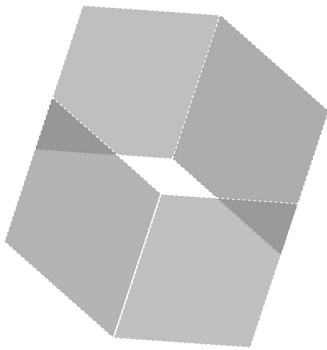


Evoluzione dell'autismo diagnosticato nei primi quattro anni di vita

Studio di follow-up su trenta pazienti a due anni dalla diagnosi



Margherita Prosperi, Elisa Santocchi, Raffaella Tancredi, Pamela Fantozzi e Filippo Muratori
Fondazione «Stella Maris», Istituto Scientifico per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Calambrone (PI)

Sommario

È stato condotto uno studio su 30 bambini che avevano ricevuto una diagnosi di Disturbo Pervasivo dello Sviluppo (DPS) di tipo autistico (DPS AUT) o di DPS NAS secondo i criteri del DSM-IV-TR (American Psychiatric Association, 2002) a un'età inferiore ai 48 mesi (T0) e per i quali era stato possibile effettuare una seconda valutazione dopo 24 mesi (T1). Si è osservata una stabilità della diagnosi clinica di autismo nel 90% dei bambini. Tre bambini (10%) risultavano usciti dalla diagnosi di autismo a T1; tutti avevano ricevuto a T0 una diagnosi clinica di DPS NAS a T0 e ottenuto punteggi più bassi all'ADOS e alla CARS rispetto ai bambini che avevano mantenuto la diagnosi di autismo a T1. I bambini diagnosticati inizialmente come DPS AUT, e che avevano ricevuto una diagnosi di DPS NAS a T1, erano

quelli giunti a osservazione più precocemente e che avevano ricevuto più ore di trattamento nel periodo considerato. I bambini usciti dalla diagnosi di DPS NAS, sebbene fossero entrati più precocemente nei programmi di trattamento, avevano ricevuto una quantità minore di terapia tra T0 e T1. In conclusione, si conferma una significativa stabilità della diagnosi di DPS AUT posta in età prescolare e in misura minore della diagnosi di DPS NAS, più instabile e sensibile a un intervento precoce.

Introduzione

A partire dagli anni Novanta, assieme alla possibilità di individuare un bambino con autismo in età sempre più precoce, si è assistito a un crescente interesse relativamente alla stabilità della diagnosi (Gillberg et al., 1990; Lord, 1995; Stone et al., 1999). La diagnosi precoce seguita da un trattamento tempestivo ha permesso di osservare in un certo numero di casi miglioramenti clinici anche importanti e modificazioni positive delle traiettorie evolutive (Lovaas, 1987; McEachin, Smith e Lovaas, 1993; Harris e Handleman, 2000; Magiati e Howlin, 2001; Moore e Goodson, 2003; Sallows e Graupner, 2005; Warren et al., 2011). D'altronde, anche se per una diagnosi definitiva è necessario aspettare i 3 anni di età (Charman e Baird, 2002; Filipek et al., 1999), più del 50% dei genitori è in grado di rilevare la presenza di un disturbo dello sviluppo socio-comunicativo nel secondo anno di vita e talora anche nel primo anno (Volkmar, Stier e Cohen, 1985). Ma più l'età cronologica si abbassa più le anomalie riscontrate diventano aspecifiche (Zwaigenbaum et al., 2005) e soggette a cambiamenti, andando a confondersi con normali ritardi di sviluppo. Come orientarsi in questa zona d'ombra che separa disturbo dello sviluppo, evidenza di patologia e diagnosi clinica?

La maggior parte degli studi longitudinali sulla stabilità della patologia autistica ha preso in esame campioni con età alla prima valutazione collocabile dopo il compimento del secondo anno di vita (Chawarska et al., 2007; 2009). È dunque intorno ai 24 mesi che i sintomi dell'autismo diventano più evidenti e specifici e può manifestarsi una perdita delle funzioni (linguistiche e/o sociali) precedentemente acquisite (Goldberg et al., 2003; Lord, Shulman e DiLavore, 2004; Siperstein e Volkmar, 2004; Werner e Dawson, 2005); tali indici clinici permettono di fare una diagnosi più attendibile (Lord et al., 2006; Stone et al., 1999) e stabile nel tempo (Charman et al., 2005; Eaves e Ho, 2004).

Una recente review (Rondeau et al., 2010) ha analizzato gli otto articoli più significativi che hanno trattato la stabilità diagnostica dell'autismo in bambini la cui prima valutazione è stata fatta tra i 27 e i 32 mesi di vita. Mettendo a confronto il sottogruppo totale dei DPS AUT con quello dei DPS NAS, è possibile osservare una maggiore stabilità diagnostica nei primi rispetto ai secondi (76% versus 35%). La percentuale più bassa di stabilità

all'interno del gruppo DPS AUT è stata quella del 53% riscontrata dallo studio di Turner e Stone del 2007, mentre quella più elevata (91%) emerge dalla ricerca del 2004 di Eaves e Ho. Bisogna però considerare che nella ricerca di Turner i bambini avevano a T0 un'età media più bassa (28,8 vs 33 mesi) e tutti avevano ricevuto tra T0 e T1 almeno un intervento di tipo logopedico, al contrario di quanto era avvenuto nello studio di Eaves e Ho, dove la terapia è descritta come più variabile da soggetto a soggetto.

Lo studio di Eaves e Ho mostra per i DPS NAS la più bassa stabilità diagnostica (22%); al contrario nell'articolo di Chawarska et al. (2007) è riportata una stabilità diagnostica nella totalità del campione (100%). Però, mentre nel primo caso il tempo intercorso tra T0 e T1 era di 24 mesi e i bambini erano stati valutati un po' più tardivamente (a 33 mesi), nel secondo i controlli cadevano mediamente dopo 15 mesi dalla prima diagnosi che era stata formulata a un'età più precoce (21,6 mesi). Per quanto riguarda i bambini che escono dallo spettro autistico, tutti gli studi analizzati ne registrano una provenienza maggiore dal sottogruppo di bambini con diagnosi iniziale di DPS NAS rispetto a quelli diagnosticati come DPS AUT.

Ancora più controversa e meno indagata è la questione di come la terapia possa influenzare il decorso del disturbo e se il tipo di intervento e la sua modalità di fruizione abbiano un ruolo specifico sull'andamento nel tempo della patologia (Coucovanis, 1997; Sallows e Graupner, 2005; Rogers e Vismara, 2008; Warren et al., 2011).

A tal proposito un recente articolo (Zwaigenbaum et al., 2009) prende in esame diagnosi e trattamento nei bambini sotto i due anni di età, evidenziando la disparità tra le molte acquisizioni che hanno permesso di anticipare la diagnosi e la scarsità di studi che analizzano i benefici degli interventi precoci. I risultati conseguiti sino a oggi indicano non solo una notevole stabilità nella diagnosi di autismo (Chawarska et al., 2007), ma anche una proporzione variabile, comunque piccola, di bambini, soprattutto con diagnosi di DPS NAS, che subisce nel tempo un miglioramento dei sintomi tale da farli uscire, in alcuni casi, dalla stessa diagnosi di autismo (Sigman e Ruskin, 1999; Moore e Goodson, 2003; Charman et al., 2005; Lord et al., 2006; Turner et al., 2006; Suter et al., 2007; Kleinman et al., 2008). Inoltre, la diversità dei tipi di trattamento e l'impostazione con cui ognuno di essi è somministrato, spesso così variabile anche rispetto al territorio di fruizione, ci impediscono di disporre di dati condivisi circa l'efficacia degli interventi, le loro modalità di funzionamento e i soggetti per i quali risultano più efficaci (Coucovanis, 1997; Ospina et al., 2008; Warren et al., 2011).

Il nostro studio è connotato da una natura essenzialmente descrittiva finalizzata a:

- analizzare la stabilità della diagnosi clinica e della diagnosi ADOS in un gruppo di bambini alla loro prima diagnosi posta prima del quarto anno d'età;
- descrivere il ruolo dei trattamenti effettuati nei primi due anni dopo la diagnosi.

Materiali e Metodi

Partecipanti

I partecipanti allo studio sono stati selezionati tra coloro che, tra gennaio 2005 e settembre 2009, sono afferiti alla sezione DPS dell'UO3 (Psichiatria dello Sviluppo) dell'IRCCS «Stella Maris» e che hanno ricevuto diagnosi di DPS AUT o DPS NAS secondo i criteri del DSM-IV-TR (American Psychiatric Association, 2000) a un'età inferiore ai 4 anni (T0) e per i quali è stato possibile effettuare una valutazione di follow-up dopo 24 mesi rispetto a T0 (T1; range 22-26 mesi).

Si è scelto di includere tutti i bambini con una diagnosi clinica, alla prima valutazione, di DPS AUT o DPS NAS secondo i criteri del DSM-IV-TR (ibidem), indipendentemente dalla diagnosi ADOS contemporaneamente ottenuta. Questa scelta è stata determinata dal consenso presente in letteratura sul fatto che la diagnosi clinica rappresenti il gold standard per i bambini con autismo, in particolare quando la diagnosi è posta in età prescolare (Charman e Baird, 2002; Volkmar, Chawarska e Klin, 2005). Sono stati esclusi i pazienti con sindrome di Rett, Disturbo Disintegrativo dell'Infanzia e DPS secondario a cause note (genetiche, metaboliche, lesionali). Il numero totale dei soggetti è pari a 30, di cui 26 maschi (86,7%) e 4 femmine (13,3%). A T0 la diagnosi clinica è di DPS AUT per 12 di essi (40%) e di DPS NAS per gli altri 18 (60%). La diagnosi ADOS a T0 è di autismo per 13 soggetti (43,3%), di spettro autistico per 16 (53,4%) e di non spettro per 1 (3,3%). L'età media a T0 è di 35,3 mesi (DS: 6,9 mesi; range: 17-47 mesi).

Il campione è stato suddiviso in due sottogruppi di soggetti in base all'età alla prima valutazione, minore o maggiore/uguale rispetto al valore di riferimento di 36 mesi. Tale suddivisione è stata motivata dalla considerazione che l'età inferiore a 36 mesi corrisponde a quella maggiormente indagata, anche perché solitamente considerata come età limite per fare diagnosi di autismo (Turner e Stone, 2007; Eaves e Ho, 2004; Turner et al., 2006; Chawarska et al., 2005; 2007), e in considerazione della maggiore stabilità e accuratezza della diagnosi posta fra i 3 e i 4 anni di vita (Cox et al., 1999; Gillberg et al., 1990; Lord, 1995; Moore e Goodson, 2003).

Strumenti

I pazienti sono stati valutati a T0 e a T1 attraverso la somministrazione delle scale CARS (*Childhood Autism Rating Scale*; DiLalla e Rogers, 1994) e ADOS-G (*Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic*; Lord et al., 2000) per quantificare la gravità della sintomatologia autistica. Inoltre sono stati utilizzati test psicometrici (*Griffiths' Mental Development Scale*; Griffiths, 1996; *Leiter International Performance Scale*; Roid e Miller, 1997; *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence*; Wechsler, 1990)

per la valutazione delle competenze cognitive, scelti in base all'età e al livello di sviluppo dei bambini. I dati riguardanti i trattamenti effettuati sono stati valutati grazie alle informazioni raccolte attraverso un'intervista semi-strutturata somministrata ai genitori specificamente ideata per questo studio e nella quale, oltre a prendere in esame ciascun intervento, viene indagata anche la valutazione soggettiva dei trattamenti da parte dei genitori.

Risultati

Nel campione totale dei 30 bambini con diagnosi clinica di DPS a T0 si osserva una concordanza della diagnosi clinica di DPS a T1 per 27 di essi (90%; gruppo stabile); 3 bambini (10%; gruppo instabile) ricevono a T1 una diagnosi clinica di non DPS. La diagnosi clinica di DPS AUT posta a T0 è stata mantenuta a T1 nell'83,3% dei casi (10/12), mentre nel 16,7% dei casi (2/12) si è osservato un cambiamento a T1 della diagnosi clinica da DPS AUT a DPS NAS (vedi tabella 1).

TABELLA 1
Confronto tra diagnosi clinica e diagnosi ADOS a T0 e T1

	Diagnosi clinica T1			Diagnosi ADOS T1		
	DA (n = 17)	DPS NAS (n = 10)	Non DPS (n = 3)	Autismo (n = 16)	Spettro (n = 10)	Non spettro (n = 4)
<i>Diagnosi clinica T0</i>						
DA (n = 12)	10 (83,3%)	2 (16,7%)	0 (0%)	9 (75%)	3 (25%)	0 (0%)
DPS NAS (n = 18)	7 (38,9%)	8 (44,4%)	3 (16,7%)	7 (38,9%)	7 (38,9%)	4 (22,2%)
<i>Diagnosi ADOS T0</i>						
Autismo (n = 13)	11 (84,6%)	2 (15,4%)	0 (0%)	9 (69,2%)	4 (30,8%)	0 (0%)
Spettro (n = 16)	6 (37,5%)	8 (50%)	2 (12,5%)	7 (43,7%)	6 (37,5%)	3 (18,8%)
Non spettro (n = 1)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)

Nessun bambino con diagnosi clinica di DPS AUT o con diagnosi ADOS di autismo a T0 ha ricevuto a T1 una diagnosi di non DPS. Tutti i bambini del gruppo instabile avevano ricevuto a T0 una diagnosi clinica di DPS NAS. Dei 3 bambini del gruppo instabile, 2 avevano ricevuto a T0 una diagnosi ADOS di spettro e 1 di non spettro.

L'evoluzione a T1 dei bambini con diagnosi clinica di DPS NAS a T0 si è mostrata pertanto più variabile rispetto a quella dei bambini con diagnosi clinica di DPS AUT, con una persistenza della diagnosi di DPS NAS in 8/18 bambini (44,4%), un cambiamento della diagnosi da DPS NAS a DPS AUT in 7/18 bambini (38,9%), una diagnosi di non DPS in 3/18 bambini (16,7%). Abbiamo messo in relazione i dati della stabilità della diagnosi clinica con l'età a T0 (gruppo con età a T0 < 36 mesi, gruppo con età a T0 ≥ ai 36 mesi). Per quanto riguarda i bambini con DPS AUT, non abbiamo riscontrato differenze in quanto in entrambi i gruppi la stabilità della diagnosi a T1 si assestava all'83,3%. Invece i bambini che a T0 ricevevano una diagnosi di DPS NAS a T1 mostravano una maggiore stabilità diagnostica se la prima diagnosi era stata posta dopo i 36 mesi (50% versus 37,5%).

Per quanto riguarda il confronto tra diagnosi clinica e diagnosi ADOS nel sottogruppo di età inferiore a 36 mesi, la diagnosi clinica di DPS AUT è stata confermata a T1 nell'83,3% dei casi, mentre la diagnosi ADOS di autismo è stata confermata a T1 nel 66,7% dei casi. La diagnosi clinica di DPS NAS è stata confermata nel 37,5% dei casi, mentre la diagnosi ADOS di spettro è stata confermata nel 28,6% dei casi. Nel sottogruppo con età ≥ 36 mesi la diagnosi clinica di DPS AUT è stata confermata a T1 nell'83,3% dei casi, mentre la diagnosi ADOS di autismo è stata confermata a T1 nel 71,4% dei casi. La diagnosi clinica di DPS NAS è stata confermata nel 50% dei casi, mentre la diagnosi ADOS di spettro è stata confermata nel 44,5% dei casi.

Dei tre casi di instabilità diagnostica due si andavano a collocare nel primo sottogruppo. Sulla base di questo dato il gruppo con età ≥ 36 mesi a T0 si rivela più stabile rispetto a quello con età < 36 mesi. Per quanto riguarda l'indagine sui possibili indici predittivi dell'instabilità diagnostica, non è stato possibile effettuare un confronto statistico tra gruppo stabile e gruppo instabile, data la differente numerosità dei due sottogruppi (27 versus 3). Tuttavia, a T0 i soggetti del gruppo instabile mostravano punteggi medi all'ADOS più bassi rispetto ai soggetti del gruppo stabile, in particolare nell'area della comunicazione e del linguaggio e nel punteggio totale (rispettivamente 5,19 versus 2 e 13,26 versus 8,33) (vedi figura 1).

Nell'area degli interessi ristretti, il gruppo uscito dallo spettro otteneva un punteggio medio di 2 contro 2,33 di coloro che mantenevano la diagnosi. La stessa differenza era riscontrabile nella valutazione alla CARS, dove il gruppo instabile otteneva a T0 valori medi significativamente più bassi rispetto al gruppo stabile (29 vs 38,21).

Per quanto riguarda le terapie intraprese dai soggetti del nostro campione (vedi tabella 2), le più utilizzate sono state quella psicomotoria e quella logopedica. Tutti i bambini eccetto due hanno intrapreso una terapia di tipo psicomotorio e più della metà (18 bambini) ha condotto un intervento di tipo logopedico. L'intervento psicoeducativo è stato poco utilizzato (7 casi su 30), mentre la psicoterapia è stata effettuata solo da un bambino. Quasi tutti i genitori hanno manifestato durante l'intervista sul trattamento il

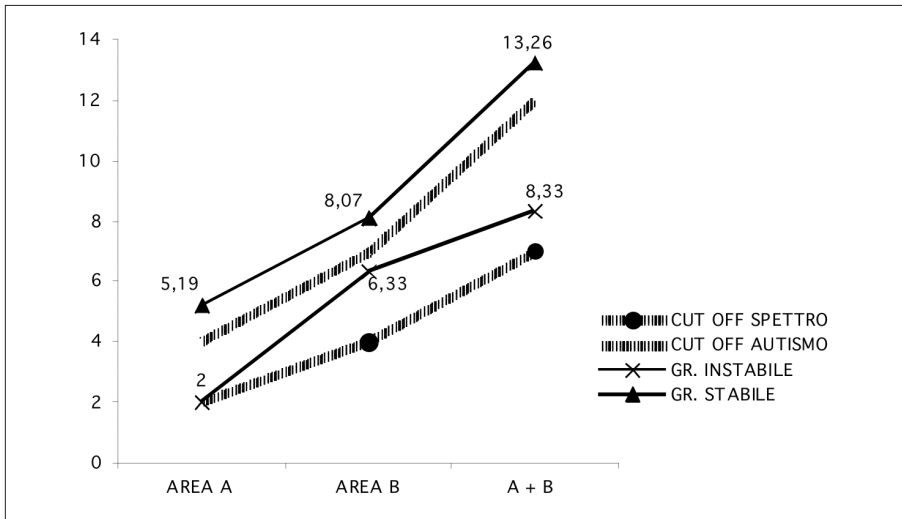


Fig. 1 Punteggi medi ADOS a T0 nel gruppo stabile e nel gruppo instabile: area A (comunicazione); area B (interazione); A + B (punteggio totale).

desiderio di essere maggiormente informati e di partecipare più attivamente alle terapie. Due terzi dei genitori dei pazienti hanno avuto modo di avere dei colloqui con gli operatori che avevano in carico il proprio figlio/a con frequenza variabile da 0,17 a 4 ore al mese, per un totale compreso tra le 2 e le 76 ore nei due anni.

Allo scopo di confrontare i diversi profili evolutivi dell'autismo con i trattamenti intrapresi, data l'esiguità del campione, è possibile proporre solo alcune osservazioni. Se consideriamo i soggetti che sono andati incontro a un miglioramento (gruppo 2: AUT NAS, NAS uscita) rispetto a quelli che sono peggiorati o che hanno mantenuto la stessa diagnosi a T1 (gruppo 1: AUT AUT, NAS NAS, NAS AUT), osserviamo che l'età media d'inizio dei trattamenti era inferiore nel gruppo 2 rispetto al gruppo 1 (29,1 vs 32,93) e il trattamento individuale e il trattamento psicoeducativo medi tra T0 e T1 sono stati maggiori (552 e 368,8 vs 384,36 e 66,7 rispettivamente).

I soggetti inizialmente diagnosticati come DPS NAS che a T1 avevano ricevuto una diagnosi di DPS AUT avevano iniziato la terapia più tardivamente rispetto agli altri sottogruppi, nonostante avessero effettuato un trattamento totale mirato (dove per mirato si intende la somma tra quello individuale, quello rivolto ai genitori e il sostegno scolastico), con una frequenza in linea con gli altri sottogruppi. Di contro il sottogruppo con cambiamento della diagnosi tra T0 e T1 da DPS AUT a DPS NAS è stato quello in cui l'inizio del trattamento è stato più precoce e il numero di ore di sostegno scolastico in proporzione alla frequenza scolastica e di trattamento individuale è stato maggiore (vedi tabella 2).

Relativamente al gruppo che a T1 risultava uscito dalla diagnosi di spettro autistico, occorre notare che l'inizio del trattamento è stato più precoce, in linea con gli altri sottogruppi, ma il trattamento totale è stato decisamente più basso: in particolare il sostegno scolastico è stato circa la metà di quello avuto dai DPS NAS rimasti tali a T1 o diventati DPS AUT e ancora minore se paragonato ai DPS AUT che mantenevano la diagnosi o che passavano a una diagnosi di DPS NAS dopo ventiquattro mesi. Non è stato possibile utilizzare in questo studio i dati delle valutazioni cognitive, dal momento che un certo numero di bambini alla prima valutazione non era testabile con materiale strutturato per mancanza di collaborazione.

TABELLA 2
Ore di trattamento effettuate dai vari sottogruppi diagnostici nel periodo T0-T1

<i>Età inizio trattamento (mesi)</i>	30,7	25,5	33,8	34,3	32,7	31,4
	AUT-AUT	AUT-NAS	NAS-NAS	NAS-AUT	NAS-USCITA	Tratt. tot medio
<i>Trattamento Individuale</i>	438,8	747	325,2	389,1	357,7	451,6
Psicomotricità	222,4	317	152,34	260	101	210,5
Logopedia	102	0	71,9	133,3	48	71,04
Trattamento psicoeducativo	82	420	118	0	317,5	187,5
Psicoterapia				Solo 1 (68)		
Altre terapie	35,4	20	Solo 1 (16)	5,14	Solo 1 M = 46,6	
<i>Trattamento genitori</i>	55,68	23	38,9	17,4	47,5	36,5
<i>Frequenza scolastica</i>	1.660	1.315	1.995,5	1.840,6	1.894,7	1.741,2
<i>Sostegno scolastico</i>	1.242,4	1.226	1.013,3	1.077,4	525,3	1.016,9
Frequenza scolastica/ Sostegno	1,34	1,07	1,97	1,71	3,61	1,94
<i>Trattamento totale mirato (individuale + trattamento genitori + sostegno)</i>	1.736,9	1996	1.377,4	1.483,9	930,5	1.505

Discussione

I risultati ottenuti nel nostro studio rispetto alla stabilità diagnostica dell'autismo prima dei 4 anni di età confermano gran parte degli studi presenti in letteratura e descritti nell'introduzione. Va aggiunto che, a differenza di questi studi, abbiamo analizzato in modo differenziato la stabilità diagnostica delle diagnosi di autismo poste prima e dopo i 3 anni. La stabilità diagnostica complessiva dei DPS riscontrata in questo studio (90%) è concorde con quella già individuata in un nostro precedente lavoro, che prendeva in considerazione tempi diversi di età tra valutazione iniziale e successiva rivalutazione (Muratori et al., 2010).

Tutti i bambini che a T1 escono dallo spettro autistico fanno parte del gruppo che a T0 ha ricevuto diagnosi di DPS NAS. Questo conferma il dato riportato in letteratura secondo il quale sono proprio questi ultimi bambini a essere più soggetti a instabilità diagnostica (Stone et al., 1999) e conferma anche i dati del nostro studio già citato, nel quale tutti e 9 i bambini che uscivano dallo spettro autistico a T0 avevano ricevuto alla valutazione basale una diagnosi di DPS NAS. Questi 9 bambini a T1 continuavano a presentare difficoltà dello sviluppo, in particolare nello sviluppo del linguaggio, talora associate a difficoltà di regolazione emotiva e comportamentale. Anche i 3 bambini del nostro studio usciti dallo spettro non raggiungevano a T1 una *restitutio ad integrum* ma la diagnosi era quella di Disturbo Misto dello Sviluppo. Si conferma quindi che, nei bambini la cui diagnosi di autismo non è stabile nel tempo, non si riscontra in realtà una completa risoluzione dei sintomi quanto piuttosto l'attenuazione dei precoci sintomi socio-comunicativi e l'emergenza di disturbi dello sviluppo e, in particolare, dello sviluppo del linguaggio.

La stabilità diagnostica del DPS AUT è del 100% sia per le diagnosi effettuate prima dei 3 anni che per le diagnosi più tardive. Tale concordanza è la stessa riscontrata nel nostro precedente studio e in quello di Charman et al. (2005), mentre risulta in contrasto con quella individuata da Turner e Stone nel 2007 (69%). Bisogna però dire che il numero iniziale di soggetti di quest'ultimo studio era nettamente superiore rispetto al nostro (38/48 versus 12/30, rispettivamente). Due dei tre soggetti che a T1 risultavano usciti dall'autismo, a T0 avevano un'età inferiore ai 36 mesi; ciò è concorde con altri lavori che descrivono come la stabilità diagnostica diminuisca progressivamente con il ridursi dell'età della diagnosi. Questo dato avvalorava l'ipotesi fatta da Turner e Stone (2007) di una maggiore instabilità della diagnosi clinica effettuata ad età più precoci.

La stabilità diagnostica della diagnosi ADOS è stata inferiore nel nostro campione a quella della diagnosi clinica analoga, in particolare per le diagnosi precoci ma anche per quelle tardive. Nell'articolo di Turner e Stone punteggi significativamente migliori nell'area dell'interazione sociale reciproca all'ADOS e valutazioni CARS di gravità minore contraddistinguevano i bambini che alla seconda valutazione uscivano dallo spettro. Anche nel no-

stro campione i punteggi ADOS e CARS sembrerebbero poter differenziare fin dalla valutazione basale i bambini con successiva uscita dallo spettro autistico rispetto ai bambini con diagnosi stabile. Queste osservazioni, se verranno confermate anche statisticamente su un campione più ampio di soggetti, potrebbero fornire indici predittivi precoci per una diagnosi certa di autismo in una fase antecedente a quella che attualmente è stata fissata intorno ai 3-4 anni (Charman e Baird, 2002; Filipek et al., 1999).

L'analisi descrittiva delle terapie intraprese dal nostro campione offre uno spaccato su quelli che sono i trattamenti maggiormente utilizzati dalla popolazione autistica in età prescolare in Italia. Appare subito evidente il maggiore investimento nelle terapie individuali rispetto a quelle rivolte ai genitori, che risultano nettamente meno utilizzate. Data la letteratura presente sull'argomento (McConachie e Diggle, 2007; Green et al., 2010), che testimonia discreti miglioramenti nei bambini affetti da disturbo autistico i cui genitori seguono sedute di parent-training o di floor-time o vengono comunque resi partecipi delle terapie dei loro figli, sembra opportuno sottolineare questa situazione italiana che non appare in linea con le indicazioni presenti in letteratura. Dai dati in nostro possesso il sottogruppo che inizialmente aveva ricevuto una diagnosi di DPS AUT e che a T1 si era modificata in DPS NAS è quello in cui l'inizio del trattamento è stato più precoce e il trattamento totale mirato è stato maggiore.

Di contro i soggetti inizialmente diagnosticati come DPS NAS che a T1 diventavano autistici iniziavano la terapia più tardivamente, nonostante la somma delle ore di trattamento individuale, di trattamento rivolto ai genitori e di sostegno scolastico fosse in linea con gli altri sottogruppi. Ciò potrebbe avvalorare l'ipotesi ampiamente presente in letteratura che una diagnosi precoce e un intervento terapeutico tempestivo migliorino comunque l'evoluzione della patologia (Harris e Handleman, 2000; Magiati e Howlin, 2001; Moore e Goodson, 2003).

Come spiegare il fatto che coloro che a T1 uscivano dallo spettro dell'autismo avevano ricevuto nel periodo di tempo considerato una quantità di ore di trattamento inferiore a quella di tutte le altre categorie? Con la premessa che i soggetti di cui stiamo parlando sono solo 3 pazienti su 30, quindi un decimo di tutto il campione oggetto di studio, non è chiaro se la sintomatologia più lieve riscontrata a T0 li avesse fatti entrare in terapia più tardivamente e con meno ore di trattamento e ne avesse determinato comunque una prognosi migliore rispetto a bambini più gravi e seguiti intensivamente. Inoltre bisogna considerare l'estrema variabilità qualitativa di trattamenti denominati allo stesso modo ma elargiti da Centri e terapisti che fanno riferimento a modelli teorici differenti tra loro e che potrebbero avere un impatto diverso sull'evoluzione della patologia.

Il miglioramento dei tratti propri dell'autismo nel corso della vita del paziente dipende dalle caratteristiche individuali del soggetto prima che sia somministrato il trattamento, dalla frequenza con cui sono affrontati i trattamenti o dalla tipologia di intervento effettuato? I dati in nostro possesso

sembrano concordi con quelli presenti in letteratura secondo i quali non si può prescindere dal considerare le caratteristiche specifiche del paziente per prevedere l'evoluzione del disturbo (Close et al., 2012; Zappella, 2012) o dal tipo specifico di trattamento intrapreso, considerando esclusivamente la frequenza con cui viene effettuata una determinata terapia (Gabriels et al., 2001; Eaves e Ho, 2004; Darrou et al., 2010), ed è probabilmente l'insieme di questi fattori a determinarne l'evoluzione.

Nonostante il campione limitato, questo studio ha permesso di proporre alcune considerazioni sull'evoluzione nel tempo del disturbo autistico diagnosticato precocemente e sul possibile ruolo dei trattamenti precoci nello sviluppo dell'autismo. L'aumento della numerosità campionaria in futuro potrà permettere di compiere analisi statistiche più approfondite allo scopo di caratterizzare clinicamente i diversi profili evolutivi individuati e correlare tra loro le variabili considerate. Tale studio potrebbe anche essere la base per studi sui fattori neurobiologici che condizionano la diversa espressività clinica ed evoluzione dei disturbi autistici.

Abstract

A study was conducted on 30 children who had been diagnosed with Autistic, Pervasive Developmental Disorder (AD) or PDD NOS, according to the DSM-IV-TR (American Psychiatric Association, 2002) criteria at an age of less than 48 months old (T0) and for which a second assessment could be made after 24 months (T1). A stable clinical autism diagnosis was observed in 90% of the children. Three children (10%) were excluded from the autism diagnosis at T1 and all the children had received a PDD NOS clinical diagnosis at T0 and had achieved lower scores at ADOS-G and at CARS, compared to children who had maintained the autism diagnosis at T1. The children who were diagnosed initially as AD and who were diagnosed with PDD NOS at T1 were the children who had been observed at an earlier age and who had received more hours of treatment during the period considered. The children who had been excluded from the PDD NOS diagnosis, even though they had been included in the treatment programmes at an earlier age had received less therapy between T0 and T1. In conclusion, a significant stability of the AD diagnosis in pre-school age is confirmed and a lower stability is confirmed for the PDD NOS diagnosis that is more unstable and sensitive to early intervention.

Bibliografia

- American Psychiatric Association (2002), *DSM-IV-TR. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, Text Revision*, fourth edition, Milano, Masson.
- Charman T. e Baird G. (2002), *Practitioner review: Diagnosis of autism spectrum disorder in 2- and 3-year-old children*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 43, pp. 289-305.

- Charman T., Taylor E., Drew A., Cockerill H., Brown J.A. e Baird G. (2005), *Outcome at 7 years of children diagnosed with autism at age 2: Predictive validity of assessments conducted at 2 and 3 years of age and pattern of symptom change over time*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 46, n. 5, pp. 500-513.
- Chawarska K., Klin A., Paul R. e Volkmar F. (2007), *Autism spectrum disorder in the second year: Stability and change in syndrome expression*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 48, n. 2, pp. 128-138.
- Chawarska K., Klin A., Paul R., Macari S. e Volkmar F. (2009), *A prospective study of toddlers with ASD: Short-term diagnostic and cognitive outcomes*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 50, n. 10, pp. 1235-1245.
- Close H.A., Lee L.C., Kaufmann C.N. e Zimmerman A.W. (2012), *Co-occurring conditions and change in diagnosis in autism spectrum disorders*, «Pediatrics», vol. 129, n. 2, pp. 305-316.
- Coucovanis J. (1997), *Behavioral intervention for children with autism*, «J Child Adolesc Psychiatr Nurs», vol. 10, n. 1, pp. 37-44.
- Cox A., Klein K., Charman T., Baird G., Baron-Cohen S., Swettenham J. et al. (1999), *Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: Stability of clinical and ADI-R diagnosis*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 40, n. 5, pp. 719-732.
- Darrou C., Pry R., Pernon E., Michelon C., Aussilloux C. e Baghdadli A. (2010), *Outcome of young children with autism: Does the amount of intervention influence developmental trajectories?*, «Autism», vol. 14, n. 6, pp. 663-677.
- DiLalla D.L. e Rogers S.J. (1994), *Domains of the Childhood Autism Rating Scale: Relevance for diagnosis and treatment*, «J Autism Dev Disord», vol. 24, n. 2, pp. 115-128.
- Eaves L.C. e Ho H.H. (2004), *The very early identification of autism*, «J Autism Dev Disord», vol. 34, n. 4, pp. 367-378.
- Filipek P.A., Accardo P.J., Baranek G.T., Cook E.H., Jr., Dawson G., Gordon B. et al. (1999), *The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders*, «J Autism Dev Disord», vol. 29, n. 6, pp. 439-484.
- Gabriels R.L., Hill D.E., Pierce R.A., Rogers S.J. e Wehner B. (2001), *Predictors of treatment outcome in young children with autism: A retrospective study*, «Autism», vol. 5, n. 4, pp. 407-429.
- Gillberg C., Ehlers S., Schaumann H., Jakobsson G., Dahlgren S.O., Lindblom R. et al. (1990), *Autism under age 3 years: A clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 31, n. 6, pp. 921-934.
- Goldberg W.A., Osann K., Filipek P.A., Lauthere T., Jarvis K., Modahl C. et al. (2003), *Language and other regression: Assessment and timing*, «J Autism Dev Disord», vol. 33, n. 6, pp. 607-616.
- Green J., Charman T., McConachie H., Aldred C., Slonims V., Howlin P. et al. (2010), *Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): A randomised controlled trial*, «Lancet», vol. 375, n. 9732, pp. 2152-2160.
- Griffiths R. (1970), *The abilities of young children*, High Wycombe, UK, The Test Agency.
- Griffiths R. (1996), *Griffiths Mental Development Scales*, Firenze, Giunti O.S. (ed. or. 1954).

- Harris S.L. e Handleman J.S. (2000), *Age and IQ at intake as predictors of placement for young children with autism: A four- to six-year follow-up*, «J Autism Dev Disord», vol. 30, n. 2, pp. 137-142.
- Kleinman J.M., Ventola P.E., Pandey J., Verbalis A.D., Barton M., Hodgson S., Green J., Dumont-Mathieu T., Robins D.L. e Fein D. (2008), *Diagnostic stability in very young children with autism spectrum disorders*, «J Autism Dev Disord», vol. 38, pp. 606-615.
- Lord C. (1995), *Follow-up of two-year-olds referred for possible autism*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 36, n. 8, pp. 1365-1382.
- Lord C., Shulman C. e DiLavore P. (2004), *Regression and word loss in autistic spectrum disorders*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 45, n. 5, pp. 936-955.
- Lord C., Risi S., DiLavore P.S., Shulman C., Thurm A. e Pickles A. (2006), *Autism from 2 to 9 years of age*, «Arch Gen Psychiatry», vol. 63, n. 6, pp. 694-701.
- Lord C., Risi S., Lambrecht L., Cook E.H., Jr., Leventhal B.L., DiLavore P.C. et al. (2000), *The autism diagnostic observation schedule-generic: A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism*, «J Autism Dev Disord», vol. 30, n. 3, pp. 205-223.
- Lovaas I.O. (1987), *Behavioural treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children*, «J Consult Clin Psychol», vol. 55, pp. 3-9.
- Magiati I. e Howlin P. (2001), *Monitoring the progress of preschool children with autism enrolled in early intervention programmes: Problems in cognitive assessment*, «Autism», vol. 5, n. 4, pp. 399-406.
- McConachie H. e Diggle T. (2007), *Parent implemented early intervention for young children with autism spectrum disorder: A systematic review*, «J Eval Clin Pract», vol. 13, n. 1, pp. 120-129.
- McEachin J.J., Smith T. e Lovaas I.O. (1993), *Longterm outcome for children with autism who received early intensive behavioural treatment*, «Am J Ment Retard», vol. 97, pp. 359-372.
- Moore V. e Goodson S. (2003), *How well does early diagnosis of autism stand the test of time? Follow-up study of children assessed for autism at age 2 and development of an early diagnostic service*, «Autism», vol. 7, n. 1, pp. 47-63.
- Muratori F., Santocchi E., Tancredi R., Narzisi A., Iglizzi R., Apicella F., Calderoni S., Ceschia R. e Calugi S. (2010), *Stabilità della diagnosi di autismo in età pre-scolare*, «Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza», vol. 77, n. 3, pp. 489-501.
- Ospina M.B., Krebs Seida J., Clark B., Karkhaneh M., Hartling L., Tjosvold L. et al. (2008), *Behavioural and developmental interventions for autism spectrum disorder: A clinical systematic review*, «PLOS ONE», vol. 3, n. 11, e3755.
- Rogers S.J. e Vismara L.A. (2008), *Evidence-based comprehensive treatments for early autism*, «J Clin Child Adolesc Psychol», vol. 37, n. 1, pp. 8-38.
- Roid G.M. e Miller L.J. (1997), *Leiter International Performance Scale-Revised: Examiners Manual*, Wood Dale, IL, Stoelting Co.
- Rondeau E., Klein L.S., Masse A., Bodeau N., Cohen D. e Guile J.M. (2010), *Is Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified less stable than Autistic Disorder? A Meta-Analysis*, «J Autism Dev Disord», vol. 41, n. 9, pp. 1267-1276.
- Sallows G.O. e Graupner T.D. (2005), *Intensive behavioural treatment for children with autism: Four year outcome and predictors*, «Am J Ment Retard», vol. 110, pp. 417-438.

- Sigman M. e Ruskin E. (1999), *Continuity and change in the social competence of children with autism, Down syndrome and developmental delay*, «Mon Soc Res Child Dev», vol. 64, n. 1, pp. 1-114.
- Siperstein R. e Volkmar F. (2004), *Brief report: Parental reporting of regression in children with pervasive developmental disorders*, «J Autism Dev Disord», vol. 34, n. 6, pp. 731-734.
- Stone W.L., Lee E.B., Ashford L., Brissie J., Hepburn S.L., Coonrod E.E. et al. (1999), *Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years?*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 40, n. 2, pp. 219-226.
- Sutera S., Pandey J., Esser E., Rosenthal M., Wilson L., Barton M. et al. (2007), *Predictors of optimal outcome in toddlers diagnosed with autism spectrum disorders*, «J Autism Dev Disord», vol. 37, pp. 98-107.
- Turner L.M., Stone W.L., Pozdol S.L. e Coonrod E.E. (2006), *Follow-up of children with autism spectrum disorders from age 2 to age 9*, «Autism», vol. 10, n. 3, pp. 243-265.
- Turner L.M. e Stone W.L. (2007), *Variability in outcome for children with an ASD diagnosis at age 2*, «J Child Psychol Psychiatry», vol. 48, n. 8, pp. 793-802.
- Volkmar F., Chawarska K. e Klin A. (2005), *Autism in infancy and early childhood*, «Annu Rev Psychol», vol. 56, pp. 315-336.
- Volkmar F.R., Stier D.M. e Cohen D.J. (1985), *Age of recognition of pervasive developmental disorder*, «Am J Psychiatry», vol. 142, n. 12, pp. 1450-1452.
- Warren Z., McPheeters M.L., Sathe N., Foss-Feig J.H., Glasser A. e Veenstra-Vanderweele J. (2011), *A systematic review of early intensive intervention for autism spectrum disorders*, «Pediatrics», vol. 127, n. 5, e1303-1311.
- Wechsler D. (1990), *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence-Revised*, San Antonio, TX, The Psychological Corporation.
- Werner E. e Dawson G. (2005), *Validation of the phenomenon of autistic regression using home videotapes*, «Arch Gen Psychiatry», vol. 62, n. 8, pp. 889-895.
- Zappella M. (2012), *Reversible autism and intellectual disability in children*, «Am J Med Genet C Semin Med Genet», vol. 160 C, n. 2, pp. 111-117.
- Zwaigenbaum L., Bryson S., Lord C., Rogers S., Carter A., Carver L. et al. (2009), *Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: Insights from studies of high-risk infants*, «Pediatrics», vol. 123, n. 5, pp. 1383-1391.
- Zwaigenbaum L., Bryson S., Rogers T., Roberts W., Brian J. e Szatmari P. (2005), *Behavioral manifestations of autism in the first year of life*, «Int J Dev Neurosci», vol. 23, nn. 2-3, pp. 143-152.