

(professionisti e rappresentanti delle famiglie) sull'inquadramento dell'autismo come disabilità e non come psicosi e disturbo relazionale.

Per le associazioni di *advocacy* impegnate nelle politiche sanitarie a livello nazionale e internazionale le raccomandazioni espresse nelle Linea Guida non costituiscono dunque una novità né materia di possibili contestazioni. Se una critica può essere fatta, è che alcuni dei trattamenti inseriti fra quelli non raccomandati perché privi di prove di efficacia alcuni non sono in auge nel nostro paese, mentre di altri, altrettanto poco raccomandabili ma tuttora diffusi, come, ad esempio, il metodo Delacato, nulla si dice, probabilmente perché nessuno studio sulla sua efficacia è reperibile in letteratura. Un accenno a questa totale mancanza di prove sarebbe comunque stata utile per orientare le famiglie.

Nel complesso riteniamo comunque che la Linea Guida rappresenti una tappa fondamentale verso una definizione di livelli essenziali di assistenza e di criteri di accreditamento dei servizi rispondenti alle necessità delle persone con disturbo dello spettro autistico e delle loro famiglie.

Riferimenti bibliografici

- Fondazione Censis (2012). *La dimensione nascosta delle disabilità, Terzo rapporto di ricerca: La domanda di cura e di assistenza delle persone affette da Sclerosi Multipla, da Disturbi dello spettro Autistico e delle loro famiglie*. Roma, 8 febbraio 2012, <http://www.censis.it/>
- Institute of Medicine (1992). *Guidelines for clinical practice: From development to use*. Washington, D.C.: National Academic Press.
- McQueen, M. (2011). Challenges for evidence based laboratory medicine. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine*, 47,1536-1546.
- Organizzazione delle Nazioni Unite – ONU (2009). *Convenzione sui diritti delle persone con disabilità*. <http://www.lavoro.gov.it/>
- Vivanti, G. (2011a). *La mente autistica. Le risposte della ricerca scientifica al mistero dell'autismo*. Torino: Omega.
- Vivanti D. (2011b). La parola agli esperti: La Linea Guida 21 dell'ISS sul trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini

e negli adolescenti – Versione adattata non autorizzata. *Informautismo*, 30, settembre-dicembre.

Dove le linee guida sui disturbi autistici portano fuori strada

MICHELE ZAPPELLA

Centro Rett Ospedale Versilia

E-mail: michele.zappella@alice.it

Raccolgo volentieri l'invito a partecipare al dibattito sulle linee guida (LG) sul trattamento dei bambini e adolescenti con autismo presentate dall'Istituto Superiore della Sanità. Inizio dalla questione n. 4 che chiede se «vi sono nel documento delle analisi o delle raccomandazioni specifiche che appaiono problematiche e criticabili» e le elenco di seguito.

In primo luogo la definizione e la etiopatogenesi. La definizione, in contrasto col titolo che è al plurale (disturbi dello spettro autistico), incomincia al singolare con: «L'autismo è una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato...» e si conclude alla fine del paragrafo, sostenendo che «conseguenza comune è comunque la disabilità che ne deriva e che si manifesta durante tutto l'arco della vita». Quindi una sindrome inguaribile: qualcosa di comparabile alla sindrome di Rett o alla sindrome di Down, due condizioni nelle quali si sa benissimo che nessuno guarisce.

La inguaribilità dell'autismo è un'affermazione in contrasto con una ricca letteratura internazionale che non viene in alcun modo presa in esame. Non vengono citate le guarigioni di bambini che avevano sofferto di sindrome di Landau-Kleffner associata ad Autismo (Deonna et al., 1993, 1995, 2010), quelle successive a gravi deprivazioni istituzionali gestite con l'inserimento in famiglia (Rutter et al., 1999), sia gli esiti autistici della rosolia congenita (Chess, 1977), le evoluzioni benigne nella cecità congenita e, in percentuali considerevoli comprese tra il 5 e il 32%, la scomparsa del comportamento autistico ottenuta con terapie di diverso tipo e intensità (Sigman e Ruskin, 1999; Zappella, 2002; Moore e Goodson, 2003; Eaves e Ho,

Contributi alla discussione

2004; Fein *et al.*, 2005; Turner *et al.*, 2006; Turner e Stone, 2007; Helt *et al.*, 2008; Kleinman *et al.*, 2008; Zappella, 2010). Paradossalmente proprio queste LG che raccomandano successivamente l'intervento intensivo di tipo comportamentale (*Applied Behavioral Analyses* – ABA) e citano in proposito I. Lovaas, che ne è stato l'iniziatore nei DSA, non menzionano neppure che Lovaas in uno dei suoi studi principali (1987) riferiva che il 47% dei bambini autistici trattati intensivamente diventavano «indistinguibili dai bambini normali». Noto è il suo *follow up*, pubblicato pochi anni dopo (1993) e un altro studio attuato da altri studiosi dell'ABA nel Wisconsin (Sallows e Graupner, 2005) che confermano i dati del suo primo studio: articoli dei quali nelle LG non c'è traccia. Granpeesheh, altro professionista che fa uso dell'ABA, viene citato per uno studio di efficacia generica (Granpeesheh *et al.*, 2009a) ma non per un altro, pubblicato lo stesso anno in cui si valutano specificamente i bambini guariti, in numero di 38 (Granpeesheh *et al.*, 2009b). Questi dati documentano in maniera precisa la recuperabilità del comportamento autistico in una varietà di differenti disturbi dello sviluppo e situazioni. La ragione di questa evoluzione benigna è da riferirsi al fatto che la base genetica di questi casi è completamente diversa da quella di coloro che rimangono autistici (Zappella, 2010). Altri studi, comparsi nel 2012 (Close *et al.*, 2012; Zappella, 2012) dopo la presentazione delle LG, li confermano ulteriormente per cui l'espressione PBNP (*Past But Not Present*) *Autistic Behaviour*, riferita recentemente su *Pediatrics* (Close *et al.*, 2012) appartiene ormai al comune gergo specialistico per indicare situazioni, tutt'altro che rare, nelle quali il comportamento autistico si dissolve.

Gli autori delle LG notano in seguito che «le caratteristiche di spiccata disomogeneità fenomenica suggeriscono che il quadro clinico osservabile sia riconducibile a una «famiglia» di disturbi...». Non tengono presente né discutono, l'attuale evidenza di modalità di trasmissione sinaptica nettamente diversa in almeno due grandi gruppi di casi (Bourgeron, 2009) che, insieme a tanti altri argomenti (quadri clinici totalmente diversi tra loro, ecc), è in completo contrasto con questa loro ipotesi.

Nel successivo paragrafo sulla «Etiopatogenesi» si afferma che «le cause dell'autismo sono a tutt'oggi sconosciute». Ciò è in contrasto con quanto dimostrato da oltre trentacinque anni da numerosi specialisti di questo campo. È sin dalla metà degli anni settanta (Coleman, 1976) che molti studi hanno dimostrato che numerosi casi di autismo si associano con alta frequenza ad alcune malattie neurologiche congenite (Coleman e Gillberg, 2012) in una percentuale oggi valutabile attorno al 10% Un esempio in proposito è la sclerosi tuberosa dove l'incidenza del comportamento autistico è del 40% (Numis *et al.*, 2011): a questo riguardo va notato che la letteratura internazionale distingue comunemente casi sindromici dai casi non sindromici. Negli ultimi anni è stata anche dimostrata la presenza di variazioni nel numero delle copie di DNA (CNVs) in percentuali attorno al 5-10% nei casi non sindromici e tra il 10 e il 20% in quelli sindromici (Hochstembach *et al.*, 2011). È, dunque, evidente che sotto l'ombrello di espressioni come comportamento autistico o di autismo, o, più correttamente se si segue la letteratura, di disturbi dello spettro autistico, sono comprese consistenti percentuali sia di bambini che perdono questa caratteristica in seguito a vari tipi di interventi, relazionali o farmacologici, sia di bambini che presentano un autismo sindromico sia di bambini che hanno anomalie nel numero delle copie del DNA. Di tutto ciò le LG in questione non fanno menzione e la relativa letteratura internazionale è completamente ignorata.

La terapia è strettamente collegata alla definizione e alla eziopatogenesi: sia sul versante riabilitazione che su quello farmacologico vengono presi in esame più tecniche e farmaci, valutando quale funziona meglio. Tutto ciò andrebbe benissimo se il campione fosse omogeneo, come lo sarebbe nel caso della sindrome di Rett o della sindrome di Down, condizioni nelle quali spesso il progetto riabilitativo è simile, ma nel caso dei DSA il campione è estremamente eterogeneo e si possono avere, per esempio, con la stessa diagnosi di DSA un bambino con agnosia verbale (che non capisce il significato delle parole) e grave disabilità intellettiva o uno della stessa età di normale intelligenza e con un ADHD.

Citiamo solo due esempi delle terapie prese in esame nelle LG. Per quello che riguarda la riabilitazione un'attenzione particolare viene riservata all'uso dell'ABA e nel testo viene correttamente indicato che l'effetto è positivo soprattutto a breve scadenza (12 mesi) mentre a distanza di 3-9 mesi i vantaggi «non sono confermati». Tuttavia, nelle raccomandazioni viene scritto: «Tra i programmi intensivi (...) Le prove a disposizione, anche se non definitive, consentono di consigliare l'uso del modello ABA nel trattamento dei bambini con disturbi dello spettro autistico». Peraltro, uno studio svedese, anch'esso non citato dalle LG, condotto su 208 bambini dimostra, invece, effetti simili sia per un trattamento intensivo con ABA che per un trattamento non intensivo (Fernell *et al.*, 2011). Va aggiunto che sull'uso dell'ABA non citano quanto scritto nelle LG spagnole le quali scrivono che «può creare una speranza di cura nelle famiglie che non corrisponde alla realtà e generare un notevole stress familiare» (Fuentes-Biggi *et al.*, 2006). A questo proposito va sottolineato che le LG devono servire innanzitutto a professionisti che siano poco aggiornati sulla letteratura internazionale e in molti casi anche a genitori i quali, leggendo questi «consigli», possono pensare che l'ABA intensivo è la cura migliore per il figlio in tutti i casi e non mancheranno dei politici che per avere voti correranno dietro a queste prospettive.

Gli interventi farmacologici riguardano solo «l'autismo», quasi fossero un cura ad hoc per questa «enigmatica» sindrome. Il fatto che persone con DSA molto più spesso della popolazione generale abbiano altri disturbi psichiatrici associati non fa parte del panorama di queste LG: la comorbidità psichiatrica per sindrome di Tourette, disturbi dell'umore, d'ansia, ADHD, epilessia, ecc. non è presa in esame. Poteva essere utile a vari livelli ed è un peccato, per esempio, che non si parli nemmeno della catatonìa, disturbo che con varia intensità si può riscontrare in adolescenti e adulti con DSA che può assumere una notevole gravità in percentuali attorno al 6% (Wing e Shah, 2000) e che si può risolvere con l'uso del lorazepam (Fink *et al.*, 2006) uno dei pochi esempi di intervento farmacologico con esito brillante nel campo delle comorbidità da DSA senza gli effetti col-

lateralmente sgradevoli che si possono avere, abbastanza spesso, con gli antipsicotici atipici.

Cerco sinteticamente di rispondere alle altre questioni: 1) l'alternativa ha il suo punto di riferimento in una diversa lettura dei DSA, intesi come una serie di gruppi con una base genetica in parte distinta e in parte sovrapposta con una comorbidità che di volta può riguardare la disabilità intellettiva, l'epilessia, la sindrome di Tourette, l'ADHD, i disturbi specifici del linguaggio: gran parte dei disturbi dello sviluppo. Di qui deriva la necessità di un'analisi completa del bambino che ne valuti il comportamento autistico e la sua gravità, la possibile disabilità intellettiva, le possibili comorbidità e la possibile appartenenza a una malattia neurologica nota e su questa base faccia un programma educativo e curativo completo. 2) e 3) Gli studi condotti applicando un metodo di cura a un gruppo di bambini con DSA hanno spesso il significato di essere dei suggerimenti generali per la semplice ragione che il campione è fortemente eterogeneo: indicano che questo è uno strumento che può essere utile, ma non oltre. 4) Ci sono sicuramente degli aspetti interessanti e ben trattati nelle LG sia a riguardo di vari metodi sia nelle raccomandazioni, per esempio, di non usare l'ossigeno iperbarico, la comunicazione facilitata, la secretina e le cure di chelazione. Tuttavia, rimane uno squilibrio con quanto segnalato in precedenza.

Riferimenti bibliografici

- Bourgeron, T. (2009). A synaptic trek to autism. *Current Opinions Neurobiology*, 19, 231-234.
- Chess, S. (1977). Follow-up report on autism in congenital rubella. *Journal of Autism Childhood Schizophrenia*, 7, pp. 68-81.
- Close, H.A., Lee, L.C., Kaufman, C.N., Zimmerman, A.V. (2012). Co-occurring conditions and change in diagnosis in autism spectrum disorder. *Pediatrics*, 129, 305-318.
- Coleman, M. (1976). *The autistic syndromes*. Amsterdam: North Holland.
- Coleman, M., Gillberg, C. (2012). *The autisms*. Oxford: Oxford University Press.
- Deonna, T., Roulet-Perez, E. (2010). Early-onset acquired epileptic aphasia (Landau-Kleffner syndrome, LKS) and regressive autistic di-

Contributi alla discussione

- sorders with epileptic EEG abnormalities: The continuing debate. *Brain and Development*, 32, 746-752.
- Deonna, T., Ziegler, A.L., Maeder, M.I., Ansermet, F., Roulet, E. (1995). Reversible behavioural autistic-like regression: A manifestation of a special (new?) epileptic syndrome in a 28-month-old child. *Neurocase*, 1, 91-99.
- Deonna, T., Ziegler, A.L., Moura-Serra, J., Innocenti, G. (1993). Autistic regression in relation to limbic pathology and epilepsy: report of two cases. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 35, pp. 166-176.
- Eaves, L., Ho, H. (2004). Brief report: Stability and change in cognitive and behavioural characteristics of autism through childhood. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, 557-569.
- Fein, D., Dixon, P., Paul, J., Levin, H. (2005). Brief report: Pervasive developmental disorders can resolve into ADHD: Case illustrations. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35, 525-534.
- Fernell, E., Hedvall, A., Westerlund, J., Carlsson, L.H., Eriksson, M., Olsson, M. B., Holm, A., Norrelgen, F., Kjellmer, L., Gillberg, C. (2011). Early intervention in 208 Swedish preschoolers with autism spectrum disorders. A prospective naturalistic study. *Research in Developmental Disability*, 32, 2092-2101.
- Fink, M., Taylor, M.A., Ghaziuddin, N. (2006). Catatonia in autistic spectrum disorders: A medical treatment algorithm. *International Review of Neurobiology*, 72, 233-244.
- Fuentes-Biggi, J., Ferrari-Arroyo, M., Boada-Munoz, L., Tourino-Aguilera, E. et al. (2006). Good practice guidelines for the treatment of autistic spectrum disorder. *Revista de Neurologia*, 43, 425-438.
- Granpeesheh D., Dixon D.R., Tarbox, J., Kaplan, A.M., Wilke, A.E. (2009a). The effects of age and treatment intensity on behavioral intervention outcomes for children with autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 3, 1014-1022.
- Granpeesheh, D., Tarbox, J., Dixon, D.R., Carr, E., Herbert, M. (2009). Retrospective analysis of clinical records in 38 cases of recovery from autism. *Annals of Clinical Psychiatry*, 21, 195-204.
- Helt, M., Kelley, E., Kinsbourne, M., Pandey, J., Boorstein, H., Herbert, M., Fein, D. (2008). Can children with autism recover? If so, how? *Neuropsychological Review*, 18, 339-366.
- Hobson, R.P., Lee, A. (2010). Reversible autism among congenitally blind children? A controlled follow up study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 51, 1235-1241.
- Hochstembach, R., Buizer-Voskamp, J.E., Vorstman, J.A., Ophoff, R.A. (2011). Genome arrays for the detection of copy number variations in idiopathic mental retardation, idiopathic generalized epilepsy and neuropsychiatric disorders: Lessons for diagnostic workflow and research. *Cytogenetic Genome Research*, 135, 174-202.
- Kleinman, J.M., Ventola, P.E., Pandey, J., Verbalis, A.D., Barton, M., Hodgson, S., Green, J., Dumont-Mathieu, T., Robins, D.L., Fein, D. (2008). Diagnostic stability and very young children with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, 606-615.
- Lovaas, I.O. (1987). Behavioural treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. *Journal of Consulting Clinical Psychology*, 55, 3-9.
- McEachin, J.J., Smith, T., Lovaas, I.O. (1993). Long-term outcome for children with autism who received intensive behavioural treatment. *American Journal of Mental Retardation*, 97, 359-372.
- Moore, V., Goodson, S. (2003). How well does early diagnosis of autism stand the time? Follow-up study of children assessed for autism at age 2 and development of an early diagnostic service. *Autism*, 7, 17-23.
- Numis, A.L., Major, P., Montenegro, M.A., Muzykewicz, D.A., Pulsifer, M.B., Thiele, E.A. (2011). Identification of risk factors for autism spectrum disorders in tuberous sclerosis complex. *Neurology*, 76, 981-987.
- Sallows, G.O., Graupner T.D. (2005). Intensive behavioural treatment for children with autism: Four year outcome and predictors. *American Journal of Mental Retardation*, 110, 417-438.
- Sigman, M., Ruskin, E. (1999). Continuity and change in the social competence of children with autism. Down syndrome and developmental delay. *Monographs of the Society Research on Child Development*, 64 (serial no. 256).
- Rutter, M., Andersen-Wood, L., Beckett, C., Brendenkamp, D., Castle, J., Groothues, C., Kreppner, J., Keaveney, L., Lord, C., O'Connor, T. (1999). Quasi-autistic patterns following severe early global deprivation. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 40, 537-549.
- Turner, L.M., Stone, W.L. (2007). Variability in out-

- come for children with ASD diagnosis at age 2. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48, 793-802.
- Turner, L.M., Stone, W.L., Pzdol, S.L., Coonrod, E.E. (2006). Follow up of children with autism spectrum disorders from age 2 to age 9. *Autism*, 10, 257-279.
- Wing, L., Shah, A. (2000). Catatonia in autistic spectrum disorders. *British Journal of Psychiatry*, 176, pp. 357-362.
- Zappella, M. (2002). Early onset Tourette syndrome with reversible autistic disorder: A dysmaturational disorder. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 11, 18-23.
- Zappella, M. (2010). Autistic regression with and without EEG abnormalities followed by favourable outcome. *Brain and Development*, 32, 739-745.
- Zappella, M. (2012). Reversible autism and intellectual disability in children. *American Journal of Medical Genetics Seminars of Medical Genetics*, 160, 111-117.