

Rubrica a cura di Angelo Spataro



Autismo. Diagnosi e trattamento precoci

Intervista di Angelo Spataro* a Costanza Colombi**

*Pediatra di famiglia, Palermo;

**Psicologa, ricercatore dirigente IRCCS Stella Maris; Adjunct Assistant Professor University of Michigan

Nel bambino molto piccolo quando è possibile diagnosticare l'autismo?

Nel bambino molto piccolo, sotto l'anno di età, più che di diagnosi preferisco parlare di identificazione di segni precoci che possono portare a una disabilità. In base alla letteratura e alla mia esperienza clinica e di ricerca credo che ci siano almeno tre gruppi che rientrano nel disturbo dello spettro autistico (ASD):

- **autismo genetico ereditario:** bambini nelle cui famiglie ricorre il disturbo oppure il "fenotipo allargato" rappresentato da persone con alcune caratteristiche dell'autismo ma senza una chiara diagnosi;
- **malattie genetiche rare** (circa il 10%): bambini con gravi disabilità cognitive, comunicative e motorie nei quali vengono rilevate atipie genetiche;
- **autismo regressivo:** appartengono a questo gruppo i bambini che sembrano svilupparsi in modo tipico, ma che verso i 15-18 mesi perdono la maggior parte delle competenze acquisite anche nel giro di poche settimane (Ozonoff). Per esempio recentemente ho iniziato a seguire un bambino che fino a 17 mesi aveva mostrato le regolari tappe evolutive, incluse approssimazioni di parole, contatto oculare, gesti, comprensione del linguaggio, gioco funzionale e simbolico. Nel giro di poche settimane il bambino ha perso tutte queste competenze iniziando invece a vagare a caso senza un chiaro scopo, reggendo in mano degli oggetti. Questi individui probabilmente subiscono un processo infiammatorio a livello cerebrale già descritto in letteratura (Ashwood) forse a causa di malattie autoimmuni o fattori ambientali come l'inquinamento (Herz-Picciotto).

I primi due tipi sono identificabili nei primi mesi di vita ma hanno decorsi molto diversi. Mentre il terzo è identificabile quando si verifica la regressione.

Come si tratta l'autismo e quali sono gli esiti?

Credevo che l'unica via realmente risolutiva per il primo tipo di autismo, quello

che definisco "autismo genetico", sarebbe stata la terapia genica, una volta disponibile, probabilmente in un futuro lontano. In realtà mi sbagliavo, almeno per quanto riguarda l'autismo genetico che probabilmente è il tipo più frequente. Sorprendente è al riguardo lo studio di Sally Rogers del 2014 in cui vengono descritti i risultati del trattamento psicoeducativo di bambini sintomatici tra i 6 e i 12 mesi di vita. Nel gruppo di bambini trattati si è verificata una riduzione statisticamente significativa della diagnosi a tre anni in confronto a un gruppo di bambini con le stesse caratteristiche non trattati. Anch'io sto trattando diversi bambini sotto l'anno che sembrano allinearsi con lo sviluppo dopo alcuni mesi di trattamento a bassa intensità, per circa due ore a settimana, mediato dai genitori. Per quanto riguarda gli individui con sintomi inseribili nel quadro dell'autismo con patologie genetiche rare (circa il 10%), credo che la soluzione risolutiva sia la terapia genica quando sarà disponibile. Spesso sono quadri degenerativi e quindi è necessario capire i geni coinvolti e trattare queste patologie in modo preciso. A volte queste patologie coinvolgono aspetti metabolici che necessitano di diete particolari mentre in altri casi sono presenti aspetti degenerativi motori (Kand, Wendy Chung). In questo caso è necessaria la fisioterapia classica per prevenire il più possibile la degenerazione motoria. Per quanto riguarda l'autismo regressivo, il trattamento è di tipo psicoeducativo. Il medico dovrà indagare in questi bambini eventuali aspetti organici che dovranno essere trattati nello specifico. Per tutte le persone autistiche comunque l'obiettivo deve essere quello di avere una vita il più felice possibile in base alle capacità di ciascuno. Non deve esserci però un accanimento terapeutico. La terapia per il bambino non deve essere vissuta come una giornata di lavoro in fabbrica. Se il bambino piange quando fa la terapia evidentemente c'è qualcosa che non va nell'approccio, non nel bambino. Il bambino apprende solo in contesti sereni e motivanti che rispettino le preferenze dell'individuo.

Si può guarire dall'autismo?

Dagli studi di Sally Rogers del 2014 e dai casi che sto seguendo sembra possibile prevenire o ridurre enormemente la disabilità qualora, in presenza di segni, si inizi un intervento prima dei dodici mesi. Penso che all'origine dell'autismo genetico ci sia un'importante "disattenzione" per gli stimoli sociali. Questa "disattenzione" probabilmente inizia in utero. Il bambino a sviluppo tipico in utero interagisce con il mondo sociale tramite le voci che vengono percepite e alle quali il piccolo risponde con il movimento. Un'importante "disattenzione sociale" potrebbe portare a scarso movimento già nella vita prenatale. Credo che la maggior parte dei sintomi che rileviamo dal secondo anno di vita in poi siano gli esiti di periodi critici mancati. In altre parole, il bambino a causa di una grave disattenzione sociale non apprende dal mondo sociale nei periodi di massima plasticità cerebrale. L'apprendimento di tali abilità successivamente non sarà fluido come quando l'apprendimento avviene nei periodi critici. È possibile però trattare questa disattenzione nel primo anno di vita tramite una terapia che definisco "neuropsicoeducativa" attraverso il genitore. Allo stesso tempo, nel primo anno di vita, è possibile recuperare l'imaturità motoria e riportare il bambino nelle traiettorie evolutive che lo porteranno ad apprendere spontaneamente dall'ambiente. Questo è già stato descritto nello studio di Sally Rogers nel 2014.

Quali segni sono predittivi di autismo nel primo anno di vita? Questi sintomi possono essere riconosciuti dal pediatra?

I segni precoci devono essere riconosciuti dal pediatra! In Italia abbiamo la grande fortuna di avere i bilanci di salute per tutti i bambini. Il pediatra è un professionista di grande cultura medica. Purtroppo i segni di autismo raramente vengono insegnati nella scuola di specializzazione. Mi auguro che l'Italia possa migliorare questo aspetto il prima possibile. Il pediatra ha tutti gli strumenti per apprendere velocemente i segni da monitorare. Per

conoscere i segni dai 12 mesi il pediatra può utilizzare l'app sviluppata da Cheryl Dissanayake e Josephine Barbaro chiamata ASD Detect. Questa app gratuita mostra video di comportamenti cruciali per l'identificazione mettendo a confronto bambini con sviluppo tipico e bambini con autismo. Inoltre, sto portando in Italia un importante strumento, il SACS, sempre sviluppato da Dissanayake e Barbaro. Il SACS permette al pediatra di osservare i segni nel corso dei bilanci di salute. Nei primi mesi di vita i segni di autismo sono subdoli. Questi bambini hanno spesso un ridotto o assente sorriso sociale, non rispondono al nome, spesso sono estremamente pacifici. Per esempio vengono trovati dai genitori svegli nella culla senza lamentarsi o chiamare con il pianto. Questo è un segno che va considerato con molta attenzione. Credo che il pediatra debba fare questa domanda ai genitori nei primi mesi di vita: cosa fa il bambino quando si sveglia? Se il bambino rimane sveglio senza chiamare è necessario approfondire. È necessario inoltre guardare l'iniziativa sociale del bambino, non solo la risposta alla stimolazione. Per esempio, quando il genitore interrompe l'interazione, il bambino deve dare un cenno (contatto oculare, vocalizzazione, movimento del corpo ecc.) per richiedere la prosecuzione. Se questo non avviene, significa che è presente un'immaturità sociocomunicativa. Inoltre, molti bambini con segni precoci di autismo o altri disturbi del neurosviluppo pre-

sentano un'importante immaturità motoria come non sapere reggere bene il capo e stare seduti autonomamente verso i 5-6 mesi. Forse il ritardo nelle tappe motorie potrebbe essere più facilmente identificato dal pediatra perché forse più facilmente osservabile rispetto all'immaturità socio-comunicativa. Ci sono però bambini con segni precoci di autismo che non presentano immaturità motoria, quindi lo sviluppo motorio non può essere l'unico indice da tenere in considerazione per l'identificazione dell'autismo nelle prime fasi di vita. Credo inoltre che il pediatra possa essere un professionista in grado di avviare il trattamento a bassa intensità (1-2 ore alla settimana) con il genitore almeno per un breve periodo fino all'accesso ai servizi specialistici.

Il trattamento che proponi su quali basi teoriche si fonda?

Il trattamento che propongo è fortemente basato sui principi dell'Early Start Denver Model (ESDM) tramite il quale Sally Rogers ha già dimostrato la possibilità di ridurre le diagnosi qualora il trattamento abbia inizio entro i 12 mesi. Nel mio lavoro sto inoltre incorporando alcuni principi sulla relazione tra genitore e bambino descritti da Daniel Stern come la co-costruzione e la co-creazione che avvengono dall'interazione tra bambino, genitori e terapisti in un'ottica collaborativa in cui tutte le parti hanno uguale valore. Inoltre, date le oggettive immaturità nello sviluppo

motorio di tutti i bambini che sto trattando, sto collaborando con alcune neuropsicomotriciste che spesso partecipano alle sessioni di trattamento. È fondamentale il lavoro di team e poter accedere alla consulenza di colleghi con specializzazioni in altre discipline. Nel lavoro con questi bambini ho chiesto il consulto di pediatri, neuropsichiatri, genetisti, psicologi e riabilitatori. Fondamentale è inoltre monitorare attentamente l'umore dei genitori. Spesso le madri si mostrano depresse. Bisogna parlare della salute mentale dei genitori con grande precisione. Non sto assolutamente dicendo che lo stato depressivo della madre porta a un'immaturità dello sviluppo. È proprio il contrario. La scarsa risposta del bambino agli stimoli della mamma, porta la mamma o il caregiver a sentimenti di impotenza e spesso a depressione. A volte, i genitori migliorano il proprio umore vedendo i miglioramenti repentini dei loro bambini. Altre volte necessitano di supporto psicologico oltre alla terapia riabilitativa che viene effettuata tra mamma e bambino. Io vorrei concludere dando un messaggio di speranza a professionisti e genitori: se lavoriamo tutti insieme identificando precocemente i segni di possibili disturbi del neurosviluppo e interveniamo immediatamente abbiamo tantissime probabilità di migliorare esponenzialmente le traiettorie evolutive ed eventualmente anche prevenire la disabilità.

✉ spataro.angelo2014@libero.it



Long Covid, chi è costui?

Tra le cose che il Covid-19 ci ha portato, c'è la persistenza di un corteo sintomatologico tanto vario, quanto mal caratterizzato, che continua ad affliggere per lungo tempo chi è riuscito a superare la malattia acuta. La necessità di capire meglio cosa abbiamo di fronte, per riuscire a impostare un qualsiasi ragionevole approccio diagnostico-terapeutico e definirne la prognosi, è stata affrontata dagli autori con una revisione sistematica della letteratura esistente alla ricerca delle evidenze oggi disponibili. Sono stati considerati gli studi (32 di coorte, 6 cross-sectional e 1 caso controllo) che includevano almeno cento pazienti con diagnosi confermata o clinicamente sospetta di Covid-19 a dodici settimane o più dall'insorgenza. La maggior parte mostrava un alto o moderato rischio di distorsione. In totale, sono stati presi in considerazione 10.951 soggetti (48% donne) in dodici Paesi. Nessuno studio era ambientato in Paesi a basso reddito e pochi includevano bambini. La maggior parte (78%) includeva pazienti precedentemente ricoverati. Le casistiche riportavano oltre sessanta segni e sintomi fisici e psicologici con prevalenza molto variabile. I più comuni erano: debolezza (41%; 95% CI 25-59%), malessere generale (33%; 15-57%), affaticamento (31%; 24-39%), difficoltà di concentrazione (26%; 21-32%) e affanno (25%; 18-34%). Il 37% (18-60%) dei pazienti riportava una ridotta qualità della vita; il 26% degli studi presentava evidenze di una ridotta funzionalità polmonare. Evidentemente il Covid-19 è una condizione complessa che porta con sé il rischio di persistenza di una sintomatologia organica e psicologica prolungata e potenzialmente invalidante. La natura degli studi non consente ancora di poter dare una definizione precisa dei casi o una valutazione del rischio. A maggior motivo, in età pediatrica mancano solide evidenze dell'esistenza di quella condizione che viene oggi comunemente definita "long Covid". Abbiamo talora la netta sensazione che alcuni ragazzi che hanno superato la malattia presentino un corteo sintomatologico di lunga durata che include alcuni dei molti segni e sintomi riportati in questa revisione. Quanto dipenda dall'infezione virale e quanto dall'impegnativo contesto che l'ha accompagnato, non siamo ancora in grado di dire.

1. Michelen M, Manoharan L, Elkheir N, et al. Characterising long COVID: a living systematic review. *BMJ Glob Health*. 2021 Sep;6(9):e005427.