



a cura di
Giacomo Vivanti
Kristen
Bottema-Beutel
Lauren
Turner-Brown

I programmi d'intervento precoce per bambini con autismo

Guida clinica

Presentazione di Antonio Narzisi
Prefazione di Fred R. Volkmar

Scienza e pratiche
cliniche per l'autismo

 **hogrefe**

A cura di

Giacomo Vivanti

Kristen Bottema-Beutel

Lauren Turner-Brown

I programmi d'intervento precoce per bambini con autismo

Guida clinica

Presentazione di Antonio Narzisi

Prefazione di Fred R. Volkmar

SCIENZA E PRATICHE CLINICHE PER L'AUTISMO

1. I programmi d'intervento precoce per bambini con autismo. Guida clinica

A cura di Giacomo Vivanti, Kristen Bottema-Beutel e Lauren Turner-Brown

ISBN: 978-88-98542-78-9

Originariamente pubblicato in inglese con il titolo:

Clinical Guide to Early Interventions for Children with Autism,

a cura di Giacomo Vivanti, Kristen Bottema-Beutel e Lauren Turner-Brown,
prima edizione

Edizione Italiana tradotta su licenza di *Springer Nature Switzerland AG*.

Springer Nature Switzerland AG non si assume alcuna responsabilità e non può essere ritenuta responsabile per l'accuratezza della traduzione.

All'edizione italiana è stato aggiunto il capitolo 11 di A. Venerosi, G. Vivanti e A. Narzisi, non presente nell'edizione originale in inglese.

© 2020, Springer Nature Switzerland AG

© 2022, Hogrefe Editore

Viale Antonio Gramsci 42, 50132 Firenze

www.hogrefe.it

Traduzione dall'inglese: Sara Congiu

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.

■ I curatori

Giacomo Vivanti

PhD, è Professore associato presso l'AJ Drexel Autism Institute della Drexel University, Filadelfia, e *Honorary Research Fellow* presso l'Olga Tennison Autism Research Centre, La Trobe University, Melbourne. La sua ricerca e il suo lavoro clinico si sono concentrati sui processi di apprendimento precoce dei bambini con autismo e sull'intervento precoce. *Associate Editor* del *Journal of Autism and Developmental Disorders*, è membro del comitato scientifico del *Journal of Early Intervention* e autore di oltre cinquanta pubblicazioni scientifiche peer-reviewed sul tema dell'autismo.

Kristen Bottema-Beutel

PhD, è Professore associato presso la Lynch School of Education and Human Development (LSEHD) del Boston College, Chestnut Hill, MA, dove dirige la scuola di specializzazione sui disturbi dello spettro dell'autismo, un programma di formazione che prepara i futuri educatori e insegnanti specializzati che si occuperanno degli studenti con autismo. La sua ricerca si è focalizzata sullo sviluppo sociale e linguistico e sulle dinamiche di interazione sociale delle persone con autismo durante tutto l'arco di vita. È autrice o coautrice di più di trenta pubblicazioni peer-reviewed sull'autismo e su altri temi relativi all'educazione speciale.

Lauren Turner-Brown

PhD, per cinque anni è stata *Assistant Director* del programma per l'autismo TEACCH presso la University of North Carolina, Chapel Hill, NC, e Professore associato presso il Dipartimento di Psichiatria della stessa università. Ha condotto ricerche sulla diagnosi e l'intervento precoci dell'autismo e ha pubblicato oltre trenta articoli peer-reviewed sul tema del disturbo dello spettro dell'autismo. Oggi opera come libera professionista a Chapel Hill e come *Adjunct Assistant Professor* presso la University of North Carolina.

■ Gli autori

Kristen Bottema-Beutel

Lynch School of Education and Human Development, Boston College, Chestnut Hill, MA.

Shannon Crowley

Lynch School of Education and Human Development, Boston College, Chestnut Hill, MA.

Josephine Cuda

Lynch School of Education and Human Development, Boston College, Chestnut Hill, MA.

MaryKate Frisch

UNC TEACCH Autism Program, The University of North Carolina School of Medicine, Chapel Hill, NC.

Kara Hume

School of Education, The University of North Carolina at Chapel Hill, Chapel Hill, NC.

So Yoon Kim

Lynch School of Education and Human Development, Boston College, Chestnut Hill, MA.

Antonio Narzisi

IRCCS Fondazione Stella Maris, Calambrone, Pisa

Pamela Paragas

AJ Drexel Autism Institute, Drexel University, Filadelfia, PA.

Melanie Pellecchia

Dipartimento di Psichiatria, Perelman School of Medicine, University of Pennsylvania, Filadelfia, PA.

Rachel SandercocK

University of North Carolina at Chapel Hill, Chapel Hill, NC.

Lauren Turner-Brown

UNC TEACCH Autism Program, University of North Carolina School of Medicine, Chapel Hill, NC.

Aldina Venerosi

Istituto Superiore di Sanità (ISS), Roma

Giacomo Vivanti

AJ Drexel Autism Institute, Drexel University, Filadelfia, PA.

Hongxuan Nicole Zhong

AJ Drexel Autism Institute, Drexel University, Filadelfia, PA.

■ Ringraziamenti

Gli autori ringraziano i bambini e le famiglie con cui hanno avuto il privilegio di lavorare nel corso del proprio lavoro di ricerca e di pratica clinica. Giacomo Vivanti ringrazia Jessica Day-Watkins e Shana Attar per aver contribuito all'ideazione iniziale e alla discussione, rispettivamente, dei capitoli 5 e 8. Lauren Turner-Brown ringrazia Samantha Scott per le fotografie esemplificative contenute nel capitolo 7.

Indice

Presentazione · Antonio Narzisi	XIII
Prefazione · Fred R. Volkmar.....	XVII
1 L'autismo e il trattamento dell'autismo: evoluzione dei concetti e delle pratiche da Kanner agli approcci attuali · Giacomo Vivanti	1
1.1. Da Kanner al DSM-5: evoluzione del concetto diagnostico di autismo e problematiche attuali	2
1.2. Epidemiologia	4
1.3. Caratteristiche cliniche	5
1.4. Disturbi in comorbidità	9
1.5. Eziologia	10
1.6. Modelli neurocognitivi dell'ASD	11
1.7. Il trattamento del disturbo dello spettro autistico: evoluzione dei concetti e dei principi	12
1.8. Conclusioni	18
2 Criteri per la valutazione delle evidenze a supporto degli interventi per bambini con autismo · Lauren Turner-Brown e Rachel Sandercock	19
2.1. Valutare la ricerca	19
2.2. Fattori di rigore sperimentale	24
2.3. Obiettivi target	29
2.4. Fattori di individualizzazione e di implementazione	30
2.5. Trattamenti non supportati	32
2.6. Conclusioni	34
3 Comprendere e trattare le difficoltà nella comunicazione sociale nei bambini con autismo · Kristen Bottema-Beutel	35
3.1. Caratterizzare il dominio della comunicazione sociale nell'ASD	36
3.2. Sviluppo della comunicazione sociale nello sviluppo tipico e nell'ASD	38
3.3. La comunicazione sociale nell'ASD	45
3.4. Conclusioni	50

4	Comprendere e trattare i comportamenti ristretti e ripetitivi nei bambini con autismo · <i>Lauren Turner-Brown e MaryKate Frisch</i>	52
	4.1. Caratterizzare i sintomi di CRR	53
	4.2. Correlati dei comportamenti ristretti e ripetitivi	56
	4.3. Perché i bambini mettono in atto i CRR?	58
	4.4. Gli effetti dell'intervento precoce sui CRR	59
	4.5. Conclusioni	65
5	Approcci di intervento precoce per i bambini con autismo basati sull'analisi applicata del comportamento · <i>Giacomo Vivanti e Melanie Pellecchia</i>	67
	5.1. Principi dell'ABA	67
	5.2. Tecniche di trattamento negli approcci di analisi applicata del comportamento all'intervento precoce sull'ASD	71
	5.3. Evidenza scientifica a sostegno degli approcci di analisi applicata del comportamento all'intervento precoce sull'ASD	75
	5.4. Chi può somministrare gli interventi basati sull'analisi applicata del comportamento?	78
	5.5. Conclusioni	79
6	Interventi naturalistici evolutivi comportamentali per i bambini con autismo · <i>Giacomo Vivanti e Hongxuan Nicole Zhong</i>	80
	6.1. Caratteristiche chiave degli interventi naturalistici evolutivi	80
	6.2. Early Start Denver Model (ESDM)	87
	6.3. Pivotal Response Training (PRT)	89
	6.4. Joint Attention, Symbolic Play, Engagement, and Regulation (JASPER)	95
	6.5. Early Social Interaction (ESI)	97
	6.6. Improving Parents as Communication Teachers (ImPACT)	102
	6.7. Incidental Teaching (IT)	104
	6.8. Enhanced Milieu Teaching (EMT)	106
	6.9. Reciprocal Imitation Training (RIT)	108
	6.10. Early Achievements (EA)	110
	6.11. Adapted Response Teaching (ART)	113
	6.12. Conclusioni	114
7	L'approccio TEACCH e altri approcci visivi per i bambini con autismo · <i>Lauren Turner-Brown e Kara Hume</i>	117
	7.1. L'approccio TEACCH	117
	7.2. Il TEACCH in sintesi	127
8	Scegliere il programma "giusto" per ogni bambino nell'intervento precoce per l'autismo · <i>Giacomo Vivanti e Pamela Paragas</i>	130
	8.1. Scegliere l'intervento giusto	130
	8.2. Scegliere il servizio giusto	134
	8.3. Conclusioni	136
9	Oltre i pacchetti monolitici: strategie importanti dei diversi interventi precoci per i bambini con autismo · <i>Kristen Bottema-Beutel e Shannon Crowley</i>	138
	9.1. Favorire il coinvolgimento attivo del bambino	138
	9.2. Parent coaching	139
	9.3. Incorporare le strategie d'interazione nelle routine quotidiane	140

9.4. Organizzazione accurata dell'ambiente	141
9.5. Trovare l'equilibrio tra struttura e novità	143
9.6. Collocare gli obiettivi del trattamento in una sequenza evolutiva	143
9.7. La raccolta dati per guidare la scelta degli obiettivi e il processo decisionale	145
9.8. Dare un rinforzo significativo e naturale	146
9.9. L'analisi del compito per l'insegnamento di abilità funzionali	147
9.10. Sfumare i supporti all'intervento nel corso del tempo	148
9.11. Conclusioni	148
10 Comprendere la normativa, le assicurazioni sanitarie e le disparità nell'offerta di servizi: gli Stati Uniti - <i>Kristen Bottema-Beutel,</i> <i>Josephine Cuda e So Yoon Kim</i>	149
10.1. Individuals with Disabilities Education Act (IDEA)	149
10.2. I servizi di intervento precoce definiti in IDEA parte C	149
10.3. La transizione verso la scuola definita in IDEA parte B	151
10.4. Copertura assicurativa per i servizi di diagnosi e intervento precoce	151
10.5. Variabilità regionale nell'accesso ai servizi e nel loro utilizzo	153
10.6. Disparità etniche e razziali nell'accesso alla diagnosi e ai servizi di supporto	154
10.7. Conclusioni	157
11 Rete dei servizi e collaborazione tra agenzia sanitaria, scolastica e sociosanitaria per l'implementazione dei percorsi individuali di cura per il disturbo dello spettro autistico in Italia - <i>Aldina Venerosi,</i> <i>Giacomo Vivanti e Antonio Narzisi</i>	158
11.1. La rete dei servizi sanitari di riferimento per la diagnosi e cura dei disturbi dello spettro autistico	158
11.2. Il raccordo scuola-servizi di NPI e famiglia	160
11.3. Diseguaglianze nell'accesso ai servizi di diagnosi e cura di bambini e adolescenti con diagnosi di autismo	162
Bibliografia	165
Indice analitico	211

■ Presentazione

Antonio Narzisi

Ho il piacere di introdurre nel nostro paese questa guida clinica ai programmi d'intervento precoce per bambini con autismo, curata da Giacomo Vivanti, Kristen Bottema-Beutel e Lauren Turner-Brown. Il libro è di quelli *fondamentali* per chi si occupa a vari livelli di disturbi dello spettro autistico (ASD).

La parte iniziale del libro traccia, in modo sapiente, l'exkursus storico dell'ASD, dalle prime descrizioni di Kanner al contributo attuale delle neuroscienze. La descrizione delle caratteristiche cliniche dell'ASD è ricca di riferimenti bibliografici che informano il lettore dell'imponente mole di ricerche che sono state compiute nel corso dell'ultimo ventennio. Infatti, l'aumentata frequenza delle diagnosi di ASD, ascrivibile a fattori sia essi di tipo genetico che ambientale, ha incrementato il livello di interesse dei ricercatori rispetto ai possibili modelli eziologici, alle comorbidità psicopatologiche e all'intervento precoce.

Il libro contribuisce, in modo chiaro e scientificamente basato, a presentare al lettore i criteri per valutare e discernere un intervento precoce utile, da uno inutile ad uno pericoloso. Con molta chiarezza ed onestà intellettuale il libro riporta, per esempio, l'inadeguatezza della psicoterapia psicodinamica come scelta terapeutica nell'ambito dell'ASD. A sostegno di tale inadeguatezza non c'è una posizione ideologicamente riduzionista nei confronti di altri interventi, bensì la mancanza di sufficienti evidenze scientifiche a sostegno della psicoterapia psicodinamica. Ritengo opportuno sottolineare questo importante *fatto* perché ancora oggi in Italia assistiamo all'elaborazione di "nuove" proposte terapeutiche oltremodo basate sull'approccio psicodinamico che, prive di evidenze scientifiche, vengono proposte ai bambini piccoli e alle loro famiglie.

Il tema dell'intervento precoce per l'ASD, purtroppo, schiude le porte di un'arena in cui ancora la componente scientifica fatica ad affermarsi come unica via di scelta. In questo senso, il libro è una guida sicura e di orientamento non solo

per il neofita ma anche per il professionista esperto. Il secondo capitolo del libro accompagna per mano il lettore nella comprensione dei concetti di base della metodologia di ricerca per la valutazione delle evidenze degli interventi studiati e per traslarli in modo sicuro alla comunità dei pazienti. Lo studio di un modello di intervento precoce non è privo di ostacoli metodologici ma il rigore della ricerca di alto livello consente di ridurli nella consapevolezza che alcuni di essi rimarranno comunque. Per tale ragione l'auspicio è quello di fare sempre ricorso, come descritto nel libro, a disciplinate metodiche di studio; diversamente il rischio di rendere alla comunità dei pazienti trattamenti inutili e/o pericolosi sarebbe purtroppo oltremodo elevato. Come riportano gli autori, la road map della ricerca sugli interventi precoci per l'ASD dovrebbe sempre rispettare i seguenti passaggi: (a) formulazione e applicazione sistematica di una nuova tecnica di intervento, (b) sviluppo di un manuale e di un piano di ricerca per la valutazione dell'intervento nei vari siti, (c) trial clinici randomizzati e (d) studi sull'efficacia nella comunità. È di primaria importanza ricordare questi passaggi non soltanto quando ci avviciniamo a studiare una nuova proposta d'intervento, ma pure quando valutiamo e/o proponiamo ai nostri pazienti alcune opzioni d'intervento. Un aspetto che ho molto apprezzato del libro è l'aver sottolineato la centralità del genitore nell'ambito dell'intervento precoce. Come descrivono gli autori, il livello di coinvolgimento di un genitore deriverà anche dagli obiettivi individuali da raggiungere. I modelli di parent coaching volti al trattamento dei comportamenti problema richiedono la presenza di un genitore ad ogni seduta di trattamento. Gli interventi costruiti attorno ad obiettivi di sviluppo, come le abilità di comunicazione o di gioco, possono essere maggiormente flessibili per quanto riguarda il livello di coinvolgimento del genitore per venire incontro ai bisogni e alla disponibilità di ogni famiglia. Ancora, il libro rimarca la pericolosità nel fare ricorso ad interventi non supportati dalle evidenze scientifiche che rischiano di mettere in pericolo la salute stessa dei bambini. In tal senso, il libro è anche un'esortazione per gli specialisti a parlare molto chiaramente dei pericoli dei metodi non convenzionali e rendere edotti i genitori dal rischio che rappresenta l'affidarsi ad interventi magari molto bene pubblicizzati ma di non provata efficacia. La lista dei trattamenti non convenzionali è purtroppo piuttosto consistente, per esempio: camera iperbarica, protocolli alimentari, protocolli ormonali e molti altri che rendono un servizio non scientifico e non etico alla comunità.

Due capitoli del libro affrontano le tematiche centrali per l'ASD: la comunicazione sociale e i comportamenti ristretti e ripetitivi nei bambini (CRR). Il trattamento della comunicazione sociale è affrontato sia nello sviluppo tipico che nell'ASD. Nel corso degli anni, la ricerca in questo ambito è cresciuta, seppure – come sottolineano gli autori – sono necessarie più ricerche appositamente progettate per individuare i cosiddetti ingredienti attivi degli interventi ideati per supportare la comunicazione sociale nell'ASD. Uno spazio di approfondimento

è dedicato anche alla comunicazione aumentativa alternativa (CAA) che è uno strumento molto utile per massimizzare la partecipazione alla vita sociale soprattutto per quella porzione di bambini con ASD (circa il 25-30%) che non sviluppa il linguaggio entro l'età prescolare. La tematica dello sviluppo della comunicazione sociale nell'ASD è molto complessa e necessita di essere affrontata con molta competenza ed accuratezza durante gli interventi precoci, perché rappresenta un aspetto centrale per la vita dei bambini quando sono piccoli e pure durante gli anni dell'adolescenza e dell'età adulta.

I CRR, di cui fanno parte anche l'iper o iporeattività verso input sensoriali o interessi insoliti presenti sin da un'epoca precoce, possono incidere in maniera significativa sullo sviluppo del bambino e sullo stress genitoriale. Gli autori, dopo avere svolto una sapiente descrizione degli aspetti clinici dei CRR, mettono in evidenza che alcune pratiche di intervento focalizzate, mirate alla loro prevenzione e/o modifica, si sono dimostrate efficaci.

Il libro dedica uno spazio ampio alla descrizione del metodo ABA (Applied Behavioral Analysis), del programma d'intervento precoce EIBI (Early Intensive Behavioral Intervention) e dei metodi naturalistici, molti dei quali raggruppati nei cosiddetti Naturalistic Developmental Behavioral Interventions (NDBI).

Gli autori sottolineano che se anche gli approcci NDBI sono in parte progettati per sopperire ad alcuni limiti che caratterizzano i trattamenti ABA standard come l'EIBI, entrambi i tipi di approccio sembrano portare dei benefici per i bambini con ASD. Gli autori riflettono sul fatto che ad oggi esiste un numero esiguo di ricerche che abbiano effettivamente comparato entrambi questi modelli per giungere a conclusioni forti sulla superiorità di un approccio sull'altro.

Un capitolo è dedicato al programma TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children) per i bambini piccoli il cui obiettivo, come sottolineano gli autori, è *il sostegno del coinvolgimento* definito come essere attivamente e produttivamente coinvolti nell'attività. L'utilizzo di strategie comunicative di tipo visivo rappresenta uno dei principi del programma TEACCH e gli autori evidenziano che nell'ambito dell'intervento precoce l'utilizzo delle aree di forza, come la comprensione dell'informazione visiva, può costituire un valido aiuto quando si insegnano abilità che fanno parte delle aree di debolezza.

Dopo la descrizione dei differenti modelli, gli autori riflettono sull'importanza che possono rivestire alcune fondamentali variabili nella scelta dell'intervento precoce. Tra queste, per esempio, ci sono le priorità della famiglia, le loro convinzioni, e i loro bisogni, ma anche le caratteristiche fenotipiche dei bambini che potrebbero orientare per un intervento piuttosto che per un altro. Per esempio – come riportato nel libro – esistono delle evidenze preliminari sul fatto che il Pivotal Response Training (PRT) potrebbe essere particolarmente utile per i bambini che sono maggiormente coinvolti dai giocattoli, che si avvicinano più

spesso alle persone e che mostrano con maggiore frequenza un'affettività positiva. Oppure – come evidenziato dagli studi di Giacomo Vivanti e colleghi – il coinvolgimento con i giocattoli, insieme all'imitazione e alla risposta all'attenzione condivisa (ma non l'attenzione sociale), potrebbero predire una risposta positiva all'ESDM (Early Start Denver Model).

In assenza di risultati scientifici definitivi su *cosa funziona con chi*, tanti studiosi hanno suggerito delle linee guida cliniche per decidere di trattare un bambino con un certo intervento sulla base della compatibilità teorica tra fattori del bambino e familiari e i diversi obiettivi di trattamento dei diversi interventi.

Un capitolo è dedicato a illustrare la normativa, le assicurazioni sanitarie e le disparità nell'offerta di servizi per l'intervento precoce per l'ASD negli Stati Uniti. A questo, che nell'edizione originale del libro è l'ultimo, è stato aggiunto, nella pubblicazione italiana, un nuovo capitolo in cui è presentata la rete dei servizi e la collaborazione tra agenzia sanitaria, scolastica e sociosanitaria per l'implementazione dei percorsi individuali di cura per l'ASD nel nostro paese.

La lettura di questo libro, ne sono certo, sarà arricchente per il lettore e sarà di supporto per la comprensione della complessità inerente all'intervento precoce per l'ASD. Il rischio più elevato che intravedo oggi nell'approccio all'intervento precoce è quello, da una parte, di un'eccessiva enfasi per il modello A o B o C, spesso applicato in modo non coerente rispetto alle indicazioni originali, e dall'altra la creazione di *miscugli* terapeutici di dubbia efficacia.

Questa guida, curata e scritta da Giacomo Vivanti e altri autorevoli colleghi, è una *preziosità* in termini di informazioni dettagliate e scientificamente basate su un tema complesso come è quello dell'intervento precoce dell'ASD.

Concludo questa introduzione parafrasando una frase del recente premio Nobel italiano per la fisica Giorgio Parisi augurandomi che questo libro aiuti le nuove e le “vecchie” generazioni di professionisti “a trovare ordine nel caos”.

Calambrone, Pisa, 15 marzo 2022

Antonio Narzisi

Dirigente psicologo e ricercatore

IRCCS Fondazione Stella Maris

Referente per i disturbi dello spettro autistico

Unità Operativa di Psichiatria Infantile e Psicofarmacologia

■ Prefazione

Fred R. Volkmar

È un grande piacere per me scrivere un'introduzione a questo libro estremamente necessario. Quasi vent'anni fa, sono stato con mio grande privilegio tra gli autori del rivoluzionario report del National Research Council sull'istruzione dei bambini con autismo (National Research Council, 2001). A quei tempi questo campo era ancora agli albori con circa dieci programmi attivi in vari centri degli Stati Uniti, ognuno dei quali aveva pubblicato almeno uno studio sull'efficacia del proprio programma d'intervento per i bambini piccoli con autismo. Naturalmente, allora, il "bambino piccolo" con autismo aveva solitamente un'età di 4 anni, a volte di 3 e raramente di 2 o meno. Fortunatamente, la situazione è cambiata e un maggiore interesse per i fratellini e per le popolazioni a rischio consente oggi un'identificazione molto più precoce dei casi e del rischio di autismo. Nel tempo è emersa anche una maggiore urgenza, poiché si stima che, grazie a un intervento precoce, alcuni bambini con autismo abbiano dei miglioramenti notevoli e, in effetti, molti di loro oggi vanno all'università (Magiati e Howlin, 2019). Anche la mole di ricerche basate sull'evidenza scientifica è aumentata notevolmente (Odom, Morin, Savage e Tomaszewski, 2019; Reichow e Barton, 2014). Sfortunatamente, spesso, questo ricco insieme di lavori non è stato tradotto in un formato utile agli operatori sanitari e agli educatori. Questo volume ha l'obiettivo di soddisfare tale bisogno.

Il primo capitolo del volume offre un'utile panoramica dei cambiamenti relativi alla nostra concezione dell'autismo e del suo trattamento. Il secondo ci aiuta a comprendere la qualità dell'evidenza scientifica quando valutiamo i trattamenti. Il terzo analizza la natura dei trattamenti basati sull'evidenza scientifica. Il quarto capitolo parla della comprensione dei fondamentali problemi della comunicazione sociale nell'autismo ed è seguito da un capitolo che analizza i comportamenti ristretti e ripetitivi che sono molto diffusi in tutto lo spettro

dell'autismo. I capitoli successivi affrontano i modelli principali di trattamento: ABA, metodi naturalistici e il pionieristico programma TEACCH. I capitoli finali sono incentrati sul problema di come trovare la giusta corrispondenza tra i bambini e i programmi di trattamento (difficoltà frequente negli Stati Uniti dal momento che le scuole spesso offrono un trattamento, ma questo potrebbe non essere quello adeguato per un certo bambino). I capitoli 9 e 10 del volume trattano questioni relative all'intervento precoce e alle politiche sociali – una preoccupazione crescente in tutto il mondo dal momento che la consapevolezza sull'autismo e l'importanza di istituire dei trattamenti efficaci è cresciuta in maniera così sensibile.

Gli autori e i capitoli che hanno redatto rappresentano l'intera gamma delle discipline scientifiche coinvolte nella ricerca e nella pratica clinica sull'intervento precoce nell'autismo. Sono psicologi clinici, analisti del comportamento, educatori speciali, ognuno dei quali contribuisce con una prospettiva complementare in un'area che spesso ha tristemente sofferto di una divisione in fazioni poco inclini ad interagire. Questa è un'opera profondamente utile e molto necessaria, è un grande piacere per me presentarla.

Fred R. Volkmar

Irving B. Harris Professor in Psichiatria, pediatria e psicologia del bambino
Yale University School of Medicine, New Haven, CT

■ Riferimenti bibliografici

- Magiati, I. e Howlin, P. (2019). Adult life for people with autism spectrum disorders. In F.R. Volkmar (a cura di), *Autism and pervasive developmental disorders* (pp. 220-248). Cambridge: Cambridge University Press.
- National Research Council (2001). *Educating young children with autism*. Washington, DC: National Academy Press.
- Odom, S.L., Morin, K., Savage, M. e Tomaszewski, B. (2019). Behavioral and educational interventions. In F.R. Volkmar (a cura di), *Autism and the pervasive developmental disorders* (pp. 176-190). Cambridge: Cambridge University Press.
- Reichow, B. e Barton, E.E. (2014). Evidence-based psychosocial interventions for individuals with autism spectrum disorders. In F.R. Volkmar, R. Paul, S.J. Rogers e K.A. Pelphrey (a cura di), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders. Volume 2: Assessment, interventions, and policy* (4th ed., pp. 969-992). Hoboken, NJ: Wiley.

L'autismo e il trattamento dell'autismo: evoluzione dei concetti e delle pratiche da Kanner agli approcci attuali

Giacomo Vivanti

Il disturbo dello spettro dell'autismo (Autism Spectrum Disorder, ASD) è un disturbo dello sviluppo che richiede assistenza nel corso di tutta la vita. Come spesso accade nel caso di disturbi dall'eziologia incerta, esistono numerosi approcci di trattamento per l'ASD, ma solo una minoranza di questi è stata validata attraverso la ricerca empirica. Gli interventi precoci basati sull'evidenza scientifica possono portare miglioramenti significativi dal punto di vista del linguaggio, del funzionamento cognitivo, sociale e adattivo. Questo tipo di trattamenti contiene in sé il potenziale per promuovere degli esiti positivi a lungo termine, mitigare la disabilità nel corso dell'intero arco di vita, ridurre i costi sociali e migliorare il benessere personale e la produttività delle persone con ASD e delle loro famiglie.

Tuttavia, aiutare le famiglie nel momento in cui sono alla ricerca del miglior tipo di intervento per il proprio figlio con autismo può essere difficile a causa della proliferazione delle opzioni di intervento e dell'eterogeneità dei bisogni che caratterizzano le persone con ASD. Ulteriori elementi di complessità sono dati dall'elevata variabilità delle risposte al trattamento, perché anche le tipologie di intervento maggiormente riconosciute come valide possono produrre differenti livelli di successo a seconda del paziente e dei vari contesti di vita. Ulteriori sfide possono essere rappresentate dalla possibilità di accedere ai servizi e dall'impatto economico sulla famiglia (Nahmias et al., 2019; Vivanti et al., 2014). Infine, esistono delle divergenze a livello scientifico e filosofico tra la comunità scientifica, le associazioni che operano in difesa dei diritti delle persone con autismo e delle loro famiglie e gli operatori, e questo contribuisce a rendere più difficile scegliere tra le diverse possibilità di intervento. L'obiettivo di questo volume è

proprio quello di offrire delle informazioni pratiche per orientarsi in questo paesaggio confuso, partendo dall'analisi di come la conoscenza e i concetti sull'ASD e sul trattamento di questo disturbo si sono evoluti nel corso degli ultimi decenni.

■ 1.1. Da Kanner al DSM-5: evoluzione del concetto diagnostico di autismo e problematiche attuali

La prima definizione diagnostica di autismo è stata formulata originariamente nel 1943 da Leo Kanner, uno psichiatra austriaco di origine ucraina. Nella sua prima descrizione (1943), Kanner descrisse 11 bambini, affetti da ciò che definì “disturbi autistici del contatto affettivo”, una sindrome caratterizzata da un ridotto o assente interesse verso le altre persone, da una ridotta comunicazione sociale e da uno spiccato bisogno “che tutto resti sempre uguale”. Nonostante descrizioni cliniche di bambini che mostravano caratteristiche simili fossero state già pubblicate precedentemente (cfr. De Sanctis, 1906; Klein, 1930/1975; Ssucharewa, 1926), o più o meno contemporaneamente (la più nota è quella di Hans Asperger del 1944), la concettualizzazione di Kanner è la prima ad aver definito l'autismo come una sindrome clinica distinta, caratterizzata da un insieme di anomalie precoci della comunicazione sociale e da rigidità a livello comportamentale, e si è rivelata la più influente e la più duratura.

La validità dell'autismo come un'entità diagnostica separata dalla schizofrenia, dai disturbi del linguaggio, o dalla disabilità intellettuale, è stata successivamente supportata dalla ricerca (Volkmar e McPartland, 2014). A distanza di cinquant'anni dalla prima descrizione data da Kanner, l'autismo è stato descritto in un report del gruppo di lavoro sull'autismo del National Institute of Health come “una delle diagnosi più affidabili della ricerca psichiatrica o dello sviluppo” (Bristol et al., 1996). In seguito al primo articolo di Kanner, le definizioni diagnostiche di autismo nel corso dei decenni successivi hanno continuato ad includere la nozione di deficit precoci a livello della comunicazione sociale (con una discrepanza tra abilità sociali e non sociali e deficit che comprendono sia la comunicazione verbale che quella non verbale), così come la tendenza alla ripetitività/avversione al cambiamento. Nonostante questa continuità, vi sono stati numerosi cambiamenti nella concettualizzazione e nell'operazionalizzazione del concetto di autismo, dovuti sia ai progressi nella ricerca scientifica che a cambiamenti culturali.

Nei decenni successivi alla pubblicazione dell'articolo di Kanner, il concetto di autismo è stato considerato da numerosi studiosi come sovrapposto a quello della psicosi infantile o schizofrenia, e il termine “psicotico” e “autistico” sono stati utilizzati come sinonimi sia nella ricerca che nella pratica nel periodo che copre gli anni cinquanta, sessanta e settanta. Grazie alle ricerche di Rutter (1972)

e altri studiosi che hanno documentato l'esistenza di differenze cruciali tra l'autismo e la schizofrenia, nella terza edizione del *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, del 1980, l'autismo è stato inserito per la prima volta come categoria diagnostica a sé stante, sotto la definizione di "autismo infantile" (DSM-III, American Psychiatric Association, 1980). Nel 1987 questa dicitura è stata modificata in "disturbo autistico" nella versione rivista del manuale (DSM-III-TR, American Psychiatric Association, 1987). La sindrome di Asperger, una categoria diagnostica affine che veniva descritta come caratterizzata da un più alto livello di funzionamento intellettivo e da abilità linguistiche superiori rispetto al disturbo autistico, è stata aggiunta nella quarta edizione del DSM (DSM-IV, American Psychiatric Association, 1994) come una delle quattro sottocategorie diagnostiche mutualmente esclusive, raccolte sotto la definizione generale di "disturbi pervasivi dello sviluppo" (American Psychiatric Association, 1994). Tale categoria includeva anche la sindrome di Rett, il disturbo disintegrativo dell'infanzia e della fanciullezza e il disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato.

Nel 2013, il DSM-5 ha raggruppato i criteri diagnostici dell'autismo in due cluster che ricordano la descrizione fatta originariamente da Kanner: "deficit della comunicazione sociale" e "interessi e comportamenti ristretti e ripetitivi" (American Psychiatric Association, 2013). Inoltre, le differenti tipologie di autismo, definite attraverso sottocategorie mutualmente esclusive utilizzate nelle precedenti versioni del DSM, sono state sostituite da un'unica etichetta diagnostica "disturbo dello spettro dell'autismo" (ASD). Questa concettualizzazione riflette da un lato l'omogeneità dei deficit fondamentali del disturbo e dall'altro il continuum di variabilità delle caratteristiche cliniche (la nozione di autismo come "spettro" introdotta inizialmente da Wing e Gould nel 1979). Oltre a questo il DSM-5 comprende delle raccomandazioni relative al livello di gravità di ciascun'area di sintomi (su una scala a 3 punti, che varia da "è necessario un supporto" a "è necessario un supporto molto significativo"), così come degli specificatori clinici, che si riferiscono al livello di abilità linguistiche e cognitive. I termini autismo e disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) vengono ora utilizzati come sinonimi. Il termine "Asperger" non viene più utilizzato in ambito clinico ma sopravvive nel linguaggio comune, usato frequentemente come concetto riferito all'identità culturale (come "cultura Asperger", o "cultura Aspi"; Giles et al., 2014). I termini "ad alto funzionamento" e "a basso funzionamento" non costituiscono concetti diagnostici formalmente riconosciuti, ma vengono utilizzati a livello colloquiale e nella pratica clinica per descrivere persone con ASD che sono caratterizzate da una sintomatologia o disabilità intellettiva più lieve o più grave. È importante sottolineare come sia il DSM-5 che la comunità che ruota intorno all'autismo sostengano che "un basso bisogno di supporto" e "un elevato bisogno di supporto" rappresentino dei termini più accurati e meno

stigmatizzanti, dal momento che il funzionamento è spesso proporzionale rispetto al livello di supporto fornito.

Dal momento che al giorno d'oggi non è stato validato nessun marker biologico di ASD, la diagnosi di ASD si basa sull'osservazione delle caratteristiche comportamentali elencate nel DSM-5 o in altri sistemi formali di classificazione, come la classificazione internazionale delle malattie e dei problemi sanitari correlati (ICD-10; WHO, 1992), che si sovrappone in gran parte a quella del DSM. Una diagnosi in età infantile viene raggiunta attraverso la combinazione di un processo di osservazione diretta e di informazioni sulla storia di sviluppo del bambino che vengono riferite dai genitori, spesso attraverso il supporto di protocolli standardizzati come l'*Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition* (ADOS-2; Lord et al., 2012) e l'*Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R; Rutter, Le Couteur e Lord, 2003).

Nella maggior parte dei casi, una diagnosi di ASD può essere portata a termine tra i 18 e i 24 mesi di età, anche se alcuni bambini potrebbero non manifestare una sintomatologia conclamata sino all'età di 36 mesi e, più raramente, sino al raggiungimento dell'età scolare (Lord et al., 2018; Ozonoff et al., 2018). Una volta che la diagnosi viene attribuita, essa è generalmente stabile (Ozonoff et al., 2015; Rogers e Talbott, 2016; Zwaigenbaum et al., 2015). Tuttavia sono stati riferiti casi di bambini che, una volta raggiunta l'età scolare, sono "usciti" dalla diagnosi, anche se la natura e la frequenza di questo fenomeno rimane poco chiara (Fein et al., 2013; Moulton et al., 2016).

■ 1.2. Epidemiologia

In passato l'ASD veniva considerato un disturbo raro, e negli anni sessanta le stime suggerivano la presenza di 4-5 casi su 10.000. Attualmente si calcola che l'ASD riguardi 1:59 casi (Baio et al., 2018). Anche se l'aumento stabile della prevalenza di ASD negli ultimi decenni è stato definito da alcuni come una "epidemia di autismo", rimane ancora da stabilire con certezza se i cambiamenti nel tasso di prevalenza riflettano un aumento reale dei casi di ASD. Fattori quali il progressivo ampliamento dei criteri diagnostici, i miglioramenti delle procedure diagnostiche e un incremento della consapevolezza così come delle politiche di accesso ai servizi possono aver contribuito a questa apparente "epidemia".

Il tasso di genere (maschi:femmine) è di 4.3:1, ma alcune evidenze suggeriscono che vi sia una maggiore probabilità che le femmine rimangano non diagnosticate (Bargiela et al., 2016; Giarelli et al., 2010). Negli Stati Uniti sono state documentate disparità etniche e razziali nell'identificazione dell'ASD (Durkin et al., 2017; Mandell et al., 2009). In questo senso non abbiamo molte informazioni relative ad altre parti del mondo.

■ 1.3. Caratteristiche cliniche

L'autismo è un disturbo dello sviluppo con esordio nella prima infanzia. Le manifestazioni comportamentali dell'ASD sono influenzate dal e influenzano il livello di sviluppo (abilità verbali ed età mentale). Inoltre, il modo in cui i sintomi si manifestano nel corso dello sviluppo è influenzato dall'età cronologica del bambino, dalla storia delle sue interazioni con l'ambiente (compresi gli interventi) e dall'eventuale presenza di altri disturbi.

Di seguito verranno illustrate le manifestazioni cliniche precoci dell'ASD, così come i cambiamenti a livello della sintomatologia durante l'arco di vita.

1.3.1. Comunicazione e interazione sociale

I deficit della comunicazione e dell'interazione sociale sono alla base della definizione di ASD (Carter et al., 2005; si rimanda al capitolo 3). Mentre le anomalie relative al dominio sociale sono state documentate già durante i primi sei mesi di vita (Jones e Klin, 2013; Chawarska et al., 2013), nella maggior parte dei casi i sintomi della sfera sociale si manifestano pienamente durante il secondo anno. La ricerca ci mostra che già dall'età di 18 mesi i bambini con ASD mostrano una riduzione del contatto oculare (Chawarska et al., 2014); una ridotta responsività verso le voci umane, compresa la risposta al proprio nome (Miller et al., 2017); un ridotto interesse durante l'osservazione di scene sociali (Chawarska et al., 2013); e una ridotta frequenza dell'imitazione (Vivanti e Hamilton, 2014), oltre a deficit dell'attenzione condivisa (l'abilità di alternare il focus di attenzione tra un oggetto referenziale e il partner sociale; Adamson, 1995; Scaife e Bruner, 1975). I comportamenti di attenzione condivisa che sono ridotti o assenti nell'ASD comprendono i gesti e il contatto oculare volti ad orientare l'attenzione di un'altra persona verso un oggetto o un evento (ad es., stabilire il contatto oculare con il caregiver e indicare una farfalla), ma anche la capacità di utilizzare lo sguardo dell'altra persona e l'orientamento della sua testa per identificare l'oggetto su cui sta focalizzando la sua attenzione (ad es., guardare un fiore indicato dal caregiver). Questi comportamenti che vengono denominati, rispettivamente, iniziativa e risposta all'attenzione condivisa, sono legati al successivo sviluppo comunicativo, socioemotivo e cognitivo, sia nello sviluppo tipico sia in quello atipico (Bottema-Beutel, 2016; Mundy, 2016). I bambini con ASD mostrano deficit sia a livello dell'iniziativa che della risposta all'attenzione condivisa (Sigman, 1998; Jones et al., 2014), con deficit più pronunciati nella componente di iniziativa (Mundy, 2011). La ricerca recente ha documentato che, all'età di 10 mesi, bambini che hanno successivamente ricevuto una diagnosi di ASD mostravano una frequenza ridotta di episodi di iniziativa di attenzione condivisa rispetto ai loro coetanei (Nystrom et al., 2019).

È importante sottolineare che molti bambini con ASD mostrano comportamenti che indicano la presenza di un “attaccamento sicuro” con i propri caregiver, come rispondere in maniera diversa ai caregiver rispetto a persone sconosciute (Kasari et al., 1993; Sigman e Ungerer, 1984), cercare e mantenere la vicinanza fisica col caregiver dopo una separazione (Sigman e Mundy, 1989), mettere in atto un numero maggiore di comportamenti di ricerca della prossimità fisica verso il caregiver e mettere in atto un numero ridotto di comportamenti esplorativi alla presenza di un estraneo (Dissanayake e Crossley, 1996). La presenza di queste manifestazioni sociali e affettive verso i caregiver può “ingannare” clinici e genitori e portarli a non far visitare il bambino da specialisti in autismo anche in seguito a uno screening che abbia suggerito la presenza di un rischio di ASD (Pierce et al., 2011). Tuttavia, i comportamenti di ricerca della prossimità con i caregiver nei bambini con ASD possono essere meno frequenti, meno sostenuti, o meno capaci di condurre a degli scambi sociali ricchi (Vivanti e Nuske, 2017). Anche i bambini piccoli con ASD mostrano un ridotto coinvolgimento in routine di gioco sociale come il gioco del cucù (Bolton et al., 2012), così come un ridotto gioco di finzione e di immaginazione (ad es., Barbaro e Dissanayake, 2013).

Ulteriori caratteristiche comprendono un ridotto interesse e coinvolgimento con i coetanei (McGee et al., 1997), una ridotta responsività verso le emozioni delle altre persone (Hutman et al., 2010), difficoltà nell’interpretazione del comportamento delle altre persone (ad es., predire il comportamento di un’altra persona sulla base della propria conoscenza e non sulla base della conoscenza di cui è in possesso l’altra persona; Baron-Cohen, 1995; Senju, 2012) e un numero ridotto di espressioni di divertimento durante le interazioni sociali (Wan et al., 2013). Spesso i bambini con ASD iniziano e rispondono al contatto sociale, ma le loro interazioni sono idiosincratiche o “peculiari” (ad es., avvicinarsi a persone sconosciute e fare ripetutamente il gesto per dire “dammi un cinque”; Rapin, 2002). Vi è spesso un ritardo del linguaggio parlato – e nel 25-30% dei casi il linguaggio può rimanere completamente assente (Tager-Flusberg e Kasari, 2013). Il ritardo o l’assenza della comunicazione verbale non distingue l’autismo da altre condizioni, mentre una caratteristica distintiva del disturbo è l’assenza di tentativi di compensare i deficit del parlato con gesti o altre forme di comunicazione non verbale. Anomalie del linguaggio verbale, parole ed enunciati strani, ecolalia e vocalizzazioni o parole caratterizzate da un tono o da un’altezza insoliti sono altri tratti distintivi del linguaggio precoce nell’ASD e possono persistere per tutta la vita (Kim et al., 2014). Molti bambini con ASD possono mostrare un aumento dell’uso del linguaggio comunicativo dall’infanzia all’adolescenza e sino all’età adulta, nonostante ciò è altamente probabile che l’uso sociale della comunicazione e la comprensione sociale della comunicazione (la pragmatica) rimangano deficitari. Ad esempio, i bambini con ASD possono non riuscire a

capire la comunicazione delle altre persone quando l'intento comunicativo è diverso rispetto al significato letterale di una frase (come nel caso dell'ironia e del sarcasmo; Happé, 1994).

Analogamente, i deficit sociali e comunicativi possono manifestarsi diversamente nei diversi stadi di sviluppo e nei diversi contesti. Durante l'età scolare, dal momento che i bambini sono esposti a richieste sociali di crescente complessità, i deficit nello sviluppo, nel mantenimento e nella comprensione delle relazioni con i coetanei (come nell'amicizia), diventano più rilevanti. Tanti individui con ASD apprendono delle strategie compensative per far fronte al proprio ambiente sociale. Ad esempio, durante l'adolescenza e l'età adulta, possono prendere più spesso l'iniziativa sociale ma mantenere un deficit qualitativo (un comportamento socialmente strano, esagerato, pomposo). Per molte persone con ASD l'interesse verso il contatto sociale aumenta durante l'adolescenza e l'età adulta, così come il desiderio di avere degli amici ma anche delle relazioni sentimentali. Tuttavia, le difficoltà che vengono incontrate nel raggiungere questi obiettivi sociali possono causare frustrazione e malessere (Sperry e Mesibov, 2005). Quando il mondo sociale viene vissuto come indecifrabile, frustrante o rifiutante, le persone con ASD possono rinunciare a creare delle relazioni, limitando le opportunità di praticare le loro abilità sociali ed esacerbando i sintomi iniziali. Nel capitolo 3 approfondiremo in che modo l'intervento può affrontare queste difficoltà.

1.3.2. Comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi

I comportamenti ristretti e ripetitivi (CRR) costituiscono un gruppo eterogeneo di sintomi caratterizzato da rigidità e resistenza al cambiamento. Questi sintomi includono comportamenti caratterizzati da movimenti stereotipati o ripetitivi (come sfarfallare con le mani e l'uso ripetitivo di oggetti) o un linguaggio ripetitivo (ecolalia e frasi idiosincratice) e interessi ristretti e fissazioni che sono insoliti per intensità o tipologia (come un forte attaccamento verso un oggetto specifico, interessi circoscritti o perseveranti, o un'insistenza anomala verso un particolare argomento di conversazione). Altre caratteristiche dell'ASD che fanno parte di questo dominio sono "il desiderio di fare sempre le stesse cose" descritto originariamente da Kanner (come voler guardare sempre lo stesso episodio di un programma televisivo, o voler mangiare sempre le stesse cose ogni giorno), e la rigida aderenza a routine o rituali (ad es., all'asilo cantare sempre la stessa filastrocca mentre si allineano gli stessi cinque oggetti). Anche la ricerca di sensazioni specifiche (come una pressione profonda), interessi sensoriali insoliti (come guardare gli oggetti con la coda dell'occhio o annusarli), e una iper o ipo-reattività verso input sensoriali (come avere la percezione che alcuni suoni siano eccessivamente alti oppure impercettibili) fanno parte dei CRR.

I comportamenti ristretti e ripetitivi emergono durante l'infanzia e persistono durante l'arco di tutta la vita, anche se possono manifestarsi in modo diverso a seconda dell'età, e la loro prevalenza e gravità sono estremamente variabili nella popolazione con ASD (Ozonoff et al., 2008; Uljarević et al., 2017). Diversamente dai sintomi sociali i CRR non costituiscono una caratteristica distintiva dell'ASD, dal momento che alcune tipologie di comportamenti ripetitivi vengono osservate nella disabilità intellettiva, in vari disturbi psichiatrici e neurologici e in altre condizioni cliniche che comportano deficit sensoriali, ma anche nei bambini piccoli con sviluppo tipico (Evans et al., 1997). Tuttavia, le persone con ASD sembrano mettere in atto CRR con una frequenza maggiore rispetto a persone affette da altri disturbi, e i loro CRR si estendono ad una gamma più ampia di comportamenti (Leekam, Prior e Uljarevic, 2011).

Per la classificazione dei CRR in specifici sottotipi sono stati proposti numerosi criteri, come la distinzione tra comportamenti minori (movimenti delle dita, dondolare il corpo, sfarfallare con le mani) e maggiori (interessi ristretti e interesse o preoccupazione per alcuni argomenti particolari, come i treni, le vespe o la Rivoluzione Francese; Bodfish, 2007). È stata proposta anche la distinzione tra comportamenti ripetitivi sensomotori (come i manierismi motori del corpo, l'uso ripetitivo di oggetti e interessi sensoriali insoliti) e il "desiderio di fare sempre le stesse cose" (come i rituali e l'avversione al cambiamento; Richler et al., 2007; Prior e Macmillan, 1973). Più che essere mutualmente esclusive, le sottocategorie proposte sono caratterizzate da confini sfumati. Inoltre, il funzionamento cognitivo e linguistico influenza le manifestazioni dei diversi CRR (Leekam et al., 2011). Ad esempio, l'uso ripetitivo di oggetti (come far girare le ruote di una macchinina) o le stereotipie motorie, come i manierismi delle dita o lo sfarfallio delle mani, si riscontrano con frequenza maggiore nei bambini con ASD che hanno un funzionamento cognitivo più elevato, mentre gli interessi ripetitivi prevalgono negli individui con un funzionamento intellettivo nella norma (Bishop, Richler e Lord, 2006). Nel corso dello sviluppo i comportamenti ripetitivi possono diminuire dal punto di vista della frequenza e della gravità, indipendentemente dal livello cognitivo, ad eccezione dei movimenti stereotipati che tendono a persistere nelle persone il cui autismo è associato a una disabilità intellettiva (Esbensen, Seltzer, Lam e Bodfish, 2009). Si rimanda al capitolo 4 per una revisione dettagliata della natura e del trattamento dei CRR nell'ASD.

1.3.3. Differenze di genere nelle caratteristiche cliniche

La ricerca sulle differenze di genere nei fenotipi dell'ASD ha prodotto dati non uniformi. Questo dipende in parte dal fatto che, generalmente, gli studi di ricerca coinvolgono un numero ridotto di partecipanti femmine rispetto ai maschi.

Studi sui gemelli, condotti su ampi campioni di soggetti, suggeriscono che le

femmine potrebbero richiedere un carico eziologico familiare maggiore per manifestare il fenotipo autistico (Robinson et al., 2013). Coerentemente con questa nozione, vengono riferiti pattern di sintomi più gravi nelle femmine rispetto ai maschi (Christensen et al., 2016; Lord e Schopler, 1985) e il rapporto tra i sessi è $< 2:1$ nei casi con deficit più gravi (Loomes et al., 2017). Esiste qualche evidenza di un interesse sociale maggiore nelle femmine rispetto ai maschi, così come di una superiorità nelle funzioni esecutive e in compiti di elaborazione visuospaziale (Bölte et al., 2011; Dean, Harwood e Kasari, 2017; Harrop et al., 2018; Koyama et al., 2009) – esistono però anche delle evidenze contrarie (cfr. Ferri, Abel e Brodtkin, 2018, per un'analisi recente della letteratura). È possibile che le differenze di genere nei comportamenti legati alla diagnosi di ASD (come l'iniziativa sociale) e il camuffamento di sintomi di autismo (come l'imitazione dei coetanei neurotipici per mascherare i sintomi di ASD) possano riflettersi in una sottostima o in diagnosi errate nelle femmine con sintomatologia più lieve (Mandy et al., 2012), anche se per supportare questa ipotesi saranno necessarie ulteriori ricerche.

■ 1.4. Disturbi in comorbidità

Spesso l'autismo si presenta in comorbidità con altri disturbi dello sviluppo, psichiatrici o altre condizioni di salute, che potrebbero esacerbare i sintomi, aggravare il disturbo e complicare la diagnosi e il trattamento. La disabilità intellettiva, che una volta si riteneva fosse presente nella maggior parte delle persone con ASD, attualmente viene stimata come presente nel 30-50% dei bambini diagnosticati (Charman et al., 2011; Christensen et al., 2018; Postorino et al., 2016; Rydzewska et al., 2018). Questo cambiamento potrebbe riflettere un miglioramento della capacità di diagnosi precoce, un miglioramento nell'accesso all'intervento precoce e un aumento della consapevolezza e della competenza nella diagnosi che hanno permesso di identificare meglio i sintomi di ASD nei soggetti senza disabilità intellettiva.

Se è vero che il funzionamento cognitivo e i sintomi di ASD sono dei costrutti concettualmente distinti, la ricerca recente suggerisce che i bambini con sintomi di ASD più gravi hanno maggiore probabilità di avere anche dei deficit cognitivi (Gotham, Pickles e Lord, 2012; Vivanti et al., 2013). Questo dato riflette il modo in cui le barriere nell'apprendimento sociale poste dai deficit sociali e comunicativi più gravi contribuiscono a creare ritardi nello sviluppo (Vivanti, Dawson e Rogers, 2017). L'estrema eterogeneità del funzionamento intellettivo all'interno della popolazione di soggetti con ASD, che va dalla disabilità intellettiva grave sino a livelli di QI superiori alla media, risulta in sfide e priorità diverse per quanto riguarda l'intervento. Questa variabilità può essere disorientante anche per le famiglie. Per esempio, i genitori dei bambini con deficit cognitivi più gravi fanno

spesso fatica a comprendere il legame tra i bisogni dei propri bambini e quelli espressi dalle persone con autismo con capacità intellettive nella norma (ad es., persone che agiscono come autorappresentanti dei propri diritti e che possono enfatizzare l'intelligenza come una componente chiave dell'ASD mettendo in discussione l'utilità di interventi che si focalizzano sulla "normalizzazione" del comportamento; Cascio, 2012).

L'ASD si presenta spesso accompagnato da disturbi psichiatrici (come l'ansia, il disturbo ossessivo-compulsivo, la depressione, il disturbo da deficit di attenzione/iperattività e il disturbo oppositivo-provocatorio), con una frequenza maggiore rispetto alla popolazione generale (Rydzewska et al., 2018; Simonoff et al., 2013). L'elevato tasso di problemi di salute mentale nell'ASD può riflettere (1) una comune patofisiologia (ciò che causa l'ASD è anche la causa o ciò che fa aumentare la probabilità che ci sia una condizione in comorbidità); (2) l'esito di esperienze di vita associate alla diagnosi di ASD (far fronte a richieste sociali eccessive rispetto alla propria capacità di elaborazione, il rifiuto da parte dei coetanei e altre esperienze di vita negative che possono originare dallo stigma associato ai sintomi di ASD); (3) domini di sintomi condivisi o criteri diagnostici sovrapposti; o (4) una combinazione di questi vari fattori (Postorino et al., 2017; Uljarević et al., 2016). Inoltre, l'ASD, spesso, si presenta con maggiore probabilità insieme ai tic e alla sindrome di Tourette, rispetto a quanto non accada nella popolazione con sviluppo tipico (Canitano e Vivanti, 2007; Kalyva et al., 2016), disturbi del sonno (Souders et al., 2017), disturbi dell'alimentazione e selettività e rigidità nelle scelte alimentari (Sharp et al., 2013), problemi gastrointestinali (Holingue et al., 2018), problemi di evacuazione (Gorrindo et al., 2012) e, in misura maggiore, l'epilessia, che può riguardare sino al 25% delle persone con ASD, particolarmente nelle femmine e negli individui con deficit cognitivi più gravi (Jeste e Tuchman, 2015; Volkmar e Wiesner, 2017).

■ 1.5. Eziologia

I fattori genetici giocano un ruolo critico nell'eziologia dell'ASD e ricerche recenti suggeriscono che circa l'80% del rischio è ereditario (Bai et al., 2019; Tick, Bolton et al., 2016). Gli studi sui gemelli e sulle famiglie indicano che i fratelli dei bambini con ASD hanno un rischio da 20 a 50 volte maggiore di sviluppare l'autismo rispetto alla popolazione generale, e il rischio aumenta per coloro che hanno più di un fratello con ASD, mentre il tasso di accordo nei gemelli identici supera il 90% (Colvert, Tick et al., 2015; Rutter, 2000). La ricerca ha evidenziato un ampio numero di varianti genetiche comuni e rare associate al rischio diagnostico di ASD, ma ognuna di queste spiega solo una minoranza di casi. Questo suggerisce che il rischio di sviluppare l'ASD potrebbe essere collegato prevalentemente

alla somma di varianti comuni e rare che, individualmente, non sono sufficienti a causare il disturbo (Arnett, Trinh e Bernier, 2019; Ramaswami e Geschwind, 2018; Weiner et al., 2017).

Mentre l'insieme di queste ricerche indica che l'ASD è uno dei disturbi del neurosviluppo maggiormente ereditabile, la mancanza di una completa concordanza nei gemelli monozigoti suggerisce che anche fattori non genetici contribuiscano all'ASD. I fattori ambientali associati ad un aumento del rischio di sviluppare l'ASD includono l'età avanzata della madre (≥ 40 anni) e del padre (≥ 50 ; Lyall et al., 2017) e la nascita pretermine (Lampi et al., 2012). Vi sono alcune indicazioni preliminari del fatto che intervalli brevi tra una gravidanza e l'altra (< 24 mesi; Zerbo et al., 2015) e i ricoveri ospedalieri durante la gravidanza (Lyall et al., 2017) potrebbero essere associati ad un maggiore rischio di sviluppare l'ASD. Le ipotesi che l'ASD possa essere causato dai vaccini o da una genitorialità carente sono state messe ripetutamente alla prova e oramai definitivamente escluse (Capps, Sigman e Mundy, 1994; Lord et al., 2018; Parker, Schwartz, Todd e Pickering, 2004; Ventola et al., 2017).

■ 1.6. Modelli neurocognitivi dell'ASD

La natura dei processi neurocognitivi sottostanti al fenotipo dell'ASD rimane in gran parte ancora da svelare, ma sono stati proposti dei modelli teorici. Storicamente questi hanno incluso: (a) la nozione che i sintomi di ASD possano riflettere delle difficoltà nella capacità di attribuire stati mentali alle altre persone, o "teoria della mente" (Baron-Cohen, Leslie e Frith, 1985); (b) la teoria della "coerenza centrale debole", ossia uno stile di elaborazione cognitiva orientato verso il dettaglio, che permetterebbe di elaborare l'informazione focalizzandosi sulle singole parti costituenti piuttosto che trarne un significato globale (Frith e Happé, 1994); e (c) deficit nel funzionamento esecutivo che causerebbero difficoltà nell'organizzazione flessibile del comportamento nei diversi domini sociali e non (Ozonoff, 1997). Ognuna di queste teorie ha contribuito a spiegare numerosi fenomeni legati all'ASD, ma nessuna di esse può essere considerata come una spiegazione esauriente del complesso di caratteristiche che possiamo osservare nell'ASD (Frith, 2012).

I modelli teorici più recenti hanno abbandonato l'idea del "deficit singolo" per focalizzarsi su traiettorie di sviluppo che portano da fattori di rischio precoci a caratteristiche specifiche dell'ASD (Vivanti, Yerys e Salomone, 2019).

Teorizzazioni recenti basate su studi longitudinali condotti su bambini ad alto rischio di sviluppare l'ASD suggeriscono che i sintomi sociali riflettono l'esito finale di problemi precoci a livello dei meccanismi di orientamento sociale che guidano l'attenzione dei neonati verso gli stimoli di natura sociale (Di

Giorgio et al., 2016), o alterazioni nella transizione dal riflesso innato che porta i neonati ad orientarsi verso gli stimoli sociali al coinvolgimento attento volontario con il mondo sociale che avviene durante i primi sei mesi di vita (Klin et al., 2015; Shultz et al., 2018). È stato anche proposto che una ridotta attenzione verso gli stimoli sociali potrebbe avere origine da anomalie dominio-specifiche nell'elaborazione social-cognitiva (gli stimoli sociali potrebbero non essere esperiti come carichi di significato o interpretabili; Leekam, 2016), una ridotta motivazione sociale (per cui gli stimoli sociali non sarebbero intrinsecamente motivanti; Chevallier et al., 2012; Mundy, 1995), o da anomalie aspecifiche e pervasive che interferiscono con l'elaborazione sociale a causa dell'intrinseca complessità e imprevedibilità degli stimoli sociali rispetto agli aspetti non sociali dell'ambiente (Minschew e Goldstein, 1998; Johnson, 2017). La ricerca non offre un quadro di evidenze che supportino univocamente una di queste possibili spiegazioni. Alcuni dati suggeriscono la presenza di anomalie nel funzionamento di ampie reti neurali nei neonati con ASD, e altre ricerche suggeriscono la presenza di anomalie specifiche a livello del funzionamento del cervello sociale, tra cui attività cerebrale anomala in risposta a stimoli sociali rispetto a stimoli e ricompense non sociali (Pelphrey et al., 2014).

Anche se non sappiamo esattamente quali siano le cause dell'ASD, queste linee di ricerca convergono nel suggerire che un'alterazione precoce nel coinvolgimento con stimoli di natura sociale durante i periodi critici di plasticità cerebrale potrebbe ostacolare la specializzazione neuronale e il raggiungimento di una competenza comportamentale esperta nel dominio sociale, esasperando ripetutamente delle anomalie di base. In altre parole, dal momento che i bambini con ASD sono meno coinvolti in interazioni sociali a causa dei loro vincoli biologici iniziali, essi avranno un numero minore di opportunità di apprendimento e di esercizio delle abilità sociali e comunicative, non riuscendo perciò a costruire un repertorio comportamentale a partire dalla propria esperienza col mondo sociale. Da questa prospettiva di sviluppo deriva il corollario che l'intervento precoce specifico durante i periodi sensibili ha il potenziale di mitigare o, secondo alcuni studiosi, di prevenire questa deviazione crescente dalla traiettoria tipica dello sviluppo sociale (Dawson, 2008; Vivanti, Dawson e Rogers, 2017). Questo argomento sarà al centro del resto di questo capitolo e di questo volume.

■ 1.7. Il trattamento del disturbo dello spettro autistico: evoluzione dei concetti e dei principi

Nessun tipo di trattamento farmacologico risolve i sintomi fondamentali dell'ASD, e gli approcci di intervento precoce dell'ASD attualmente raccomandati si basano su varie applicazioni di principi comportamentali, evolutivi e di

educazione speciale (Lord et al., 2018; Volkmar et al., 2014). L'evoluzione storica dell'intervento precoce per l'ASD è contraddistinta dall'influenza di varie cornici teoriche che sono state di volta in volta centrali nell'ambito delle discipline collegate all'autismo.

1.7.1. Influenze della teoria psicodinamica

I primi approcci all'intervento per l'ASD, negli anni cinquanta e sessanta del Novecento, erano basati prevalentemente sulla teoria psicodinamica, e in particolare sull'idea che le dinamiche madre-bambino giocassero un ruolo fondamentale nella psicopatologia (Freud, 1911) e che i sintomi di autismo fossero la conseguenza di una genitorialità inadeguata (Bettelheim, 1967; Green e Schecter, 1957; Kanner e Eisenberg, 1956; ma si veda Anna Freud, 1969/2015, per una voce fuori dal coro all'interno della comunità psicoanalitica). Gli interventi derivanti da questa cornice teorica comprendevano un trattamento di psicoterapia psicodinamica rivolto al bambino e alla madre, ma anche la "parentectomia", ossia la separazione dei bambini dalle famiglie d'origine ritenute non amorevoli e la loro collocazione in strutture psichiatriche residenziali. L'approccio psicodinamico al trattamento dell'ASD è stato screditato nel corso dei decenni successivi sia perché non era supportato da sufficienti evidenze scientifiche sia sulla base di considerazioni di tipo etico, nonostante varie elaborazioni della stessa cornice teorica siano state perpetuate sino agli anni novanta (come Tustin, 1991) e continuino ad esercitare la propria influenza in tanti paesi (Severson, Aune, Jodlowski e Osteen, 2008).

1.7.2. Influenze dell'analisi applicata del comportamento

L'analisi applicata del comportamento (Applied Behavior Analysis, ABA; Baer, Wolf e Risley, 1968) divenne molto popolare come cornice per l'intervento per l'ASD nella metà degli anni sessanta, quando Ferster (1964) e Lovaas (1968) e altri pionieri dell'ABA introdussero l'uso di pratiche basate sul condizionamento operante (Skinner, 1953) nel campo dell'ASD. Uno dei concetti chiave introdotti dall'ABA è la nozione che il comportamento dei bambini con ASD sia governato dalle stesse regole che modellano l'apprendimento nello sviluppo tipico (Ferster e DeMyer, 1961; Lovaas e Smith, 1989; Mayville e Mulick, 2011), per cui i comportamenti seguiti da una conseguenza positiva (rinforzo) si rinforzano ed è più probabile che vengano prodotti quando viene presentato lo stimolo che ha innescato il comportamento (antecedente), mentre vale il contrario per quelli seguiti da una conseguenza negativa. Un corollario critico di questa nozione è che comportamenti specifici possano essere incoraggiati o scoraggiati attraverso un'attenta manipolazione degli antecedenti e delle conseguenze. Ulteriori

elementi importanti introdotti dall'ABA comprendono l'enfasi sulle definizioni operazionali non ambigue degli obiettivi e dei bersagli dell'intervento (come promuovere l'acquisizione di comportamenti desiderabili definiti in modo chiaro e disincentivare comportamenti maladattivi definiti chiaramente) e l'uso di dati empirici come base per la presa di decisioni e la valutazione dei risultati raggiunti. L'applicazione precoce di questi principi comprende procedure che sono state in gran parte abbandonate per via di considerazioni etiche e scientifiche, come l'uso di elettroshock per produrre delle modifiche nel comportamento come descritto da Lovaas e colleghi (1965), che venne più tardi definito da Lovaas stesso come un "errore basato su credenze errate" (Lovaas, 1989). Tuttavia, il cambiamento dall'ottica psicanalitica centrata su dimensioni inconscie non osservabili verso osservazioni basate sui dati e la manipolazione di comportamenti ben definiti ha offerto l'infrastruttura per la maggior parte degli approcci contemporanei all'intervento sull'ASD, diventando la base per gli approcci altamente strutturati conosciuti come insegnamento per prove discrete (Lovaas, 1981), così come per successive applicazioni dell'ABA (Schreibman et al., 2015), compreso l'approccio di intervento precoce conosciuto come intervento comportamentale intensivo precoce (Early Intensive Behavioral Intervention, EIBI; si veda il capitolo 5).

1.7.3. Influenze della psicologia dello sviluppo

L'applicazione di concetti derivanti dalla psicologia dello sviluppo ha assunto maggiore influenza nelle pratiche di intervento precoce sull'ASD a partire dagli anni ottanta. Un concetto introdotto dalla letteratura sullo sviluppo e divenuto rilevante per l'intervento sull'ASD è quello di *costruttivismo* (Bruner, 1978; Montessori, 1912; Piaget, 1926; Vygotskij, 1978 [1930-1934]), ossia la nozione che l'acquisizione di abilità durante fasi precoci dello sviluppo si basa sul coinvolgimento attivo e intenzionale del bambino con un ambiente sociale e fisico stimolante, e nel quale la conoscenza acquisita in specifici stadi dello sviluppo favorisce la transizione verso stadi più avanzati che consentono l'acquisizione di abilità complesse. Il ruolo dell'adulto in tale contesto consiste nella facilitazione del processo di acquisizione delle abilità attraverso lo *scaffolding* o impalcatura (Bruner, 1978), vale a dire attraverso il supporto del coinvolgimento del bambino in routine condivise che a partire dall'iniziativa e dalla conoscenza attuale del bambino creano l'opportunità di acquisire una conoscenza più avanzata (un concetto analogo a quello di "zona di sviluppo prossimale", formulato da Vygotskij negli anni trenta; Vygotskij, 1978). Ad esempio, durante le routine di lettura condivisa gli adulti supportano l'acquisizione di nuove conoscenze da parte del bambino attraverso la condivisione di un focus attentivo (le illustrazioni presenti nel libro), evidenziando la relazione tra le parole, le immagini e le emozioni

associate agli eventi che accadono nel racconto, favorendo le risposte verbali e non verbali del bambino (espressioni emotive, gesti, parole) attraverso pause e domande, e offrendo risposte, ad esempio chiedendo chiarimenti o riformulando gli enunciati del bambino (Ninio e Bruner, 1978). Abilità fondamentali nei domini della comunicazione, dell'attenzione condivisa e dell'imitazione che vengono appresi durante le attività condivise costituiscono il fondamento per il coinvolgimento in scambi sociali più complessi, che, a loro volta, consentono l'acquisizione di ulteriori conoscenze. In questo quadro teorico è cruciale l'idea che i progressi relativi ad alcune abilità fondamentali o prerequisiti faciliteranno l'acquisizione di abilità più avanzate.

Questi concetti derivanti dalla letteratura sullo sviluppo hanno acquisito crescente influenza sull'intervento rivolto all'ASD nel momento in cui la ricerca ha iniziato a mostrare che le sequenze di acquisizione delle abilità nei bambini con ASD sembrano seguire lo stesso percorso osservato nello sviluppo tipico. Ad esempio, lo sviluppo del linguaggio verbale viene predetto dalle abilità di attenzione condivisa sia nei bambini con sviluppo tipico che in quelli con ASD, e i miglioramenti nell'attenzione condivisa si riflettono in miglioramenti linguistici (Bottema-Beutel, 2016; Kasari, Sigman, Mundy e Yirmiya, 1990; Sigman et al., 1999; Whalen, Schreibman e Ingersoll, 2006). Tra i concetti della psicologia dello sviluppo che continuano a essere molto influenti sull'intervento precoce nell'ASD c'è quello degli obiettivi e procedure di trattamento "appropriati dal punto di vista evolutivo" (come l'insegnamento dei prerequisiti per facilitare l'acquisizione di abilità più complesse), il coinvolgimento delle famiglie e delle routine quotidiane come contesti privilegiati per l'apprendimento e l'enfasi sullo *scaffolding* rispetto a un insegnamento didattico per favorire l'acquisizione di abilità nelle fasi precoci dello sviluppo (Rogers, 1999; Schreibman et al., 2015).

1.7.4. Influenze delle neuroscienze

A partire dalla fine degli anni novanta, l'intervento sull'ASD è stato influenzato dalla ricerca delle neuroscienze cognitive sullo sviluppo tipico e sull'ASD - ad es., gli studi su come le informazioni di tipo sociale e le esperienze sociali plasmano e vengono plasmate dallo sviluppo cerebrale (Lieberman, 2007).

Una nozione che deriva dal campo delle neuroscienze cognitive e che è di grande rilievo per l'intervento precoce sull'ASD è che l'infrastruttura neurale della socialità umana si basa su un processo *experience-expectant*, che ha necessità dell'esperienza per svilupparsi in maniera ottimale. Ciò significa che i meccanismi cerebrali "cablati" al livello neurale predispongono i bambini a ricercare attivamente il coinvolgimento nelle interazioni sociali durante le prime fasi dello sviluppo. Queste prime esperienze sociali, a loro volta, forniscono l'input necessario perché il cervello possa specializzarsi nell'elaborazione delle informazioni

sociali, consentendo al bambino di partecipare ad interazioni sociali più sofisticate e di apprendere da esse (Brownell, 2013; Sullivan, Stone e Dawson, 2014).

La ricerca in questo campo è ancora agli inizi, ma sono state identificate numerose aree cerebrali interconnesse e circuiti cerebrali coinvolti in questo processo iterativo. Tra questi vi sono le strutture social-cognitive responsabili dell'elaborazione rapida di informazioni di natura sociale ed emotiva, come la direzione dello sguardo e le espressioni delle emozioni (Frith e Frith, 2010), il sistema della ricompensa sociale su cui si basa l'esperienza di piacere associata con l'interazione sociale (Dolen, Darvishzadeh, Huang e Malenka, 2013) e il sistema dei neuroni specchio (Rizzolatti e Sinigaglia, 2006). Il sistema dei neuroni specchio consiste in una serie di regioni cerebrali che si attivano sia durante l'esecuzione di un'azione che durante l'osservazione della stessa azione. Si ritiene che questo meccanismo consenta all'osservatore di comprendere le azioni messe in atto dalle altre persone e le loro emozioni come se le stesse compiendo e sentendo in prima persona, facilitando quindi il processo di condivisione delle esperienze.

La traduzione dei risultati neuroscientifici in pratiche di trattamento è ancora nelle sue fasi iniziali, ma l'influenza della prospettiva delle neuroscienze sociali sull'intervento include l'enfasi posta sul coinvolgimento del bambino nelle routine sociali tipiche durante i periodi critici precoci caratterizzati da maggiore plasticità cerebrale, aumentando il valore di ricompensa degli scambi sociali e aiutando il bambino a comprendere le corrispondenze tra le proprie azioni e quelle del partner sociale durante le esperienze condivise (Rogers, Vivanti e Rocha, 2017; Vivanti e Rogers, 2014).

1.7.5. Influenze della scienza dell'implementazione

Un'influenza più recente sull'intervento sull'ASD viene dal campo della scienza dell'implementazione, che studia i fattori che facilitano l'adozione e l'implementazione ben riuscita degli interventi nella realtà dei servizi (Eccles et al., 2009; Green, 2012). Questo campo si occupa principalmente di elementi come i sistemi organizzativi presenti nel contesto in cui hanno luogo gli interventi, così come delle credenze, delle culture e del consenso da parte dei professionisti coinvolti. Una nozione fondamentale che deriva da questa ricerca è che l'impegno verso l'uso di tecniche di intervento e la loro implementazione corretta non dipendano solamente dalla quantità di evidenza scientifica che supporta l'intervento, ma anche dalla percezione di come le caratteristiche dell'intervento combacino con gli atteggiamenti degli operatori coinvolti (se ritengono che quel tipo di intervento sia appropriato), le norme (la misura in cui essi sentono che ci si aspetti che utilizzino l'intervento, o credono che i loro pari lo stiano usando), l'autoefficacia e la percezione di quali siano i costi-benefici dell'aggiungere un nuovo approccio

all'insieme delle pratiche utilizzate normalmente. Questi fattori influenzeranno l'adozione iniziale dell'intervento, il suo mantenimento nel corso del tempo e il rigore con cui verrà somministrato, influenzando così gli esiti dell'intervento stesso. Le recenti pratiche di intervento precoce per l'ASD che sono influenzate dalla scienza dell'implementazione prevedono l'introduzione di metodi di ricerca partecipativi, nei quali sin dalle prime fasi di ideazione e di prova del nuovo intervento si esaminano e si prendono in considerazione le risorse e le preferenze delle varie figure coinvolte nel trattamento, da chi ne gestisce l'erogazione ai vari professionisti e agli utenti finali (Dingfelder e Mandell, 2011; Locke et al., 2016; Smith et al., 2007).

1.7.6. Influenze delle teorie sulla neurodiversità

Il concetto di neurodiversità si riferisce alla nozione che le differenze neurologiche debbano essere riconosciute e rispettate come qualsiasi altra differenza tra le persone (den Houting, 2019; Baron-Cohen, 2017) e non debbano essere quindi viste come indicatori di una patologia che deve essere corretta o curata. Quest'idea ha un'influenza crescente nel dibattito sull'intervento sull'ASD. Alcuni autorappresentanti con ASD che adottano questa prospettiva mettono in discussione il bisogno di curare o di "normalizzare" l'autismo, sostenendo che l'obiettivo d'intervento che consiste nel far aumentare i comportamenti desiderabili e di far diminuire quelli non desiderati rifletta i parametri di ciò che è desiderabile o non desiderabile secondo lo standard definito dalla maggioranza delle persone "neurotipiche". Inoltre, questo approccio al trattamento è stato criticato in quanto accusato di essere progettato per raggiungere la conformità alle spese della diversità, piuttosto che rispondere agli interessi delle persone con ASD. Secondo questa prospettiva, l'ASD è un modo di essere nel mondo, o una cultura, che richiede supporto e apprezzamento, e non prevenzione o trattamento (Norbury e Sparks, 2013; cfr. anche Mesibov, Shea e Schopler, 2004, per un'applicazione pionieristica del concetto di autismo come cultura per il trattamento). È importante sottolineare che altri gruppi di rappresentanza non sono contrari all'idea dell'intervento in sé, ma enfatizzano l'importanza delle pratiche volte a far aumentare le opportunità di autodeterminazione e a eliminare le barriere ambientali e sociali che ostacolano i diritti civili e l'inclusione nelle persone con autismo. Se le posizioni espresse dai rappresentanti delle neurodiversità sono poliedriche e fortemente dibattute specialmente nel contesto dell'eterogeneità dei bisogni dell'intervento che caratterizzano le persone con ASD, c'è un interesse crescente verso la ricerca di metodi di trattamento e risultati che tengano conto delle preferenze e delle prospettive delle persone con disturbo dello spettro (Pellicano e Stears, 2011; Vivanti, 2020).

■ 1.8. Conclusioni

Nonostante l'enorme aumento della ricerca negli ultimi decenni, molti aspetti dell'ASD restano ancora enigmatici.

Poiché è ormai chiaro che l'ASD non risulta da un singolo fattore o da un unico percorso eziologico, la sfida per la ricerca sull'intervento precoce consiste nel ricavare conoscenze pratiche dall'analisi dell'interazione tra fattori biologici, neuropsicologici e ambientali che sono alla base di gruppi eterogenei e apparentemente non correlati dei sintomi e delle caratteristiche associate che caratterizzano lo spettro dell'autismo. Inoltre, questioni relative alla diversità, ai diritti umani e all'autodeterminazione stimolano sempre più il dibattito sociale, sfidando i paradigmi di intervento più consolidati. Nonostante queste sfide, si può concludere che l'attuale panorama dell'intervento precoce per l'ASD è stato plasmato dalla progressione da un ampio uso di trattamenti non etici e non supportati verso un crescente apprezzamento e un'integrazione della crescente conoscenza scientifica e da una visione più inclusiva nei confronti dell'ASD.

Sebbene nessuna area di intervento precoce per l'ASD sia esente dai dibattiti e le divergenze tra le diverse scuole di pensiero continuano ad esistere, gli interventi precoci per l'ASD che si sono dimostrati efficaci convergono intorno ad un insieme di caratteristiche chiave. Tra queste, il coinvolgimento del bambino in un intervento educativo/psicosociale programmato che (1) inizia in età precoce, (2) è appropriato dal punto di vista evolutivo, (3) è implementato durante il corso della giornata, (4) utilizza strategie didattiche ben definite mirate alle caratteristiche fondamentali dell'autismo e al potenziamento delle abilità funzionali/adattive, (5) include delle procedure sistematiche di valutazione per definire obiettivi tagliati su misura rispetto al profilo individuale di punti di forza e di debolezza del bambino, (6) include un sistema di raccolta dei dati per monitorare i progressi e (7) coinvolge i caregiver nella definizione degli obiettivi del trattamento e nella somministrazione delle strategie di intervento. All'interno di questo quadro esistono diversi interventi che saranno descritti in dettaglio nei capitoli che seguono.