

Autismo, un ABC per il pediatra

Rubrica a cura di Angelo Spataro

Giovanna Gambino

Neuropsichiatra infantile, responsabile del servizio per la diagnosi precoce dell'autismo, ASP 6 Palermo

Angelo Spataro

Pediatra di famiglia, Palermo

Cos'è l'autismo

È un disturbo del neurosviluppo a eziopatogenesi mista, ambientale e genetica, che dà luogo a un'espressività sintomatologica di diverso grado e che configura uno "spettro" di condizioni che compromettono in varia misura le abilità socio-comunicative e socio-relazionali, cognitive, emotive e adattive, con interessi ristretti e ripetitivi e con disturbi sensoriali che possono riguardare tutti gli organi di senso (tatto, gusto, olfatto, udito, vista).

Le cause dell'autismo

L'autismo come disturbo della connettività cerebrale. Esiste nell'autismo un difetto delle connessioni (eccesso o difetto) tra diverse regioni funzionali del cervello dovuto principalmente a un processo anomalo di apoptosi, di pruning, di migrazione neuronale, di eliminazione e formazione di sinapsi e di mielinizzazione

L'autismo come difetto della teoria della mente. Intorno ai **3 mesi** di vita i bambini sono in grado di percepire le altre persone come agenti animati, diversi dagli oggetti, e stabiliscono con essi un apporto "diadico" (madre-bambino) che consiste nell'osservare l'altro guardandolo negli occhi. In un secondo tempo, intorno a **6 mesi** di vita, il bambino percepisce che le altre persone sono agenti animati che compiono azioni e che sono in grado di condividere pensieri ed emozioni con un'altra persona in modo "triadico" (madre-bambino-oggetto) alla presenza di un oggetto (per esempio un giocattolo). Intorno ai **9-12 mesi** l'altro è visto come possessore di stati di attenzione, affettivi, emozionali e intenzionali che possono essere influenzati e condivisi. Il gesto deittico " richiestivo" (estensione del braccio, estensione del dito indice, flessione delle rimanenti dita nel palmo) compare intorno ai **9-12 mesi** di vita. Con esso il bambino indica un oggetto al fine di entrare in possesso di esso ("dammelo"). Il gesto deittico "dichiarativo" compare più tardi, tra i **12 e i 16 mesi**. Con esso il bambino in un primo tempo cerca di attirare l'attenzione dell'altro verso un oggetto (attenzione congiunta) e di stabilire con esso un dialogo (comunicazione intenzionale) al fine di condividere un piacere (mi piace) o un dispiacere (non mi piace). "Attenzione congiunta" e "comunicazione intenzionale" vengono definiti "precursori della teoria della mente" altamente deficitari nel bambino autistico. Nel bambino autistico tuttavia può essere presente il gesto " richiestivo" (gesto primitivo scritto nei geni necessario per la sopravvivenza) ma non è mai presente il gesto "dichiarativo".

Per **teoria della mente** si intende la capacità di capire gli stati mentali degli altri mettendosi nei loro panni. Grazie alla teoria della mente capiamo quello che gli altri pensano e prevediamo cosa faranno, capiamo le loro emozioni. Nel bambino

autistico esiste un deficit della teoria della mente con conseguente compromissione dei rapporti sociali, che si valuta anche in relazione alla fascia di età e alle competenze qualitative del linguaggio.

L'autismo come difetto di neuroni specchio

Esistono nel cervello, in molte aree della corteccia, dei neuroni che si attivano sia quando compiamo un'azione diretta a uno scopo, sia quando osserviamo la stessa azione svolta da un'altra persona (es. bere un bicchiere di acqua). Questo meccanismo neuronale permette l'imitazione (già il bambino di poche settimane imita la mamma protrudendo la lingua), la comprensione delle intenzioni associate all'azione e la comprensione degli stati emotivi altrui (empatia). La disfunzione dei neuroni specchio, presente nell'autismo, compromette la "comprensione dell'intersoggettività". I neuroni specchio intervengono istantaneamente quando si è in rapporto con un altro, al fine di capire in maniera istantanea l'intenzione dell'altro. La teoria della mente interviene in un secondo tempo, impegna circuiti nervosi più complessi, in un processo più articolato che ci conduce a definire con più esattezza e più precisione il pensiero e le emozioni di un'altra persona.

I bambini a rischio di autismo nel primo anno di vita

L'identificazione precoce sotto l'anno di età dei "bambini a rischio di autismo" permette l'inizio altrettanto precoce degli interventi terapeutici con il risultato di ridurre in modo significativo i sintomi dell'autismo fino a evitare la diagnosi di autismo a tre anni di età.

Domande che il pediatra deve rivolgere ai genitori dei bambini di età da 0 ai 12 mesi

1. Sei preoccupata per il tuo bambino? Constatì che è diverso dagli altri bambini della sua età? (il 50% dei genitori sospetta qualche problema prima del compimento dell'anno di età).
2. Il bambino ha recentemente perso capacità già acquisite come per esempio il linguaggio? (12-24 mesi).
3. Il bambino ha scoperto le sue mani e i suoi piedi e gioca con essi? (compare a 1-3 mesi).
4. Il bambino cerca i tuoi occhi, cerca di guardarti? Fissa lo sguardo e segue per pochi centimetri il movimento del tuo volto? ("aggancio visivo": compare a 1-2 mesi).
5. Il bambino vocalizza e imita i tuoi vocalizzi? (compare a 1 mese).
6. Sorride alle altre persone? (il "sorriso sociale" compare a 3 mesi).
7. Il bambino apre la bocca quando lo imbocchi (compare a 4 mesi).
8. Quando gli mostri un oggetto, il tuo bambino guarda l'oggetto e ti guarda negli occhi (compare a 6 mesi).
9. Il bambino indica con il dito un oggetto di cui vuole entrare in possesso, alternando lo sguardo verso l'oggetto e verso il tuo sguardo? (gesto deittico richiestivo; compare a 9-12 mesi).
10. Il bambino indica con il dito un oggetto che gli suscita piacere al fine di condividere con te questo piacere? (gesto deittico dichiarativo; compare a 12-16 mesi).
11. Il bambino risponde al suo nome quando lo chiami senza che tu sia vista? (compare tra gli 8 e i 10 mesi).
12. Il bambino balbetta? (la lallazione canonica (ma-ma-ma) compare a 6 mesi; la lallazione variata compare a 9 mesi (ta-da-ta-da)).

Autismo ad "alto funzionamento"

Quelli elencati sopra sono i sintomi rintracciabili in quei bambini che in seguito saranno diagnosticati come affetti da "autismo di grado 3" secondo la classificazione DSM5, di una forma

ciò grave di autismo. Ci sono bambini che hanno una sintomatologia assente o sfumata durante il primo/secondo anno di vita. Sono i bambini che in seguito saranno diagnosticati come affetti di autismo di grado 1 e 2 o ad “alto funzionamento”, di forme di autismo cioè più lievi ma più difficili da riconoscere in quanto i sintomi sono sfumati. Sono forme di autismo caratterizzate da linguaggio fluente ma che presenta delle caratteristiche peculiari, con sviluppo cognitivo nella norma (HFASD). La diagnosi si basa sulla osservazione del comportamento e sul supporto di alcuni test. I bambini con HFASD se non vengono diagnosticati possono avere, negli anni successivi, effetti devastanti. Infatti i bambini con HFASD spesso si comportano come gli altri bambini ma, a una attenta osservazione, mostrano spesso degli aspetti che ci possono condurre all'inquadramento del “bambino a rischio”. Il linguaggio e l'interazione sociale quasi sempre sono deficitari. In questi bambini il linguaggio apparentemente sembra normale ma, a un'attenta osservazione, è un linguaggio poco variabile in quanto caratterizzato da un tono spesso monotono, dal volume insolito, spesso alto. Le frasi sono a volte ripetitive, e solo raramente il bambino fornisce informazioni spontanee sui suoi pensieri, sentimenti ed esperienze. Il contatto oculare con l'interlocutore è scarsamente modulato, con un'espressione facciale che non sempre comunica stati affettivi e cognitivi. Ha un ristretto numero di relazioni sociali e spesso legati a interessi personali e con pochi tentativi di ottenere l'attenzione dell'interlocutore. Mostra a volte di avere interessi insoliti o soltanto per una sola cosa. L'individuazione precoce dei minori che svilupperanno nel tempo un disturbo di spettro autistico di grado lieve (ex sindrome di Asperger) è complessa e spesso sfugge alla valutazione sia del pediatra sia degli operatori sanitari o scolastici, a seconda della entità dell'espressività sintomatologica per cui si perviene molte volte alla diagnosi in momento tardivo (età scolare e oltre). Spesso il bambino in epoca precoce viene valutato come competente in quanto i ge-

nitiori sottovalutano le difficoltà adattive e sopravvalutano gli apprendimenti curricolari spontanei, sino a che non cominciano ad avere difficoltà di gestione quotidiana rispetto alle rigidità comportamentali che interferiscono in maniera importante con gli aspetti qualitativi dell'inclusione scolastica e della vita quotidiana anche in ambiente domestico. Ritornando sulle caratteristiche del linguaggio, in epoca precoce il linguaggio verbale può comparire in epoca normale ma con delle bizzarrie in quanto accanto all'uso di format verbali appresi a memoria da video o da conversazioni dell'ambiente circostante utilizzati in modo non sempre funzionale vi sono espressioni “adultizzate” con mimica monotona o esagerata; vi sono a volte turbe fonologiche e difficoltà espressive di tipo morfosintattico che li configura come minori o adolescenti o adulti con un'ingenuità sociale che li espone socialmente e li emargina. Spesso sono molto rigidi, assoluti nella capacità di aprirsi al punto di vista dell'altro, abitudinari e poco adattivi rispetto al gruppo di appartenenza restando emarginati o bullizzati. I disturbi sensoriali li rendono vulnerabili e ansiosi rispetto a contesti diversi da quello domestico o accentuano alcune rigidità comportamentali. La difficoltà sta nella individuazione precoce del disturbo autistico, non solo nella diagnosi ma anche nel progetto terapeutico che deve adeguarsi ai loro bisogni evolutivi complessi malgrado l'adeguatezza del profilo cognitivo. ■

Bibliografia

- Roccella M. Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza. Piccin, 2020.
- Soldateschi M, Narzisi A. Disturbi dello spettro autistico ad alto funzionamento. Quaderni acp. 2017;4:167-168.

spataro.angelo2014@libero.it

E se PCR e leucociti non vanno d'accordo?

blister

Nella valutazione del bambino febbrile, proteina C-reattiva (PCR) e conta leucocitaria (ma anche con formula, verrebbe da dire) sono spesso la base dalla quale partire per qualsiasi considerazione causale. La sensibilità della conta leucocitaria nel predire un'infezione batterica è, notoriamente, modesta. La PCR appare più attendibile e per livelli superiori a 15 mg/dl il sospetto comincia a diventare concreto. Nella pratica quotidiana non è infrequente trovare globuli bianchi (GB) normali in presenza di un'infezione batterica e può anche accadere che PCR (elevata) e GB (normali) non vadano d'accordo. Un lavoro retrospettivo israeliano ha considerato oltre 17.000 casi di febbre nei quali erano stati valutati i marker infiammatori. Il 3% di questi aveva PCR elevata e GB normali: i pazienti con PCR > 15mg/dl, > 25 mg/dl e > 35 mg/dl avevano rispettivamente i GB normali nel 40,2%, 31,3% e 29,3% dei casi. La concordanza tra PCR e GB (entrambi elevati) era più evidente nei casi di febbre elevata (> 39,5°C) e di recente insorgenza, mentre una discordanza tra PCR e GB era più frequentemente associata a sintomi gastrointestinali, febbre di durata ≥ 3 giorni e assenza di brividi. Rispetto alle diagnosi finali, il 74,5% dei pazienti con PCR e GB discordanti aveva un'infezione batterica; se entrambi i marker erano elevati la percentuale saliva all'86%. Nella polmonite e nelle infezioni delle vie urinarie, trovare una concordanza è più probabile, mentre le enteriti da salmonella o shigella possono decorrere anche senza dare leucocitosi. In sintesi, in un bambino con febbre, è meglio fidarsi di più di una PCR elevata che di una conta leucocitaria normale: i tre quarti di questi bambini avranno effettivamente un'infezione batterica.

1. Zuabi T, Scheuerman O, Dizitzer Y, et al. Elevated C-Reactive Protein With Normal Leukocytes Count Among Children With Fever. *Pediatrics*. 2022 Dec 1;150(6):e2022057843.