

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA

**Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione –
DPSS**

**Corso di laurea magistrale in Psicologia Clinica dello
Sviluppo**

LM-51

Tesi di laurea Magistrale

*Essere Padri in famiglie con Disturbo dello Spettro Autistico: qualità della vita,
strategie di coping e sfide quotidiane*

*Being Fathers in Autism Spectrum Disorder Families: quality of life, coping strategies, and daily
challenges*

Relatrice:

Prof.ssa Elisa Di Giorgio

Correlatrice:

Prof.ssa Daniela Di Riso

Laureanda: Giulia Basile

Matricola: 2048623

Anno Accademico: 2023/2024

Sommario

Capitolo 1: La genitorialità nelle famiglie con figli affetti da Disturbi del Neurosviluppo	3
1.1 Introduzione	3
1.2 I Disturbi del Neurosviluppo	5
1.3 La genitorialità con un figlio con disturbo del neurosviluppo: il lutto, l'accettazione, la convivenza con la disabilità	6
1.3.1 Stress genitoriale	8
1.3.2 Percezione di autoefficacia genitoriale.....	9
1.3.3 Strategie di coping.....	10
1.3.4 Soddisfazione di coppia.....	12
1.4 Essere padri di un figlio con Disturbo del Neurosviluppo	13
Capitolo 2: Il Disturbo dello Spettro Autistico e la Sindrome X Fragile	16
2.1 Il Disturbo dello Spettro Autistico	16
2.1.1 Criteri diagnostici e caratteristiche principali	17
2.1.2 Variabilità del fenotipo autistico	18
2.1.3 Diagnosi e prevalenza del Disturbo dello spettro Autistico.....	19
2.2 La Sindrome X Fragile	20
2.2.1 Prevalenza	21
2.2.2 Caratteristiche cliniche della Sindrome X Fragile	24
2.2.3 Patologie Associate alla Sindrome X Fragile	25
2.3 Essere padri di figli con ASD Vs essere padri di figli con FXS	27
Capitolo 3: Essere Padri in famiglie con Disturbo dello Spettro Autistico: qualità della vita, strategie di coping e sfide quotidiane	29
3.1 Introduzione	29
3.2 Scopi e ipotesi	32
3.3 Metodologia	34
3.3.1 Partecipanti.....	34
3.3.2 Procedura.....	37
3.3.2 Misure.....	38
3.4 Risultati	44
Misure qualitative.....	44
3.5 Confronto ASD Vs FXS	59
3.6 Discussione	61
Conclusioni	62

Capitolo 1: La genitorialità nelle famiglie con figli affetti da Disturbi del Neurosviluppo

1.1 Introduzione

Emily Perl Kingsley nel 1987 scrisse: “Spesso mi è stato chiesto di descrivere l’esperienza dell’aver un bambino con una disabilità, di provare ad aiutare persone che non hanno condiviso questa esperienza, a capirla, a immaginare cosa si prova. È così.

Quando stai per avere un bambino, è come programmare un favoloso viaggio in Italia. Compri una guida sull’Italia e fai dei meravigliosi progetti. Il Colosseo. Il David di Michelangelo. Le gondole a Venezia. Cominci ad imparare alcune frasi in italiano. Tutto è molto eccitante.

Dopo qualche mese di sogni anticipati, il giorno finalmente arriva. Fai le valigie e parti. Alcune ore più tardi, l’aereo comincia ad atterrare. Lo steward entra e dice: “Benvenuti in Olanda”.

“In Olanda?” – domandi. “Cosa significa Olanda? Io ho comprato un biglietto per l’Italia! Io credevo di essere arrivata in Italia!”.

“C’è stato un cambiamento nel piano di volo. Abbiamo optato per l’Olanda e qui devi stare”.

La cosa importante è che non ti abbiano portata in un orribile, disgustoso posto pieno di pestilenza, carestia e malattia. È solo un posto diverso.

Così devi andare a comprare una nuova guida. E devi imparare alcune frasi in una nuova lingua. E incontrerai nuovi gruppi di persone che non avresti altrimenti incontrato. È solo un luogo diverso. È più calmo e pacifico dell’Italia, meno abbagliante dell’Italia.

Ma dopo che sei lì da un po’, prendi confidenza, ti guardi intorno e cominci ad imparare che l’Olanda ha i mulini a vento e l’Olanda ha i tulipani e l’Olanda ha Rembrandt.

Però tutti quelli che conosci sono occupati ad andare e venire dall’Italia e ognuno si vanta di quale meraviglioso periodo ha trascorso là. E per il resto della tua vita tu dirai: “Sì, quello era il luogo dove avevo progettato di andare. E ciò che avevo programmato”. E la pena di tutto ciò non se ne andrà mai, mai, mai, mai, perché la perdita dei propri sogni è una perdita molto significativa.

Ma se passerai la vita a piangerti addosso per il fatto che non sei andato in Italia, non sarai mai libero di godere delle cose molto, molto speciali e molto amabili dell'Olanda.”¹

Come descritto da E. Kingsley nel suo saggio, la genitorialità è un'esperienza che ha inizio ben prima della venuta al mondo di un figlio: quando in una persona nasce il desiderio di diventare genitore, assieme ad esso nasce anche un'idea, o meglio, un figlio ideale. Il figlio ideale è un'invenzione, un'immagine fantastica di come potrebbe essere il proprio bambino e rispecchia tutte le caratteristiche fisiche, temperamentali e intellettive che un genitore ritiene desiderabili.

Ogni famiglia, ogni coppia, ogni genitore avrà un suo specifico figlio ideale, diverso da quello di tutti gli altri ma una caratteristica accomuna tutti i figli ideali in ogni parte del mondo: essere in salute e avere uno sviluppo tipico.

È proprio qui che possiamo tracciare una prima biforcazione nel percorso della genitorialità intrapreso da famiglie con un figlio a sviluppo tipico e famiglie con un figlio con un Disturbo del Neurosviluppo (DNS d'ora in avanti): nel secondo caso il figlio reale si rivelerà precocemente molto diverso dal figlio ideale ed i vari step di riconoscimento dei sintomi, delle tappe di sviluppo mancate e delle differenze nel confronto con i pari, rappresenteranno il principio di un percorso che condurrà ad un'etichetta diagnostica di DNS e alla distruzione e successiva ricostruzione di un progetto di vita.

Sebbene i genitori vengano investiti dalla scoperta di un DNS tanto quanto il figlio stesso, se non addirittura di più, si osserva che la letteratura scientifica negli anni si sia concentrata sulla definizione, classificazione e diagnosi delle sindromi mettendo in secondo piano il ruolo delle figure genitoriali. L'obiettivo principale che la ricerca ha perseguito è stato quello di identificare i sintomi, le cause e i trattamenti per aiutare le persone con tali disturbi focalizzandosi sempre di più sugli aspetti biologici, genetici, psicologici e sul trattamento terapeutico trascurando però un fattore centrale: ogni bambino cresce e si sviluppa immerso in un ambiente, ovvero il contesto familiare.

Nessun bambino con un DNS arriva da solo ai Servizi per l'Età Evolutiva: sono i genitori a chiedere aiuto, sono i genitori che si rivolgono ai professionisti sociosanitari per chiedere consulenze e supporto, sono i genitori ad interfacciarsi con la scuola, a supportare lo sviluppo di competenze e autonomie e a rivestire il ruolo di mediatore tra

¹ Emily Perl Kingsley (1987), Welcome to Holland

figli con DNS ed il mondo esterno e, con buona probabilità, saranno i genitori a dover svolgere tale compito per il resto della loro vita.

1.2 I Disturbi del Neurosviluppo

I DNS sono un gruppo eterogeneo di condizioni ad esordio in età infantile caratterizzate da alterazioni nello sviluppo del sistema nervoso centrale che si manifestano con deficit cognitivi, emotivi, motori e comportamentali.

Questi disturbi includono condizioni quali la Disabilità Intellettiva, i Disturbi della Comunicazione, i Disturbi dello spettro Autistico, il Disturbo da Deficit di attenzione/iperattività, i Disturbi specifici dell'apprendimento e i Disturbi del movimento (Cainelli & Bisiacchi, 2023)

Sebbene la componente ereditaria sembri rivestire un ruolo centrale, l'eziologia dei DNS è spesso complessa e multifattoriale: la combinazione di fattori genetici e ambientali influenzano lo sviluppo cerebrale durante le prime fasi di vita condizionando la traiettoria evolutiva di varie aree del funzionamento, tra le quali il funzionamento intellettivo, il comportamento, la comunicazione e la motricità (Morris-Rosendahl & Crocq, 2020)

Il Deficit del funzionamento intellettivo è uno degli elementi che influenza maggiormente la qualità di vita di un bambino e dei suoi genitori; i disturbi del neurosviluppo, infatti, possono compromettere anche gravemente i processi cognitivi, tra i quali l'attenzione, la memoria di lavoro e le capacità di problem solving e pensiero astratto. Ad esempio, bambini con disturbo specifico dell'apprendimento (come la dislessia) possono riscontrare difficoltà nell'apprendimento della letto-scrittura, nella comprensione di testi o nello svolgimento di operazioni matematiche; il Disturbo dello Spettro Autistico (ASD), invece, può influenzare la capacità di elaborare informazioni comportando difficoltà negli apprendimenti, nella comprensione di concetti astratti e nella programmazione di azioni finalizzate ad uno scopo.

Ai disturbi intellettivi molto frequentemente si associano problematiche comportamentali: disturbi come l'ADHD causano iperattività e una compromissione del controllo dell'attenzione che si traducono in una difficoltà nel mantenimento dell'attenzione sostenuta, nel controllo dei comportamenti impulsivi e nella regolazione emotiva, influenzando le loro prestazioni scolastiche e la loro vita quotidiana; i bambini

con ASD invece possono manifestare comportamenti ripetitivi e stereotipati che limitano la loro capacità di adattamento all'ambiente circostante; a ciò si affiancano episodi di disregolazione emotiva che possono sfociare in crisi comportamentali.

Alcuni DNS possono inoltre compromettere la coordinazione motoria rendendo complesso eseguire compiti di motricità fine e grossolana come scrivere, afferrare oggetti, partecipare ad attività sportive o anche portare a termine semplici attività della vita quotidiana come vestirsi, mangiare e spostarsi in autonomia.

Anche le interazioni sociali sono infine profondamente condizionate dai DNS: i bambini con ASD, ad esempio, sono caratterizzati da difficoltà nel comprendere segnali sociali come le espressioni facciali, i gesti o i toni di voce e ciò rende complesso iniziare e mantenere relazioni interpersonali; risulta difficoltoso, inoltre, interpretare correttamente le emozioni degli altri o partecipare a giochi cooperativi. Nel caso di persone affette da ADHD i comportamenti impulsivi possono causare difficoltà nel rispettare le regole e incomprensioni nei contesti sociali.

I DNS sono dunque una categoria di disturbi che tocca in maniera pervasiva ogni aspetto della vita di chi ne è affetto e dei suoi cari, incidendo sulle abilità adattive, le competenze cognitive e sociali, sulla sfera emotiva e quella psicologica.

1.3 La genitorialità con un figlio con disturbo del neurosviluppo: il lutto, l'accettazione, la convivenza con la disabilità

Durante il percorso che porta ad un'etichetta diagnostica, le coppie genitoriali affrontano una vasta gamma di sentimenti ed esperienze molto diverse da quelle affrontate da una famiglia con un figlio a sviluppo tipico.

In primo luogo, i genitori si trovano ad affrontare lo shock di una notizia inaspettata, seguito dal dover abbandonare bruscamente il figlio immaginato e le idee di famiglia e di vita costruite nel periodo precedente la nascita, per far spazio a una nuova realtà.

Tale processo porta con sé sentimenti di delusione, disperazione e impotenza. Improvvisamente si prospetta ai genitori uno scenario impreveduto, ricco di incertezze e di preoccupazioni per il futuro e può anche accadere che tale notizia attivi nei genitori un meccanismo di difesa: non riuscendo ad accettare o a comprendere la complessità della

situazione che si trovano ad affrontare, i genitori provano a negarla nella speranza di renderla più tollerabile.

Accettare la diagnosi, d'altro canto, significa acquisire una certa consapevolezza di quello che il futuro prospetta e delle risorse emotive, economiche e fisiche che saranno necessarie per supportare lo sviluppo di un figlio con un DNS; tale consapevolezza espone all'incertezza e alla paura di non riuscire a far fronte alle responsabilità che incontreranno nel loro percorso di vita.

Di frequente in queste famiglie si riscontrano senso di impotenza, depressione, evitamento di situazioni sociali e, nel complesso, una grande sofferenza che, negli studi sui genitori di figli con disabilità viene spesso riportata al pari dell'esperienza di un lutto di una persona cara (Luermans et al., 2024)

Viene definito "*chronic sorrow*" il sentimento provato nel processo di ridefinizione delle aspettative e adeguamento alla condizione e ai bisogni del proprio figlio con disabilità; tale definizione comprende anche il sentimento di rinnovata perdita e sofferenza provato ogni qualvolta viene ricordato al genitore la condizione del proprio figlio (Scornaienchi, 2003).

All'accettazione della diagnosi segue la rabbia del genitore che vive questa condizione come un'ingiustizia immeritata, il senso di colpa mosso dalla convinzione di essere causa del disturbo del figlio e la vergogna provata nel percepire il proprio bambino come un prolungamento del sé e allo stesso tempo come un errore.

Infine, si raggiunge la fase dell'accettazione e dell'adattamento: il genitore accetta di dover conoscere il proprio bambino reale e inizia a mettere in atto strategie di adattamento al fine di far funzionare il sistema complesso che intreccia i bisogni del figlio con disabilità a quelli dei genitori in quanto coppia, a quelli di eventuali siblings nel tentativo di offrire la miglior qualità di vita possibile a tutta la famiglia (Sen & Yurtsever, 2007)

L'evidente complessità dei vissuti emotivi e delle situazioni concrete che i genitori di figli con disturbi del neurosviluppo si trovano ad affrontare, ha reso necessario e quantomeno interessante approfondire quali strategie risultino più efficaci e funzionali nella gestione delle criticità quotidiane, quali le risorse messe in campo, quali i fattori di rischio e quali quelli protettivi.

Nei prossimi paragrafi affronteremo la tematica dello stress genitoriale a cui vengono esposte queste famiglie, le strategie di coping più diffuse, la soddisfazione di coppia come fattore protettivo del benessere del genitore ed infine approfondiremo la figura del padre.

1.3.1 Stress genitoriale

Si definisce stress legato alla genitorialità la tensione fisica ed emotiva che i genitori sperimentano quando le richieste legate alla cura e all'educazione dei figli superano le loro risorse e capacità. Questo tipo di stress può essere causato da fattori come problemi comportamentali del bambino, la gestione delle responsabilità quotidiane e la percezione di non essere in grado di rispondere adeguatamente ai bisogni del proprio figlio (Neece & Chan, 2017)

Sulla base di ciò che è stato descritto nei precedenti paragrafi è possibile affermare, affidandosi al semplice intuito, che genitori di figli con Disturbi del Neurosviluppo sperimentano livelli di stress maggiori rispetto ai genitori di figli a sviluppo tipico ma tale affermazione è anche supportata dalla ricerca (Gupta, 2007a)

Vivere una condizione di stress legato all'essere genitori è una risposta fisiologica ad una nuova sfida ed è quindi un fenomeno frequente in ogni famiglia, con e senza disabilità. Quando però le richieste di cura con il passare del tempo non si riducono e non si riescono a trovare strategie di adattamento, i livelli di stress superano il range di normalità e ciò può condurre ad una compromissione della relazione genitore-figlio e delle capacità educative del genitore.

In uno studio che ha confrontato un gruppo composto da genitori di figli con bisogni speciali (figli con patologie croniche come infezione da HIV e asma, e figli con Disturbi del Neurosviluppo) e un gruppo composto da genitori di figli a sviluppo tipico, i genitori di figli con Disturbi del Neurosviluppo riportano i punteggi più alti in tutte le scale che valutano lo stress genitoriale e nelle scale che valutano la richiestività, ovvero le richieste assistenziali che pesano sulle spalle dei genitori a causa delle deficitarie abilità adattive dei figli (Gupta, 2007b)

Tali risultati riportano un quadro ad elevata complessità in cui i genitori si trovano sopraffatti dall'impegno richiesto nel prendersi cura di un figlio con un DNS e devono attingere al proprio bagaglio di risorse che purtroppo, non è infinito (Gupta, 2007).

Inoltre, una metanalisi del 2019 che ha interessato 19 studi e 3303 genitori di figli con diagnosi di DNS, riporta che genitori esposti a questo tipo di stress sono maggiormente a

rischio per lo sviluppo di sintomi depressivi e sintomi ansiosi rispetto al gruppo di controllo (Scherer et al., 2019).

1.3.2 Percezione di autoefficacia genitoriale

La percezione di autoefficacia genitoriale è un elemento che riveste un ruolo centrale nel determinare come i genitori si approcciano alle condizioni stressanti.

Viene definita autoefficacia genitoriale la percezione che i genitori hanno della loro capacità di gestire efficacemente i compiti legati all'educazione e cura dei figli (Jones & Prinz, 2005)

Il concetto di autoefficacia deriva dalla teoria dell'autoefficacia di Albert Bandura (1997), secondo cui la fiducia di una persona nelle proprie capacità influisce direttamente sulle sue azioni e sul suo eventuale successo; tale fiducia, a sua volta, è strettamente relata ai propri vissuti e aspettative, ciò ad indicare che ogni esperienza di successo o fallimento della vita genitoriale di una persona la condurrà alla costruzione dell'idea di un sé più o meno efficace.

Avere una buona percezione della propria autoefficacia genitoriale risulta essere un nodo centrale dell'esperienza familiare poiché si associa a diversi esiti desiderabili: maggiore soddisfazione nello svolgimento di compiti di cura, miglior funzionamento del sistema familiare, maggior benessere dei genitori anche in condizioni avverse, riduzione della frustrazione e dei livelli di stress, aumentata qualità del rapporto genitore-figlio (Benedetto L., 2021)

Inevitabilmente, avere una buona percezione della propria autoefficacia genitoriale in presenza di un figlio con un DNS richiede di dimostrare competenze diverse da quelle richieste a genitori di figli a sviluppo tipico.

La gestione di problematiche comportamentali sia nell'ambiente familiare che in quello sociale, l'assistenza continua che non si riduce con l'aumentare dell'età del figlio, l'investimento di energie e risorse nel tentativo di mediare l'interazione tra il figlio ed il mondo esterno ma anche nel supportare lo sviluppo di autonomie e, soprattutto, i frequenti fallimenti in tutte le attività appena citate concorrono nel rendere più complessa la costruzione di un sé genitoriale efficace (Benedetto L., 2021).

In particolare, nel caso dello Spettro Autistico, le caratteristiche più salienti del disturbo, ovvero i deficit precoci nelle competenze comunicative e sociali e le problematiche

comportamentali, causano nei genitori sentimenti di frustrazione e impotenza in aggiunta a pattern di interazione genitore-figlio inefficaci.

Studi riportano che l'autoefficacia genitoriale riveste un ruolo di mediatore nella relazione tra le problematiche comportamentali di figli con ASD e la sintomatologia ansiosa e depressiva delle madri: l'autoefficacia può compensare gli effetti negativi dei problemi comportamentali del figlio sulle condizioni emotive della madre, come ansia e depressione (Benedetto L., 2021)

Per quanto riguarda i padri, l'autoefficacia genitoriale modera l'effetto dei problemi comportamentali del figlio sull'ansia del padre: in caso di manifestazione di comportamenti problema ad alto rischio, padri con una buona autoefficacia genitoriale si dimostrano meno ansiosi di padri che hanno percezione di un sé meno competente. Per i padri, dunque, l'autoefficacia agisce come un fattore protettivo contro la sintomatologia ansiosa poiché interviene solo in condizione di problematiche comportamentali severe.

L'autoefficacia genitoriale si rivela essere quindi una variabile importante per comprendere la relazione tra le problematiche comportamentali di figli con ASD e il benessere psicologico dei genitori. Alti livelli di autoefficacia genitoriale sono correlati a una maggiore resilienza ovvero alla percezione di controllo sulle difficoltà familiari e alla fiducia in sé stessi nel gestire gli stress legati alla genitorialità. (Benedetto, 2021)

1.3.3 Strategie di coping

Secondo la teoria transazionale dello stress e del coping di Lazarus and Folkman (1974), gli individui sono costantemente impegnati nella valutazione degli stimoli provenienti dall'ambiente circostante e tale processo genera emozioni. Ad esempio, quando uno stimolo viene valutato minaccioso, sfidante o dannoso, gli individui si percepiscono stressati.

Tale condizione di stress porta all'attivazione di strategie di coping finalizzate alla gestione delle emozioni negative provate o ad affrontare direttamente la causa dello stress. Le strategie di coping hanno come obiettivo alterare la relazione tra la persona e l'ambiente (ad esempio, viene risolto il problema che causa stress oppure viene cambiata la percezione del problema stesso, ecc.). Questo processo viene quindi rivalutato per determinare se le strategie di coping hanno prodotto un risultato positivo, negativo o se il problema è rimasto irrisolto (Biggs et al., 2017)

Le famiglie con Disturbi del Neurosviluppo, come descritto nei paragrafi precedenti, vengono quotidianamente esposte a situazioni percepite o che sono, di fatto, stressanti: le responsabilità genitoriali della vita di tutti i giorni, una scarsa percezione di autoefficacia nella relazione con il proprio figlio, i problemi comportamentali ed i deficit comunicativi, la mancanza di aiuti e supporti, condizioni economiche avverse ma anche la consapevolezza che non esiste cura sono alcuni dei fattori che contribuiscono al sovraccarico emotivo dei genitori. Strategie di coping efficaci risultano quindi essenziali per il benessere familiare.

Analizzando la letteratura si rilevano diverse strategie di coping con diversi livelli di efficacia:

- **Supporto sociale:** tra le strategie di coping che risultano più efficaci, in particolare per le famiglie con un figlio con ASD, troviamo quelle che attingono al sistema di supporto sociale (Troy et al., 2007). Rivolgersi ai componenti della famiglia estesa o ad amici più stretti per condividere le preoccupazioni o chiedere aiuto rappresenta una strategia particolarmente funzionale per le famiglie che di frequente ricadono nel ritiro e nell'isolamento sociale a causa della paura di non essere compresi o essere giudicati.
- **Coping orientato all'emozione:** un'altra strategia di coping particolarmente efficace risulta essere il "reframing" (Troy et al., 2007), ovvero riformulare la propria percezione di una situazione stressante per cambiarne l'impatto emotivo. Tale processo può avvenire tramite un cambio di prospettiva provando a vedere la situazione da un'altra angolazione, trovando aspetti positivi o opportunità anche in situazioni difficili, modificando le proprie credenze nel tentativo di cambiare le convinzioni negative riguardo il problema, o focalizzandosi sugli aspetti controllabili piuttosto che su ciò che è al di fuori del proprio controllo. Questa strategia viene influenzata dal proprio sistema di credenze, dalla cultura e dalla religione.
- **Coping orientato al problema:** è una strategia di coping attivo che mira a raggiungere la causa del problema per tentare di risolverlo, affrontandolo in modo diretto e costruttivo. Le strategie di coping attivo risultano essere generalmente più efficaci nel lungo termine, influenzando positivamente anche la percezione di autoefficacia nella gestione dello stress.

- Evitamento: consiste in strategie di evitamento dello stress, come la negazione, la fuga, arrendersi all'impossibilità di poter modificare la condizione attuale o il distanziamento dalle situazioni difficili. Le strategie di evitamento rappresentano un efficace meccanismo di evitamento dell'attivazione emotiva nel breve periodo, purtroppo nel lungo periodo questa strategia risulta inefficace se non addirittura dannosa (Troy et al., 2007).

Uno degli obiettivi che si propone il progetto di cui la presente tesi fa parte, è quello di esplorare come le diverse strategie di coping influenzino il benessere psicologico dei genitori di bambini con ASD, cercando di comprendere quali approcci siano più efficaci per migliorare la loro resilienza e la loro qualità della vita.

1.3.4 Soddisfazione di coppia

Un concetto che è importante tenere sempre ben presente è che quando due persone concepiscono un figlio essi raggiungono lo status di genitori, ma non per questo perdono quello di coppia.

Numerosi studi hanno dimostrato come convivere con un figlio con un DNS non solo abbia un impatto sul benessere del singolo genitore, ma possa di fatto compromettere il benessere della vita di coppia e in modo circolare, il benessere della coppia genitoriale influenza il benessere del figlio stesso (Irshad et al., 2023)

Il mantenimento di una buona qualità della relazione di coppia tra genitori può avere una profonda influenza sulla vita del genitore ma anche sull'equilibrio dell'intero sistema familiare:

in una relazione di coppia soddisfacente i genitori rappresentano l'uno per l'altra una fonte di supporto reciproco riducendo il carico di stress percepito, ma anche una fonte di supporto emotivo condividendo preoccupazioni, problemi e difficoltà.

La letteratura ci dice che i caregivers primari di figli con ASD riportano livelli più bassi di felicità coniugale, adattabilità e coesione familiare rispetto alle famiglie con figli a sviluppo tipico (Higgins et al., 2005) e, coerentemente a ciò, in uno studio del 2010 è stato dimostrato come l'indice di divorzi tra le coppie genitoriali di figli ASD corrisponde a circa il doppio dell'indice riscontrato nel gruppo di controllo a sviluppo tipico (Hartley et al., 2010)

D'altro canto, un figlio con un DNS può rappresentare per la coppia una sfida che può essere superata e portare ad un rafforzamento del legame creando una comunione di

pensieri, percezioni e sentimenti tra i due genitori: studi dimostrano che ad una maggiore soddisfazione coniugale delle madri corrisponde un maggiore benessere riportato dai padri (García-López et al., 2016)

Nelle coppie la soddisfazione coniugale non è dunque solo un esito desiderato ma bensì un fattore protettivo che promuove il benessere dei singoli riducendo lo stress genitoriale per le madri e aumentando il benessere psicologico per entrambi (García-López et al., 2016)

È stato inoltre dimostrato che, se per le madri uno dei predittori più efficaci del benessere psicologico sia la soddisfazione coniugale, per i padri i predittori più affidabili sono i problemi comportamentali del figlio.

È quindi importante indagare la percezione della coppia da parte di entrambi i genitori per ottenere informazioni riguardo l'esperienza di ogni partner, i punti di forza, i punti di fragilità e ciò che può essere implementato.

1.4 Essere padri di un figlio con Disturbo del Neurosviluppo

Sebbene la figura ed il ruolo del padre di famiglia sia cambiato nel tempo, la ricerca scientifica riguardo l'argomento non si è ancora allineata con il gran quantitativo di ricerche esistenti sulla figura materna, che rappresenta tutt'ora il caregiver primario per la maggior parte delle volte.

Tale gap risulta essere vero per le famiglie con figli a sviluppo tipico e lo è ancora di più per le famiglie con figli con disordini del neurosviluppo.

Se è vero che storicamente i padri sono stati meno coinvolti nella cura dei figli con disturbi del neurosviluppo, negli ultimi anni si è assistito ad un'inversione di tendenza che vede i padri desiderare un maggiore coinvolgimento nella vita familiare e la costituzione di coppie sempre più egalarie in cui la cura del figlio non è più vista come esclusiva responsabilità della madre (Rankin et al., 2019).

Nonostante le differenze tra madri e padri nella cura dei figli si stiano appianando, sembra rimanere ancora difficoltoso per i padri essere coinvolti nelle discussioni che riguardano la cura del proprio figlio e la letteratura sull'argomento continua ad essere limitata: una meta-sintesi riporta come dal 2012 al 2021 siano state trovate solo 13 review che indagano l'esperienza dell'essere padre di un figlio con un DNS (Shorey & Pereira, 2023), mentre

la maggior parte degli studi viene condotta esclusivamente sulle madri o sulla coppia genitoriale.

Il convenzionale ruolo del padre visto come capo e principale sostegno economico della famiglia, nel tempo si è evoluto, lasciando il posto ad una nuova figura a cui viene richiesto non solo di occuparsi dei bisogni materiali, ma anche di partecipare alla gestione domestica, alla cura dei figli e al supporto emotivo della madre. A queste responsabilità non vengono meno i padri di figli con DNS che, oltre a svolgere tutte le attività sopraelencate, al pari delle madri affrontano tutte le fasi emotive che seguono la scoperta di una diagnosi ma, a differenza delle madri, portando sulle spalle il peso della convenzione sociale dell'uomo che deve rimanere forte e dimostrarsi sempre coraggioso di fronte le avversità della vita.

Nei pochi studi condotti sul bisogno di supporto dei padri di figli con DNS, uno dei temi comuni è proprio la percezione dei padri di dover essere forti per gli altri con conseguente messa da parte delle proprie emozioni e l'adozione di strategie basate solo su sé stessi in caso di bisogno (Luermans et al., 2024)

Allo stesso tempo, la poca letteratura disponibile riporta che i padri, seppur messi in secondo piano, desiderano fortemente essere coinvolti nella cura del figlio e ritengono di grande importanza partecipare attivamente alla vita familiare e, a supporto di ciò, si rileva come padri che riferiscono maggiori livelli di coinvolgimento nella vita familiare riportano anche maggiori livelli di benessere (Boyd et al., 2019).

Di fatto i padri, così come le madri, sperimentano alti livelli di stress e percepiscono l'esperienza genitoriale di un figlio con DNS come soverchiante, una battaglia costante senza pause e senza fine. Nello specifico, oltre al carico emotivo, i padri lamentano la lunga lista di supporti necessari ad un figlio con DNS che causa un significativo onere finanziario sui genitori che, allo stesso tempo, spesso si trovano a doversi trasformare in famiglie monoreddito in cui i padri diventano i soli provider finanziari e le madri diventano full-time caregivers a causa delle richieste elevate del figlio. L'aumento di responsabilità causa un inevitabile aumento di stress che influenza negativamente anche il tempo che i padri riescono a trascorrere con i propri cari scatenando sentimenti di disconnessione e senso di colpa nei confronti dei familiari (Shorey & Pereira, 2023).

Possiamo quindi sostenere che i padri si trovino a rivestire un ruolo ricco di responsabilità e aspettative ma che, allo stesso tempo, la loro condizione non susciti sufficiente interesse

da essere approfondita o che siano loro stessi a non desiderare di far conoscere la propria condizione.

La letteratura ci dice che è effettivamente meno probabile che i padri richiedano aiuto o verbalizzino un loro bisogno e ciò avviene per quattro ragioni:

- Gli uomini sono generalmente meno portati a parlare delle proprie emozioni e vissuti;
- L'aspettativa di genere che vede gli uomini come dei "duri" che hanno tutto sotto controllo;
- La tendenza dei padri di dare priorità ai bisogni degli altri membri familiari e alle responsabilità, tralasciando il proprio benessere;
- Mancanza di fiducia nelle figure professionali sociosanitarie.

Sulla base di quanto detto fino ad ora, il presente progetto di tesi si propone di colmare, per alcuni aspetti, la lacuna presente in letteratura che riguarda la ricerca circa i bisogni e le necessità dei padri con figli con DNS, indagando la percezione che i padri hanno del proprio ruolo in quanto genitori, ma anche in quanto parte di una coppia. La letteratura in questo senso indica chiaramente quanto condividere le responsabilità e lo stesso approccio alla vita con il proprio partner apportino beneficio e come una comunicazione efficace permetta ai padri e alle madri di essere allineati riuscendo ad avere maggiore comprensione dell'altro e, insieme, maggiori energie per prendersi cura del proprio bambino (Shorey & Pereira, 2023).

Effettivamente, quando i padri riescono ad essere coinvolti negli interventi con i figli, indipendentemente dal tipo di intervento, in maniera coerente sperimentano effetti positivi e si dimostrano efficaci nell'implementare le tecniche apprese. Questo ci suggerisce che i padri non solo sono in grado di apprendere e applicare interventi, ma traggono anche benefici personali dal loro coinvolgimento, come un aumento proprio benessere psicologico o un senso di autoefficacia accresciuto (Rankin et al., 2019).

Capitolo 2: Il Disturbo dello Spettro Autistico e la Sindrome X Fragile

Questa tesi è stata scritta nell'ambito di un progetto di ricerca ampio che si propone di indagare le esperienze di vita, le strategie di coping ed il benessere di coppia di padri di figli con Sindrome X Fragile confrontandoli a quelli di padri di figli con ASD.

Riteniamo interessante confrontare questi due DNS poiché, come affronteremo meglio più avanti, la Sindrome X Fragile è la principale tra le cause monogeniche del Disturbo dello Spettro Autistico, di conseguenza, il fenotipo dei due disturbi presenta molti punti comuni. Ma se i figli possono avere caratteristiche cliniche accomunabili, i genitori vivono condizioni ben diverse: nelle famiglie con Sindrome X Fragile uno dei genitori, più frequentemente la madre, è portatore della mutazione ed ha una premutazione con tutte le conseguenze che specificheremo più avanti. La stessa cosa non accade nelle famiglie ASD in cui non è possibile identificare una causa genetica ben definita.

Il ruolo dei padri e i loro vissuti in queste famiglie sono dunque simili e allo stesso tempo diversi poiché nelle famiglie con FXS i padri sono solitamente gli unici a non presentare anomalie genetiche in un sistema composto da una madre e uno o più figli che invece ne sono tutti affetti.

In questo elaborato analizzeremo i dati raccolti nella popolazione di genitori di figli ASD. Risulta quindi rilevante approfondire le caratteristiche di entrambi i disturbi così da avere una visione delle differenze e dei punti comuni alle due sindromi.

2.1 Il Disturbo dello Spettro Autistico

Nel 1983 con la pubblicazione del DSM-III venne formulata una prima descrizione formale della diagnosi di "autismo infantile", categorizzandolo all'interno della classe dei disturbi pervasivi dello sviluppo. I criteri diagnostici erano 16, raggruppati in tre domini: deficit pervasivi dell'interazione sociale, comunicazione e interessi/comportamenti ristretti. Tali criteri dovevano essere tutti soddisfatti e manifestarsi entro i 30 mesi di età.

Il DSM-III-R del 1993 abbandonò l'aggettivo "infantile" e adottò l'etichetta diagnostica "disturbo autistico", includendo nella definizione anche gli adulti e riducendo i criteri

necessari per la diagnosi che da 16 diventarono 8 e venne eliminato il criterio dell'età non superiore ai 30 mesi per la diagnosi.

Tale descrizione risultò essere eccessivamente inclusiva, così nel 1952 il DSM-IV aggiunse alcune specificità rispetto il livello del Quoziente Intellettivo e l'età, così come alcuni criteri tratti dall'ICD-10.

Nel 2013, con l'introduzione del DSM-5, venne definitivamente eliminata la categoria diagnostica dei disturbi pervasivi dello sviluppo e venne creata la categoria "disturbi dello spettro autistico" (ASD). Venne altresì eliminata la sindrome di Asperger: si ipotizzò che la sintomatologia di tali soggetti fosse la stessa caratteristica dello Spettro Autistico ma probabilmente mascherata o attenuata da un Quoziente Intellettivo nel range di norma e da strategie apprese durante il periodo dello sviluppo.

2.1.1 Criteri diagnostici e caratteristiche principali

Il Disturbo dello Spettro Autistico (ASD, Autistic Spectrum Disorders) costituisce una categoria eterogenea di disturbi del neurosviluppo i cui criteri di diagnosi comprendono la presenza di difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale e di comportamenti, interessi e attività ristretti e ripetitivi (APA, 2013). Risulta centrale che tali deficit siano presenti fin dalla prima infanzia, influenzando negativamente le diverse sfere e contesti della vita dell'individuo.

I criteri diagnostici riportati nel DSM-5 ricadono in due domini principali:

- “A) Deficit persistenti dell’interazione sociale e della comunicazione sociale: deficit della reciprocità socio-emotiva; deficit dei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l’interazione sociale; deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni;
- B) Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti o ripetitivi: movimenti, uso degli oggetti o eloquio stereotipati o ripetitivo; insistenza nella sameness, aderenza alla routine priva di flessibilità o rituali di comportamento verbale anomali per intensità o profondità; iper- o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell’ambiente” (Barnhill, 2013).”²

² American Psychiatric Association (2013), *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi Mentali*, Quinta edizione (DSM-5), trad. it. Raffaello Cortina, Milano 2014. p.57

I sintomi devono essere presenti precocemente durante l'infanzia e risultare sempre più evidenti con lo sviluppo e l'aumento delle richieste sociali da parte del mondo esterno. Sebbene siano stati identificati due domini principali, all'interno di tali domini ricadono un ampio numero di caratteristiche che variano da soggetto a soggetto. Il termine "Spettro Autistico" venne introdotto proprio per indicare la vasta gamma di manifestazioni, sintomi e livelli di gravità che caratterizzano questo disturbo.

2.1.2 Variabilità del fenotipo autistico

È presente una vasta gamma di caratteristiche comportamentali, cognitive e sensoriali che possono manifestarsi nelle persone con ASD.

Questa variabilità include:

- Differenze nelle capacità comunicative: soggetti che rientrano nello Spettro possono essere assolutamente non verbali, utilizzare un linguaggio essenziale composto da parole-frasi o addirittura dimostrare un linguaggio ampolloso. Si rileva di frequente l'utilizzo di neologismi o la produzione di linguaggio ecolalico;
- Differenze nelle abilità sociali: se le difficoltà nelle interazioni sociali sono comuni a tutti i soggetti che rientrano nello spettro, non lo sono le manifestazioni di tali difficoltà; è dunque possibile osservare persone che dimostrano disinteresse nei confronti delle interazioni sociali, persone che desiderano avere interazioni ma manifestano estrema introversione fino a persone dalla socialità superficiale;
- Differenze nei comportamenti ripetitivi: il linguaggio ecolalico, la ricerca della regolarità in specifici aspetti della vita quotidiana e non in altri, l'interesse ultra-specifico nei confronti di determinati argomenti sono tutte caratteristiche che variano da soggetto a soggetto;
- Differenze nei livelli di funzionamento intellettuale: persone appartenenti allo Spettro con Disabilità Intellettiva vengono definite a "basso funzionamento", al contrario, persone che non presentano Disabilità Intellettiva vengono definite ad "alto funzionamento", tra i due poli è presente un ampio ventaglio di funzionamenti intellettivi;
- Differenze nelle problematiche comportamentali: i soggetti appartenenti allo spettro possono riscontrare difficoltà nella gestione delle emozioni, tale difficoltà nell'autoregolarsi può sfociare in crisi di rabbia, episodi auto ed etero aggressivi,

manifestazioni d'ansia o depressive. Anche questo aspetto è molto variabile da soggetto a soggetto;

- Differenze nelle risposte sensoriali: è possibile riscontrare dall'iposensibilità, ad esempio a stimoli dolorosi, all'ipersensibilità a particolari tessuti o consistenze.

2.1.3 Diagnosi e prevalenza del Disturbo dello spettro Autistico

La diagnosi di ASD è un processo che richiede una valutazione multidisciplinare particolarmente attenta a causa dell'ampia variabilità delle sue manifestazioni cliniche e della gravità. Attualmente è possibile porre diagnosi di ASD già dai 18 mesi poiché è proprio a quest'età che è possibile iniziare a distinguere le caratteristiche dello spettro da quelle di altre condizioni e dunque fare una diagnosi differenziale.

Tra i segnali precoci si rilevano assenza o difficoltà nel sostenere il contatto visivo, mancanza di interesse per i giochi di interazione sociale, assenza di gioco simbolico, mancata risposta al proprio nome, ritardo nello sviluppo del linguaggio, inversione pronominale, alterazioni del tono di voce o articolazione delle parole in modo meccanico, sfarfallio o altri movimenti ripetitivi.

Gli strumenti gold standard per la diagnosi del Disturbo sono:

- ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition): uno strumento di osservazione strutturato che valuta la comunicazione, l'interazione sociale e i comportamenti ripetitivi. Viene somministrato direttamente alla persona attraverso una serie di attività standardizzate;
- ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised): un'intervista clinica strutturata con i genitori o i caregiver del bambino per accogliere informazioni dettagliate sullo sviluppo precoce, la comunicazione, le abilità sociali e i comportamenti ripetitivi.

Si rileva un'importante differenza tra i generi con un rapporto di quattro maschi ogni femmina ma, in maniera paradossale, le femmine ASD manifestano comunemente sintomatologia più severa dei maschi ed infatti è più frequente riscontrare Disabilità Intellettiva nella popolazione ASD femminile rispetto a quella maschile.

Le più recenti stime propongono una prevalenza mediana globale di 65/10000 casi (Zeidan et al., 2022) e tale dato è linearmente aumentato negli ultimi 30 anni.

I motivi di tale aumento possono essere molteplici: l'età sempre maggiore delle madri, condizioni di sovrappeso o ipertensione materna, sistemi di screening avanzati e una migliore capacità diagnostica, inoltre la stima di prevalenza è sensibile alla preparazione

dei professionisti sanitari, alla scelta degli strumenti, alle politiche nazionali e alla tendenza ad over-diagnosticare tale disturbo.(Solmi et al., 2022)

2.2 La Sindrome X Fragile

La Sindrome dell'X Fragile (FXS) è una rara condizione genetica ereditaria; essa colpisce prevalentemente il sesso maschile ed è prima tra le cause ereditarie di Disabilità Intellettiva (DI) e prima tra le cause monogeniche di ASD.

Nel 1991, A. J. Verkerk e i suoi collaboratori identificarono un sito fragile del cromosoma X nella regione Xq27.3 ed isolarono il gene e la mutazione che causano la Sindrome dell'X fragile che si rivelò essere quindi una patologia monogenica.

Si scoprì che nelle famiglie affette dalla sindrome era presente una porzione di DNA non tradotta a monte del codone di inizio del gene FMR1 con un aumentato numero di ripetizioni del trinucleotide CGG. Se in individui normali il numero di ripetizioni CGG varia generalmente da 5 a 44, nelle persone affette dalla Sindrome dell'X fragile il numero di ripetizioni superava le 200.

L'espansione di questo tratto di DNA contenente le ripetizioni causa la metilazione del gene FMR1 la cui trascrizione viene inibita impedendo o riducendo drasticamente la produzione della proteina codificata dal gene, ovvero la FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein). L'inattivazione del gene FMR1 compromette lo sviluppo cerebrale e la funzione cellulare a più livelli, inclusi la neurogenesi, la morfogenesi dei dendriti, l'integrazione dei circuiti e il targeting degli assoni (Richter & Zhao, 2021)

Data la natura pleiotropica e l'importanza della proteina FMRP, la sindrome dell'X-fragile è stata classificata in base al numero di ripetizioni della sequenza trinucleotidica CGG nel gene FMR1 in quanto un diverso numero di ripetizioni causa diversi effetti sulla produzione della proteina FMRP. Gli stadi sono:

- Normale (da 5 a 44 ripetizioni CGG): gli individui in questa categoria non sono affetti dalla sindrome dell'X fragile e producono un quantitativo nella norma di FMRP;
- Zona grigia (da 45 a 54 ripetizioni CGG): i soggetti nella zona grigia solitamente non manifestano sintomi della sindrome dell'X fragile ma possono essere a rischio di espansione delle ripetizioni CGG nelle generazioni future;

- Premutazione (da 55 a 200 ripetizioni CGG): gli individui con una premutazione non presentano tutti i sintomi della sindrome dell'X fragile ma possono sviluppare altre condizioni cliniche come la sindrome dell'X fragile con tremore/atassia (FXTAS), e insufficienza ovarica precoce associata alla sindrome X Fragile (FXPOI). Inoltre, le donne con premutazione hanno un rischio aumentato di avere figli con Full Mutation;
- Full Mutation (più di 200 ripetizioni CGG): si verifica in presenza di metilazione del gene FMR1 e conseguente mancanza di produzione della proteina FMRP che causa i sintomi della sindrome dell'X fragile. (Ciaccio et al., 2017)

2.2.1 Prevalenza

La sindrome dell'X fragile ha una prevalenza stimata nella popolazione globale di circa 1 su 7.000 maschi e di 1 su 11.000 femmine, la frequenza degli individui con l'allele Premutato invece è circa 1 su 850 maschi e 1 su 300 femmine.

Risulta interessante approfondire perché la prevalenza della Sindrome X Fragile sia maggiore negli uomini mentre la prevalenza della Premutazione sia maggiore nelle donne.

In primo luogo, è necessario sottolineare che calcolare una stima delle prevalenze della Full Mutation e della Premutazione ha rappresentato una dura sfida a causa dell'eterogeneità della componente genetica e la variabilità dei sintomi clinici. Nonostante si tratti di una patologia monogenica, lo spettro fenotipico che la caratterizza è molto ampio: se alcuni soggetti di sesso maschile riescono a preservare un funzionamento adattivo e cognitivo sufficiente, altri sono affetti da una profonda Disabilità Intellettiva (Richter & Zhao, 2021)

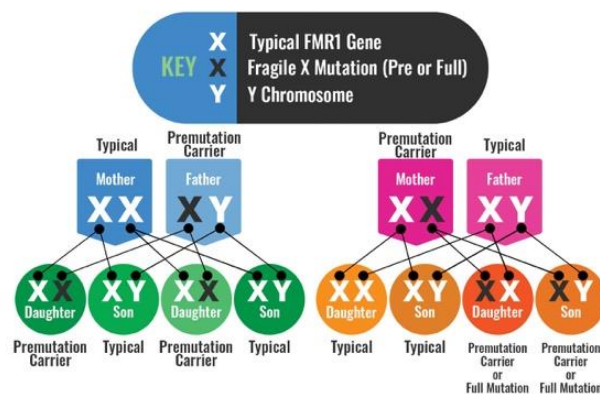
Successivamente è centrale comprendere come venga trasmessa la mutazione: quando una madre con Full Mutation o Premutazione si riproduce, nel 50% dei casi donerà ai figli il cromosoma X con la mutazione.

Nel caso in cui il cromosoma X donato abbia una Full Mutation, il 100% dei figli maschi sarà affetto da Sindrome X Fragile poiché il loro unico cromosoma X ereditato dalla madre presenterà a sua volta la Full Mutation; le figlie femmine, al contrario, potrebbero essere affette da Sindrome X Fragile o potrebbero non esserne affette grazie al processo di inattivazione del cromosoma X e alla variabilità della manifestazione clinica.

Nel caso in cui il cromosoma X donato abbia una Premutazione, nei figli maschi tale cromosoma ereditato potrà rimanere in condizione di Premutazione o potrà verificarsi il fenomeno di espansione del tratto contenente le triplette CGG causando lo sviluppo di una Full Mutation; le figlie femmine ereditano il cromosoma X con Premutazione che non andrà incontro ad espansione ma anche in questo caso i fenotipi saranno molteplici a causa dei processi sopra elencati per il genere femminile.

Si noti che l'espansione dalla Premutazione a Full Mutation avviene principalmente quando il gene FMR1 viene trasmesso dalla madre al figlio maschio, di conseguenza quando un padre con Premutazione si riproduce, nessuno dei suoi figli maschi eredita il cromosoma X con la Premutazione e il 100% delle sue figlie femmine eredita il cromosoma portatore di Premutazione.

Uomini che presentano una Full Mutation è infrequente che si riproducano a causa della sintomatologia particolarmente invalidante caratteristica della Sindrome X Fragile.



(Whiting, 2021)

Come già detto, la natura “X-linked” della Sindrome comporta un’ampia differenza nella severità dei sintomi tra il genere maschile e quello femminile: mentre gli uomini possiedono un solo cromosoma X, che se presenta la Full Mutation comporta certamente la diagnosi di Sindrome X Fragile, la presenza nelle donne di una coppia di cromosomi X permette di compensare l’eventuale presenza della mutazione in uno dei due cromosomi grazie al processo di inattivazione del cromosoma X. Per questo motivo la popolazione femminile manifesta solitamente condizioni meno gravi: solo il 10% degli uomini affetti da FXS è in grado di vivere autonomamente, contro il 44% delle donne con diagnosi di FXS (Hunter et al., 2014).

Anche se le donne portatrici dell'allele con Full Mutation non manifestano necessariamente Disabilità Intellettiva o altre caratteristiche fenotipiche della Sindrome X Fragile, possono comunque manifestare una gamma di sintomi clinici ascrivibili alla Sindrome dell'X Fragile quali difficoltà di apprendimento, QI leggermente inferiore alla media, deficit delle funzioni esecutive, ansia, depressione, problemi di attenzione e iperattività, difficoltà nell'interazione sociale e altre caratteristiche del ASD. Inoltre, la presenza di una premutazione può portare a una serie di manifestazioni fenotipiche, che variano a seconda del sesso e dell'età della persona e può condurre allo sviluppo di patologie associate alla FXS quali l'Insufficienza Ovarica Precoce (FXPOI) associata all'X Fragile, la sindrome dell'Atassia e Tremore associata all'X Fragile (FXTAS), e i Disturbi Neuropsichiatrici associati alla Sindrome X Fragile (FXAND).

2.2.2 Diagnosi

Attualmente le tecniche definite “gold standard” per la diagnosi della FXS sono la PCR (Polymerase Chain Reaction) e la tecnica Southern Blotting, utilizzate per individuare l'espansione del tratto di DNA contenente il trinucleotide CGG. Tali tecniche sono in grado di rilevare più del 99% dei soggetti affetti da Sindrome dell'X Fragile (Protic et al., 2022). La Polymerase Chain Reaction è utile per definire le dimensioni della regione di DNA contenente l'espansione delle ripetizioni del trinucleotide CGG e in caso di Full Mutation viene eseguita un'analisi Southern Blotting per confermare la metilazione del gene FMR1. Tale analisi è importante poiché i livelli di metilazione correlano inversamente con le abilità cognitive (Protic et al., 2022).

Le linee guida suggeriscono la somministrazione del test quando si verifica una o più delle seguenti condizioni:

- Se è presente uno storico familiare di Sindrome dell'X Fragile;
- Se il soggetto manifesta disabilità intellettive, ritardo dello sviluppo, ritardo del linguaggio, sintomatologia caratteristica dello spettro dell'autismo o difficoltà di apprendimento ad eziologia sconosciuta;
- In caso di soggetto di genere femminile con infertilità, livelli elevati di FSH (ormone follicolo-stimolante), insufficienza ovarica precoce, insufficienza ovarica primaria o mestruazioni irregolari;
- Per i soggetti sopra i 50 anni in caso di diagnosi di FXTAS o in presenza sintomi quali tremori intenzionali, atassia, perdita di memoria, declino cognitivo o

cambiamenti di personalità, specialmente in combinazione con una storia familiare positiva per l'X fragile. (National Fragile X Foundation, 2024)

2.2.2 Caratteristiche cliniche della Sindrome X Fragile

Lo spettro delle caratteristiche cliniche manifestate dalle persone con diagnosi di Sindrome X Fragile è estremamente ampio a causa delle molteplici variabili che entrano in gioco nel determinare la gravità dei sintomi; esse possono comprendere manifestazioni cognitive, comportamentali, fisiche e sensoriali.

In primo luogo, esistono alcune caratteristiche somatiche riscontrabili frequentemente in soggetti affetti dalla patologia, anche se esse non rappresentano un criterio diagnostico di grande valore: si osservano visi lunghi e stretti, orecchie prominenti, mandibola pronunciata, palato arcuato e, nei maschi, macrorchidismo. Tali caratteristiche sono sempre variabili in relazione all'età e all'etnia.

Sono frequenti le alterazioni dei tessuti connettivi poiché FMRP riveste un ruolo nella produzione dell'elastina presente nella matrice extracellulare: ciò comporta epidermide morbida come velluto, iperestensibilità articolare, soprattutto nelle dita, piedi piatti con pronazione del piede, prolasso della valvola mitrale (0,5% dei casi nei bambini che aumenta fino al 50% negli adulti), dilatazione della radice aortica e occasionalmente scoliosi (Salcedo-Arellano et al., 2020)

Tale lassità legamentosa comporta ipotonìa e conseguente difficoltà nell'apprendimento e produzione dei movimenti, dai più basilari fino alle abilità fino-motorie: la maggior parte degli infanti con FXS incontrano difficoltà nella suzione e manifestano ritardo nell'acquisizione della deambulazione.

Una diagnosi di Sindrome dell'X Fragile comporta una maggior probabilità di sviluppare condizioni legate alla salute quali otite media ricorrente (55% dei casi) causata da una ridotta pervietà della tuba di Eustachio che favorisce il ristagno di muco e conseguenti infiammazioni, difficoltà nel sonno (26-32% dei casi), apnea nel sonno (7% dei casi), reflusso gastroesofageo (11% dei casi), disturbi oculari, inclusi errori di rifrazione e strabismo (18% dei casi), obesità e crisi epilettiche. Nello specifico, le crisi epilettiche si verificano nell'8-16% dei maschi e nel 3-7% delle femmine con diagnosi di Sindrome dell'X fragile e sono tipicamente presenti nei primi 5 anni di vita. Le crisi sono più comunemente crisi parziali complesse, ma possono anche essere crisi tonico-cloniche generalizzate o crisi di assenza (Hagerman et al., 2017)

Alle caratteristiche somatiche si affiancano quelle cognitive: nella popolazione dei soggetti maschi con Sindrome dell'X Fragile si riscontra frequentemente Disabilità Intellettiva, con un punteggio QI medio al di sotto di 55; al contrario, la Disabilità Intellettiva può variare da totalmente assente ad un grado moderato nei soggetti di sesso femminile. Al quadro descritto si possono associare deficit di Funzioni Esecutive, difficoltà nell'inibizione, nell'attenzione sostenuta, nell'impulsività e nello sviluppo del linguaggio. In particolare, si rilevano difficoltà nei compiti matematici, di lettura e visuo-spaziali (Crawford et al., n.d.)

Sono molto spesso presenti caratteri ascrivibili allo spettro dell'autismo quali le difficoltà nelle interazioni sociali associate ad ansia (86% degli uomini e 77% delle donne rientrano nei criteri per una diagnosi di Disturbo d'Ansia), incapacità di sostenere lo sguardo, comportamenti ripetitivi e stereotipie ma anche deficit attentivo, iperattività e impulsività. Circa il 60% dei soggetti maschi con Sindrome X Fragile soddisfano i criteri per una diagnosi di ADHD e circa il 30% soddisfano i criteri per una diagnosi di ASD.

Sono frequenti anche i comportamenti auto ed etero aggressivi: il 50% della popolazione maschile FXS manifesta comportamenti autolesionistici, tra i quali il più frequente è il mordersi le mani. Anche i comportamenti etero aggressivi risultano presenti in circa metà della popolazione maschile FXS, tra essi i più frequenti sono picchiare e calciare. (Crawford et al., n.d.)

Seppur si verifichi di frequente comorbidità tra FXS e ASD, è centrale sottolineare una distinzione tra i due quadri: a differenza dei soggetti con diagnosi primaria di ASD, i soggetti con diagnosi FXS dimostrano una grande intenzionalità comunicativa che si scontra con le difficoltà sopra elencate. La sensazione di non essere in grado di esprimersi come si desidera e la percezione di non essere compresi, all'interno di un quadro di Disabilità Intellettiva, causano grandi frustrazioni che possono tradursi in agiti aggressivi auto ed etero diretti, ansia sociale, stereotipie e tendenza ad evitare volontariamente il contatto visivo. Al contrario, nelle persone con diagnosi ASD i comportamenti caratteristici di ritiro sociale, ansia sociale, evitamento del contatto visivo, sono motivati da disinteresse nei confronti dell'altro o della relazione.

2.2.3 Patologie Associate alla Sindrome X Fragile

La scoperta di una Full Mutation in un figlio è solitamente il punto di inizio di un'approfondita indagine genetica che coinvolgerà tutta la famiglia. Come già descritto,

la Full Mutation in un figlio si sviluppa a partire da una condizione di mutazione del gene FMR1 già presente in uno dei genitori. Tale mutazione è frequentemente una Premutazione, ovvero una condizione genetica in cui il tratto di DNA contenente le ripetizioni del trinucleotide CGG subisce un'espansione tra 55 e 200 ripetizioni ma non aumenta a sufficienza da causare lo sviluppo della sindrome.

La presenza di una permutazione può portare a una serie di manifestazioni fenotipiche, che variano a seconda del sesso e dell'età della persona e può condurre allo sviluppo di patologie associate alla FXS quali l'Insufficienza Ovarica Precoce associata all'X Fragile, Sindrome dell'Atassia e Tremore associata all'X Fragile e Disturbi Neuropsichiatrici associati alla Sindrome X Fragile.

2.2.4.1 Disturbi Neuropsichiatrici associati alla Sindrome X Fragile (FXAND)

Anche se FXPOI e FXTAS rappresentano i due principali disturbi riconosciuti come associati alla Sindrome X Fragile, si evidenzia come siano le problematiche psichiche e/o psichiatriche ad essere il problema più comune riscontrabile negli individui con premutazione del gene FMR1.

L'ansia rappresenta il disturbo più comune, risultando presente in una percentuale stimata del 70% della popolazione con premutazione. Nello specifico si osservano più frequentemente Disturbo da Ansia Generalizzata, Fobie specifiche, Fobia sociale e Disturbo Ossessivo Compulsivo. (Hagerman et al., 2018)

Sono molto presenti anche i sintomi depressivi, con una stima di prevalenza del 40% delle persone con premutazione, fino ad una prevalenza del 65% delle persone con FXTAS. Diversi studi hanno indagato e trovato una correlazione positiva tra il numero di ripetizioni del trinucleotide CGG nel gene FMR1 e i punteggi ottenuti nella sottoscala "Depressione" della "Symptom Checklist-90-Revised". Inoltre, si riscontrano frequentemente dolore cronico, fibromialgia, affaticamento cronico e disturbi del sonno. Il trattamento dei Disturbi Neuropsichiatrici associati alla Sindrome X Fragile, soprattutto per quanto riguarda Ansia e Depressione, si rifà alle stesse terapie utilizzate nella popolazione a sviluppo tipico, sfruttando Inibitori Selettivi della Ricaptazione della Serotonina (SSRIs) o Inibitori della Ricaptazione di Serotonina e Noradrenalina (SNRIs) ma non sono ancora stati condotti studi con gruppi clinici specifici composti da persone con premutazione.

2.3 Essere padri di figli con ASD Vs essere padri di figli con FXS

Compiuta una panoramica delle caratteristiche specifiche delle due sindromi, abbiamo ora gli strumenti per comprendere quali siano i punti comuni e quali le differenze tra l'esperienza di vita di padri di figli con Sindrome X Fragile e padri di figli con ASD.

Seppur le caratteristiche cliniche dei figli possano essere molto simili tra le due categorie, la prima differenza che è necessario evidenziare è lo status del padre di unico adulto "sano" del nucleo familiare con FXS: come già descritto, frequentemente le madri di un figlio con FXS sono portatrici di premutazione, una condizione che le espone a tutta una serie di problematiche che inevitabilmente condizionano la loro qualità di vita. Al contrario, il Disturbo dello Spettro Autistico si accompagna a difficoltà nella gestione del figlio ma non sono state individuate patologie specifiche dei genitori connesse al disturbo. Per questo motivo i padri di figli con FXS si troveranno in una situazione privilegiata e allo stesso tempo carica della responsabilità di dover essere "il genitore sano", in grado di supportare tutto il sistema.

Inoltre, anche se l'ASD presenta una forte eziologia a base genetica, non è possibile individuare quali tratti vengano ereditati dalla madre e quali dal padre. Per quanto riguarda la Sindrome X Fragile nella maggior parte dei casi assistiamo ad una ben chiara ereditarietà da parte materna che, com'è possibile immaginare, espone la madre a senso di colpa. In questo sistema composto da uno o più figli affetti e madre con premutazione che ha trasmesso la sindrome si può inserire un padre che con il suo supporto e le sue risorse può dare stabilità al nucleo familiare.

Infine, la natura ereditaria della Sindrome X Fragile comporta un'aumentata probabilità di avere più figli affetti dalla sindrome nello stesso nucleo familiare e allo stesso tempo espone alla paura di trasmettere nuovamente la mutazione in caso di concepimento di un altro figlio.

Sebbene date queste premesse si potrebbe ipotizzare che la condizione dei padri in famiglie con FXS possa essere peggiore, uno studio del 2012 riporta che padri di adolescenti e giovani adulti con ASD riportino maggiore sintomatologia depressiva rispetto ai padri di figli con FXS (Hartley et al., 2012)

Si rileva dunque che l'eziologia nota della Sindrome X Fragile e la condizione del padre di unico adulto "sano" non influiscano in modo significativo sul benessere percepito: si ipotizza che le differenze rilevate tra i gruppi per quanto riguarda i sintomi depressivi ed il pessimismo possano essere ascrivibili alla differenza di età dei padri (i padri di figli ASD hanno solitamente età maggiore rispetto ai padri di figli con FXS), ai problemi comportamentali dei figli, alla presenza o al rischio di avere altri figli con disabilità e, in ultima istanza, ai sintomi depressivi materni.

Capitolo 3: Essere Padri in famiglie con Disturbo dello Spettro Autistico: qualità della vita, strategie di coping e sfide quotidiane

3.1 Introduzione

In una società in cui la figura ed il ruolo del padre di famiglia sono in continua evoluzione, la ricerca sembra non essere allineata a tale cambiamento.

L'idea che l'uomo rivesta un ruolo secondario rispetto la donna nelle dinamiche familiari, ha condizionato a lungo le famiglie e chi si proponeva di studiarle.

Se alla madre veniva tradizionalmente riconosciuto il ruolo di cura, educazione e supporto emotivo dei figli, al padre veniva attribuita la responsabilità del sostentamento economico e della protezione del nucleo familiare, non partecipando attivamente allo sviluppo del figlio. Solo dopo la prima infanzia la figura paterna iniziava a delinearci nella vita del bambino ma spesso assumendo un ruolo autoritario volto al mantenimento dell'ordine (Papaleontiou - Louca & Al Omari, 2020)

Dagli anni '70 con l'introduzione di un modello di sviluppo che vede il bambino recettivo fin dalla nascita, il riconoscimento del ruolo del padre nello sviluppo delle competenze socio-emotive e in ultimo, ma non per importanza, con il sempre maggiore coinvolgimento della donna nel mondo del lavoro, si è iniziato a guardare alle figure genitoriali in un'ottica più paritaria (Inghirami, 2017)

Una review della letteratura del 2020 ha dimostrato come il coinvolgimento del padre nella vita familiare e, nello specifico, una buona relazione padre-figlio sia associata a effetti positivi sulla vita del figlio stesso: la presenza del padre nella vita dei figli può essere infatti un fattore protettivo per lo sviluppo di problematiche comportamentali e sintomatologia depressiva; figli di padri presenti tendono ad avere risultati accademici migliori, una maggiore autostima e migliori competenze emotive (Papaleontiou - Louca & Al Omari, 2020)

Questo fenomeno di evoluzione del ruolo paterno ha coinvolto tutti i padri, anche quelli di figli con un DNS seppur con le dovute differenze.

Nonostante il maggiore coinvolgimento dei padri nella vita familiare, creare una relazione padre-figlio in presenza di un DNS richiede maggior impegno di quello necessario in famiglie tipiche e anzi viene descritta come una lenta conquista per cui è necessario lavorare duramente (Vatne et al., 2023)

La sfida, già di per sé complessa, di creare una relazione padre-figlio gratificante ed efficace viene spesso ostacolata dall'ormai obsoleta; eppure, ben radicata visione del padre forte che soffre in silenzio, occupandosi dei bisogni concreti e non dell'emotività o della cura di sé e degli altri. (Swallow et al., 2012) Tale convinzione viene supportata da un sistema assistenziale e sanitario che, in caso di comunicazioni riguardanti il figlio con disabilità, tende ancora a contattare primariamente la madre e solo in seconda istanza e con mezzi di comunicazione differenti il padre, trascurando l'importanza del coinvolgimento diretto di entrambi i genitori nella cura del figlio.

Un ruolo autoescludente in tale dinamica è rivestito dai padri stessi, che ricorrono all'aiuto dei professionisti con più difficoltà rispetto alle madri (Swallow et al., 2012)

Un'immagine del padre tradizionale, ormai poco coerente con le richieste della società moderna ma comunque ancora presente unita ad un contesto familiare ad alta complessità come quello in cui sono presenti figli con un DNS può rappresentare un ostacolo per il benessere psicologico dei padri.

In questo scenario, i padri riferiscono che il loro bisogno di supporto psicologico venga spesso trascurato dagli operatori sociosanitari (Swallow et al., 2012) e in diversi studi viene riportato il desiderio di maggiori informazioni, aiuto e supporto per favorire lo sviluppo ed il benessere del proprio figlio (Vatne et al., 2023)

Infine, risulta interessante anche analizzare come il benessere di coppia influenzi in modo significativo la qualità di vita: uno studio condotto su famiglie con figli con Sindrome X Fragile riporta come alti livelli di soddisfazione di coppia e strategie di coping coerenti favoriscano interazioni positive con i figli e possano rappresentare un fattore protettivo dallo stress della vita quotidiana (Potter et al., 2022)

Il progetto di ricerca di cui questo elaborato fa parte si propone di approfondire la tematica del benessere psicologico dei padri in famiglie con Sindrome X Fragile, le strategie di coping adottate, la soddisfazione di coppia e la percezione di autoefficacia genitoriale svolgendo un confronto con i padri di figli con Disturbo dello Spettro Autistico. L'obiettivo è quello di comprendere quali strumenti possano essere più efficaci nel

migliorare la percezione di autoefficacia genitoriale e la percezione della propria qualità di vita, individuare quali elementi della vita quotidiana risultino maggiormente stressanti ed effettuare un confronto con le madri così da poter strutturare interventi specifici mirati al supporto e al potenziamento della figura paterna in queste famiglie.

La popolazione su cui si concentra il progetto di ricerca, ovvero i padri di figli con FXS, è di particolare interesse per le sue caratteristiche uniche nella vasta categoria dei DNS. Come riportato precedentemente, sebbene i sintomi manifestati da persone con FXS e ASD possano essere gli stessi, comportando un impegno nella cura e assistenza del figlio che potrebbe essere considerato simile, una differenza rilevante consiste nella condizione ereditaria della FXS.

La diagnosi di FXS crea una singolare situazione familiare in cui, conseguentemente alla scoperta della diagnosi del figlio, anche le madri con una frequenza maggiore rispetto ai padri, scoprono di essere portatrici della mutazione. Tale scoperta si accompagna alla consapevolezza di aver trasmesso la mutazione al figlio, di poterla trasmettere ad eventuali altri figli e delle patologie associate alla premutazione a cui la madre andrà incontro con l'avanzare dell'età.

Il padre in questo scenario, molto frequentemente, è l'unico a non essere toccato dalla mutazione e, in questo senso, può essere considerato l'unico membro "sano" della famiglia. Ciò lo pone in una posizione che da un certo punto di vista potrebbe sembrare privilegiata ma da un altro punto di vista pone sulle spalle del padre un ingente carico di responsabilità e aspettative.

Risulta quindi d'interesse per il progetto approfondire come questa singolare condizione delle famiglie FXS influisca sul benessere psicologico dei padri confrontandola con famiglie in cui i sintomi manifestati dai figli sono gli stessi ma vengono a mancare la componente ereditaria nota, l'elevata probabilità di trasmettere la mutazione ad un altro figlio e le patologie della madre associate alla diagnosi del figlio.

Dopo aver presentato il contesto in cui nasce il progetto di ricerca nell'ambito del quale è stato scritto il presente elaborato, nei prossimi paragrafi descriverò in modo dettagliato i costrutti da cui questo progetto ha preso vita, il questionario che abbiamo creato e la prima fase di somministrazione che ha coinvolto le famiglie con figli ASD.

3.2 Scopi e ipotesi

La ricerca, coordinata dalle Prof.ssa Elisa Di Giorgio e Daniela Di Riso, Dipartimento di Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione dell'Università degli Studi di Padova, in collaborazione con la Prof.ssa Alessandra Murgia, Dipartimento Salute della Donna e del Bambino Azienda Ospedale-Università degli Studi di Padova, ha lo scopo di comprendere se e in che modo padri di figli e figlie con ASD mettono in atto strategie di coping per affrontare la vita di tutti i giorni, con particolare attenzione alla percezione della qualità della vita e delle sfide quotidiane.

Per condurre la ricerca è stato creato una online survey tramite la piattaforma google form in cui sono state inserite sia misure qualitative che misure descrittive.

I costrutti indagati tramite le misure standardizzate sono quattro: la percezione di autoefficacia genitoriale, le strategie di coping, lo stress legato alla genitorialità e la qualità e stabilità della relazione di coppia.

Sebbene il progetto si focalizzi sulla figura del padre, il questionario è stato ideato con l'obiettivo di raccogliere le compilazioni sia della madre che del padre della stessa coppia genitoriale così da poter effettuare un confronto, soprattutto considerata la scelta di somministrare una scala che indaga il livello di adattamento, armonia e soddisfazione che i partner sperimentano nella relazione di coppia.

Purtroppo, vista la numerosità del campione non sarà possibile effettuare un confronto all'interno delle coppie ma questo rimane un obiettivo che ci proponiamo di raggiungere con il proseguimento del progetto.

Considerata la letteratura riportata nei precedenti capitoli, è stato possibile formulare diverse ipotesi riguardanti le risposte ottenute alla survey somministrata.

Una prima ipotesi formulata vede i padri che ricorrono ad un maggior utilizzo di strategie di coping (in particolare strategie orientate al problema, strategie di sostegno sociale e attitudine positiva) totalizzare migliori punteggi nelle scale che valutano l'autoefficacia genitoriale e che un maggior utilizzo di strategie di coping orientate all'evitamento correli con una minor autoefficacia genitoriale.

Questo risultato potrebbe essere utile poiché permetterebbe di confermare l'utilità degli interventi di parent training o di supporto alla genitorialità mirati al potenziamento delle strategie di coping più efficaci.

In seconda istanza, ci proponiamo di indagare se esistono differenze nell'adozione di strategie di coping da parte delle madri e dei padri e se tali differenze si associano a maggiore o minore percezione di autoefficacia genitoriale.

Ipotizziamo, inoltre, che padri che hanno già compiuto percorsi di parent training o supporto alla genitorialità possano ricorrere maggiormente a strategie di coping funzionali ed in minor misura a strategie di coping orientate all'evitamento.

Come la letteratura riferisce, le strategie di coping orientate all'evitamento sono quelle maggiormente correlate con il disagio emotivo mentre l'attitudine positiva e l'orientamento al problema si associano a un minor disagio e maggior benessere (Sica et al., 2014)

Ipotizziamo che punteggi più alti nella scala delle Problematiche totali della CAPES-DD e punteggi più alti nel Pediatric Inventory for Parents Short-Form si associno ad una peggiore percezione della propria qualità di vita e ci proponiamo di indagare come tali punteggi, che indicano una condizione ad elevata complessità per quanto riguarda le problematiche comportamentali e la richiestività del figlio, correlino con la soddisfazione di coppia misurata tramite la Dyadic Adjustment Scale.

Risulta interessante comprendere cosa correli maggiormente con la percezione della qualità di vita dei padri, se i punteggi totalizzati nel Pediatric Inventory for Parents Short-Form e nella sottoscala delle Problematiche totali della CAPES-DD oppure i punteggi ottenuti nella Dyadic Adjustment Scale o nel COPE-NVI per cercare di comprendere cosa influenzi maggiormente la qualità di vita dei padri: se le problematiche comportamentali dei figli e lo stress genitoriale percepito o valide strategie di coping e una buona qualità di vita relazionale.

Il questionario è stato ideato con l'obiettivo di raccogliere le compilazioni sia della madre che del padre della stessa coppia genitoriale così da poter effettuare un confronto. Purtroppo, la compilazione è stata effettuata da 22 tra madri e padri di figli con ASD ma di questi solo quattro costituiscono i componenti di due coppie sposate, per questo non è stato possibile effettuare un confronto tra madre e padre dello stesso figlio.

A causa della scarsa numerosità del campione, inoltre, non sarà possibile in questo elaborato dedurre correlazioni tra i dati provando o confutando le ipotesi proposte; potremo esclusivamente effettuare un'analisi descrittiva del campione rilevato.

Il presente elaborato, come già riportato, vuole rappresentare il primo passo di un più ampio progetto di ricerca in corso e ci proponiamo di effettuare le dovute analisi quando avremo i due campioni (genitori di figli con ASD e di genitori di figli con FXS) di adeguate dimensioni.

3.3 Metodologia

3.3.1 Partecipanti

Nel tentativo di reclutare il maggior numero di partecipanti alla ricerca, l'*online survey* è stata diffusa in primo luogo tramite social media: il link del questionario è stato condiviso in pagine web dedicate ai genitori di figli con disabilità e, in modo più specifico, al Disturbo dello Spettro Autistico. Successivamente il questionario è stato condiviso con l'Associazione Noi Uniti per l'Autismo di Pordenone, con la sezione Liguria dell'Associazione Nazionale Genitori per Sone con Autismo (ANGSA) e professionisti specializzati in ambito ASD in diverse zone del territorio nazionale.

In ultima istanza siamo ricorsi al contatto diretto, in presenza o via chiamata, con i genitori per invitarli alla compilazione del questionario.

I criteri di inclusione richiesti erano:

- a. Essere maggiorenne,
- b. Essere genitore di un figlio di età compresa tra 2 e 16 anni con diagnosi di ASD,
- c. Che entrambi i genitori, quando presenti, fossero disponibili alla compilazione del questionario.

Nel limite temporale deciso per la raccolta dati, è stato raggiunto un campione di 22 genitori (Grafico 1) ($M_{età} = 44$ anni, $SD_{età} = 5,52$, range = 32-53) di cui 17 madri ($M_{età} = 43,58$ anni, $SD_{età} = 5,32$, range = 32-53) e 5 padri ($M_{età} = 45,4$ anni, $SD_{età} = 6,58$, range = 38-53).

La maggior parte dei compilanti (il 68.2%) riferisce di essere sposato ma, nonostante l'esplicita richiesta espressa sia tra i criteri di inclusione per partecipare alla ricerca che nella presentazione nell'*online survey*, solo in due casi entrambi i componenti della coppia genitoriale hanno compilato la survey (Tabella 1).

Genitori di figli con ASD (n= 22)			
Madri	17 (77.3 %)		
Padri	5 (22.7%)		
Stato civile			
	Entrambi i genitori	Madri	Padri
Sposati	15 (68.2%)	12 (54.55%)	3 (13.64%)
Separati/Divorziati	3 (13.7%)	2 (9.1%)	1 (4.5%)
Single	1 (4.5%)		1 (4.5%)
Conviventi	2 (9.1%)	2 (9.1%)	
Vedovi	1 (4.5%)	1 (4.5%)	
Livello di istruzione			
Licenza elementare	1 (4.5%)	1 (4.5%)	
Diploma	6 (27.3%)	4 (18.2%)	2 (9.1%)
Laurea di primo livello	5 (22.7%)	5 (22.7%)	
Laurea di secondo livello	7 (31.9%)	4 (18.2%)	3 (13.7%)
Dottorato/Scuola di specializzazione	1 (4.5%)	1 (4.5%)	
Specializzazione post-laurea	2 (9.1%)	2 (9.1%)	

Tabella 1: informazioni descrittive e demografiche di madri e padri

Occupazione	Stato civile dei genitori		
	Entrambi i genitori	Madri	Padri
Libero Professionista	2 (9.1%)	1 (4.5%)	1 (4.5%)
Dipendente Pubblico	9 (41%)	8 (36.5%)	1 (4.5%)
Dipendente presso un privato	8 (36.3%)	5 (22.7%)	3 (13.7%)
Casalingo/a	2 (9.1%)	2 (9.1%)	
Studente	1 (4.5%)	1 (4.5%)	

Tabella 2: informazioni descrittive e demografiche di madri e padri

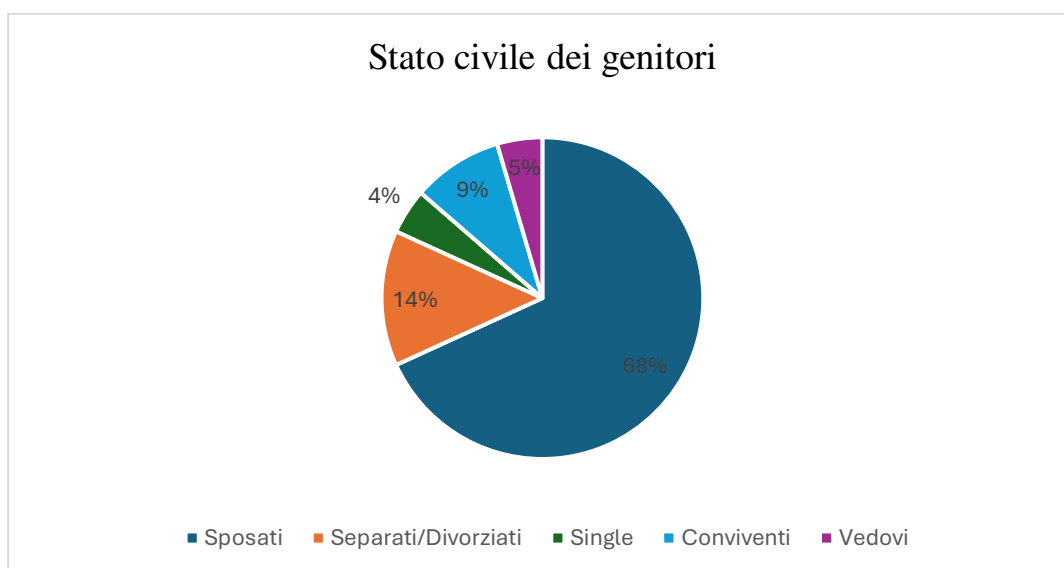


Grafico 1: Stato civile dei genitori

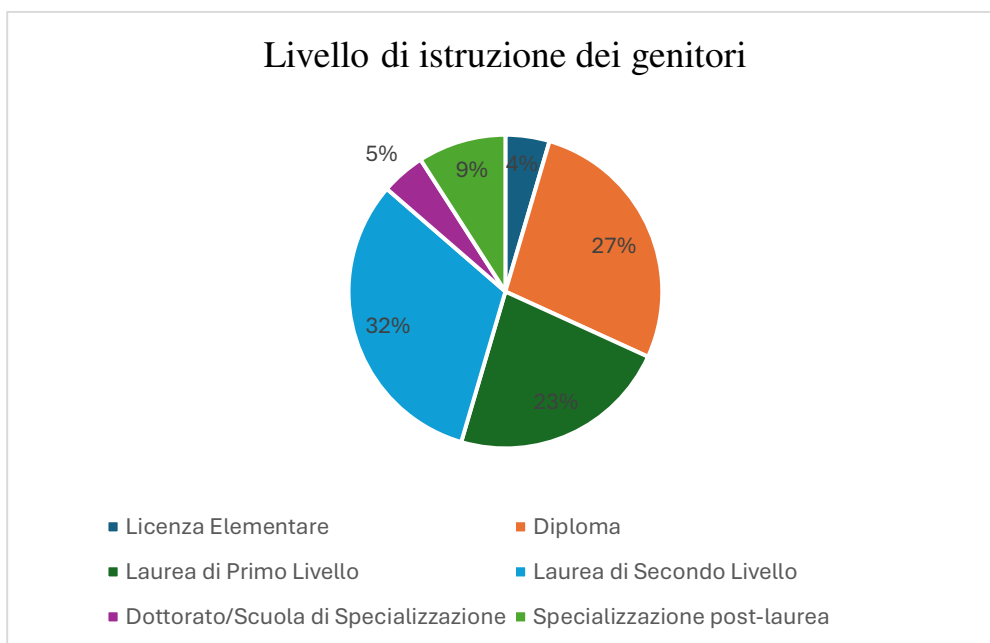


Grafico 2: Livello di istruzione dei genitori



Grafico 3: Occupazione lavorativa dei genitori

3.3.2 Procedura

La survey è stata strutturata in 14 diverse sezioni e, in caso di presenza di due figli con ASD, prevede la possibilità di rispondere agli stessi item in modo separato per ognuno dei due figli. Questa soluzione è stata adottata sia perché in caso di presenza di un figlio con ASD c'è un'augmentata probabilità che anche un secondo figlio abbia la stessa diagnosi rispetto alla popolazione a sviluppo tipico (Ozonoff et al., 2024) ma, soprattutto,

perché il questionario è stato ideato per la somministrazione a famiglie con figli affetti da Sindrome X Fragile nelle quali è abbastanza comune trovare più figli con diagnosi di FXS, soprattutto se la madre è la portatrice della mutazione.

La stessa procedura è stata utilizzata in uno studio intrapreso durante la pandemia COVID-19 che indagava come le misure di contenimento della trasmissione virale avessero impattato sulle abitudini comportamentali di madri e figli in età prescolare (Di Giorgio, Di Riso, et al., 2021)

Dopo una breve presentazione della ricerca, la prima sezione consiste nel consenso informato alla partecipazione e al trattamento dei dati; nella seconda sezione viene compiuta una raccolta di dati sociodemografici quali il sesso biologico del compilante, età, livello di istruzione, stato civile, occupazione e sesso biologico del caregiver principale.

La terza sezione indaga diversi aspetti del vivere in società quali la rete di supporto sociale, il rapporto con i servizi educativi e sanitari, la situazione finanziaria e il tempo libero.

La quarta sezione indaga le strategie di coping tramite una misura standardizzata, ovvero il Coping Orientation to Problems Experienced - Nuova Versione Italiana (COPE-NVI): e, alla fine della sezione, chiediamo ai genitori di valutare la propria qualità di vita.

La quinta sezione indaga la qualità e la soddisfazione di coppia tramite la Dyadic Adjustment Scale (DAS). Nelle ultime sezioni vengono somministrati infine il Pediatric Inventory for Parents short-form (PIP) per avere una misura dello stress genitoriale e la Child Adjustment and Parent Efficacy Scale-Developmental Disability (CAPES-DD) che indaga la percezione di autoefficacia genitoriale in famiglie con Disabilità dello Sviluppo. La survey richiede circa 25 minuti per la compilazione.

3.3.2 Misure

- *Misure qualitative*

Nella survey sono state poste ai genitori domande riguardanti la loro esperienza di vita con un figlio con ASD. Nello specifico abbiamo indagato quale dei genitori fosse il principale caregiver del figlio (Grafico 1), se essere il principale caregiver del figlio avesse comportato una riduzione delle ore lavorative o la cessazione

dell'occupazione e l'importanza e la preoccupazione che attribuiscono alla condizione economica della propria famiglia. Tramite scale likert a 5 punti abbiamo chiesto ai genitori di valutare se percepiscono la società in cui vivono come accogliente rispetto ai loro bisogni, se ritengono di avere sufficiente supporto sociale nella cura e gestione del figlio con ASD, se si sentono inclusi nelle discussioni e presa di decisioni riguardanti la cura del figlio con i professionisti dell'ambito sanitario e/o educativo e se i genitori ritengono che i professionisti considerino paritario il ruolo genitoriale del compilante rispetto a quello del partner. Infine, i genitori vengono interrogati su tematiche quali il tempo libero e la partecipazione a parent training o percorsi di supporto alla genitorialità. Infine, chiediamo di valutare come i genitori percepiscano la propria qualità di vita su una scala likert a 5 punti che va da molto cattiva a molto buona.

- *COPE NVI*

Il Coping Orientations to Problem Experienced – Nuova Versione Italiana è uno strumento self-report che permette di indagare le diverse strategie di coping messe in campo da un individuo nell'affrontare situazioni stressanti; il questionario si propone di indagare come un soggetto affronti abitualmente le condizioni stressanti della vita e non una specifica situazione. Le strategie di coping hanno l'obiettivo di affrontare o limitare le conseguenze negative che un evento avverso può comportare e si sostiene che il comportamento adottato in una situazione stressante venga scelto in funzione dell'aspettativa che un individuo ha di riuscire ad affrontare con successo tale situazione (Sica et al., 2014) Lo strumento si basa sull'assunto dell'esistenza di cinque dimensioni all'interno delle quali ricadono le strategie di coping:

- ***Orientamento al problema:*** strategie che mirano ad affrontare e risolvere direttamente la fonte di stress; questi meccanismi si concentrano su azioni concrete per gestire la situazione e sono attività, pianificazione, soppressione delle attività competitive, contenimento;
- ***Sostegno sociale:*** queste strategie riflettono la capacità di coinvolgere le reti sociali nella gestione di difficoltà emotive e pratiche in situazioni di stress; consistono in ricerca di comprensione, ricerca di informazioni e sfogo emotivo;

- **Attitudine positiva:** strategie che mirano a mantenere un approccio ottimista e proattivo nei confronti delle difficoltà trasformando lo stress in un'opportunità di crescita; consistono in reinterpretazione positiva, crescita e accettazione,
- **Strategie di evitamento:** sono meccanismi di coping che implicano tentativi di allontanarsi o distrarsi dalla fonte di stress invece di affrontarla direttamente; possono essere umorismo, distacco mentale, negazione, distacco comportamentale, uso di droghe o alcol.
- **Orientamento trascendente:** sono strategie che si basano su risorse interiori e spirituali per trovare forza e sollievo nelle situazioni difficili e consistono nel ricorso a credenze e pratiche spirituali o trascendenti.

Il questionario comprende 60 item che propongono 60 comportamenti adottabili in situazioni stressanti che rientrano nelle sopracitate categorie e per ogni item viene chiesto di valutare su una scala a 4 punti che va da “di solito non lo faccio” a “lo faccio quasi sempre” la frequenza con cui l’individuo ricorre a tali strategie (Sica et al., 2014)

Esempi di item del COPE-NVI sono: “*Mi dedico al lavoro o ad altre attività per non pensare a ciò che mi preoccupa*”, “*Mi impegno al massimo per agire sulla situazione*”, oppure “Accetto che ciò sia accaduto e che non possa essere cambiato”.

Il COPE-NVI è descritto come uno strumento con buona coerenza interna e stabilità temporale, dimostrando un’ottima affidabilità delle sue dimensioni. La stabilità nel tempo sembra sia soddisfacente e lo strumento è stato valutato positivamente per la sua validità di costruito, dimostrando che le sue cinque dimensioni sono indipendenti e correlate con misure di disagio emotivo e benessere psicologico (Sica et al., 2014)

- **DAS**

La Dyadic Adjustment Scale (DAS, Spanier, 1976) è un questionario che indaga il livello di adattamento, armonia e soddisfazione che i partner sperimentano nella loro relazione. Questo concetto è utilizzato per descrivere quanto una coppia riesca a gestire in modo efficace le sfide e i conflitti, mantenendo l’equilibrio emotivo e una relazione soddisfacente. La scala è composta da 32 item che indagano diversi aspetti della vita amorosa di una coppia. Gli item vengono suddivisi in 4 sottoscale:

- Consenso diadico (13 item): ovvero il grado di accordo e sintonia che i partner di una coppia hanno in diverse aree della loro relazione quali i valori e obiettivi di vita, le finanze, il tempo libero, i ruoli, le responsabilità e l'educazione dei figli;
- Soddisfazione relazionale generale (10 item): misura il livello di appagamento e felicità che i partner sperimentano nella loro relazione. Gli item indagano la gestione dei conflitti, l'intimità, il coinvolgimento e la dedizione alla relazione;
- Coesione diadica (5 item): misura il grado di coinvolgimento e la capacità della coppia di sentirsi uniti e di condividere momenti significativi ma anche progetti nella vita quotidiana;
- Espressione affettiva (4 item): indaga come i partner esprimono il proprio affetto e le emozioni nella relazione tramite manifestazioni fisiche d'affetto, l'attività sessuale e il dialogo riguardo i propri sentimenti.

Gli item vengono valutati tramite scale Likert a 4, a 5 o a 6 punti.

Maggiori punteggi nella scala totale si associano ad un adattamento diadico più efficace e che l'individuo sta vivendo una relazione di buona qualità, con elevati livelli di soddisfazione, coesione e consenso (Graham et al., 2006)

Esempi di item della DAS possono richiedere di valutare il consenso con il proprio partner su alcuni temi come “*Convenzioni sociali (buona educazione, ciò che si fa o no)*” oppure possono chiedere con quale frequenza accadono certi eventi come “*Vi capita di discutere o avete mai preso in considerazione il divorzio, la separazione o la fine della vostra storia?*”.

La DAS ha dimostrato un'elevata affidabilità complessiva, una buona coerenza interna, particolarmente nelle aree di soddisfazione e consenso. Tuttavia, la sottoscala che misura l'espressione affettiva ha mostrato una coerenza interna meno stabile, suggerendo che la sua affidabilità potrebbe essere influenzata dalle caratteristiche del campione. La DAS è stata validata in molti studi ed è risultata in grado di identificare in modo efficace coppie con relazioni soddisfacenti e coppie con elevati livelli di conflitto.

- *PIP-SF*

Il Pediatric Inventory for Parents Short-Form (PIP-SF) è uno strumento psicometrico progettato per valutare il livello di stress percepito dai genitori di bambini con malattie croniche o disabilità. Risulta importante utilizzare strumenti specifici poiché le misure di stress genitoriale generiche non riescono a cogliere le caratteristiche uniche del prendersi cura di un bambino con difficoltà croniche. Il questionario è stato sviluppato per esplorare le esperienze dei genitori in termini di stress emotivo e pratico basandosi sull'assunto che la diagnosi e la cura di un figlio con bisogni specifici influenza tutto il sistema familiare (Larson et al., 2020) Il questionario è originariamente composto da 42 item ma in questo studio abbiamo scelto di utilizzare la forma breve, composta da 13 item. Ogni item propone una sfida affrontata dai genitori e viene richiesta una valutazione su una scala Likert a 5 punti per frequenza e difficoltà di gestione.

Gli item sono suddivisi in quattro principali domini:

- **Comunicazione:** riguarda le sfide che i genitori incontrano nel comunicare con il personale medico o con il bambino stesso,
- **Cura medica:** misura lo stress associato alla gestione delle cure mediche del bambino,
- **Distress emotivo:** valuta l'impatto emotivo che la malattia o disabilità del bambino ha sui genitori,
- **Funzionamento del ruolo:** esamina come lo stress influisce sulle capacità dei genitori di mantenere i propri ruoli familiari e sociali.

Il PIP-SF valuta sia la frequenza degli eventi stressanti che il livello di difficoltà percepito, fornendo un quadro completo dello stress a cui i genitori sono esposti. Nella sua forma breve viene comunemente utilizzato in ambito clinico e di ricerca per monitorare l'impatto psicologico che la malattia del bambino ha sui genitori, per sviluppare interventi mirati ma anche per compiere una valutazione degli interventi psicologici effettuati poiché può essere somministrato in diversi momenti dello stesso trattamento. (Larson et al., 2020)

Ad esempio, nella compilazione del PIP-SF potrebbe essere richiesto al genitore di valutare quanto frequentemente accada di dover “*Portare mio figlio in clinica o in ospedale*” oppure “*Prendere decisioni rispetto alle cure mediche o ai*

farmaci” e successivamente dover valutare quanto difficile è stato portare a termine il compito.

Studi riportano che i punteggi totalizzati nel PIP-SF correlano con misure di ansia di tratto e stress parentale, evidenziando l'efficacia dello strumento nel misurare lo stress genitoriale nei contesti pediatrici. È stata dimostrata inoltre una buona coerenza interna e l'utilizzo dell'Item Response Theory (IRT) nella versione ridotta del PIP assicura una sensibilità ottimale nel rilevare variazioni dello stress genitoriale (Larson et al., 2020)

- **CAPES-DD**

La Child Adjustment and Parent Efficacy Scale – Developmental Disability (CAPES-DD, Benedetto & Calderone, 2018; Mazzucchelli, Sanders, & Morawska, 2011; Emser, Mazzucchelli, Christiansen & Sanders, 2016) è uno strumento utilizzato al fine di valutare la percezione di autoefficacia genitoriale mettendo in relazione problemi comportamentali ed emotivi dei figli con disabilità dello sviluppo, con la fiducia nelle proprie capacità di affrontare tali situazioni.

La CAPES-DD è composta da una prima parte con 24 item in cui i genitori devono valutare l'intensità con cui un comportamento viene manifestato dal bambino su una scala Likert da 0 a 3, dove 0 indica "*per niente vero*" e 3 "*molto vero, o vero la maggior parte del tempo*". Gli item sono divisi in quattro scale principali:

- **problemi comportamentali:** valuta problemi comportamentali esternalizzanti (ad es. aggressività o scatti d'ira) attraverso 10 item come "*Faceva male a me o ad altri (es. mordeva, colpiva, graffiava, pizzicava, spingeva)*";
- **problemi emozionali:** misura problemi di natura internalizzante (ad es. tristezza, ansia) con 3 item come "*Sembrava spaventato/a e impaurito/a*";
- **Comportamento prosociale:** indaga i comportamenti socialmente desiderabili del bambino con 8 item come "*Manifestava empatia nei confronti degli altri*"
- 3 item aggiuntivi che contribuiscono a fornire una valutazione complessiva dei problemi del bambino

Il punteggio totale della scala dei problemi si ottiene sommando i punteggi delle sottoscale dei problemi comportamentali, dei problemi emozionali e dei tre item

aggiuntivi. Punteggi maggiori nella scala totale corrispondono a maggiore intensità dei problemi comportamentali; maggiori punteggi totalizzati nella scala del Comportamento Prosociale, al contrario, correlano con un funzionamento più adattivo.

La seconda parte della CAPES-DD misura l'autoefficacia genitoriale ovvero la fiducia che i caregivers ripongono nelle proprie capacità di saper gestire situazioni problematiche del bambino. È composta dai 16 item e viene valutata usando una scala Likert a 10 punti che va da 1 che equivale a "certamente non riesco a gestirlo", a 10 che equivale a "certamente riesco a gestirlo".

Lo strumento CAPES-DD presenta una solida coerenza interna e dimostra eccellenti proprietà di validità sia convergente che predittiva. Inoltre, è particolarmente sensibile ai cambiamenti e si distingue per la sua affidabilità; solo la sottoscala dei problemi emotivi presenta una bassa affidabilità, probabilmente a causa del numero ridotto di item che la compongono (3). (Benedetto L., 2021)

In linea con le aspettative, genitori di bambini con ASD hanno riportato livelli di autoefficacia significativamente più bassi rispetto ai genitori di bambini con sviluppo tipico (Benedetto e Calderone, 2021)

3.4 Risultati

Il presente elaborato si propone di compiere delle analisi descrittive del campione riportato poiché a causa dell'esigua numerosità dei partecipanti non è possibile compiere altri tipi di analisi. Il progetto di ricerca è tutt'ora in essere e ci proponiamo di indagare, smentire o confermare le ipotesi sopraelencate quando il campione raggiungerà un numero sufficiente di coppie genitoriali, sia di figli con ASD che di figli con FXS.

Misure qualitative

La prima parte del questionario consiste nell'utilizzo di alcune misure qualitative: sono state ideate delle domande a risposta chiusa che indagano alcuni aspetti della vita familiare. Rileviamo che nel nostro campione il principale caregiver risulti essere nella maggior parte dei casi la madre (68.2%), solo nel 27.3% dei casi entrambi i genitori rivestono il ruolo di principale caregiver ed infine solo un padre (4.5%) riferisce di rivestire tale ruolo.

Successivamente osserviamo come tutti i genitori che hanno riferito di aver cessato la propria occupazione lavorativa o di essere passati da un regime orario full-time ad un regime orario part-time a causa del ruolo di principale caregiver del proprio figlio, appartengano alla categoria delle madri; nessun padre riferisce di aver ridotto il quantitativo di ore lavorative o di aver cessato l'attività (Tabella 3). Ci è poi sembrato rilevante chiedere se in passato fosse stato compiuto un percorso di Parent Training o di supporto alla genitorialità. In questo item non si osservano differenze rilevanti tra le risposte dei padri e delle madri. (Tabella 3)

	Entrambi i genitori	Madri	Padri
Sesso biologico del principale caregiver di suo figlio	6 (27.3%)	15 (68.2%)	1 (4.5%)
Come caregiver di suo/sua figlio/a con Disturbo dello Spettro Autistico, la sua occupazione è passata da full-time a part-time?			
Sì	7 (31.8%)	7 (31.8%)	0
No	15 (68.2%)	10 (45,5)	5 (22.7%)
In quanto caregiver di suo/a figlio/a con Disturbo dello Spettro Autistico, ha cessato la sua occupazione lavorativa?			
Sì	4 (18.2%)	4 (18.2%)	0
No	18 (81.8%)	13 (59.1%)	5 (22.7%)
Ha mai partecipato a gruppi di supporto alla genitorialità o parent training?			
Sì	13 (41%)	10 (45.5%)	3 (13.6%)
No	9 (59%)	7 (31.8%)	2 (9.1%)

Tabella 3: informazioni descrittive sul campione

Abbiamo quindi indagato se e quanto tempo libero i genitori hanno a disposizione durante la settimana per dedicarsi ad hobby, passioni o attività ricreative (Tabella 4). Si rileva come tutti i genitori che hanno riferito di non avere tempo libero durante la settimana (9 risposte, 41%) appartengano al gruppo delle madri mentre tutti i padri riferiscono di avere almeno 2 ore a settimana di tempo libero.

Infine, abbiamo chiesto ai genitori di valutare la propria qualità della vita su una scala Likert a 5 punti che va da “*Molto cattiva*” a “*Molto buona*”: si rileva come i punteggi più bassi vengano attribuiti dalle madri (Tabella 4).

Quanto tempo dedica ad un hobby / passione /attività ricreativa durante la settimana?					
	Non ho tempo libero durante la settimana	1 ora a settimana	2 ore a settimana	3 ore a settimana	Più di 3 ore a settimana
Entrambi i genitori	9 (40.9%)	2(9.1%)	7 (31.8%)	1 (4.5%)	3 (13.7%)
Madri	9 (40.9%)	2(9.1%)	4 (18.2%)	0	2 (9.1%)
Padri	0		3 (13.7%)	1 (4.5%)	1 (4.5%)
Come valuta la qualità della Sua vita?					
	Molto cattiva	Cattiva	Né buona né cattiva	Buona	Molto buona
Entrambi i genitori	1 (4.5%)	1 (4.5%)	6 (27.3%)	13 (59.1%)	1(4.5%)
Madri	1 (4.5%)	1 (4.5%)	4 (18.2%)	10 (45.5%)	1(4.5%)
Padri	0	0	2 (9.1%)	3 (13.7%)	0

Tabella 4: informazioni descrittive sul campione

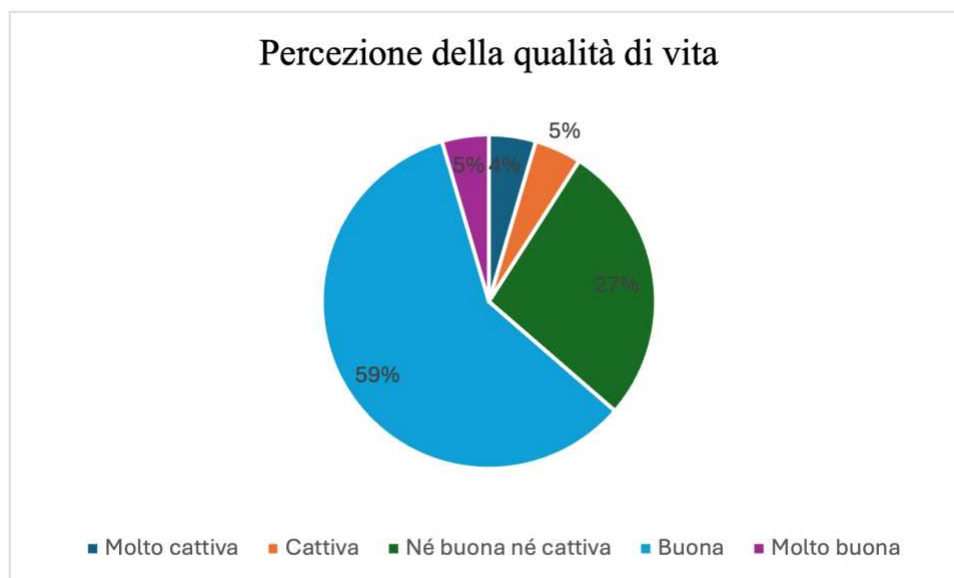


Grafico 4: percezione della qualità di vita

Coping Orientations to Problem Experienced – Nuova Versione Italiana

Le seguenti tabelle e grafici riportano le statistiche descrittive del nostro campione riguardanti il COPE-NVI.

	N	Media	Mediana	SD	Minimo	Massimo
Sostegno sociale	22	28.2	28.0	8.12	14	39
Strategie di evitamento	22	21.0	19.0	4.54	17	34
Attitudine positiva	22	34.1	34.5	3.23	29	40
Orientamento al problema	22	34.0	33.5	4.99	23	44
Orientamento trascendente	22	21.2	20.0	4.74	13	32

Tabella 5: Statistiche descrittive COPE-NVI madri e padri

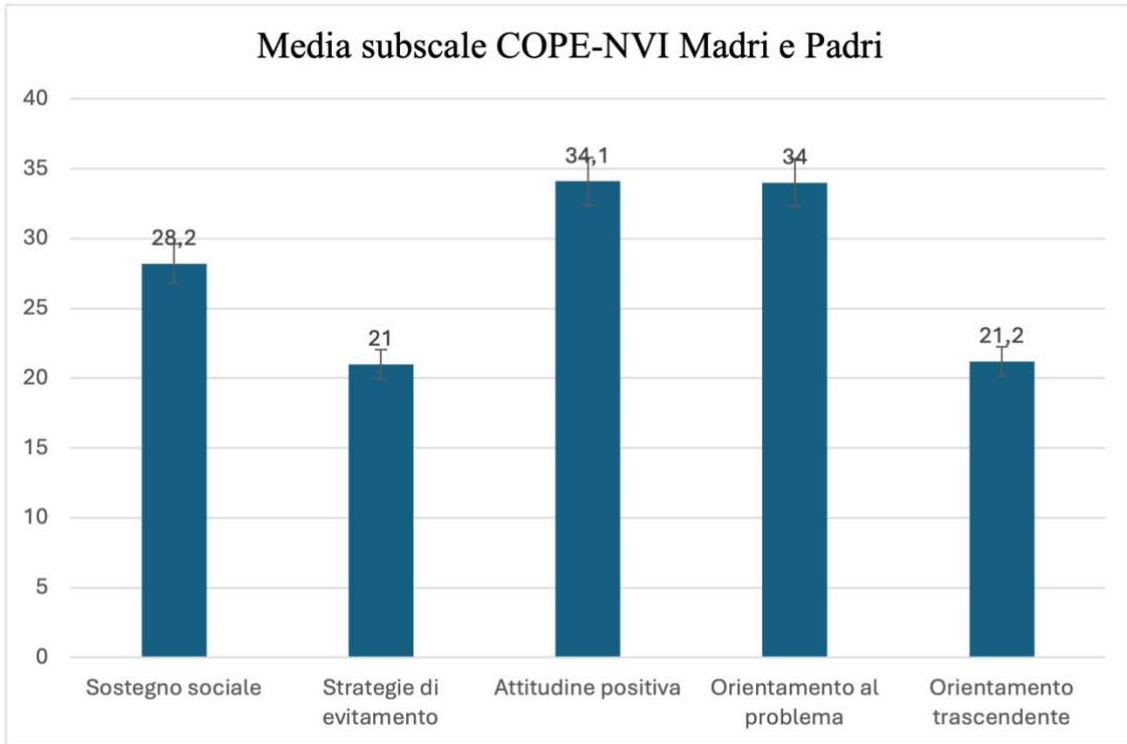


Grafico 5: Medie sottoscale COPE-NVI madri e padri

Come possiamo osservare nel Grafico 21, i genitori del nostro campione tendono a preferire strategie di coping come l'attitudine positiva ($M_{attitudine\ positiva} = 34.1$) e l'orientamento al problema ($M_{orientamento\ al\ problema} = 34$), con punteggi medi più alti in queste sottoscale. Al contrario, le strategie di evitamento ($M_{evitamento} = 21$) sono quelle utilizzate meno frequentemente. Osserviamo una maggiore variabilità nell'utilizzo di strategie orientate al sostegno sociale ($DS_{sostegno\ sociale} = 8.12$).

La seguente tabella mette a confronto i punteggi totalizzati dalle madri con i punteggi totalizzati dai padri.

	Sesso biologico caregiver	N	Media	Mediana	SD	Minimo	Massimo
Sostegno sociale	Madre	17	29.6	32	8.08	14	39
	Padre	5	23.6	23	7.09	15	34
Strategie di evitamento	Madre	17	21.5	19	5.03	17	34
	Padre	5	19.4	19	1.67	18	22
Attitudine positiva	Madre	17	34.2	34	3.07	30	40
	Padre	5	33.8	35	4.09	29	38
Orientamento al problema	Madre	17	35.4	36	4.69	23	44
	Padre	5	29.4	30	2.88	26	33
Orientamento trascendente	Madre	17	21.6	20	4.76	13	32
	Padre	5	19.8	19	4.92	16	28

Tabella 6: Statistiche descrittive COPE-NVI madri Vs. padri

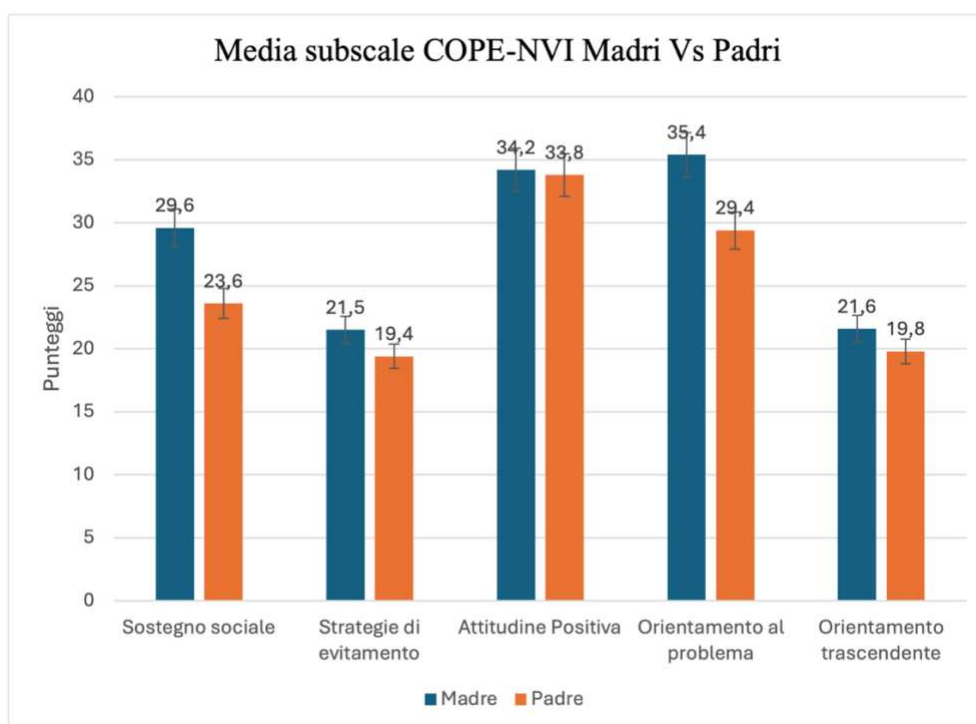


Grafico 6: Medie subscale COPE-NVI madri Vs. padri

Come possiamo osservare nei grafici, le madri tendono a ottenere punteggi medi più alti rispetto ai padri in tutte le dimensioni, ad eccezione dell'Attitudine positiva, dove i

punteggi sono molto simili. Le madri mostrano anche una maggiore variabilità nei punteggi rispetto ai padri in quasi tutte le dimensioni, con deviazioni standard più elevate (Tabella 4). Al contrario, i padri ottengono punteggi medi più bassi rispetto alle madri nella maggior parte delle dimensioni, in particolare nel sostegno sociale ($M_{\text{sostegno sociale}} = 23.6$) e nell'orientamento al problema ($M_{\text{orientamento al problema}} = 29.4$), il che potrebbe indicare una minore propensione a cercare aiuto esterno o a focalizzarsi sulla risoluzione attiva delle difficoltà. Tali risultati però si ipotizza si possano essere fortemente influenzati dall'ampia differenza di numerosità del campione madri ($n=17$) ed il campione padri ($n=5$).

Dyadic Adjustment Scale

Le seguenti tabelle riportano le statistiche descrittive del nostro campione riguardanti la DAS sia nel campione madri e padri (Tabella 7), sia confrontando madri e padri (Tabella 8)

	Consenso	Soddisfazione	Fare insieme	Soddisfazione affettiva e sessuale	Totale DAS
N	22	22	22	22	22
Media	43.3	22.5	10.2	10.2	86.1
Mediana	46.0	24.5	10.5	11.5	95.5
SD	13.3	7.61	5.57	4.10	25.1
Minimo	1	3	0	0	28
Massimo	59	31	20	15	111

Tabella 7: Statistiche descrittive DAS madri e padri

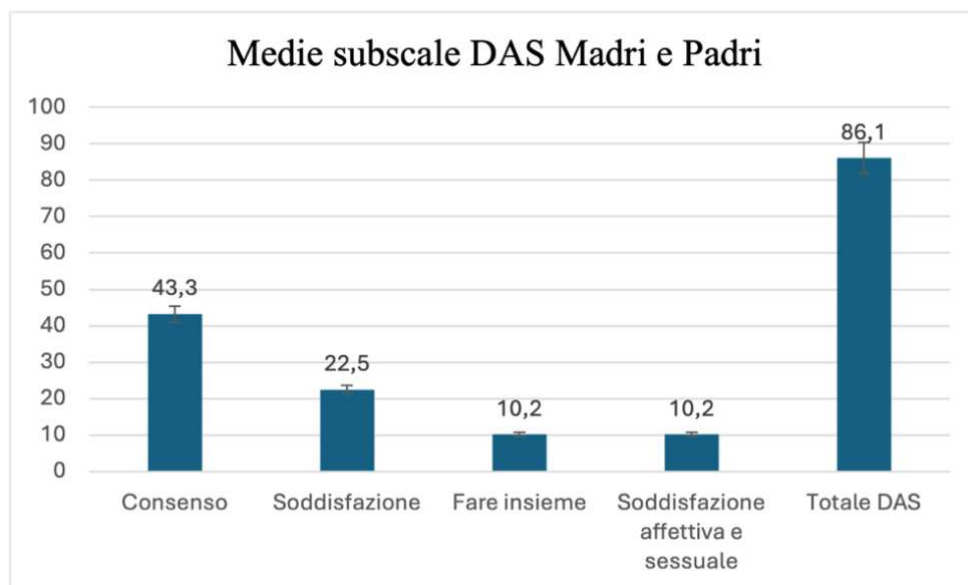


Grafico 7: Medie sottoscale DAS madri e padri

	Sesso biologico caregiver	Consenso	Soddisfazione	Fare insieme	Soddisfazione affettiva e sessuale	Totale DAS
N	Madre	17	17	17	17	17
	Padre	5	5	5	5	5
Media	Madre	42.2	22.5	10.1	9.82	84.6
	Padre	47.2	22.4	10.4	11.4	91.4
Mediana	Madre	46	25	11	11	96
	Padre	46	23	10	12	92
SD	Madre	14.4	8.12	6.29	4.42	27.7
	Padre	8.70	6.35	2.07	2.79	13.8
Minimo	Madre	1	3	0	0	28
	Padre	35	16	8	8	75
Massimo	Madre	59	31	20	15	111
	Padre	57	30	13	14	109

Tabella 8: Statistiche descrittive DAS madri Vs. padri

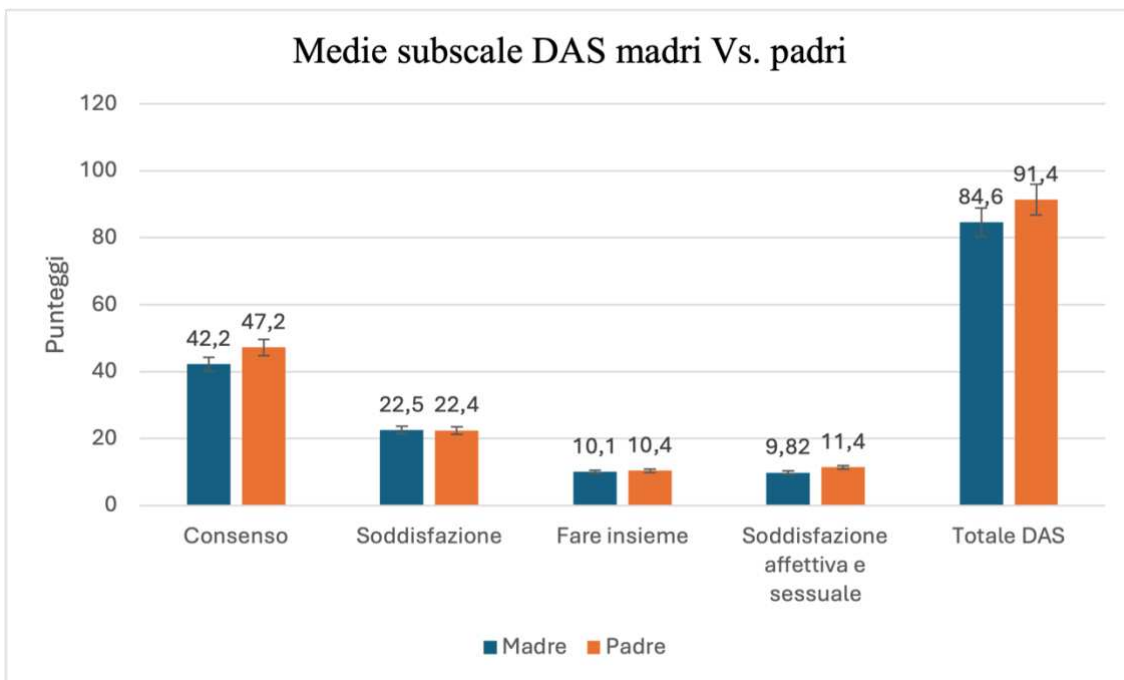


Grafico 8: Medie subscale DAS madri Vs. padri

Una premessa necessaria al commento di questi dati è che il questionario è ideato per la somministrazione ad entrambi i componenti di una coppia. Purtroppo, in questo campione siamo riusciti ad ottenere la compilazione da parte di tutti e due i componenti di solo due coppie, dei restanti 18 genitori non abbiamo ancora la compilazione da parte del partner. Possiamo quindi solamente compiere un'analisi descrittiva del campione che abbiamo raccolto.

Dai dati raccolti possiamo osservare che i padri tendono a riportare punteggi leggermente più alti rispetto alle madri in quasi tutte le dimensioni, in particolare nel consenso ($M_{consenso} = 47.2$) e nella soddisfazione affettiva e sessuale ($M_{soddisfazione\ affettiva\ e\ sessuale} = 11.4$), indicando una percezione complessivamente positiva della relazione.

Il punteggio totale DAS dei padri è 91.4, rispetto all'84.6 delle madri, suggerendo che i padri valutano la relazione di coppia in maniera leggermente più positiva.

Pediatric Inventory for Parents – Short Form

Il PIP-SF è uno strumento che misura lo stress percepito dai genitori con bambini affetti da malattie croniche. Le misurazioni avvengono su due domini principali: Frequenza (PIP-F) ovvero quanto spesso si verificano determinati eventi stressanti, e difficoltà (PIP-D) ovvero quanto difficili sono stati questi eventi da affrontare. Nelle seguenti tabelle

riportiamo separatamente i due domini analizzandoli prima come entrambi genitori, e poi separando madri e padri.

	Cure Mediche (Frequenza)	Comunicazione (Frequenza)	Distress emotivo (Frequenza)	Funzione del ruolo (Frequenza)	Totale PIP-SF Frequenza
N	22	22	22	22	22
Media	4.23	7.55	13.4	8.32	33.5
Mediana	3.50	8.50	13.5	8.00	33.0
SD	2.22	2.74	3.95	1.59	8.36
Minimo	2	3	6	6	18
Massimo	10	12	21	12	47

Tabella 9: Statistiche descrittive PIP-SF Frequenza madri e padri

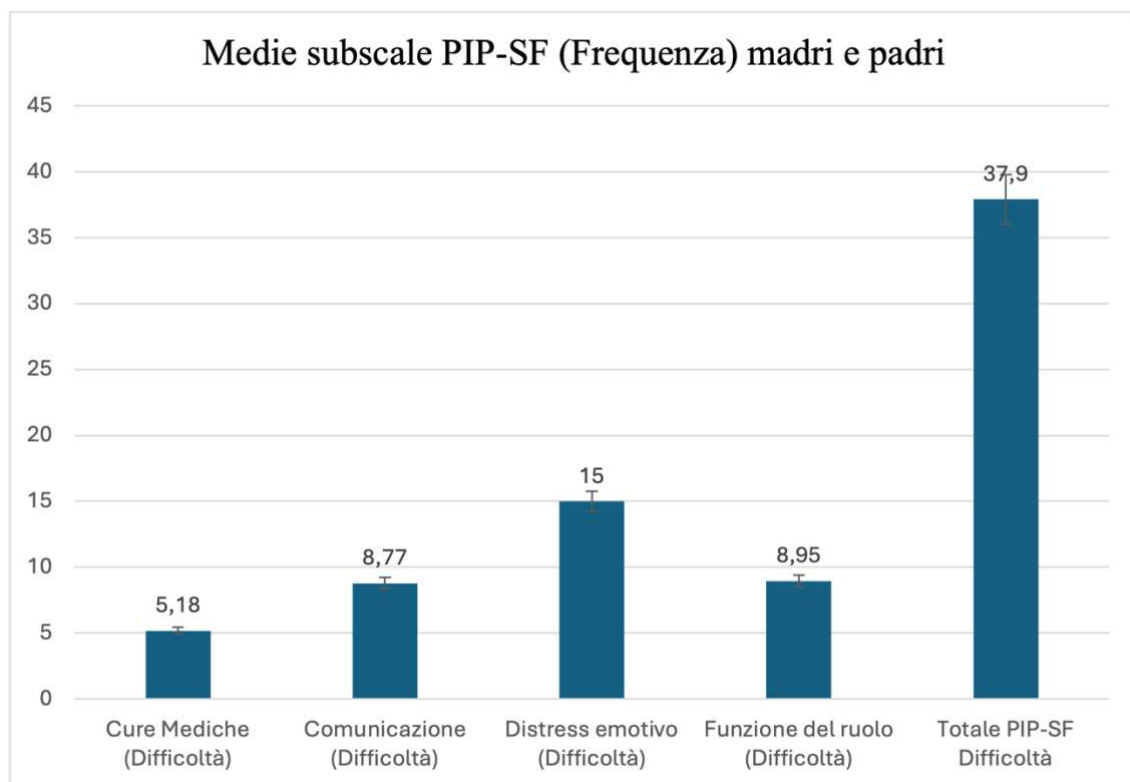


Grafico 9: Medie sottoscale PIP-SF (Frequenza)

	Cure Mediche (Difficoltà)	Comunicazione (Difficoltà)	Distress emotivo (Difficoltà)	Funzione del ruolo (Difficoltà)	Totale PIP-SF Difficoltà
N	22	22	22	22	22
Media	5.18	8.77	15.0	8.95	37.9
Mediana	5.00	8.50	15.0	8.00	36.5
SD	2.02	3.09	4.93	3.57	11.8
Minimo	2	3	5	3	13
Massimo	10	15	24	15	62

Tabella 10: Statistiche descrittive PIP-SF Difficoltà madri e padri

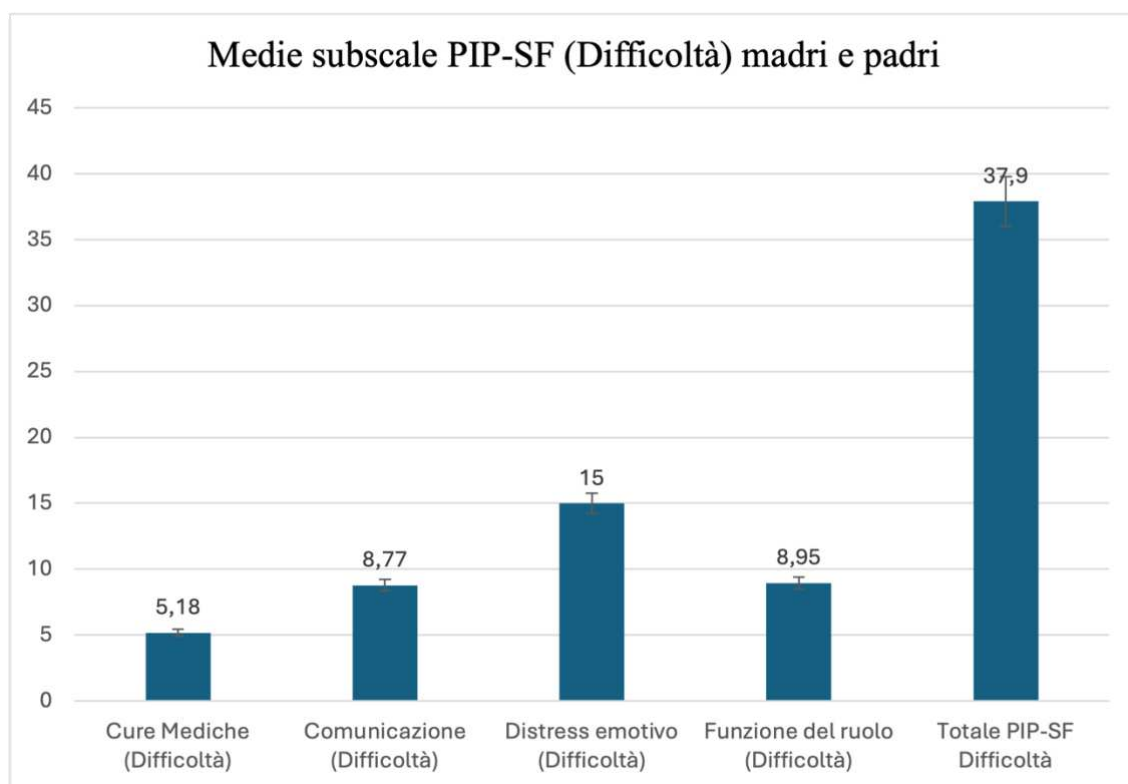


Grafico 10: Medie sottoscale PIP-SF (Difficoltà)

	Sesso biologico caregiver	Cure Mediche (Frequenza)	Comunicazione (Frequenza)	Distress emotivo (Frequenza)	Funzione del ruolo (Frequenza)	Totale PIP-SF Frequenza
N	Madre	17	17	17	17	17
	Padre	5	5	5	5	5
Media	Madre	4.59	8.00	14.2	8.53	35.3
	Padre	3.00	6.00	10.8	7.60	27.4
Media na	Madre	4	9	14	8	38
	Padre	2	4	11	7	24
SD	Madre	2.27	2.35	3.81	1.59	7.38
	Padre	1.73	3.67	3.56	1.52	9.42
Mini mo	Madre	2	5	7	6	21
	Padre	2	3	6	6	18
Massi mo	Madre	10	12	21	12	47
	Padre	6	10	16	10	42

Tabella 11: Statistiche descrittive PIP-SF Frequenza madri Vs padri

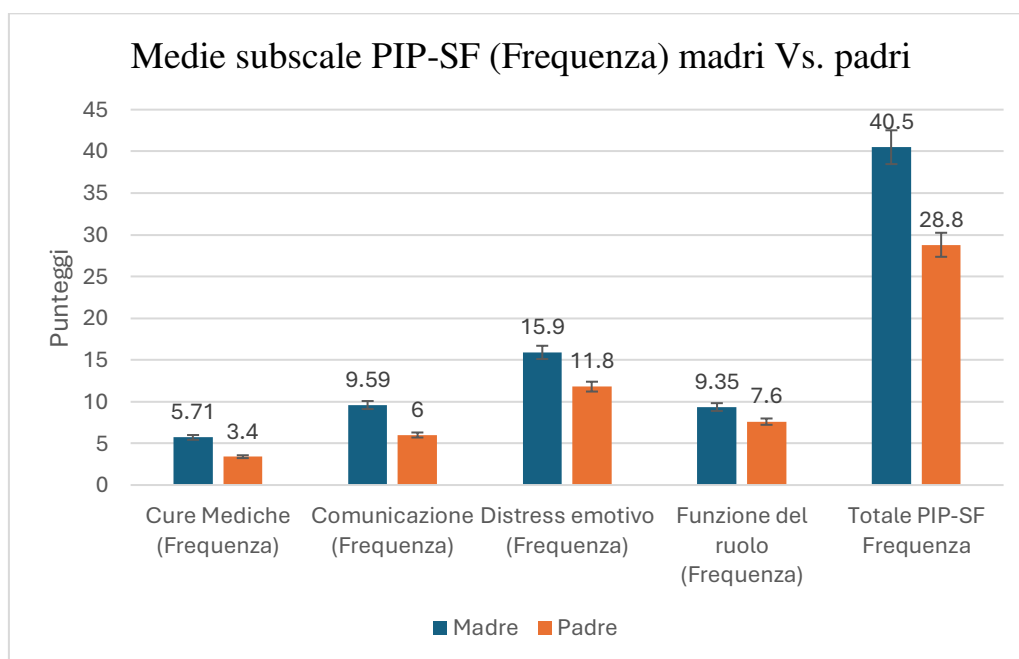


Grafico 11: Medie subscale PIP-SF (Frequenza) madri Vs. padri

	Sesso biologico caregiver	Cure Mediche (Difficoltà)	Comunicazione (Difficoltà)	Distress emotivo (Difficoltà)	Funzione del ruolo (Difficoltà)	Totale PIP-SF (Difficoltà)
N	Madre	17	17	17	17	17
	Padre	5	5	5	5	5
Media	Madre	5.71	9.59	15.9	9.35	40.5
	Padre	3.40	6.00	11.8	7.60	28.8
Mediana	Madre	6	9	15	9	39
	Padre	3	7	12	7	28
SD	Madre	1.93	2.90	4.79	3.44	11.0
	Padre	1.14	2.00	4.44	4.04	10.9
Minimo	Madre	2	4	8	3	23
	Padre	2	3	5	3	13
Massimo	Madre	10	15	24	15	62
	Padre	5	8	17	14	43

Tabella 12: Statistiche descrittive PIP-SF Difficoltà madri Vs padri

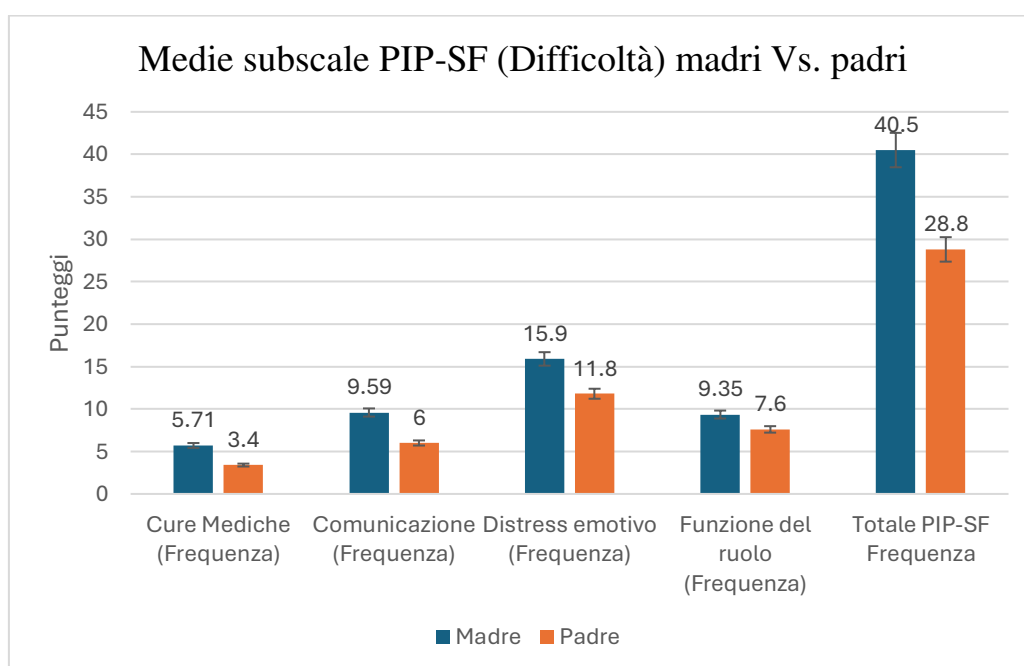


Grafico 12: Medie subscale PIP-SF (Difficoltà) madri Vs. padri

Possiamo osservare come in tutti i sottodomini (Cura medica, Comunicazione, Distress emotivo e Funzione di ruolo), i punteggi medi per le madri sono generalmente più alti rispetto ai padri, indicando un potenziale stress percepito maggiore da parte delle madri in ciascuno dei domini misurati. Le madri tendono ad avere una variazione minore nei punteggi rispetto ai padri ma tale osservazione, anche in questo caso, si ipotizza sia dovuta alla differenza di numerosità dei campioni.

CAPES-DD

La CAPES-DD è uno strumento che misura sia le problematiche comportamentali ed emotive del figlio che la percezione di autoefficacia genitoriale. Inoltre, propone una sottoscala che indaga la presenza di comportamenti prosociali al fine di individuare punti di forza da potenziare.

	Problemi comportamentali	Problemi emotivi	Scala totale	Comportamento prosociale	Autoefficacia genitoriale
N	22	22	22	22	22
Media	15.7	4.23	22.3	13.0	114
Mediana	16.0	4.00	20.5	13.0	126
SD	7.49	2.20	11.2	5.33	32.3
Minimo	1	0	3	4	32
Massimo	28	8	41	24	160

Tabella 13: Statistiche descrittive CAPES-DD madri e padri

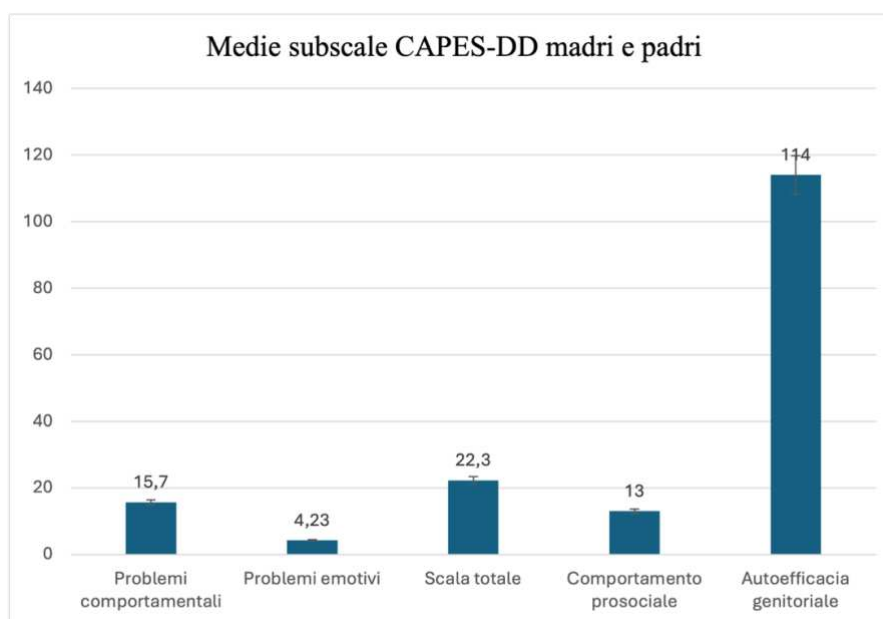


Grafico 13: Medie subscale CAPES-DD madri e padri

	Sesso biologico caregiver	Problemi comportamentali	Problemi emotivi	Scala totale	Comportamento prosociale	Autoefficacia genitoriale
N	Madre	17	17	17	17	17
	Padre	5	5	5	5	5
Media	Madre	16.9	4.65	24.2	12.5	109
	Padre	11.4	2.80	15.8	14.4	132
Mediana	Madre	18	5	23	11	122
	Padre	12	3	16	13	127
SD	Madre	7.55	2.32	11.4	5.79	32.3
	Padre	6.07	0.837	8.17	3.44	28.6
Minimo	Madre	1	0	3	4	32
	Padre	3	2	5	11	89
Massimo	Madre	28	8	41	24	147
	Padre	18	4	27	20	160

Tabella 14: Statistiche descrittive CAPES-DD madri Vs padri

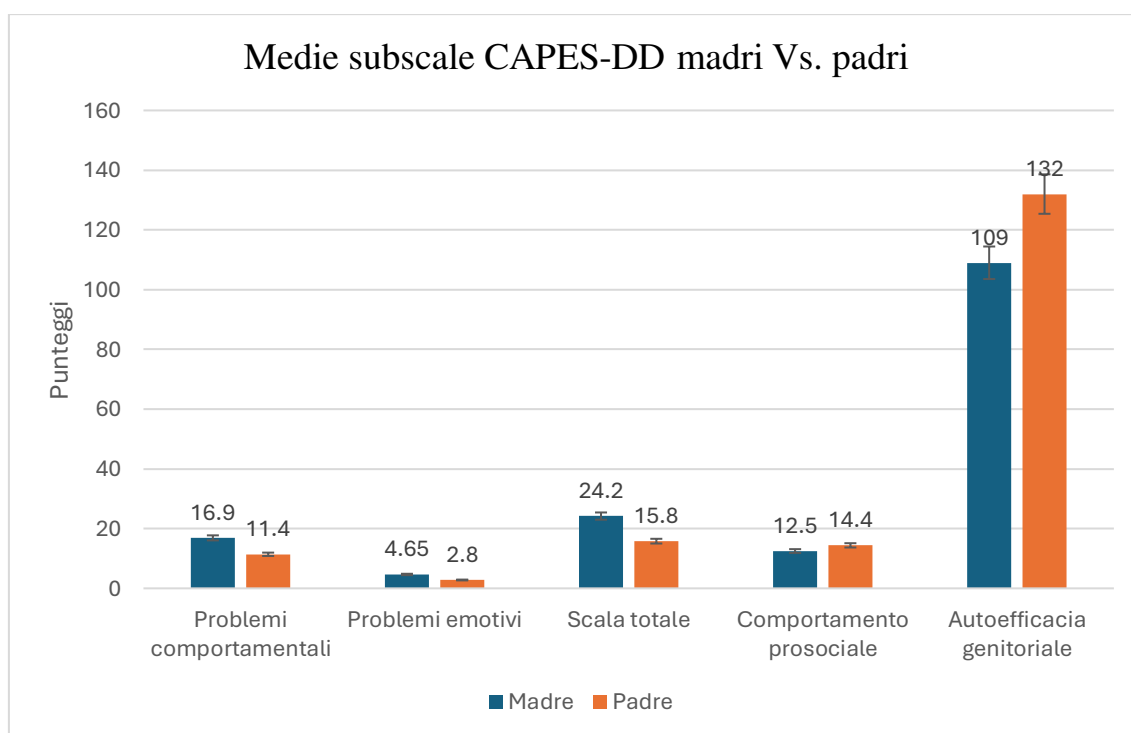


Grafico 14: Medie subscale CAPES-DD madri Vs. padri

Anche in questo caso, come per gli strumenti precedenti, il campione ridotto ci permette solamente di compiere un'analisi descrittiva.

Il punteggio medio dei padri per il comportamento è più basso rispetto alle madri (11.4 contro 16.9), suggerendo che i padri potrebbero percepire meno presenti o invadenti le problematiche comportamentali dei loro figli. Anche per quanto riguarda le difficoltà emotive, i padri totalizzano un punteggio inferiore rispetto alle madri ($M_{problematiche\ emotive\ madri} = 4.65$, $M_{problematiche\ emotive\ padri} = 2.80$) che potrebbe evidenziare una tendenza dei padri a sottostimare le difficoltà dei figli. Infine, il punteggio totale CAPES-DD per i padri è significativamente inferiore rispetto alle madri (15.8 contro 24.2).

Osserviamo però che i padri riportano punteggi maggiori di autoefficacia genitoriale rispetto alle madri.

3.5 Confronto ASD Vs FXS

Grazie ai dati raccolti da un progetto di ricerca svolto durante la pandemia da COVID-19 che indagava l'impatto della condizione di lockdown sul benessere fisiologico e psicologico di bambini con FXS (Di Giorgio, Polli, et al., 2021) e prevedeva anch'esso la somministrazione del CAPES-DD a genitori di figli con FXS, possiamo compiere un primo confronto con i punteggi raccolti nel presente elaborato.

È stato effettuato un T test per campioni indipendenti ed i risultati del T-Test mostrano le differenze statisticamente significative nei punteggi di vari ambiti del questionario tra i due gruppi.

		Statistic	df	p		Effect Size
Problematiche comportamentali	Student's t	5.681 ^a	68.0	< .001	Cohen's d	1.4627
Problematiche emotive	Student's t	5.071 ^a	68.0	< .001	Cohen's d	1.3057
Scala totale	Student's t	5.788 ^a	68.0	< .001	Cohen's d	1.4902
Comportamenti prosociali	Student's t	-0.205	68.0	0.838	Cohen's d	-0.0528
Autoefficacia	Student's t	1.050 ^a	68.0	0.298	Cohen's d	0.2703

Tabella 15: t test a campioni indipendenti

	Gruppo	N	Media	Mediana	SD	SE
Problemi comportamentali	ASD	22	15.68	16.00	7.49	1.597
	FXS	48	7.04	6.50	5.04	0.727
Problemi emotivi	ASD	22	4.23	4.00	2.20	0.470
	FXS	48	2.00	2.00	1.43	0.206
Scala totale	ASD	22	22.32	20.50	11.17	2.381
	FXS	48	9.90	9.00	6.69	0.966
Comportamento prosociale	ASD	22	12.95	13.00	5.33	1.137
	FXS	48	13.23	11.50	5.14	0.742
Autoefficacia genitoriale	ASD	22	114.45	126.00	32.28	6.883
	FXS	48	103.27	102.50	44.85	6.473

Tabella 16: confronto tra genitori di figli con ASD e genitori di figli con FXS

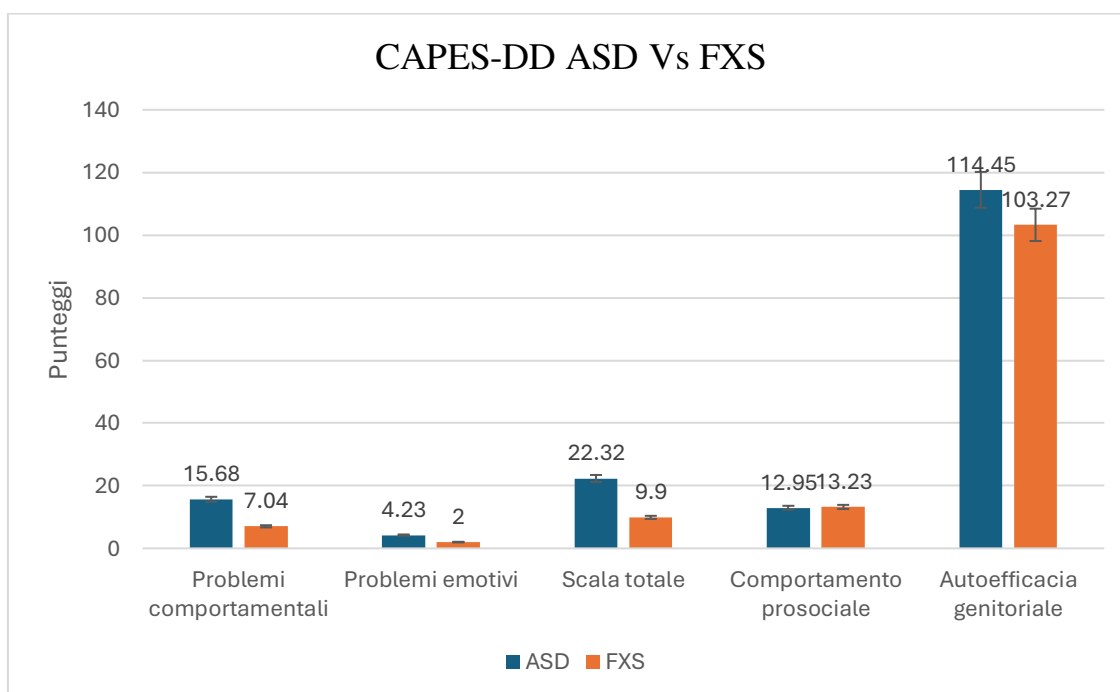


Grafico 15: Medie subscale CAPES-DD ASD Vs. FXS

In primo luogo, possiamo osservare che genitori di figli con ASD riportano punteggi significativamente più alti rispetto ai genitori di figli con FXS riguardo ai problemi comportamentali dei loro figli ($M_{ASD} = 15.68$; $M_{FXS} = 7.04$) e lo stesso vale per i problemi emotivi ($M_{ASD} = 4.23$; $M_{FXS} = 2$).

Coerentemente a questi punteggi, anche nella scala totale il gruppo ASD totalizza punteggi maggiori ad indicare che complessivamente, i genitori di figli con ASD percepiscono un livello maggiore di difficoltà comportamentali ed emotive rispetto ai genitori di figli con FXS.

Non si riscontrano invece differenze significative né nella subscale del comportamento prosociale né per quanto riguarda la percezione di autoefficacia genitoriale.

In conclusione, se pur i genitori di figli con ASD riportano di dover affrontare maggiori difficoltà emotive e comportamentali dei figli, questo non si associa ad una diversa percezione di autoefficacia genitoriale.

3.6 Discussione

Il presente elaborato fa parte di un progetto di ricerca che vuole approfondire un argomento ancora poco affrontato dalla ricerca: il benessere psicologico dei padri di figli con Sindrome X Fragile. Parte di questo progetto prevede il confronto con padri di figli con Disturbo dello Spettro Autistico. In questo elaborato abbiamo analizzato i dati ottenuti dal campione dei genitori di figli con ASD.

A causa della numerosità ridotta del campione è stato possibile solo compiere un'analisi descrittiva.

Abbiamo rilevato che nel nostro campione sono le madri ad essere le principali caregiver dei figli e sono sempre le madri che sembrano rinunciare in maniera maggiore rispetto ai padri al proprio tempo libero o alle proprie attività lavorative.

Non si evidenziano differenze per quanto riguarda la partecipazione a parent training o gruppi di supporto alla genitorialità. Si osservano a livello puramente esplorativo, invece, differenze di entità ridotta per quanto riguarda le strategie di Coping, con una maggiore adozione di strategie orientate al problema da parte delle madri e di strategie orientate all'attitudine positiva da parte dei padri. La Dyadic Adjustment Scale ci riporta un quadro in cui i padri sembrano complessivamente più soddisfatti delle relazioni di coppia rispetto alle madri e i padri sembrano riportare punteggi più bassi di stress legati ai problemi comportamentali dei figli, sia nel CAPES-DD che nel PIP-SF, allo stesso tempo riportano punteggi maggiori di autoefficacia genitoriale percepita.

Conclusioni

Lo scopo principale di questo elaborato è stato quello di indagare le esperienze di vita, le sfide quotidiane e le strategie di coping adottate dai padri di figli con Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) con l'obiettivo ultimo di comprendere quali strumenti possano essere più efficaci nel migliorare la percezione di autoefficacia genitoriale e della propria qualità di vita, individuare quali elementi risultino maggiormente stressanti ed effettuare un confronto con le madri così da poter strutturare interventi specifici mirati al supporto e al potenziamento della figura paterna in queste famiglie.

Nello specifico, lo studio ha esplorato come questi padri affrontino il ruolo genitoriale e come gestiscano le richieste continue che derivano dalla cura di un figlio con un DNS.

La ricerca fa parte di un progetto che ha tra i suoi obiettivi compiere un confronto tra padri di figli con FXS e padri di figli con ASD, mettendo in luce somiglianze e differenze nella qualità della vita, nel benessere psicologico e nelle dinamiche familiari.

Uno dei risultati principali emersi dall'analisi del nostro campione è l'importanza del costrutto dell'autoefficacia genitoriale nel determinare il benessere dei padri di figli con ASD. I padri nel nostro campione si percepiscono più competenti nel gestire i comportamenti problematici dei propri figli e percepiscono come meno severe le problematiche comportamentali ed emotive rispetto alle madri. Questo dato potrebbe confermare quanto emerso in letteratura, suggerendo che una maggiore consapevolezza delle proprie capacità nel ruolo di genitore possa fungere da fattore protettivo contro lo stress cronico associato alla gestione di un figlio con ASD (Benedetto L., 2021).

Allo stesso tempo, in questo campione, sono le madri ad essere maggiormente esposte alle problematiche dei figli essendo nella maggior parte dei casi le principali caregiver e ciò potrebbe influenzare la percezione di severità delle difficoltà affrontate dai due genitori.

Le strategie di coping adottate dai padri giocano un ruolo altrettanto fondamentale nel modulare il benessere psicologico. Mentre le madri tendono a privilegiare un approccio più orientato alla risoluzione diretta dei problemi, i padri spesso adottano strategie orientate all'ottimismo e alla riformulazione cognitiva, cercando di vedere il lato positivo delle difficoltà e provando a vedere le situazioni stressanti come opportunità di crescita.

Un altro punto chiave emerso è l'influenza che il benessere di coppia ha sull'esperienza genitoriale. I dati ottenuti hanno mostrato che i padri del nostro campione riportano una maggiore soddisfazione nella relazione di coppia e vivono con minore stress la cura del proprio figlio con ASD rispetto alle madri. Questo dato potrebbe suggerire che una relazione di coppia stabile e soddisfacente può fungere da cuscinetto contro le difficoltà quotidiane, permettendo ai genitori di affrontare con maggiore serenità le sfide legate alla condizione del figlio. Il nostro campione era però composto dalle risposte di solo due coppie genitoriali e 18 genitori senza la risposta del corrispettivo partner e ciò non ci ha permesso di effettuare un confronto tra madri e padri dello stesso nucleo familiare.

Una delle principali limitazioni di questo studio riguarda la dimensione del campione analizzato nello studio: il numero limitato di padri di figli con ASD potrebbe non riflettere l'eterogeneità delle esperienze vissute dalle famiglie. Un campione più ampio permetterebbe di generalizzare meglio i risultati ottenuti e di fornire un quadro più completo.

Tra le prospettive future di questo progetto includiamo l'aumento della numerosità del campione, sia dei genitori di figli con ASD che dei genitori di figli con FXS, dando rilevanza alla compilazione da parte di entrambi i componenti della coppia genitoriale e non solo del singolo.

Un altro limite è rappresentato dagli strumenti utilizzati nella survey che si basano sull'autovalutazione da parte dei genitori. Sebbene tali strumenti siano utili per raccogliere informazioni, essi presentano alcuni limiti intrinseci come l'inclinazione alla desiderabilità sociale, la sottostima o sovrastima del proprio livello di stress, dei sintomi comportamentali e delle proprie capacità. Questo può influenzare l'accuratezza dei risultati.

Lo studio, inoltre, fornisce una fotografia delle esperienze dei padri in un momento specifico del loro percorso genitoriale. Un approccio longitudinale che monitori i cambiamenti nel tempo, a seconda dell'età dei figli e delle diverse fasi della vita familiare e, soprattutto, conseguentemente a interventi come Parent Training o Gruppi di supporto che siano specificatamente rivolti ai padri, permetterebbe di comprendere meglio l'evoluzione delle sfide e delle strategie di coping dei padri, nonché il loro impatto a lungo termine sul benessere psicologico e sulla qualità della vita.

Nonostante i padri siano sempre più coinvolti nella cura dei figli, molte delle risorse e dei servizi offerti si concentrano ancora principalmente sulle madri. Fornire ai padri strumenti specifici per migliorare la loro percezione di autoefficacia e creare reti di supporto adeguate potrebbe non solo migliorare il loro benessere psicologico, ma anche influenzare positivamente la qualità della vita dell'intero nucleo familiare.

Parent Training, gruppi di supporto alla genitorialità e formazione specifica che coinvolgano non solo le famiglie ma anche i professionisti dell'ambito sanitario, educativo e assistenziale potrebbero essere implementati per favorire il coinvolgimento attivo dei padri nella cura dei figli, promuovendo una maggiore partecipazione e migliorando la qualità di vita dell'intero sistema familiare.

- Benedetto L. (2021). Parental Self-Efficacy in Children with Autism Spectrum Disorders: Preliminary Findings by the Italian Version of the CAPES-DD. *International Journal of Autism & Related Disabilities*.
<https://doi.org/10.29011/2642-3227.000044>
- Biggs, A., Brough, P., & Drummond, S. (2017). Lazarus and Folkman's Psychological Stress and Coping Theory. In *The Handbook of Stress and Health* (pp. 349–364). Wiley. <https://doi.org/10.1002/9781118993811.ch21>
- Boyd, M. J., Iacono, T., & McDonald, R. (2019). The Perceptions of Fathers About Parenting a Child With Developmental Disability: A Scoping Review. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 16(4), 312–324.
<https://doi.org/10.1111/jppi.12287>
- Cainelli, E., & Bisiacchi, P. (2023). Neurodevelopmental Disorders: Past, Present, and Future. In *Children* (Vol. 10, Issue 1). Multidisciplinary Digital Publishing Institute (MDPI). <https://doi.org/10.3390/children10010031>
- Di Giorgio, E., Di Riso, D., Mioni, G., & Cellini, N. (2021). The interplay between mothers' and children behavioral and psychological factors during COVID-19: an Italian study. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 30(9), 1401–1412. <https://doi.org/10.1007/s00787-020-01631-3>
- Di Giorgio, E., Polli, R., Lunghi, M., & Murgia, A. (2021). Impact of the COVID-19 Italian lockdown on the physiological and psychological well-being of children with fragile X syndrome and their families. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(11).
<https://doi.org/10.3390/ijerph18115752>
- García-López, C., Sarriá, E., Pozo, P., & Recio, P. (2016). Supportive Dyadic Coping and Psychological Adaptation in Couples Parenting Children with Autism Spectrum Disorder: The Role of Relationship Satisfaction. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(11), 3434–3447.
<https://doi.org/10.1007/s10803-016-2883-5>
- Graham, J. M., Liu, Y. J., & Jeziorski, J. L. (2006). The dyadic adjustment Scale: A reliability generalization meta-analysis. *Journal of Marriage and Family*, 68(3), 701–717. <https://doi.org/10.1111/j.1741-3737.2006.00284.x>
- Gupta, V. B. (2007a). Comparison of parenting stress in different developmental disabilities. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 19(4), 417–425. <https://doi.org/10.1007/s10882-007-9060-x>
- Gupta, V. B. (2007b). Comparison of parenting stress in different developmental disabilities. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 19(4), 417–425. <https://doi.org/10.1007/s10882-007-9060-x>
- Hartley, S. L., Barker, E. T., Seltzer, M. M., Floyd, F., Greenberg, J., Orsmond, G., & Bolt, D. (2010). The relative risk and timing of divorce in families of children with an autism spectrum disorder. *Journal of Family Psychology*, 24(4), 449–457. <https://doi.org/10.1037/a0019847>
- Hartley, S. L., Seltzer, M. M., Head, L., & Abbeduto, L. (2012). Psychological Well-being in Fathers of Adolescents and Young Adults With Down Syndrome, Fragile X Syndrome, and Autism. *Family Relations*, 61(2), 327–342. <https://doi.org/10.1111/j.1741-3729.2011.00693.x>
- Higgins, D. J., Bailey, S. R., & Pearce, J. C. (2005). Factors associated with functioning style and coping strategies of families with a child with an autism

- spectrum disorder. *Autism*, 9(2), 125–137.
<https://doi.org/10.1177/1362361305051403>
- Inghirami F. (2017, December). *IL RUOLO DEL PADRE: DOVE SIAMO ADESSO E PERCHÉ È IMPORTANTE*.
- Irshad, B., Pervez, R., Nayab, G., Naseem, N., Khan, M. N., & Awan, Z. (2023). Parenting stress and marital satisfaction among parents of children with neurodevelopmental disorders: Moderating role of resilience. *The Rehabilitation Journal*, 07(02), 525–531.
<https://doi.org/10.52567/trj.v7i02.201>
- Jean M. Scornaienchi. (2003). *Chronic Sorrow: One Mother's Experience With Two Children With Lissencephaly*. <https://doi.org/10.1016/mp.2003.69>
- Jones, T. L., & Prinz, R. J. (2005). Potential roles of parental self-efficacy in parent and child adjustment: A review. *Clinical Psychology Review*, 25(3), 341–363.
<https://doi.org/10.1016/j.cpr.2004.12.004>
- Larson, M. R., Latendresse, S. J., Teasdale, A., & Limbers, C. A. (2020). The Pediatric Inventory for Parents: Development of a short-form in fathers of children with type 1 diabetes (T1D). *Child: Care, Health and Development*, 46(4), 468–484. <https://doi.org/10.1111/cch.12769>
- Luermans, J., Fleming, J., O'Shea, R., Barlow-Stewart, K., Palmer, E. E., & Leffler, M. (2024). “We are not a typical family anymore”: Exploring the experiences and support needs of fathers of children with Fragile X syndrome in Australia. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 194(4).
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63470>
- Morris-Rosendahl, D. J., & Crocq, M. A. (2020). Neurodevelopmental disorders—the history and future of a diagnostic concept. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, 22(1), 65–72.
<https://doi.org/10.31887/DCNS.2020.22.1/macrocq>
- Neece, C. L., & Chan, N. (2017). The stress of parenting children with developmental disabilities. In *Parental Stress and Early Child Development: Adaptive and Maladaptive Outcomes* (pp. 107–124). Springer International Publishing. https://doi.org/10.1007/978-3-319-55376-4_5
- Ozonoff, S., Young, G., & Bradshaw, J. (2024). Familial Recurrence of Autism: Updates From the Baby Siblings Research Consortium. *PEDIATRICS*, 154(2).
- Papaleontiou - Louca, E., & Al Omari, O. (2020). The (Neglected) role of the father in Children's mental health. In *New Ideas in Psychology* (Vol. 59). Elsevier Ltd. <https://doi.org/10.1016/j.newideapsych.2020.100782>
- Potter, S. N., Harvey, D. J., Sterling, A., & Abbeduto, L. (2022). Mental Health Challenges, Parenting Stress, and Features of the Couple Relationship in Parents of Children With Fragile X Syndrome. *Frontiers in Psychiatry*, 13.
<https://doi.org/10.3389/fpsy.2022.857633>
- Rankin, J. A., Paisley, C. A., Tomeny, T. S., & Eldred, S. W. (2019). Fathers of Youth with Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review of the Impact of Fathers' Involvement on Youth, Families, and Intervention. In *Clinical Child and Family Psychology Review* (Vol. 22, Issue 4, pp. 458–477). Springer New York LLC. <https://doi.org/10.1007/s10567-019-00294-0>
- Scherer, N., Verhey, I., & Kuper, H. (2019). Depression and anxiety in parents of children with intellectual and developmental disabilities: A systematic review

- and meta-analysis. In *PLoS ONE* (Vol. 14, Issue 7). Public Library of Science. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0219888>
- Sen, E., & Yurtsever, S. (2007). Difficulties experienced by families with disabled children. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 12(4), 238–252. <https://doi.org/10.1111/j.1744-6155.2007.00119.x>
- Shorey, S., & Pereira, T. L. B. (2023). Experiences of fathers caring for children with neurodevelopmental disorders: A meta-synthesis. *Family Process*, 62(2), 754–774. <https://doi.org/10.1111/famp.12817>
- Sica, C., Ghisi, M., Altoè, G., & Sighinolfi, C. (2014). *Uno strumento aggiornato per la misura degli stili di coping: Il Coping Orientation to the Problems Experienced-Nuova Versione Italiana (COPE-NVI)*. <https://www.researchgate.net/publication/229858409>
- Solmi, M., Song, M., Yon, D. K., Lee, S. W., Fombonne, E., Kim, M. S., Park, S., Lee, M. H., Hwang, J., Keller, R., Koyanagi, A., Jacob, L., Dragioti, E., Smith, L., Correll, C. U., Fusar-Poli, P., Croatto, G., Carvalho, A. F., Oh, J. W., ... Cortese, S. (2022). Incidence, prevalence, and global burden of autism spectrum disorder from 1990 to 2019 across 204 countries. *Molecular Psychiatry*, 27(10), 4172–4180. <https://doi.org/10.1038/s41380-022-01630-7>
- Swallow, V., Macfadyen, A., Santacroce, S. J., & Lambert, H. (2012). Fathers' contributions to the management of their child's long-term medical condition: A narrative review of the literature. *Health Expectations*, 15(2), 157–175. <https://doi.org/10.1111/j.1369-7625.2011.00674.x>
- Twoy, R., Connolly, P. M., & Novak, J. M. (2007). Coping strategies used by parents of children with autism. *Journal of the American Academy of Nurse Practitioners*, 19(5), 251–260. <https://doi.org/10.1111/j.1745-7599.2007.00222.x>
- Vatne, T. M., Dahle, S. S., Haukeland, Y. B., & Fjermestad, K. W. (2023). A Qualitative Study of Men's Experience of Being a Father in Families with Childhood Disability. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 35(1), 111–131. <https://doi.org/10.1007/s10882-022-09847-8>
- Whiting, D. (2021, July 15). *How is Fragile X syndrome inherited?*
- Zeidan, J., Fombonne, E., Scora, J., Ibrahim, A., Durkin, M. S., Saxena, S., Yusuf, A., Shih, A., & Elsabbagh, M. (2022). Global prevalence of autism: A systematic review update. In *Autism Research* (Vol. 15, Issue 5, pp. 778–790). John Wiley and Sons Inc. <https://doi.org/10.1002/aur.2696>