorsi di parent training strutturato, allo scopo di supportare i passaggi evolutivi critici e tutte le difficoltà che il nucleo familiare si ritrova a fronteggiare dopo la diagnosi. Sembrerebbe che un ambiente familiare sereno, l’assenza di *life events* significativi, la salute mentale genitoriale e una buona rete sociale abbiano un impatto a lungo termine sulle relazioni e l’inclusione del bambino/ragazzo con autismo (Simonoff et al., 2020).
- Agire sull’ambiente scolastico favorendo la presenza di un clima positivo di accoglienza e flessibilità. È necessaria, quindi, una formazione dei docenti (ad es., mediante percorsi di *teacher training*) e devono essere fornite occasioni di supervisione o discussione per i casi più complessi. Il dialogo con la scuola appare, dunque, fondamentale e permette agli insegnanti di sentirsi accolti nelle criticità che possono incontrare e di avere un ruolo più funzionale e di riferimento per l’alunno. La scuola può avere un ruolo fondamentale nel creare anche occasioni di socializzazione extrascolastiche.
- Il trattamento deve essere tempestivo, mirato, specifico e individualizzato (punti di forza e criticità), attuato dopo un’accurata valutazione e all’interno di un’équipe multiprofessionale (Provenzi, Bussu e Riva, 2023).

In conclusione, quindi, nell’ambito dei disturbi del neurosviluppo e in particolare dell’autismo, è necessario considerare tutti gli elementi che definiscono il profilo specifico del singolo paziente, allo scopo d’intervenire su ogni criticità e fattore modificabile che possa influire sulla traiettoria evolutiva del singolo. Sarebbe auspicabile ripensare a un *optimal outcome* in cui il bambino cresce e si modifica con e nonostante il suo disturbo, contando su un ambiente intorno che si evolve con lui e pensando a lui.