

DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO:  
questioni aperte dopo le Linee Guida 2011

A. PREMESSA.

Sono uscite le Linee Guida (LG) sul trattamento dei Disturbi dello Spettro Autistico (DSAut) nei bambini e negli adolescenti, a cura dell’istituto Superiore di Sanità (ISS).

A distanza di sei anni da quelle della Società Italiana di Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza (SINPIA), che ho avuto il compito di coordinare.

Sono passati sei anni e, comunque, le LG dell’ISS hanno una prospettiva diversa da quelle di una Società scientifico – professionale come la SINPIA.

Se vogliamo cogliere un’occasione importante, dobbiamo fare con esattezza il punto della situazione:

- A) per comprendere cosa possiamo e cosa dobbiamo fare *adesso*;
- B) per essere veramente *concreti* ed operativi.

Sull’Autismo, in Italia come in tutto il mondo, sono quasi 70 anni che si combatte con piccoli passi in avanti, faticosi e necessari, e grandi promesse e speranze, qualche volta generose e qualche volta sproporzionate.

E’ tempo di valutare quello che possiamo già fare e, spesso, non facciamo ed anche quello che dobbiamo acquisire nelle diverse aree della ricerca: *ricerca clinica* subito e prima di tutto; *ricerca di base* con le sue scadenze ed incertezze; *ricerca, consapevole e documentata, di modelli organizzativi* (dove spesso si accumulano i ritardi).

**Le Linee Guida** della SINPIA, ed ancor più e meglio quelle dell’ISS, hanno avuto ed hanno, per scelta, un **obiettivo prioritario** ed assoluto: definire le migliori pratiche da seguire per la diagnosi e per la presa in carico del **singolo caso clinico** (dalla diagnosi precoce alla *terapia, il più presto possibile tipizzata ed individualizzata*).

Sulla prevenzione primaria esistono altri tavoli di discussione, che vanno considerati ma non confusi con i discorsi sulla presa in carico.

Poiché i DSAut costituiscono una patologia con un ventaglio amplissimo di espressività e con una eziopatogenesi multifattoriale, è bene sottolineare i contributi tuttora irrinunciabili, che la ricerca clinica può e deve dare alla ricerca di base.

Come tutti i disturbi dello sviluppo i DSAut comprendono un insieme ampio di sindromi cliniche ed un insieme ancora più ampio di tipi e sottotipi neuropsicologici e psicopatologici.

L’intersezione evolutiva tra variabili neurobiologiche (dalla vulnerabilità al grado di gravità) e variabili psicologiche (dalla costellazione temperamentale alle strategie di compenso) costituisce un capitolo di studio ancora aperto e forse inesplorato.

Gli obiettivi prioritari della ricerca clinica rimangono:

- a) isolare fenotipi comportamentali certi e comprovati;
- b) ricostruire le variabili prognostiche delle traiettorie evolutive;
- c) saldare le discrepanze enormi che esistono fra studi di popolazioni generale e di popolazioni cliniche così come fra fenotipi comportamentali e singoli casi.

Può sembrare banale ma l’esperienza degli ultimi venti anni ci ha fatto subire alcuni vistosi insuccessi dovuti a due scotomizzazioni (facilissime da individuare, difficilissime da ponderare):

- 1) se tutti i bambini sono diversi l’uno dall’altro, i bambini con DSAut non lo sono di meno, ma probabilmente di più;
- 2) il massimo delle differenze individuali sembra essere collegato con i tempi di emergenza dei disturbi nucleari, dei disturbi associati; delle interferenze di sviluppo (positive e negative).

Non è stato e non è tuttora un compito semplice: *costruire* etichette diagnostiche generali utili; *precisare* tipi e sottotipi comportamentali – evolutivi; *utilizzare* al massimo le differenze individuali. Sono tre prospettive che qualche volta coincidono e qualche volta, quando si valuta il singolo caso clinico, sono l’una contro l’altra.

B. ATTESE EPIDEMIOLOGICHE E FLUSSI NEI SERVIZI

I dati epidemiologici derivati da studi su popolazione generale divergono nettamente dai dati epidemiologici derivati da studi su popolazioni cliniche.

**Dagli studi su popolazione generale** risulterebbe che su 10.000 bambini – ragazzi:

- circa 6 presentano Autismo ad alto funzionamento cognitivo o Sindrome di Asperger;
- circa 12 presentano Autismo a basso funzionamento cognitivo;
- circa 50 presentano un Disturbo Autistico Non Altrimenti Specificato (NAS: senza problemi cognitivi o con problemi cognitivi di grado lieve).

**Dagli studi su popolazione clinica** risulta che su 100 bambini – ragazzi con Disturbo dello Spettro Autistico:

- circa 70 –75 presentano Disturbo Autistico a Basso Funzionamento Cognitivo;
- circa 25 -30 presentano o Autismo ad Alto Funzionamento (o Sindrome di Asperger) o Disturbo dello Spettro Autistico tipo Nas).

**In altri termini:** le attese epidemiologiche farebbero pensare ad un **rapporto** 1:5 tra ragazzi con Autismo a Basso Funzionamento Cognitivo verso ragazzi ad Alto Funzionamento Cognitivo o con problemi cognitivi lievi.

**La realtà clinica** ci confronta con un rapporto **rovesciato: quasi 3 casi** a basso funzionamento cognitivo **contro 1 caso** senza problemi cognitivi o con problemi cognitivi lievi.

In Italia: 1) i dati su popolazioni scolastiche confermano ampiamente il dato clinico, tanto che per molti anni il termine Disabilità Intellettiva (o Ritardo Mentale) è stato quasi sovrapposto e confuso con quello di Disturbo Autistico; 2) i dati su popolazione che, in un modo o nell’altro, hanno passato la soglia dei 18 – 20 anni denunciano paradossalmente una ulteriore sovrapposizione della Diagnosi di Disabilità Intellettiva su quella di Autismo.

*Come spiegare questi flussi epidemiologici discordanti fra di loro ma coerenti nella loro ripetuta regolarità? Ci troviamo di fronte ad un problema di sensibilità diagnostica o di fronte ad un problema di psicopatologia dello sviluppo?*

#### C. TEMPI DI ARRIVO E TEMPI DI PRESA IN CARICO

Tutte le definizioni nosografiche parlano dei Disturbi dello Spettro Autistico come disturbi che insorgono entro i 3 anni di vita. Nella realtà clinica l’età delle diagnosi sono fortemente correlate con i disturbi associati:

- 1) i bambini con Autismo a Basso Funzionamento Cognitivo vengono in maggioranza assoluta segnalati e diagnosticati entro i 3 anni di vita;
- 2) tra i 2 e i 5 anni di vita vengono segnalati la maggioranza assoluta dei bambini che presentano un Disturbo Autistico assieme con un ritardo od un’atipia di sviluppo del Linguaggio;
- 3) tra i 4 e i 7 anni di vita vengono segnalati in assoluta maggioranza i bambini con Disturbo Autistico NAS (in particolare quelli che presentano bizzarrie comportamentali o disturbi aspecifici di apprendimento (con Disabilità Cognitiva Lieve o Border Line Cognitivi);
- 4) la maggior parte degli Autismi ad alto funzionamento continua ad essere segnalata tardi; in ogni caso dopo i 7 anni di vita;
- 5) i casi che vengono tuttora diagnosticati dopo i 12 anni di vita rimangono a lungo con un dubbio diagnostico assolutamente ricorrente e tipico: hanno un Disturbo Autistico o hanno un Disturbo di Personalità ( in genere fra il DP Border Line ed il DP Schizoide)?
- 6) Esistono casi (in realtà rari) in cui, dopo una lunghissima incubazione silenziosa o mascherata e dopo un periodo di progressivo scompenso sociale, l’esordio clinico evidenziato è tipo una bouffée psicotica piuttosto atipica.

Come spiegare queste diverse modalità di emergenza clinica dei Disturbi dello Spettro Autistico?

Di nuovo: ci troviamo di fronte ad un problema di sensibilità diagnostica o ad un problema di psicopatologia dello sviluppo?

#### D. IL NODO DEL PROBLEMA

Cerchiamo di dare una qualche risposta ragionata alle domande che ci siamo posti due volte sulle discrepanze che esistono fra conoscenze generali sul problema e realtà clinica.

La prima risposta, quasi automatica, sarebbe: esistono dei ritardi nella diagnosi perché chi tra i sanitari vede per primo il bambino non conosce abbastanza il problema – autismo ed i suoi segni precoci. Oppure: anche i genitori dovrebbero sapere di più.

Da qui una serie importante di ricerche sui segni precoci e precocissimi.

Queste prime risposte rivelano una mezza verità, in parte confusa.

La realtà clinica indica con chiarezza l'altra mezza verità: i DSAut arrivano *tanto più* rapidamente *quanto più* è riconoscibile il disturbo associato prevalente. I primi che arrivano sono quelli con Disabilità Intellettiva associata. Subito dopo arrivano quelli con importanti atipie nello sviluppo del linguaggio. Quelli intelligenti e senza seri ritardi di linguaggio arrivano più tardi. Per ultimi arrivano i DSAut tipo NAS (che noi da 20 anni chiamiamo *frustri*) e quelli ad alto funzionamento cognitivo.

#### **Perché?**

- 1) *perché* nei DSAut tipo NAS (che sarebbero la maggioranza assoluta dei casi) il disturbo autistico si forma o si rende manifesto come tale *lentamente*, con costellazioni comportamentali dubbie e discutibili;
- 2) *perché* i DSAut ad Alto Funzionamento Cognitivo hanno realmente delle buone prestazioni in molti campi, che tendono a far misconoscere il problema autistico nucleare.

Tenendo presente questo discorso e queste ipotesi ci sono due obiettivi di politica sanitaria che consideriamo avere la precedenza:

- a) *lavorare sui flussi delle utenze*, migliorando le conoscenze sulle diverse storie naturali in modo da creare diverse attese diagnostiche – prognostiche in funzione di diverse traiettorie evolutive;
- b) *lavorare sui progetti terapeutici individuali*, considerando la possibilità di documentare al meglio le traiettorie evolutive più tipiche, in modo da fornire indicatori prognostici via via più differenziati e precisi.

Se continuiamo a lavorare sull'ipotesi tutto si capisce nei primi 18 mesi di vita, non possiamo riuscire a modificare i flussi ritardati e non riusciamo a creare dei criteri seri su cui validare l'efficacia terapeutica.

#### **E. MODIFICARE L' AFFERENZA AI SERVIZI PER COMPOSIZIONE E PER ETÀ DI ARRIVO.**

I soggetti che tendono ad arrivare tardi sono quelli con Autismo ad Alto Funzionamento Cognitivo (che in assoluto sono pochi) ed i soggetti con DSAut tipo NAS che sono moltissimi.

I soggetti con DSAut tipo NAS hanno nella gran parte dei casi dei disturbi associati (Disturbi di Linguaggio e di Apprendimento; Disturbi Disprassici, e Disturbi della Coordinazione Motoria; Disturbi ADHD e Disturbi del Comportamento: Disturbi Ansioso – Depressivo).

In tutte queste situazioni il cocktail nucleo autistico + disturbo associato crea una situazione di forte e doppia atipia, che si manifesta con bizzarrie comportamentali caratteristiche e con isolamento autistico presente ma *sfumato*.

Va segnalato, con grande evidenza, che la traiettoria evolutiva dei DSAut tipo NAS è, diversamente dalle descrizioni storiche, ha un decorso a lenta emergenza (*slow onset*).

E' bene dirlo chiaro: una buona parte della fenomenologia autistica si costruisce nel tempo.

**Si nasce con una vulnerabilità autistica più o meno accentuata e, sul piano genetico, con una maggiore o minore espressività, anche cronogenetica. Tuttavia, nella maggioranza di casi, autistici si diventa.**

Questa realtà evolutiva ci porta ad una considerazione di tipo operativo.

Se vogliamo raggiungere questa popolazione dobbiamo attivare una strategia a tappe: considerato l'aspetto frustrato della sintomatologia è prioritario raggiungere i DSAut NAS quando si ha la massima probabilità di raggiungerli. Attualmente si tratta di abbassare l'età di segnalazione dai 7 ai 3.6 – 4 anni. Non solo questo progetto è possibile, ma ci darebbe un'opportunità per raggiungere in tempi migliori anche la maggior parte dei DSAut ad Alto Funzionamento.

Un altro risultato di questo progetto sarebbe di farci acquisire delle notizie importanti sulla patogenesi dello sviluppo autistico in questo stadio. E' ragionevole pensare che avremo molte indicazioni migliori per la prognosi e per la terapia.

#### **F. PRESCRIVERE TERAPIE CHE POSSANO ESSERE EFFICACI**

E' difficile valutare l'efficacia di un intervento terapeutico se non si hanno prima in testa, con chiarezza, due punti chiave: a chi esattamente si sta proponendo questo intervento; quali sono i risultati precisi che ci si attende.

La situazione è questa: la variabilità delle traiettorie evolutive percorse dai singoli bambini con DSAut è enorme.

I progetti terapeutici dovrebbero essere tipizzati rispetto alle seguenti variabili:

- severità del disturbo di comunicazione e di relazione
- severità dei problemi cognitivi associati
- nuclei neuropsicologici interferenti
- nuclei psicopatologici interferenti
- tempi di emergenza dei singoli problemi
- profilo di sviluppo fase per fase
- costellazione temperamentale specifica
- modificabilità degli stili interattivi vs diversi interagenti.

E' evidente che una **diagnosi di sviluppo bilanciata rispetto a tutte queste variabili** e verificata stadio di sviluppo dopo stadio di sviluppo consente di ricostruire traiettorie evolutive per tipo, per sottotipo e per caratteristiche personali.

#### F. CONCLUSIONI

In questo momento la gran parte delle scelte terapeutiche (riabilitative, psicologiche, farmacologiche) viene fatta molto poco rispetto alle traiettorie evolutive, perché manca una banca dati costruita in base a tutte le variabili indicate

E' possibile aprire una nuova stagione di lavoro sui Disturbi dello Spettro Autistico.

Possiamo e dobbiamo tener conto del lungo e spesso doloroso percorso che ha portato, con il lavoro degli operatori e con le puntuali segnalazioni delle famiglie, prima alle linee guida della SINPIA e, dopo, alle linee guida dell'ISS. E' importante comprendere che le linee di lavoro che hanno portato alle due linee guida vanno integrate e portate avanti assieme.

Dobbiamo aver presente tutta la casistica quando lavoriamo con il singolo caso. Dobbiamo aver presente i singoli casi quando prendiamo delle decisioni che riguardano tutta la casistica. In particolare, va tenuto presente che lo strumento più importante per migliorare gli interventi futuri proposti ai bambini ed agli adulti con DSAut rimane la ricostruzione di tutte le storie naturali raccolte. Della loro variabilità. Della loro modificabilità. Gli operatori che hanno avuto la fatica ed il privilegio di seguire tanti bambini con DSAut, per 10, 15 e 20 anni hanno una memoria che va conservata ed utilizzata. Con le sue incertezze. Con i suoi errori. Con i suoi lenti, ma sicuri progressi e criteri di valutazione.

Gli obiettivi prioritari sono:

- a) modificare il flusso delle segnalazioni e delle prese in carico rispetto alle attese epidemiologiche reali. Lo ripetiamo: si tratta di rovesciare la filosofia di lavoro finora vigente, utilizzando al meglio le notizie che già abbiamo prima di sognare quelle che dobbiamo scoprire;
- b) recuperare a pieno il concetto che i DSAut sono Disturbi dello Sviluppo e che si sviluppano nel tempo *stadio dopo stadio*. Si può modificare la storia naturale di un disturbo soltanto se la si conosce nella realtà della singola persona. Per i Disturbi di Sviluppo la diagnosi è una continua diagnosi prognostica sui tempi brevi – medi.

E' nostra intenzione aprire una discussione ragionata su questo tema.

Se rimandiamo di sviluppare le Linee Guida (quelle ISS e quelle SINPIA) con questa prospettiva di concretezza clinica, perdiamo un'occasione preziosa: congiungere la politica del singolo caso clinico con la politica sulla casistica complessiva (finalmente diversificate per traiettorie evolutive tipo).

#### RIFERIMENTI:

- Bollea G., (1967), “Strutturazione oligofrenia e strutturazione psicotica”, *Infanzia anormale*, 52:601-613
- Levi G., (1993), “Psicosi Infantili”, *Enciclopedia Medica USES*
- AA.VV. (2005), *Linee Guida per l'autismo*, Società italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, (SINPIA)
- Levi G., D'Ardia C. (2007), “Disturbi dello Spettro Autistico”, *Enciclopedia Medica USES*
- AA.VV. (2011), “Il trattamento dei Disturbi dello Spettro Autistico nei bambini e negli adolescenti” a cura di Sistema Nazionale per le Linee Guida- Istituto Superiore di Sanità