

1222·2022
800
ANNI



**UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA**

Università degli Studi di Padova

Dipartimento di Neuroscienze – DNS

Corso di Laurea in Tecniche Audioprotesiche

Presidente Prof. Gino Marioni

Tesi di Laurea:

“ IPOACUSIA INFANTILE E DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO: RASSEGNA DELLE EVIDENZE SCIENTIFICHE E IPOTESI PER L’INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO”

Relatore:

Prof. Governale Marco

Laureanda:

Sara Bertazzon

ANNO ACCADEMICO 2022/2023

Indice

Introduzione	1-2
Capitolo 1: L'ipoacusia infantile	
1.1 L'ipoacusia infantile.....	3-4
1.2 La classificazione dell'ipoacusia infantile.....	4-6
1.3 L'eziologia.....	6-8
Capitolo 2: Lo screening uditivo neonatale	
2.1 Lo screening uditivo neonatale.....	9-11
2.2 Le metodologie di screening.....	12
2.2.1 La strumentazione.....	13
2.2.2 Le otoemissioni acustiche.....	13-15
2.2.3 I potenziali evocati uditivi del tronco.....	16-19
2.2.4 L'impedenzometria.....	19-20
2.2.4.1 La timpanometria.....	20-22
2.2.4.2 La riflessometria stapediale.....	22-24
Capitolo 3: La diagnosi	
3.1 La diagnosi di ipoacusia infantile.....	25
3.2 L'audiometria comportamentale.....	25-27
Capitolo 4: Il disturbo dello spettro autistico	
4.1 Il disturbo dello spettro autistico.....	28-30
4.2 La prevalenza.....	30-32
4.3 L'eziologia.....	33-35
4.4 La diagnosi di ASD.....	36-49

Capitolo 5: La doppia diagnosi di ipoacusia e ASD

5.1 La doppia diagnosi.....	50-51
5.2 Indagine sul sospetto di ipoacusia in pazienti diagnosticati con ASD	51-52
5.3 Indagine sul sospetto di ASD in pazienti diagnosticati con Ipoacusia.....	52
5.3.1 La strumentazione.....	53-58
5.3.2 Soluzioni per lo sviluppo del linguaggio....	58-62

Capitolo 6: Conclusioni

6.1 Conclusioni.....	63-65
-----------------------------	-------

Bibliografia

Ringraziamenti

Introduzione

L'ipoacusia infantile colpisce circa 34 milioni di bambini nel mondo ogni anno (WHO, 2022) ed è una disabilità sensoriale che porta alla compromissione del normale sviluppo del linguaggio.

È molto importante individuarla precocemente, in quanto il processo di sviluppo del linguaggio ha una finestra temporale ben precisa e, una volta superata, non è più possibile riabilitare le facoltà perse.

Oltre l'individuazione precoce della perdita uditiva, risulta fondamentale l'intervento dell'audioprotesista con l'applicazione degli apparecchi acustici, regolati e adattati in base alle esigenze del paziente derivanti dall'analisi del quadro clinico e alle indicazioni dei medici specializzati.

Nei pazienti affetti da ipoacusia infantile, la probabilità di sviluppare un altro disturbo come il disturbo dello spettro autistico è maggiore rispetto ai bambini definiti sani alla nascita. Negli ultimi dieci anni sono aumentate le diagnosi di autismo soprattutto nei bambini ipoacusici, anche se con non poche difficoltà sia nell'individuazione della doppia diagnosi, sia nell'approccio terapeutico per permettere lo sviluppo del linguaggio.

L'obiettivo principale posto nella stesura dell'elaborato è la ricerca e l'individuazione, tramite la revisione della letteratura scientifica, di un iter diagnostico applicabile per la ricerca della doppia diagnosi di ipoacusia infantile e autismo. Un altro scopo di questa ricerca è capire come si può inserire la figura dell'audioprotesista all'interno dell'équipe medica che segue i pazienti che presentano la doppia diagnosi e il supporto che può dare in termini tecnici.

Nell'elaborato saranno analizzate le due patologie separatamente, descrivendo per ognuna di esse la procedura di diagnosi, le metodologie di screening, la strumentazione utilizzata e gli specialisti coinvolti.

Sarà poi dedicato un capitolo alla doppia diagnosi, in cui sarà esposto il risultato della revisione scientifica attuata; quindi, le metodologie riscontrate per rendere possibile la diagnosi di disturbo dello spettro autistico in bambini diagnosticati precedentemente con ipoacusia.

Nelle conclusioni sarà descritto il risultato finale della ricerca; in particolare saranno esposti i punti di forza, le possibili limitazioni riscontrate e le aspettative future riguardanti la tematica trattata.

Capitolo 1

1.1 L'ipoacusia infantile

L'ipoacusia infantile è una disabilità sensoriale che, secondo le stime elaborate dall'OMS (Organizzazione Mondiale della Sanità) nel 2022, colpisce circa 34 milioni di bambini. (WHO, 2022)

Nei paesi occidentali è stato stimato che la prevalenza della sordità neonatale sia tra 0.5 – 1.5 casi ogni mille nati. (Martini & Prosser, 2020) Nonostante la prevalenza sia bassa, è fondamentale individuare e trattare il più tempestivamente possibile i neonati affetti da questa patologia, in quanto la conseguenza principale che ne deriva è la mancanza di sviluppo del linguaggio o un alterato sviluppo dello stesso.

Lo sviluppo del linguaggio, infatti, “è un processo di maturazione del sistema uditivo nervoso centrale, dei sistemi di ideazione e di articolazione fonatoria, che ha inizio nei primi mesi di vita e si conclude a 12 – 15 anni di età” (Martini & Prosser, 2020).

Se si supera questa finestra temporale di età nell'individuazione dell'ipoacusia infantile, non è più possibile riabilitare una normale funzionalità linguistica. Ciò comporta diverse problematiche, non solo per quanto riguarda l'aspetto della comunicazione verbale nel bambino, bensì anche nell'apprendimento, nello sviluppo cognitivo, psicologico, sociale e comportamentale, che possono protrarsi per tutta la vita, in assenza di un intervento precoce e adeguato. (Martini & Prosser, 2020)

L'individuazione precoce dell'ipoacusia infantile è possibile grazie allo screening uditivo neonatale universale, al quale vengono sottoposti tutti i neonati, con il fine di determinare, prima dei 6 mesi di età, i pazienti da sottoporre a ulteriori indagini audiologiche e, in caso, intraprendere un percorso di abilitazione uditiva, con ausili uditivi quali apparecchi acustici o impianto cocleare.

La necessità di un intervento così precoce nasce dal fatto che lo sviluppo del linguaggio segue delle tappe ben precise per ogni età cronologica del bambino; di conseguenza, una tappa persa a causa della mancata azione sull'ipoacusia, porta alla privazione di tasselli fondamentali per lo sviluppo del linguaggio.

1.2 La classificazione dell'ipoacusia infantile

L'ipoacusia infantile può essere classificata sulla base di diversi criteri, come l'entità della perdita uditiva, la sede di lesione ritenuta la causa del danno uditivo, ad esempio, se si tratta di ipoacusia trasmissiva, neurosensoriale o mista, le cause che hanno comportato il danno uditivo, ovvero se si tratta di ipoacusia congenita o acquisita o l'età di comparsa dell'ipoacusia, cioè se si tratta di sordità prenatale, peri-natale, post-natale. (Martini & Prosser, 2020)

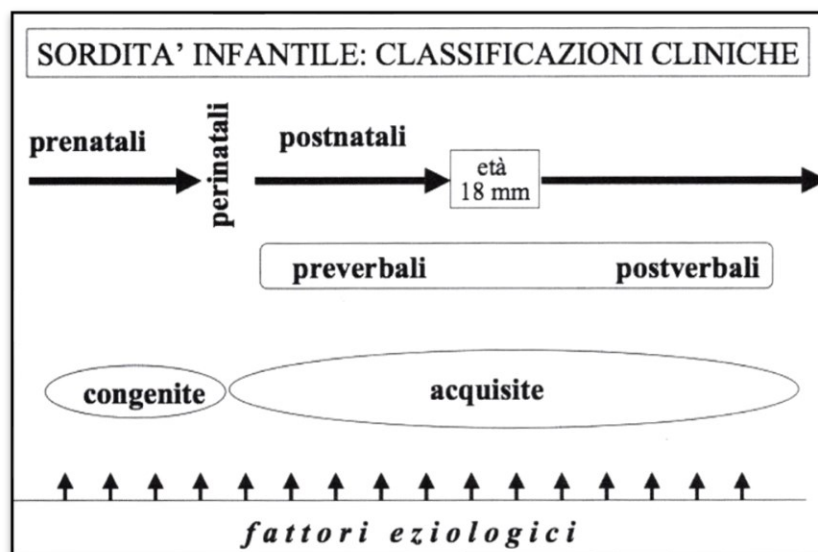


Figura 1, “Sordità infantile: classificazioni cliniche”, p. 328 (figura 10), Martini A., Prosser S. (2020)

Un'altra tipologia di classificazione dell'ipoacusia infantile è basata sui fattori eziologici, ovvero le cause che hanno comportato la patologia e il meccanismo sulla base del quale essa stessa si sviluppa.

Questa classificazione viene illustrata nella tabella che segue.

Tabella I, “Classificazione delle ipoacusie basata su fattori eziologici”, p. 328,
Martini A., Prosser S. (2020)

Congenite (prenatali)	Non-genetiche	infezioni (toxoplasmosi, cytomegalovirus, rosolia, HIV, HSV)
		farmaci ototossici, teratogenici
		disordini metabolici, endocrini
	Genetiche	sindromiche
		non sindromiche
Acquisite	Perinatali	ipossia
		iperbilirubinemia
		infezioni
	Postnatali	prematurità, basso peso
		meningiti
		complicazioni di otite media
		infezioni virali (parotite, morbillo, CMV)
		rumore
		traumi cranici, frattura rocca petrosa
Genetiche a esordio tardivo	ereditarie progressive	

Le classificazioni descritte pocanzi, però, non tengono conto di alcuni aspetti essenziali, come ad esempio lo sviluppo del linguaggio, le relazioni sociali e le abilità comunicative. Codesti elementi, riguardano le difficoltà individuali dovute all’ipoacusia e devono essere presi in considerazione nel momento in cui si pianificano degli interventi preventivi, abilitativi o riabilitativi. (Martini & Prosser, 2020)

Sulla base delle premesse annunciate precedentemente, in questo elaborato si è deciso di proporre delle classificazioni dell’ipoacusia infantile, che sono state presentate da organizzazioni internazionali, le quali tengono conto degli aspetti essenziali come lo sviluppo del linguaggio e “della soglia uditiva dell’orecchio migliore”, (Martini & Prosser, 2020) “in base all’entità della perdita uditiva” (Martini & Prosser, 2020). Si tratta di informazioni fondamentali, soprattutto per il tecnico audioprotesista, il quale collabora con gli altri specialisti come audiologo,

audiometrista, logopedista, psicologo, neuropsichiatra infantile, nel percorso di abilitazione al linguaggio con l'applicazione di apparecchi acustici.

Tabella II, “classificazione dell’ipoacusia infantile”, p. 327, Martini A., Prosser S. (2020)

Perdita uditiva	ANSI	OMS	EU
Lieve	15-30 dB	26-40 dB	20-40 dB
Moderata	31-60 dB	41-60 dB	40-70 dB
Severa	61-89 dB	61-80 dB	70-95 dB
Profonda	> 90 dB	> 81 dB	> 95 dB

Per tutte e tre le classificazioni illustrate nella Tabella II, è stato considerato “il valore medio di soglia per le frequenze centrali da 0.5 a 4 kHz, ritenute essenziali per la percezione dei segnali verbali” (Martini & Prosser, 2020).

L’OMS considera l’ipoacusia come causa di disabilità a partire da un deficit uditivo che per i bambini corrisponde a oltre i 31 dB HL, mentre per gli adulti a oltre 41 dB HL. (WHO, 2022)

Inoltre, secondo le stime dell’OMS, per quanto riguarda i bambini di età compresa tra 0-15 anni, il valore-soglia di 31 dB HL in una perdita uditiva permanente nell’orecchio migliore, è ritenuto il limite da considerare per l’applicazione di ausili uditivi. (Martini & Prosser, 2020)

1.3 L’eziologia

Le cause dell’ipoacusia infantile permanente sono molteplici; seguendo una suddivisione in base all’età cronologica dei bambini affetti, la letteratura afferma che le cause della sordità prenatale sono congenite. Per quanto riguarda invece le fasi perinatali e postnatali, si parla di cause acquisite.

Le sordità congenite possono essere genetiche (circa 50%), le quali si suddividono poi in sindromiche (circa il 30%), ovvero tutte le ipoacusie associate ad una sindrome come quella di Pendred, e non sindromiche, che sono la maggioranza (circa 70%), le quali sono trasmesse con “modalità autosomica dominante o recessiva” Martini & Prosser, 2020; una piccola percentuale viene trasmessa anche con “modalità ‘X-linked’“. (Martini & Prosser, 2020)

Le ipoacusie congenite non genetiche, invece, possono essere causate da infezioni, quali Toxoplasmosi, Rosolia, HIV, *Cytomegalovirus* (CMV); in particolare, il CMV è la causa più frequente di infezione congenita nei paesi sviluppati e colpisce tra lo 0.3 – 2.4 % dei nati vivi. Le conseguenze principali di questa infezione sono ipoacusia bilaterale o monolaterale, neurosensoriale, di grado moderato, severo o profondo e può essere anche fluttuante in alcuni casi, ritardo cognitivo e motorio e deficit visivo. Essendoci la possibilità che l’infezione si possa manifestare tardivamente (circa 6 anni di età) e che comporta un “deterioramento progressivo della funzione uditiva” (Martini & Prosser, 2020), deve essere programmato un piano di osservazione prolungata, col fine di riconoscerla in maniera precoce e poter intervenire tempestivamente. (Martini & Prosser, 2020)

Altre cause delle ipoacusie non genetiche sono i farmaci ototossici come gli “antibiotici aminoglicosidici e i disordini metabolici ed endocrini”. (Martini & Prosser, 2020)

Per quanto riguarda le ipoacusie acquisite, tra le cause che riguardano il periodo perinatale, hanno maggior rilievo tutte le conseguenze dovute alla prematurità, come un peso alla nascita “inferiore a 1500g”. (Martini & Prosser, 2020)

Un’altra problematica dei bambini nati prematuramente sulla quale la letteratura pone l’attenzione, sono le conseguenze del ricovero in terapia intensiva neonatale (TIN). I bambini prematuri ricoverati in TIN vengono trattati con antibiotici aminoglicosidici che causano danni inevitabili alla coclea e al vestibolo. I farmaci quali gentamicina e tobramicina sono altamente vestibolo-tossici, mentre medicinali come neomicina e canamicina sono dannosi per la coclea. Gli effetti

collaterali di questi farmaci colpiscono le cellule ciliate esterne (CCE) e le cellule ciliate interne (CCI) in modo irreversibile, causandone la morte. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Oltre alle conseguenze dovute ai farmaci, nella terapia intensiva neonatale sono presenti anche fattori di rischio ambientale. Infatti, neonati sono sottoposti giornalmente al rumore dei macchinari che li tengono in vita, che possono raggiungere anche i 65 dB; questi rumori provocano dei danni alle cellule ciliate esterne (CCE). (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Dalle fonti consultate, emergono anche altre cause delle ipoacusie acquisite, come l'ipossia, cioè il mancato apporto di ossigeno ai tessuti del neonato e che comporta "danni alle cellule ciliate esterne e alla stria vascolare della coclea". (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Anche l'iperbilirubinemia, ovvero un aumento della produzione di bilirubina e le infezioni, provoca dei danni "ai nuclei uditivi del cervello, al nervo uditivo e alle cellule del ganglio". (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Nel periodo postnatale, la letteratura afferma che le origini delle ipoacusie acquisite possono essere infezioni virali come il morbillo, il rumore, "possibili traumi cranici o frattura della rocca petrosa" (Martini & Prosser, 2020). Inoltre, è stata posta l'attenzione su una causa che colpisce il 4-10% dei bambini, vale a dire le complicazioni dovute alla meningite. Si tratta di un'infezione che si diffonde a partire dalle meningi e che, attraverso l'acquedotto cocleare, arriva al labirinto. L'ipoacusia neurosensoriale che ne deriva spesso è bilaterale, di grado severo o profondo; ciò comporta delle difficoltà a livello abilitativo, in quanto la grave lesione al nervo cocleare, non permette di sfruttare completamente l'amplificazione fornita dall'apparecchio acustico.

Bisogna porre particolare attenzione nel caso di diagnosi di meningite, in quanto può comportare una complicazione molto grave, cioè l'ossificazione della coclea. In questo caso si deve intervenire tempestivamente applicando un impianto cocleare, per evitare la completa perdita della funzionalità cocleare. (Martini & Prosser, 2020)

Capitolo 2

2.1 Lo screening uditivo neonatale

Le conseguenze dell'ipoacusia infantile sulla vita degli individui sono molto gravi e perdurano per tutta la vita. Sulla base di questo presupposto, dalla letteratura consultata, emerge che è fondamentale sottoporre tutti i neonati a uno screening uditivo neonatale, in quanto la spesa sanitaria da sostenere per l'effettuazione dello screening è inferiore rispetto ai costi che si dovrebbero sostenere successivamente a causa di questa patologia. Infatti, proprio perché si tratta di un'osservazione estesa ad una popolazione, la strumentazione utilizzata è semplice, la formazione per il personale richiesto per la somministrazione dello screening facile e i risultati ottenuti sono dicotomici, ad esempio presente-assente. Invero, una delle caratteristiche principali dello screening è separare la popolazione studiata in due categorie, che vengono nominate *pass*, intendendo il gruppo di individui probabilmente sani, e *fail*, cioè la categoria di coloro che probabilmente sono malati. Altra peculiarità di una procedura di screening è quella di avere una specificità e una sensibilità superiore al 95% . (Martini & Prosser, 2020)

Questo tipo di procedura permette di individuare, tra tutta la popolazione analizzata, quel sotto-insieme di soggetti positivi allo screening, ovvero che hanno un'alta probabilità di essere affetti dalla patologia. In questo caso sono intesi tutti i neonati che risultano positivi allo screening per l'individuazione dell'ipoacusia infantile. (Martini & Prosser, 2020)

Si ritiene, infatti, che grazie all'individuazione precoce dell'ipoacusia derivante dallo screening, si possa ottenere una diagnosi precoce di ipoacusia entro i primi 3 mesi di vita. Ciò permette di cominciare un percorso riabilitativo già a 6-8 mesi di età, con l'applicazione di apparecchi acustici o impianto cocleare. (Martini & Prosser, 2020)

Lo scopo principale di un intervento primario serve per la “maturazione del sistema uditivo e le capacità ad esso correlate” (Martini & Prosser, 2020), in modo tale da

facilitare l'apprendimento e la "produzione del linguaggio" (Martini & Prosser, 2020).

Il primo contributo scientifico che ha posto l'attenzione sulla necessità di sottoporre i neonati ad uno screening uditivo neonatale per individuare tempestivamente la sordità è stato dato dall'audiologa Marion Downs nel 1964. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

La Dottoressa Downs si pose come primo obiettivo quello di dimostrare ai suoi colleghi l'importanza di un'individuazione precoce dell'ipoacusia, per l'avvio tempestivo di un programma riabilitativo, che potesse permettere un normale sviluppo del linguaggio. Questo anche in virtù del fatto che inizialmente i suoi colleghi pediatri e otorinolaringoiatri dissentivano da questa procedura. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Inizialmente, lo screening uditivo veniva effettuato solo sui soggetti di 6-9 mesi in cui c'era un sospetto di ipoacusia e consisteva nell'osservazione del comportamento del bambino. Da questi primi test e da studi successivi riportati nella letteratura, è stato dimostrato che i bambini identificati tempestivamente e inseriti subito in un percorso riabilitativo con apparecchi acustici fin dai sei mesi d'età, avevano ottime possibilità di sviluppo delle abilità del linguaggio, al pari dei loro coetanei. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Una svolta molto importante nella modalità di somministrazione dello screening è avvenuta con la scoperta delle otoemissioni acustiche, che hanno permesso di sviluppare una metodologia di screening veloce, efficace e facile da effettuare nei primi giorni di vita del neonato. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Nel 1994 la Joint Committee on Infant Hearing (JCIH) stilò una lista di fattori di rischio per l'ipoacusia infantile congenita, e sulla base di questo elenco, fu deciso di sottoporre allo screening solo i bambini che erano stati esposti o avevano subito uno o più fattori di rischio, poiché era stato ritenuto che avessero una probabilità molto maggiore di essere affetti dalla patologia, rispetto ai neonati non esposti ad alcun fattore di rischio. (Martini & Prosser, 2020; Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Tab III, “Fattori di rischio per l’ipoacusia infantile”, JCIH, (1994)

FATTORI DI RISCHIO	
1	Storia clinica e anamnesi familiare della perdita uditiva
2	Infezioni congenite (TORCH)
3	Anomalie craniofacciali
4	Basso peso alla nascita (< 1500g)
5	Iperbilirubinemia molto grave che richiede trasfusioni ematiche
6	Farmaci ototossici
7	Meningite batterica
8	Indice di Apgar 0-4 a 1 minuto o 0-6 a 5 minuti
9	Ventilazione meccanica per più di 5 giorni
10	Sindromi associate all’ipoacusia congenita (Es. sindrome di Usher)

Successivamente altri studi hanno dimostrato che, sottoponendo allo screening solamente i bambini esposti ai fattori di rischio sopra elencati, tutti gli altri neonati che alla nascita non presentavano alcuna problematica, erano automaticamente “esclusi dallo screening” (Martini & Prosser, 2020), pur potendo essere affetti da ipoacusia. (Martini & Prosser, 2020; Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

È stato stimato che fossero circa il 50% i bambini non identificati precocemente; proprio per questa motivazione, la letteratura scientifica ha ritenuto opportuno raccomandare protocolli di screening estesi a tutta la popolazione neonatale, indipendentemente dall’esposizione o meno ai fattori di rischio. (Martini & Prosser, 2020; Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

2.2 Le metodologie di screening

Dalla letteratura consultata, emerge che siano stati stilati diversi protocolli di screening uditivo neonatale:

1. Utilizzo di una sola tecnologia definita *Automatic Auditory Brainstem Response* (AABR), impiegato nella terapia intensiva neonatale e nell'asilo nido neonatale. L'AABR permette di individuare l'ipoacusia dovuta a un danno al nervo uditivo oppure alla coclea. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)
2. Utilizzo di una sola tecnologia definita otoemissioni acustiche (OAEs), impiegate nell'asilo nido neonatale e permette di individuare i neonati che probabilmente hanno la patologia. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)
3. Utilizzo iniziale delle otoemissioni acustiche (OAEs): se il risultato è *pass*, allora il neonato si considera sano, se invece risulta *fail*, allora si utilizza l'AABR. Se i risultati dell'AABR confermano la problematica rilevata con le otoemissioni, indipendentemente che la problematica sia monolaterale o bilaterale, allora il neonato sarà sottoposto a un test diagnostico ambulatoriale. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)
4. Utilizzo di entrambe le tecnologie, sia otoemissioni acustiche sia AABR; i neonati sono ritenuti normoudenti se i risultati delle otoemissioni e dell'AABR sono *pass*. Nel caso in cui un solo esame, in uno o in entrambe le orecchie, risulti *fail*, il neonato viene rimandato a un controllo ambulatoriale per effettuare un test diagnostico. Questo protocollo risulta molto preciso ed ha un alto tasso di specificità e sensibilità, però risulta anche molto costoso. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Il protocollo più utilizzato tra quelli elencati sopra è il terzo, ovvero l'utilizzo iniziale delle otoemissioni acustiche per poi effettuare l'AABR in caso di necessità.

2.2.1 La strumentazione

La scelta degli strumenti utilizzati in uno screening dipende dall'organizzazione delle strutture sanitarie, dalle risorse economiche che hanno a disposizione e dal contesto socioeconomico del Paese. (Martini & Prosser, 2020)

Gli strumenti vengono classificati in tre categorie:

1. La raccolta delle informazioni anamnestiche, che vengono confrontate con il registro per alto rischio di sordità (Martini & Prosser, 2020)
2. La reattometria, ovvero “l'osservazione delle risposte comportamentali riflesse indotte da stimoli acustici” (Martini & Prosser, 2020);
3. La “registrazione di risposte obiettive indotte da stimoli acustici” (Martini & Prosser, 2020), cioè gli esami come le otoemissioni acustiche (OEA), i potenziali evocati uditivi (ABR) e la timpanometria. (Martini & Prosser, 2020)

2.2.2 Le otoemissioni acustiche

Si tratta di un esame oggettivo che ha una durata compresa tra i tre e i cinque minuti per neonato e che può essere eseguito anche da “personale non specialistico” (Martini & Prosser, 2020), ma che è stato formato precedentemente per eseguire questa procedura.

Il principio di questo esame è che le vibrazioni sonore, le quali sono emesse dall'amplificatore cocleare, fluiscono verso il condotto uditivo, dove viene registrata l'energia acustica.

Infatti, durante l'esame, viene inserita una sonda nel condotto uditivo esterno (CUE) del neonato, la quale poi invia degli stimoli sonori nel sistema uditivo. In un orecchio sano, questi stimoli sonori vengono trasmessi dall'orecchio medio all'orecchio interno dove si trovano le cellule ciliate esterne (CCE), le quali producono una risposta attiva (le otoemissioni).

Le risposte attive registrate dal microfono che si trova nella sonda inserita nel CUE possono essere di due tipologie:

- *Transient Evoked OtoAcoustic Emission* (TEOAE), cioè la somma della risposte agli impulsi delle cellule ciliate esterne (CCE) lungo la coclea;
- *Distorsion Product OtoAcoustic Emission* (DPOAE), ovvero le risposte che derivano dalla “non-linearità compressiva della selettività in frequenza delle cellule ciliate esterne (CCE)” (Wroblewska-Seniuk et al., 2016).

Il risultato finale dell’esame deriva dall’analisi fatta dall’unità di screening, che genera una risposta definita dicotomica; in questo specifico caso la risposta *pass* indica che le funzioni dell’orecchio medio e le funzioni cocleari sono normali, mentre la risposta *fail* indica che la funzionalità cocleare è compromessa ed è associata a una perdita uditiva permanente. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Le risposte ottenute permettono di separare i casi di neonati con sordità rilevante, ovvero che presentano una soglia uditiva oltre i 45 dB dai casi con soglia uditiva entro i 30 dB, evidenziando quindi i neonati che dovranno essere rimandati ad ulteriori controlli audiologici.



Figura 2, “strumentazione NATUS per esecuzione OEAs e ABR”,

<https://natus.com/it-it/prodotti/accuscreen>

Come già affermato precedentemente in questo elaborato, le otoemissioni acustiche sono un metodo di screening facile, di veloce esecuzione e a basso costo per quanto riguarda il materiale monouso utilizzato (differentemente dall'ABR). (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Questa tecnica di screening presenta anche delle limitazioni, come una minore sensibilità nelle frequenze più gravi, i rumori fisiologici come la respirazione e il flusso sanguigno del bambino, possibili rumori esterni; tutti questi fattori possono influenzare negativamente la misurazione, fornendo una risposta poco attendibile. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Inoltre, questo esame potrebbe non rilevare:

- l'ipoacusia la cui insorgenza risulta ritardata;
- l'ipoacusia presente su frequenze isolate;
- l'ipoacusia di grado lieve.

Nonostante ciò, come già sostenuto pocanzi, lo screening uditivo neonatale è ritenuto un metodo efficace come primo controllo su larga scala, per individuare i neonati che probabilmente sono affetti da ipoacusia, con una soglia uditiva superiore a 45 dB.

Nel caso in cui il risultato delle otoemissioni sia *fail*, il test viene ripetuto un paio di ore dopo il primo tentativo, oppure si attende qualche giorno e si sottopone il neonato nuovamente al test. Ciò perché possono esserci dei casi in cui il risultato dello screening sia falsato a causa della “scarsa aereazione dell'orecchio esterno e dell'orecchio medio” (Martini & Prosser, 2020).

Dopo la ripetizione del test, se il risultato dovesse essere *fail*, il bambino sarà sottoposto ad un'ulteriore esame per indagare la presenza dell'ipoacusia, chiamato ABR. (Martini & Prosser, 2020)

2.2.3 I potenziali evocati uditivi del tronco - Auditory Brainstem Response (ABR)

La risposta del tronco encefalico uditivo (ABR) è un potenziale evocato uditivo del tronco che ha origine dal nervo acustico. È in grado di rilevare la compromissione a livello di coclea, nervo acustico e via uditiva nel tronco encefalico. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

L' ABR è un esame oggettivo e l'obiettivo è quello di riconoscere “una risposta evocata da stimoli di intensità uguale o inferiore a 40 dB nHL” (Martini & Prosser, 2020), dove per nHL si intende “*Normalized Hearing Level*”, ovvero un'unità di misura normalizzata, utilizzata per indicare i livelli di intensità sonora inviati durante l'esame. Lo “0” di riferimento presente sul grafico in cui vengono registrate le risposte ottenute deriva da uno studio effettuato su dieci ragazzi adulti normo udenti, calcolando la loro soglia uditiva media e utilizzandola come riferimento per l'esame. Da questo deriva la definizione di “normalizzazione del livello uditivo”; la differenza tra dB SPL (*Sound Pressure Level*) e dB nHL è di 35 dB.

Le misurazioni si ottengono posizionando tre elettrodi: l'elettrodo attivo si posiziona in corrispondenza del vertice, l'elettrodo di riferimento si colloca in corrispondenza della mastoide e quello di massa si pone sulla fronte. In questo modo si forma una linea di derivazione (immaginaria) che passa per il vertice e per la mastoide. Questi elettrodi servono per registrare l'attività delle onde cerebrali in risposta a stimoli sonori di diversa intensità.



Figura 3, “strumentazione per rilevazione dei potenziali evocati uditivi del tronco”

<https://fonudito.it/abr-neonato-esame-dei-potenziali-evocati-acustici/>

L'esame ha inizio con stimoli transitori definiti *clicks* ad un'intensità di 90 dB nHL, poi si prosegue con delle intensità intermedie, fino a stimolare con intensità di 40 dB nHL; quest'ultima intensità è stata posta come criterio secondo il quale, in presenza di potenziale evocato uditivo del tronco encefalico, la funzionalità uditiva è ritenuta dalla letteratura “sufficiente per un normale sviluppo del linguaggio” (Martini & Prosser, 2020). Contrariamente, se la risposta ottenuta dall'ABR risultasse a intensità maggiori di 40 dB nHL oppure fosse assente, il risultato è definito *fail*.

La registrazione dei potenziali evocati uditivi del tronco si visualizza su un tracciato composto normalmente da cinque onde:

- Onda I : generata dall'ottavo nervo cranico quando decorre della porzione ossea del cranio;
- Onda II : generata dalla parte prossimale del nervo acustico nel punto di ingresso nel tronco cerebrale; questo punto è definito “giunzione bulbo-pontina” (Martini & Prosser, 2020);
- Onda III : si genera dal tronco dell'encefalo nei nuclei cocleari;
- Onda IV : generata dall'attività del “lemnisco laterale all'ingresso del collicolo inferiore” (Martini & Prosser, 2020), contro-lateralmente all'orecchio stimolato durante l'esame.
- Onda V : è generata dal “lemnisco laterale all'ingresso del collicolo inferiore e dai potenziali dendritici del collicolo inferiore in caso di voltaggio negativo” (Martini & Prosser, 2020) .

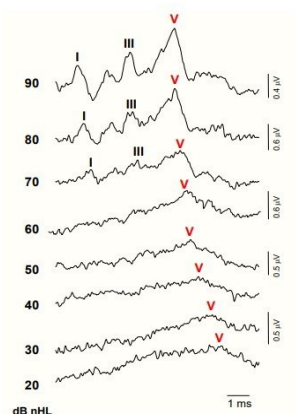


Figura 4, “Tracciato ABR di un neonato normoudente”, Martini & Prosser, 2020

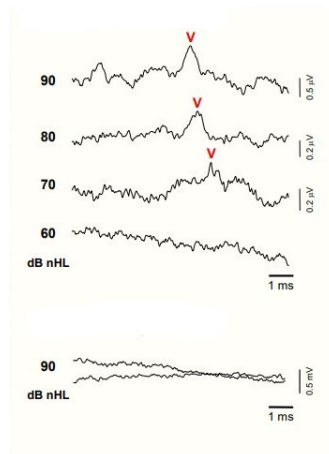


Figura 5, “tracciato ABR di un neonato ipoacusico”, Martini & Prosser, 2020



Figura 6, “strumentazione per la visualizzazione dei tracciati ABR”

<https://www.medicaexpo.it/prod/grason-stadler/product-70792-436153.html>

Come affermato dalla letteratura consultata, sottoporre i neonati all’esame ABR, dopo che il risultato delle otoemissioni acustiche è *fail*, è molto importante perché permette di valutare una parte maggiore del sistema uditivo e il coinvolgimento neurologico comportato dall’ipoacusia. Serve quindi per ottenere una stima dell’ipoacusia del neonato e fare un primo passo per delineare una diagnosi della sordità di un soggetto. (Wroblewska-Seniuk et al., 2016)

Anche questo test inserito nel protocollo di screening uditivo neonatale presenta delle limitazioni; infatti, con l’ABR risulta difficile individuare l’ipoacusia a

insorgenza ritardata, l'ipoacusia lieve oppure una sordità presente su frequenze isolate.

2.2.4 L'impedenzometria

Si tratta di un'altra metodica diagnostica oggettiva impiegata nello screening uditivo neonatale, al fine di ottenere maggiori informazioni riguardo l'ipoacusia del neonato. In particolare, l'esame permette di rilevare la funzionalità dell'orecchio medio e dei riflessi endotimpanici e prevede due test:

- Timpanometria : permette di valutare la quantità di energia riflessa dal timpano quando è sottoposto ad uno stimolo acustico con intensità costante, il valore della pressione nella cassa timpanica e delle informazioni sulla funzionalità tubarica. (Bottero S. et al., 2006)
- Reflessometria cocleo-stapediale : consta nella ricerca del riflesso stapediale e la valutazione dei suoi parametri in relazione agli stimoli uditivi inviati. (Bottero S. et al., 2006)

Lo strumento utilizzato per l'esecuzione dell'esame è chiamato impedenzometro ed è composto da un generatore di stimoli acustici, che possono essere toni puri, rumore a bande strette oppure rumore bianco, che sono erogati a varie intensità, e da una sonda, la quale viene posizionata nel condotto uditivo esterno (CUE) che lo chiude ermeticamente. La sonda contiene tre tubicini, ognuno con una funzionalità diversa:

I : “trasmette alla membrana timpanica un tono fisso per frequenza ed intensità” (Bottero S. et al., 2006)

II : “convoglia il suono riflesso ad un microfono che poi lo converte in energia elettrica e lo invia ad un voltmetro per la quantificazione” (Bottero S. et al., 2006)

III : “il tubicino è collegato ad una pompa e ad un manometro il quale consente di variare la pressione aerea nel CUE e di conseguenza di modificare le condizioni di rigidità del sistema timpano-ossiculare” (Bottero S. et al., 2006)



Figura 7, “Impedenzometro”,

<https://www.inventis.it/it-it/prodotti/impedenzometro-clinico-clarinet>

2.2.4.1 La timpanometria

La timpanometria indaga l'impedenza acustica e la pressione esercitata sulla membrana timpanica, ovvero la resistenza che le strutture dell'orecchio medio oppongono nel passaggio dell'energia meccanica vibratoria dall'aria (mezzo aereo), cioè un mezzo con bassa impedenza, ai liquidi endolabirintici (mezzo liquido), quindi un mezzo con impedenza maggiore. (Bottero S. et al., 2006)

Nel caso di un orecchio sano, la maggior parte dell'energia meccanica vibratoria è utilizzata per mettere in vibrazione il sistema timpano-ossiculare e i liquidi dell'orecchio interno, mentre una piccola quantità è riflessa dalla membrana timpanica. (Bottero S. et al., 2006)

Invece, nel caso di un orecchio patologico, come ad esempio un versamento endotimpanico, aumenta la rigidità del sistema timpano-ossiculare e la membrana timpanica riflette maggior energia; un altro caso patologico, ad esempio nei casi di discontinuità della catena timpano-ossiculare, la quantità di energia che viene riflessa dalla membrana timpanica è molto minore rispetto alla normalità. (Bottero S. et al., 2006)

Per quanto riguarda i bambini, uno degli elementi predittivi per i disordini dell'orecchio medio è l'ampiezza timpanometrica nel caso in cui sia maggiore di 275 daPA (decaPascal). Un altro valore importante è il valore equivalente del condotto uditivo, che nei neonati è di circa 0.3 cc e fornisce indicazioni sulla

membrana timpanica, sulla funzionalità tubarica e la presenza di possibili stenosi del condotto uditivo. (Bottero S. et al., 2006)

Il risultato della timpanometria, definito timpanogramma, si visualizza su un grafico composto da assi cartesiani, il quale riporta sull'asse delle ascisse le variazioni pressorie, mentre sull'asse delle ordinate riporta i valori di rigidità. (Bottero S. et al., 2006)

Il sistema di catalogazione maggiormente utilizzato per classificare graficamente i timpanogrammi è quello ideata da Jerger e Liden nel 1970:

- Tipo A, considerato il timpanogramma normale; nel CUE viene erogata una pressione pari a quella atmosferica o vicina a quella dell'aria-ambiente. (Bottero S. et al., 2006)
- Tipo A_S, dal quale si evince una ridotta *compliance*, la quale può essere indice di un irrigidimento timpano-ossiculare. (Bottero S. et al., 2006)
- Tipo A_D, dal quale si evince una *compliance* molto elevata, e può indicare una possibile discontinuità degli ossicini che compongono la catena ossiculare oppure una membrana timpanica flaccida. (Bottero S. et al., 2006)
- Tipo B, definito anche piatto, indica scarsa capacità riflettente del timpano al variare della pressione nel CUE e le possibili cause possono essere la presenza di liquido nell'orecchio medio o un tappo di cerume. (Bottero S. et al., 2006)
- Tipo C, il quale indica la retrazione della membrana timpanica con possibile versamento di liquido nella cassa timpanica. (Bottero S. et al., 2006)
- Tipo D, dal quale si evince una probabile patologia della membrana timpanica, come esiti di perforazioni timpaniche riparate. (Bottero S. et al., 2006)
- TIPO E, indica una possibile interruzione nella catena ossiculare. (Bottero S. et al., 2006)
- Tipo P, si ha una *compliance* di ampiezza normale e dei picchi pressori positivi, indice di iperinsufflazione timpanica. (Bottero S. et al., 2006)

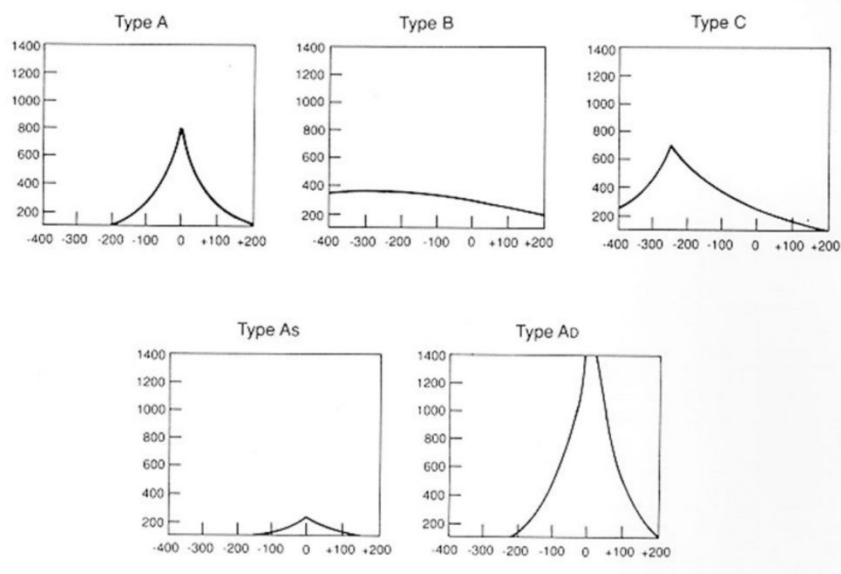


Figura 8, “Esempi di timpanogrammi”,

<https://www.otorinolaringoiatramilano.com/prestazioni-eseguili-presso-lo-studio-medico/impedenzometrico>

2.2.4.2 La riflessometria stapediale

Il riflesso stapediale deriva dalla contrazione del muscolo stapedio e del muscolo tensore del timpano, situati nella cassa timpanica. Questa contrazione comporta un irrigidimento del sistema timpano-ossiculare; in questo modo, si ha una sorta di protezione dell’orecchio interno nel caso in cui ci sia un ingresso di pressioni sonore troppo elevate.

La contrazione del muscolo può essere provocata da qualsiasi stimolo; nella pratica clinica è provocato dall’invio di uno stimolo su un *range* frequenziale compreso tra 250 Hz e 4 kHz e si utilizza un rumore bianco. Lo stimolo può essere inviato anche ad un solo orecchio e la contrazione avverrà “in maniera riflessa, bilateralmente” (Martini & Prosser, 2020).

La variazione di impedenza che deriva dalla contrazione viene registrata dalla sonda impedenzometrica. (Martini & Prosser, 2020)

La presenza dei riflessi bilaterali può indicare una normoacusia, ma anche può essere indice di “un’ipoacusia neurosensoriale di entità medio-severa” (Martini &

Prosser, 2020). L'assenza invece, può dipendere o da fattori quali un versamento nella cassa timpanica, un'otosclerosi o un danno alla catena ossiculare come l'interruzione a livello del martello o dell'incudine; altresì può indicare un'ipoacusia neurosensoriale bilaterale di grado severo-profondo.

A prima vista i risultati dei riflessi cocleo-stapediali possono sembrare ambigui, però bisogna sempre considerare che questi ultimi devono necessariamente essere confrontati con i timpanogrammi e tutti gli altri dati derivanti sia da metodiche oggettive sia soggettive come l'audiometria comportamentale. Inoltre, prima di effettuare il test, il tecnico o il medico deve assicurarsi "l'integrità anatomica dell'orecchio medio" (Bottero S. et al., 2006) e se si tratta di un paziente normoacusico oppure di un paziente che presenta ipoacusia di grado moderato. (Bottero S. et al., 2006)

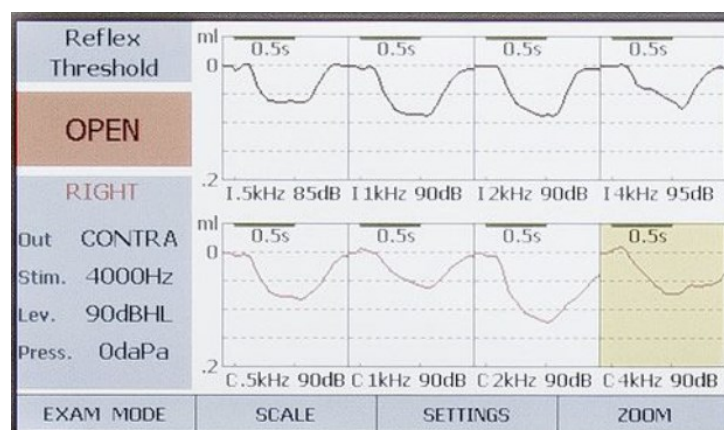


Figura 9, “riflessi cocleo-stapediali”,

<https://arduinoque.it/wp-content/uploads/2021/10/test-di-metz.jpg>

I riflessi cocleo-stapediali possono essere rappresentati anche nell'audiogramma contenente la soglia tonale del paziente; ciò permette di mettere in evidenza le possibili differenze tra la soglia tonale e la soglia dei riflessi. Inoltre, la soglia dei riflessi torna molto utile all'audioprotesista, per la definizione della soglia del fastidio, nel caso in cui risulti difficoltoso o impossibile rilevarla. Per soglia del fastidio si intende una soglia rilevata provocando nel paziente una sensazione sonora con un suono di elevata intensità tale che, se fosse udita per tempo prolungato, il paziente tenderebbe a ridurre il volume.

Come si evince dalla definizione, si tratta di una soglia complessa da rilevare, dove la collaborazione da parte del paziente deve essere massima, al fine di ottenere dei risultati il più precisi possibile. Trattando in questo elaborato pazienti molto piccoli o addirittura neonati, si conviene che uno dei metodi più accurati per ottenere la soglia del fastidio siano i riflessi stapediai.

Nell'audiogramma i riflessi ipsilaterali, cioè quelli registrati nello stesso orecchio in cui sono inviati gli stimoli sonori, sono rappresentati con degli asterischi * , mentre i riflessi controlaterali, ovvero i riflessi registrati nell'orecchio opposto rispetto a quello stimolato, sono raffigurati con le parentesi tonde ().

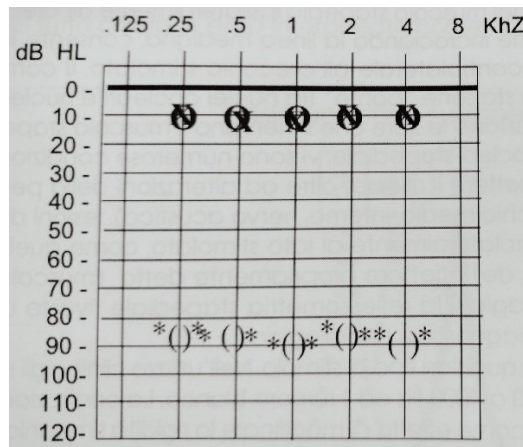


Figura 10, “rappresentazione riflessi stapediai”, p. 120 (figura 65), Martini A., Prosser S. (2020)

Capitolo 3

3.1 La diagnosi di ipoacusia infantile

La diagnosi di ipoacusia nei bambini è possibile grazie al connubio di metodiche diagnostiche oggettive come le otoemissioni acustiche, le misure elettrofisiologiche come i potenziali evocati uditivi del tronco rilevati con l'ABR e l'impedenzometria, e di metodiche diagnostiche soggettive come l'audiometria comportamentale, cioè un test specifico per i bambini da zero a sei anni, il quale permette di ottenere un'audiometria tonale accurata sia per quanto riguarda le frequenze coinvolte nella sordità, sia per quanto riguarda l'intensità. (Bottero S. et al., 2006)

In questo capitolo dell'elaborato l'attenzione sarà posta sulle metodiche di diagnosi soggettive, nello specifico sull'audiometria comportamentale, in quanto le metodiche di diagnosi oggettive sono state trattate nel capitolo precedente.

3.2 L'audiometria comportamentale

È un insieme di metodologie grazie alle quali si può valutare soggettivamente la capacità uditiva del paziente. Tutte le metodiche hanno in comune l'osservazione delle variazioni del comportamento del bambino, che possono essere volontarie oppure riflesse, quando viene sottoposto a stimoli sonori.

La scelta del test da sottoporre al paziente avviene sulla base di diversi criteri, primo tra tutti l'età cronologica del bambino; ad esempio, per la valutazione uditiva di un bambino di età compresa fra tre e sei anni, si studiano le "risposte volontarie condizionate" (Bottero et al. 2006) con la *Play Audiometry*. Ciò perché le risposte del bambino dipendono sia dal livello di maturazione uditiva sia dal livello di maturazione neuro-motoria, e questa maturazione segue delle tappe precise. Ad esempio a sei mesi i bambini dovrebbero aver sviluppato la capacità di localizzare in maniera soddisfacente la sorgente sonora; a tre anni invece si può effettuare

un'audiometria mediante l'utilizzo di giocattoli, in quanto si ottengono dei valori di soglia attendibili. (Bottero et al. 2006)

Oltre all'età cronologica del paziente, le risposte derivanti dal bambino sono in relazione anche al livello di maturazione neuro-motoria e uditiva, allo sviluppo psicomotorio, all'età mentale, alla voglia di eseguire l'esame, alle condizioni ambientali e se il paziente è già stato sottoposto precedentemente ad altri test audiometrici.

In questa fase di tests, indipendentemente da quale esame si svolga, è importante anche la collaborazione del genitore o dell'accompagnatore che assiste all'esame del figlio, in quanto può aiutare i tecnici audiometristi e logopedisti a cogliere segnali e reazioni dei bambini durante l'esecuzione del test.

Già a partire da sei mesi di vita si possono ottenere delle risposte audiometriche basate sul "riflesso di orientamento al suono" (Bottero et al. 2006); ad esempio il BOEL (Blicken Orienterar Efter Ljudet) test associa stimoli sonori a stimoli visivi; oppure l'AMBO test che permette di valutare la funzionalità uditiva e anche l'eventuale adattamento protesico, sia per quanto riguarda le frequenze sia per quanto riguarda le intensità.

Dai nove mesi fino a circa tre anni di età si esegue un test chiamato R.O.C test, il quale sfrutta il riflesso di orientamento condizionato sia degli occhi sia del capo del bambino, i quali permettono una valutazione quantitativa dell'udito. Il condizionamento è una tecnica derivante dalla psicologia evolutiva e per quanto riguarda questo test nello specifico, è stato utilizzato il condizionamento operante con rinforzo positivo, in maniera tale da mantenere viva l'attenzione del paziente. Con questo esame si può avere una soglia audiometrica binaurale in campo libero. Inoltre, si possono tenere in considerazione anche "altre risposte riflesse" (Bottero et al. 2006) come il sorriso o il sussulto del bambino. (Bottero et al. 2006)

Dai tre anni in poi, si può effettuare l'audiometria mediante i giocattoli, definita anche *Play audiometry*. Questo esame si basa sull'ottenimento di risposte

volontarie condizionate; si utilizza infatti il “condizionamento allo stimolo sonoro” (Bottero et al. 2006), insegnando al bambino ad eseguire una determinata attività nel momento in cui coglie lo stimolo sonoro.

In questo test viene applicato ciò che nella psicologia evolutiva si definisce condizionamento operante ludico. L’esame si può svolgere in cuffia, per via ossea oppure in campo libero e l’obiettivo principale è quello di valutare la soglia per le frequenze che coinvolgono l’ascolto e l’intelligibilità del parlato; in particolare si analizzano le frequenze 500 Hz, 1000 Hz e 2000 Hz. Affinchè la soglia di attenzione del bambino resti alta e quest’ultimo si senta gratificato durante l’esecuzione dell’esame, il giocattolo utilizzato per il condizionamento del bambino viene cambiato spesso volte. (Bottero et al. 2006)

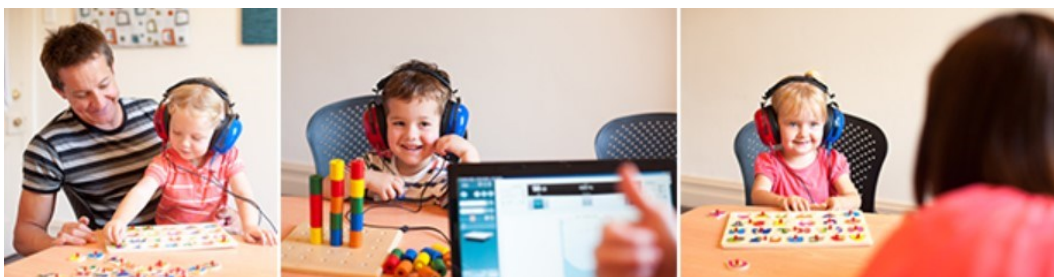


Figura 11, “esecuzione play audiometry con diversi rinforzi”,

<https://fonetika.pl/en/conditioned-play-audiometry/>

L’esecuzione di questi test, in particolare della *play audiometry*, permette di ottenere delle informazioni più precise per quanto riguarda le frequenze e le intensità di soglia coinvolte nell’ipoacusia. I risultati ottenuti con l’audiometria comportamentale si vanno ad integrare con i risultati derivanti dagli esami obiettivi svolti, avendo così un quadro più completo della situazione uditiva del paziente.

Attualmente, la *play audiometry* è la metodologia più affidabile per valutare il guadagno protesico sia con gli apparecchi acustici sia con l’impianto cocleare.

Capitolo 4

4.1 Il disturbo dello spettro autistico

La prima definizione di autismo secondo la letteratura scientifica è stata data dal pediatra austriaco Kanner nel 1943, dopo aver condotto uno studio su un gruppo di undici bambini di età inferiore a undici anni, in particolare tre femmine e otto maschi, considerati atipici. Dopo l'osservazione del comportamento dei soggetti appartenenti al gruppo di studio, Kanner li definì come pazienti che mostravano una difficoltà di sviluppo delle relazioni interpersonali cariche emotivamente con tendenza all'isolamento, un desiderio ossessivo di mantenere la loro vita quotidiana inalterata e particolare interesse verso oggetti specifici.

Inoltre, i casi da lui analizzati, presentavano anche disturbi dello sviluppo del linguaggio come mutismo, ecolalia, ripetizione di vocalizzi emessi da altre persone e l'utilizzo inverso dei pronomi, ovvero per parlare di loro stessi utilizzavano il pronome "tu", per parlare degli altri invece utilizzavano i pronomi "Io" oppure "Me".

Kanner quindi adoperò la terminologia "autismo infantile precoce" per identificare i pazienti con queste caratteristiche, sostenendo che le peculiarità del linguaggio dei pazienti fossero un importante punto di partenza per studiare i casi di bambini con sospetto autismo infantile precoce.

Contemporaneamente a Kanner, anche Hans Asperger, altro pediatra austriaco, nel 1944 pubblicò uno studio riguardante dei bambini che avevano delle caratteristiche simili a quelle dei pazienti studiati da Kanner; la differenza fondamentale tra i due gruppi di studio era che i pazienti del Dott. Asperger avevano una capacità linguistica normale secondo i criteri standard di sviluppo dell'epoca, differentemente dai bambini studiati da Kanner, i quali presentavano disturbi del linguaggio. Asperger pose quindi le basi per lo studio della "Sindrome di Asperger".

Kanner e Asperger sono stati ritenuti i primi studiosi e pionieri che si dedicarono allo studio dell'autismo e che posero le basi per gli studi futuri. La definizione di

autismo data da Kanner fu ritenuta valida dalla comunità scientifica fino alla pubblicazione del DSM-III nel 1980 (Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali, ed. III) e poi col DSM-III-R (Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali, ed. III, revisionato) nel 1987, redatti entrambi dall'American Psychiatric Association (APA) , in cui l'autismo infantile descritto da Kanner fu definito "Disturbo pervasivo dello sviluppo".

Questo deficit indica un disturbo del neurosviluppo, il quale ha un esordio precoce e presenta tre caratteristiche principali quali:

- interazione sociale limitata e compromessa
- difficoltà di sviluppo e comprensione della comunicazione verbale e non verbale
- passioni e interessi molto circoscritti.

Successivamente, con la pubblicazione della quarta edizione del DSM-IV nel 1994, redatto sempre dall'American Psychiatric Association (APA) e poi con la sua revisione nei primi anni duemila, è stata mantenuta la definizione di autismo come disturbo pervasivo dello sviluppo, con l'aggiunta di un criterio diagnostico che precedentemente era stato rimosso, ovvero l'età d'esordio del disturbo, fissata a tre anni di età cronologica.

Oltre a ciò, in questa edizione l'autismo viene classificato in 5 sottocategorie:

- Disturbo Autistico
- Disturbo di Rett
- Disturbo di Asperger
- Disturbo disintegrativo dell'infanzia
- Disturbo generalizzato dello sviluppo non altrimenti specificato

Nel 2013 è stata pubblicata la quinta edizione del Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali e l'autismo è stato inserito nella sezione "Disturbi del Neurosviluppo" con il termine "Disturbo dello Spettro Autistico" (*ASD-Autism Spectrum Disorder*).

Le affezioni del neurosviluppo sono l'insieme delle problematiche relative a disfunzioni neurobiologiche, definite anche di origine evolutiva, le quali si

manifestano già nel primo periodo di sviluppo del bambino. Si tratta quindi di una problematica che comporta dei deficit personali, sociali, a livello scolastico o lavorativo. (DSM-V)

Da questa nuova pubblicazione scientifica, cambia il modo di vedere e considerare ciò che viene chiamato Disturbo dello Spettro Autistico, in quanto l'autismo non si considera più solo come una problematica definita da precise caratteristiche immutabili, bensì vengono presi in considerazione tutti gli aspetti che caratterizzano il singolo individuo.

In particolare, il termine “spettro” rafforza il concetto sopra descritto, poiché permette di comprendere le diverse manifestazioni di questa sindrome, le quali dipendono dalla gravità dell'autismo secondo i criteri diagnostici, dall'età cronologica e dal livello di sviluppo.

Di conseguenza, il disturbo dello spettro autistico non viene considerato solo come presenza/assenza del disturbo, bensì si prendono in considerazione le diverse peculiarità che lo caratterizzano durante l'intero periodo di sviluppo del paziente.

Inoltre, con il termine disturbo dello spettro autistico si eliminano le cinque sottocategorie di classificazione dell'autismo presenti nel DSM-IV, racchiudendo in un'unica parola tutti i disturbi, tranne quello di Rett, che viene identificato come appartenente alla categoria dei “Disturbi Neurologici”.

4.2 La prevalenza

Come si evince dalla letteratura scientifica, nel 1966 la prevalenza del disturbo dello spettro autistico era stata stimata di 4 su 10000 bambini osservati.

Uno dei primi studiosi che nell'ultimo ventennio pose l'attenzione sulle stime di prevalenza dell'autismo fu Michael Rutter, psichiatra infantile del Regno Unito. Egli sosteneva che per avere delle stime di prevalenza valide a livello scientifico, bisognasse eseguire degli studi epidemiologici su larga scala, seguendo cinque criteri (M. Rutter):

- Un ampio gruppo di studio che permetta di individuare un numero sufficiente di casi con ASD;
- Una popolazione epidemiologica definita in modo tale da coprire tutti i soggetti che possono essere a rischio di ASD;
- Uno screening sistematico standardizzato per vagliare tutta la popolazione;
- Porre l'attenzione su un range di età per il quale le valutazioni diagnostiche risultino affidabili e valide;
- Diagnosi fatte da professionisti qualificati che utilizzano valutazioni di ricerca standardizzate.

Sulla base di questi criteri e comparando diversi studi scientifici svolti da altri colleghi del Dott. Rutter, nel 1987 la prevalenza stimata risultava di 5.8 bambini affetti da ASD su una popolazione di 10000 bambini; nel 1994 invece la prevalenza era salita a 14.9 bambini con diagnosi certa di ASD su 10000 bambini osservati. (M. Rutter)

Rutter precisò che nelle stime citate sopra, non era stata fatta una distinzione tra i bambini con diagnosi di autismo senza ritardo mentale e bambini che oltre al disturbo dello spettro autistico presentavano anche ritardo mentale. Le stime citate quindi comprendono tutti i casi diagnosticati in quegli anni di ASD, senza alcuna distinzione tra bambini con sola diagnosi di autismo e bambini che presentano altre comorbidità. (M. Rutter)

Negli ultimi due decenni la prevalenza del disturbo dello spettro autistico è notevolmente aumentata, come appunto si evince dalla revisione dell'articolo citato dello studioso M. Rutter del 2003. Infatti, si parla di un'incidenza compresa in un intervallo di 30-60 bambini su un gruppo di studio di 10000 soggetti in età pediatrica.

Secondo lo studioso Rutter, l'aumento dell'incidenza dei casi negli ultimi decenni è dovuto in parte a un miglioramento delle tecniche diagnostiche utilizzate e dall'altro lato dalle maggiori informazioni e consapevolezza su questo disturbo.

Nel 2014 il Centro di Prevenzione e Controllo delle Malattie ha pubblicato una ricerca condotta nel 2010 dall' *Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network* (ADDM), un sistema di sorveglianza attiva, il quale ha stimato la prevalenza del disturbo dello spettro autistico su una popolazione di bambini (n° 363,749) di età cronologica pari a otto anni.

Lo studio condotto si componeva di due fasi; la prima fase comprendeva la somministrazione, da parte di professionisti specializzati, di uno screening e delle osservazioni che portassero a valutazioni globali sui pazienti.

La seconda fase prevedeva una revisione di tutti i risultati ottenuti dallo screening e dalle valutazioni sui pazienti per determinare lo stato dei casi analizzati.

Infine, per definire una diagnosi specifica del disturbo dello spettro autistico sui casi accertati, i professionisti hanno fatto riferimento ai criteri diagnostici descritti nella quarta edizione revisionata del Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali.

I risultati della ricerca condotta hanno evidenziato una prevalenza di ASD dal 5.7 al 21.9 su 1000 bambini di otto anni. (Centers for Disease Control and Prevention et al., 2014)

Nel 2022 in Italia sono state condotte delle ricerche dal NIDA, cioè il Network Italiano per il Riconoscimento Precoce dei Disturbi dello Spettro Autistico (istituito nel 2012), in collaborazione con il Ministero della Salute e l'Osservatorio Nazionale per il monitoraggio dei disturbi dello spettro autistico. Da queste ricerche è stato stimato che 1 bambino su 77 con un'età compresa tra i 7 e i 9 anni, presenta il disturbo dello spettro autistico. In particolare, si ha una di 4,4 volte maggiore prevalenza nei soggetti di sesso maschile rispetto a quelli di sesso femminile.

(<https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioNotizieSaluteMentale.jsp?lingua=italiano&menu=notizie&p=dalministero&id=5853>)

4.3 Eziologia

Sull'eziologia del disturbo dello spettro autistico negli anni sono state formulate molte ipotesi, però ad oggi non ci sono ancora delle risposte certe e non si conoscono le reali le cause di questa patologia.

Una delle prime ipotesi formulate e provenienti dalla letteratura scientifica fu quella di Kanner nel 1943, il quale attribuiva principalmente alle madri la responsabilità dell'autismo dei figli, poiché sosteneva che esse attuassero un atteggiamento molto distaccato e freddo nei confronti dei figli, aggravato dalla rigidità (tipica dell'epoca) con cui le stesse impartivano l'educazione ai figli.

Di riflesso a questi comportamenti, secondo lo studioso Kanner, i bambini manifestavano uno scarso interesse riguardo i rapporti interpersonali, un forte distacco emotivo e limitazioni nel linguaggio, ovvero tutte le caratteristiche individuate da Kanner per identificare l'autismo. (Kanner 1943)

La conseguenza principale degli atteggiamenti e comportamenti delle madri era l'incapacità da parte dei figli di superare questo stadio di isolamento e rimanere in una condizione "autistica primaria" (Tambelli e Trentini 2017), definita dalle caratteristiche sopra elencate.

Successivamente altre ricerche con nuove evidenze scientifiche approvate dalla comunità scientifica, smentirono l'ipotesi formulata da Kanner nel 1943, con la quale attribuiva alle madri la colpa del disturbo di cui erano affetti i figli.

Ancor oggi, nonostante varie smentite da parte della comunità scientifica, tra l'opinione pubblica è ancora diffusa l'idea che l'eziologia dell'autismo sia riconducibile ai vaccini.

Uno tra i primi studiosi ad affermare questo concetto fu Andrew Jeremy Wakefield (attualmente ex medico in quanto radiato per le sue dichiarazioni), un medico che nel 1998 pubblicò un articolo sulla rivista "*The Lancet*", col quale sosteneva che, dopo svariate ricerche condotte su 12 bambini autistici residenti nel Regno Unito

che erano stati sottoposti al vaccino per morbillo, parotite e rosolia, proprio questo vaccino trivalente fosse la causa del disturbo dello spettro autistico.

Inizialmente, a smentire questo medico fu il giornale stesso, il quale nel 2004 pubblicò una lettera in risposta all'articolo di Wakefield; successivamente furono condotte altre ricerche in campo scientifico le quali escludevano il vaccino come causa dell'autismo; dopo numerose pubblicazioni per smentire l'articolo pubblicato nel 1998, quest'ultimo fu definitivamente ritirato dalla rivista scientifica. (D. Floret, H. Maisonneuve)

Nel 2012 l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), dopo aver condotto ulteriori ricerche sul vaccino menzionato, dichiarò che non ci fossero evidenze scientifiche le quali dimostrassero che questo vaccino fosse la causa del disturbo dello spettro autistico. Affermò quindi che non è presente alcuna correlazione tra autismo e il vaccino trivalente. (WHO, 2022)

Come si evince dalla letteratura scientifica e come citato nei precedenti paragrafi, il disturbo dello spettro autistico (ASD) è definito come disturbo del neurosviluppo che ha un esordio in età precoce, la cui eziologia è multifattoriale, ovvero dipende da fattori genetici, ambientali e neurobiologici collegati anche a possibili anomalie cognitive o cerebrali. (Vicari et al.)

La Dott.ssa Frith in una sua pubblicazione scientifica affermò, a sostegno della definizione sopra riportata, che il disturbo dello spettro autistico deve essere studiato in un'ottica più ampia, ovvero che si debbano considerare diverse condizioni che possono combinarsi tra loro e dare luogo a questo disturbo. La Dott.ssa si concentrò quindi sullo sviluppo di una teoria cognitiva e per meglio esplicitare la sua tesi, utilizzò uno schema chiamato "*X-shape of a cognitive phenotype*" (conformazione a X riguardante un fenotipo cognitivo). (U. Frith)

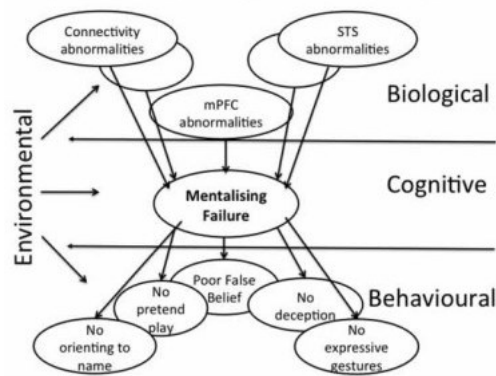


Figura 12, “*X-shape of a cognitive phenotype*”, p. 2082, (figura 4), Frith U., (2012)

Come si evince dalla figura 12 sono diversi i fattori che si intersecano tra loro e che contribuiscono allo sviluppo dell'autismo e nello schema sono divisi in tre livelli: biologico, cognitivo e comportamentale. A livello cognitivo la Dott.ssa Frith parla di fallimento della mentalizzazione, inteso come sviluppo atipico della mente. Questa atipicità è dovuta alla correlazione di fattori biologici e comportamentali, come anomalie della connettività neuronale e mancanza di espressività, che influiscono sullo sviluppo del processo cognitivo; ad incidere su tutti e tre i livelli sono anche i fattori ambientali. Secondo la Dott.ssa Frith quindi, nell'analisi del soggetto con sospetta diagnosi di autismo, si deve utilizzare un approccio di tipo cognitivo, poiché è necessario collegare il comportamento alla mente e al cervello, in quanto l'autismo è una patologia le cui cause sono multifattoriali e derivano sia da anomalie del comportamento sia anomalie di tipo biologico.

Altre ipotesi sull'eziologia del disturbo dello spettro autistico si basano su fattori neurobiologici e su fattori causali (ad esempio i vaccini descritti nel paragrafo precedente).

Per quanto riguarda i fattori neurobiologici nell'ultimo ventennio sono state condotte delle ricerche e degli studi di *brain imaging*, ovvero gli studiosi si sono concentrati sulla conformazione del cervello di pazienti a cui è stato diagnosticato l'autismo, tramite la raccolta di immagini ottenute grazie a Risonanza Magnetica Nucleare (RMN) e Tomografia Assiale Computerizzata (TAC).

Dall'osservazione dei risultati degli esami e paragonandoli ad esami di pazienti senza alcun tipo di disturbo, è stato rilevato che le persone con autismo presentano

delle anomalie in alcune strutture del cervello come nel sistema limbico, in particolare nell'ippocampo e nell'amigdala.

L'amigdala ha un ruolo fondamentale per quanto riguarda la componente emozionale di un uomo, poiché permette di dare un significato comportamentale agli stimoli ambientali e di attribuire loro una valenza emotiva; infatti, anomalie di tipo morfologico e biochimico dell'amigdala comportano delle difficoltà nella comprensione delle espressioni facciali e nella relazione con gli altri. Ciò denota una delle caratteristiche più evidenti di un soggetto affetto da autismo.

Altre anomalie di tipo morfologico sono state riscontrate nel lobo temporale. (L. T. Kemper, M. Bauman; LeDoux; R. T. Schultz)

Successivamente, partendo da questi risultati, sono stati condotti ulteriori studi di *neuroimaging* dai quali si evince che nelle aree come lobo temporale e sistema limbico, i pazienti con diagnosi di autismo hanno ridotta attività cerebrale rispetto a individui in salute. (R. T. Schultz et al.)

4.4 La diagnosi di ASD

Il disturbo dello spettro autistico può essere diagnosticato precocemente, in una fascia d'età compresa tra 12 e 24 mesi, grazie a una metodologia sviluppata da S. Levy, D. Mandell e R. Schultz, che si basa inizialmente sull'identificazione dei soggetti, tramite l'osservazione e poi successivamente su accertamenti medici e, nell'ultima fase, sullo sviluppo di una diagnosi con l'utilizzo di strumenti specifici come la quinta edizione del Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM-V). (Anagnostou, E. et al.)

Affinchè ci sia una diagnosi precoce, i soggetti a rischio o potenzialmente a rischio, devono essere osservati con attenzione da chi li ha in affido, quindi a partire dalle figure genitoriali, dai nonni o da altri parenti che si prendono cura di loro, dagli insegnanti del nido e della scuola dell'infanzia, dai pediatri e dai medici che li hanno in cura. (Anagnostou, E. et al.)

Inizialmente i medici, in caso di sospetto di ASD, prendono in considerazione alcuni fattori di rischio quali fattori genetici, funzionalità del metabolismo, immagini del cervello derivanti da RM o TAC (descritte nel paragrafo precedente), funzionalità gastroenterica e funzionamento a livello neurologico. (Anagnostou, E. et al.)

Contemporaneamente all'analisi svolta dai medici, come già affermato nell'introduzione del paragrafo, si ha anche l'osservazione da parte dei genitori, insegnanti e in generale di chi sorveglia il bambino, delle cosiddette "*red flags*", cioè dei segnali evidenti.

In particolare, devono prestare attenzione a molteplici fasi dello sviluppo tipico del bambino quali la comunicazione sociale, ovvero il sorriso sociale o in risposta ad un altro sorriso, lo sguardo e l'attenzione condivisa, coordinazione di differenti modi di comunicazione come le espressioni facciali o i vocalizzi.

Anche il linguaggio deve essere tenuto sotto controllo, in quanto possono essere presenti dei ritardi o un linguaggio atipico, ad esempio un tono di voce inusuale, un babbling molto marcato anche nelle fasi successive di sviluppo del linguaggio, la possibile regressione o perdita delle abilità di comunicazione precedentemente acquisite, incluse le parole.

Un altro aspetto da considerare è il gioco, il quale anch'esso può risultare atipico o limitato; ad esempio si possono notare delle difficoltà nell'imitazione delle azioni altrui, difficoltà nel gioco di immaginazione e nel gioco funzionale, oltre che azioni ripetitive sviluppate con giochi o altri oggetti.

Altra fase da osservare sono le abilità motorie, visive e sensoriali; ad esempio i soggetti osservati possono presentare una maggiore sensibilità alle luci, oppure fissare un oggetto o una luce particolare per molto tempo. Altri aspetti che si possono notare sono delle reazioni esagerate o insufficienti a rumori o altre forme di alterazione sensoriale, una postura atipica e movimenti motori ripetitivi. (Anagnostou, E. et al.)

Dopo l'osservazione dei bambini, questi ultimi sono sottoposti a screening, anche nel caso in cui non ci siano sospetti di disturbo dello spettro autistico. Questo perché, come per l'ipoausia infantile, anche per l'autismo sono state sviluppate delle metodologie di screening universale.

Gli screening vengono somministrati da personale qualificato come psicologi, psichiatri, neuropsichiatri infantili, pediatri e logopedisti.

Le metodologie sono composte da diverse tipologie di questionari, i quali si dividono in due fasce:

- Screening universali, che sono rivolti a tutti i bambini indipendentemente dal potenziale rischio di avere o meno il disturbo;
- Screening mirati, i quali si utilizzano con pazienti identificati tramite fattori di rischio o *red flags* precedentemente descritti.

Tabella IV, "Screening universali per l'autismo"

Tipologie di questionari per screening universale per l'autismo			
Questionario	Tempo somministrazione	Peculiarità del questionario	Soggetti ai quali viene somministrato
Ages and Stages Questionnaire-Third Edition (ASQ-3)	10-15 minuti	Specificità: 75-90% Sensibilità: 70-90%	Tutti i bambini di età da 1 mese fino a 5 anni e mezzo
The Child Development Inventory (CDI)	30-40 minuti	Specificità: 95-99% Sensibilità: 90-100%	Tutti i bambini da 15 mesi a 6 anni e mezzo
The Brief Early Childhood Screening Assessment (ECSA)	5-10 minuti	Specificità: 85% Sensibilità: 94%	Tutti i bambini dai 18 ai 60 mesi

Ages and Stages Questionnaire- Third Edition (ASQ-3)

Si tratta di una serie di questionari (n° 21) i quali riguardano lo sviluppo del bambino e che possono essere compilati direttamente dai genitori oppure dalle figure che si occupano del bambino. La tempistica per la compilazione è molto breve (vedi tab IV) e ogni questionario è adattato sulla base dell'età cronologica e delle caratteristiche di sviluppo per l'età specifica per il quale è stato redatto.

La prima parte dei questionari consiste nella raccolta di dati anagrafici del bambino e del genitore o di chi sta compilando il questionario.

La seconda parte è suddivisa nelle aree da indagare quali comunicazione, motricità grossolana, motricità fine, capacità di risoluzione di problemi, le relazioni sociali e personali e delle domande che riguardano il bambino considerando tutti i suoi aspetti. Per ogni area di indagine ci sono delle domande che prevedono risposte chiuse (Sì, no, a volte, raramente); per quanto riguarda l'ultima area, c'è la possibilità di inserire una breve spiegazione, in base alla risposta data.

L'ultima parte dei questionari è composta da una tabella in cui si riportano i punteggi ottenuti dalle risposte precedenti, ulteriori domande sullo sviluppo complessivo del bambino e una breve parte che riguarda le intenzioni di intervento da parte del tutore dopo lo svolgimento del questionario.

Infine, il questionario sarà visionato da uno specialista, come il pediatra, il quale poi in base alla situazione, invierà il paziente ad altri specialisti per un approfondimento e per la definizione del quadro clinico. (J. Squires, et D. Bricker)

The Child Development Inventory (CDI)

Il CDI è un questionario che nasce dalla revisione dell'originale *Minnesota Child Development Inventory* sviluppato nel 1992. Il CDI è rivolto ai genitori di bambini con età dai 15 mesi fino ai sei anni di età, e anche ai bambini di età superiore ai sei

anni i quali hanno un ritardo dello sviluppo, tale che quest'ultimo rientra nel *range* 1-6 anni.

Il questionario si compone di 270 domande sullo sviluppo del bambino, alle quali seguono altre 30 domande che comprendono contemporaneamente le caratteristiche sensoriali, fisiche, motorie e linguistiche. Le risposte alle domande del questionario sono chiuse, ovvero "sì" oppure "no".

Le domande sono suddivise in otto scale, ovvero sociale, auto-aiuto (*self-help*), motricità grossolana, motricità fine, linguaggio espressivo, comprensione del linguaggio, lettere e numeri.

Per quanto riguarda i risultati, per ogni scala che compone il questionario si fa un conteggio delle risposte "Sì" e "No" e poi in base al punteggio i risultati si collocano in tre possibili fasce: entro i limiti, *borderline* o ritardo nello sviluppo.

Anche in questo caso, il questionario sarà visionato dal pediatra, che poi reindirizzerà il bambino da uno specialista per definire al meglio la situazione. (K. Doig et al.)

The Brief Early Childhood Screening Assesment (ECSA)

Questo questionario è stato sviluppato per l'identificazione dei bambini di età compresa tra i 18 e 60 mesi; è rivolto ai genitori o ai tutori dei bambini, si compone di 22 domande le quali vertono sull'area comportamentale e richiede circa 10 minuti per essere compilato.

Le risposte alle domande sono chiuse e si basano su una scala Likert da zero a due, in cui zero vuol dire mai/raramente e due sempre/quasi sempre. Gli *item* sono scritti considerando un livello di lettura di quinta elementare, in modo tale che sia di facile comprensione per tutti.

Si tratta di un test che ha una sensibilità tale da permettere di individuare problemi comportamentali ed emozionali, simile a quella del DIPA (Diagnostic Infant ad

Preschool Assessment), cioè uno strumento diagnostico utilizzato dagli psichiatri infantili per aiutare nella diagnosi di problematiche comportamentali.

Le risposte del questionario poi saranno analizzate da medici specializzati come pediatri e poi i bambini rimandati da specialisti quali neuropsichiatri infantili. (E. Fallucco et al.)

Dopo l'esecuzione di screening universali e il sospetto di una possibile diagnosi di ASD, si sottopongono genitori e bambini a strumenti di screening mirati, che permettono di ottenere delle informazioni più specifiche sulla sintomatologia emersa dagli screening universali. In questo modo si può delineare un quadro più chiaro della sintomatologia sospetta del bambino e successivamente, inviarlo da specialisti, i quali utilizzeranno degli strumenti impiegati a fini diagnostici, per accertare o escludere la diagnosi di autismo.

Tabella V, "Screening mirati per l'autismo"

Tipologie di questionari per screening mirati sui primi sintomi di autismo			
Questionario	Tempo somministrazione	Peculiarità del questionario	Soggetti ai quali viene somministrato
Modified Checklist for Autism in Toddlers Revised with follow-up (M-CHAT-R/F)	5-10 minuti	Specificità: 48% Sensibilità: 86% Valore predittivo positivo ASD: 50%	Bambini tra i 18 e i 24 mesi considerati a basso rischio di sviluppo di ASD
Infant Toddler Checklist (ITC)	5-10 minuti	Specificità: 83% Sensibilità: 93% Valore predittivo positivo ASD: 71-79%	Bambini dai 6 ai 24 mesi che presentano dei ritardi nel linguaggio o delle anomalie

Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT)	20 minuti	Specificità: 80% Sensibilità: 95% Valore predittivo positivo ASD: 60%	Bambini dai 12 ai 23 mesi, che hanno un fratello o sorella già segnalati per problemi di ASD o già diagnosticati. <i>Follow-up</i> a 24-36 mesi
Social Communication Questionnaire (SCQ)	35-45 minuti	Specificità: 78% Sensibilità: 86% Valore predittivo positivo ASD: 74%	Bambini dai 3 ai 5 anni
Social Responsiveness Scale (SRS)	50-60 minuti	Specificità: 67% Sensibilità: 78% Valore predittivo positivo ASD: 63%	Bambini da 1 mese a 6 mesi

Modified Checklist for Autism in Toddlers Revised with follow-up (M-CHAT-R/F)

L'M-CHAT-R/F è una metodologia di screening di secondo livello utilizzata da clinici, ricercatori ed educatori, i quali sottopongono questo questionario a tutti i genitori con bambini a basso rischio di sviluppo di autismo che sono stati individuati con i precedenti screening universali.

Inizialmente il questionario si compone di venti domande a risposta chiusa (Sì/No) rivolte ai genitori e indagano lo stato di sviluppo generale del bambino. (DL. Robins et al.)

Dopodiché, se il bambino risulta positivo allo screening, si invia il bambino in una clinica e si sottopongono altre domande ai genitori, che comprendono anche degli esempi di comportamento o di atteggiamento del bambino e delle informazioni aggiuntive. Questa seconda parte prevede la presenza di una figura professionale come un'infermiera pediatrica o un'assistente del medico e la presenza del medico stesso. (DL. Robins et al.)

La lettura del punteggio finale ottenuto dal questionario è abbinata ad algoritmi specifici, i quali dividono i punteggi in tre fasce:

- Minore di 3 punti (< 3), indica che non ci sono delle problematiche che suggeriscono rischi di ASD, quindi non c'è bisogno di ulteriore sorveglianza da parte del sistema sanitario. (DL. Robins et al.)
- Tra i 3 e i 7 punti (3-7), indica un necessario approfondimento della situazione clinica e un intervento precoce. (DL. Robins et al.)
- Maggiore di 8 punti (> 8), indica un necessario invio del paziente presso uno specialista per una diagnosi e un intervento precoce. (DL. Robins et al.)

Infant Toddler Checklist (ITC)

È un questionario composto da 24 domande riguardanti le capacità comunicative del bambino e allo stesso tempo indaga la preoccupazione dei genitori sotto questo aspetto dello sviluppo del proprio figlio. Il questionario richiede un tempo di compilazione tra i cinque e i dieci minuti, le domande prevedono una risposta chiusa basata su una scala definita *3 point Likert scale*. (A. M. Wetherby et al.)

Le aree di indagine del questionario sono lo sviluppo del linguaggio, la comprensione del linguaggio simbolico e la risposta sociale. (A. M. Wetherby et al.)

Successivamente si raccolgono i punteggi in una tabella apposita che sarà poi visionata da un medico specializzato. Se il risultato nell'area sociale, simbolica, oppure il punteggio totale risulta al di sotto del decimo percentile, secondo le tabelle standard utilizzate da pediatri e medici specializzati nello sviluppo del bambino, allora il bambino dovrà essere valutato da altri specialisti per una possibile diagnosi di ASD. (A. M. Wetherby et al.)

Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT)

È un questionario per screening di secondo livello rivolto ai bambini fino ai due anni di età, i quali hanno già un fratello o una sorella con diagnosi di disturbo dello spettro autistico o che sono stati segnalati al sistema sanitario con potenziali sintomi riconducibili all'autismo. Inoltre è un questionario che permette di indagare anche il *follow up* del paziente dai 24 ai 36 mesi. (W. L. Stone et al.)

Diversamente dai questionari descritti pocanzi, lo STAT prevede dodici attività da far svolgere al bambino, sulla base delle domande contenute nel questionario. Si tratta quindi di un esame interattivo che indaga le aree di sviluppo comportamentale del bambino; in particolare si analizza il bambino durante la fase del gioco, come risponde il bambino a determinate richieste dell'esaminatore, dove dirige l'attenzione e indaga anche la motricità. (W. L. Stone et al.)

Per ogni *item* del questionario, viene assegnato un punteggio; in caso di fallimento di uno o più item, si sottrae una parte del punteggio in base al dominio che si sta analizzando. Se il punteggio finale dovesse risultare uguale o minore a 2 (≤ 2), allora il test indica un potenziale rischio di diagnosi di autismo, quindi il bambino sarà inviato da uno specialista per effettuare un test diagnostico. (W. L. Stone et al.)

Social Communication Questionnaire (SCQ)

È un questionario che si basa sull'*Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)* composto da quaranta domande ed è rivolto ai genitori. Ha l'obiettivo di indagare tutti quegli aspetti dello sviluppo sia motorio e linguistico sia comportamentale del bambino che sono riconducibili ad un sospetto di disturbo dello spettro autistico.

Ogni domanda ha un punteggio che va da zero a uno, dove uno è indice di sintomo di autismo. Il punteggio finale massimo è di 39 punti, in quanto la prima domanda riguarda la lingua utilizzata per redigere il questionario. Se il punteggio finale risulta minore o uguale a quindici (≤ 15), allora indica un rischio di ASD; per questo motivo il bambino sarà inviato da uno specialista per effettuare un test diagnostico e accertare o escludere la diagnosi di autismo. (T. Charman et al.)

Social Responsiveness Scale (SRS)

Si tratta di un questionario composto da 65 domande, le quali vertono sul comportamento o sull'atteggiamento del bambino con età cronologica da uno a sei mesi di età. Si tratta di domande a risposta chiusa, ognuna delle quali basata su una scala *Likert* a quattro punti, dove zero significa "non vero" e tre corrisponde a "quasi sempre vero". (T. Charman et al.)

Il punteggio finale va da 0 a 195 punti; se il punteggio risulta minore o uguale a 75 punti (≤ 75), allora il bambino sarà indirizzato da uno specialista per effettuare altri test e sarà seguito durante la crescita per un *follow up* della situazione clinica. (T. Charman et al.)

Nel caso in cui dagli screening precedentemente effettuati un bambino risulti a rischio di sviluppo di ASD, quest'ultimo sarà inviato da uno specialista, come un pediatra dello sviluppo o neuropsichiatra infantile, i quali, grazie a strumenti diagnostici come l'ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule- second edition) e i criteri di diagnosi elencati nella quinta edizione del Manuale Diagnostico e Statistico delle Malattie Mentali (DSM-5), confermerà oppure escluderà la diagnosi di autismo.

Tabella VI, “Strumenti diagnostici per l'autismo”

Strumenti diagnostici per l'autismo			
Strumento	Tempo di somministrazione	Metodo di somministrazione	Soggetti ai quali viene somministrato
Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2)	40-60 minuti	Osservazione interattiva del professionista	Bambini dai 31 mesi di età cronologica che risultano potenzialmente a rischio di ASD
Autism Diagnostic interview-revised (ADI-R)	50-60 minuti	Colloquio strutturato tra professionista specializzato e genitori	genitori o tutori del bambino in analisi

Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2)

Si tratta di una metodologia diagnostica sviluppata per la prima volta nel 1999 da diversi studiosi tra cui D. Rutter per la diagnosi di autismo. Questo metodo è stato poi revisionato e aggiornato nel 2012; comprende cinque diversi moduli tra i quali

scegliere sulla base di diversi criteri e prevede un'osservazione semistrutturata e standardizzata sulle aree di sviluppo del bambino che sono coinvolte nel disturbo dello spettro autistico. In particolare, l'ADOS-2 pone l'attenzione sulla comunicazione, sull'interazione sociale, sul gioco e l'immaginazione e sui comportamenti ripetitivi messi in atto in maniera ossessiva. (A. McCrimmon, K. Rostad)

Può essere somministrato solo da specialisti, come psicologi e psichiatri infantili, pediatri specializzati nello sviluppo del bambino. Diversamente da altri test interattivi, non richiede la presenza di altre figure mediche; richiede invece la presenza di un genitore o di un tutore del bambino. (A. McCrimmon, K. Rostad)

Il test dura dai quaranta ai sessanta minuti, in base al modulo che si sottopone al paziente; il modulo viene scelto in base all'età cronologica del bambino, alle sue capacità e alle aree di sviluppo che si vogliono indagare.

Grazie alla modalità di costruzione del test, l'esaminatore può osservare con maggiore attenzione il paziente durante l'esame, in quanto non deve necessariamente appuntarsi tutto ciò che avviene. Questo perché è supportato da un algoritmo, il quale permette di raccogliere molte informazioni rapidamente, mantenendo in tal modo un rapporto e un'interazione sociale più naturale possibile tra esaminatore e paziente. (A. McCrimmon, K. Rostad)

Per quanto riguarda il punteggio, per ogni modulo è stato sviluppato un codice informatico che viene elaborato da un algoritmo, che fornisce il punteggio dell'esame. In particolare sono stati sviluppati codici per le aree:

- Comunicazione e linguaggio
- Interazione sociale
- Gioco e capacità di immaginazione
- Interessi limitati e comportamenti stereotipati
- Altri comportamenti

I codici sono considerati l'elemento fondamentale per confermare od escludere la diagnosi di autismo. (A. McCrimmon, K. Rostad)

Autism Diagnostic interview-revised (ADI-R)

È uno strumento di diagnosi standardizzato e semistrutturato, somministrato da un medico specializzato, come il neuropsichiatra infantile, sotto forma di intervista, ai genitori o ai tutori del paziente con sospetta diagnosi di disturbo dello spettro autistico.

L'intervista indaga su tre aree di sviluppo del bambino, ovvero l'interazione sociale, la comunicazione e i comportamenti ripetitivi oppure stereotipati.

Secondo la letteratura scientifica risulta di fondamentale importanza indagare su questi aspetti, in quanto sono le aree di sviluppo del bambino in cui i sintomi dell'autismo si manifestano in maniera più marcata.

Per svolgere questo test ed avere dei risultati attendibili, è necessario però che i sintomi siano evidenti e si siano manifestati prima dei trentasei mesi di vita.

Come per il precedente esame, anche l'ADI-R calcola il punteggio finale in base a un codice e un algoritmo, il quale elabora questo codice e fornisce il risultato finale; è un passaggio fondamentale ai fini diagnostici, in quanto permette di delineare una diagnosi che escluda o accerti la presenza di disturbo dello spettro autistico.

La diagnosi finale e la severità del disturbo dello spettro autistico sono elaborate da medici specialisti unendo i risultati dei questionari e dei test precedentemente descritti, con i criteri diagnostici esposti nel DSM-5.

Di seguito l'elenco dei criteri con le loro specifiche. (APA, 2013)

Criterio A: Deficit persistente della comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti

- Deficit della reciprocità socio-emotiva, ad esempio difficoltà nell'esprimere sentimenti, interessi ed emozioni, incapacità di intrattenere rapporti sociali, un approccio sociale atipico. (APA, 2013)
- Deficit dei comportamenti comunicativi verbali e non-verbali per l'interazione sociale, come la difficoltà di comprensione del linguaggio non verbale e verbale, nella comprensione del linguaggio del corpo e mancanza di espressività facciale. (APA, 2013)
- Deficit dello sviluppo, gestione e comprensione delle relazioni, per esempio difficoltà a fare amicizia o nello svolgere giochi di immaginazione, oppure mancanza di interesse verso i coetanei. (APA, 2013)

Criterio B: Pattern di comportamento, interessi o attività, ristretti, ripetitivi

- Movimenti o utilizzo di oggetti in maniera stereotipati o ripetitivi. (APA, 2013)
- Aderenza alla routine senza alcuna flessibilità o diversi rituali di comportamento verbale e non verbale. (APA, 2013)
- Interessi limitati, immutabili e anomali per la morbosità con cui si presenta, ad esempio interessi troppo circoscritti. (APA, 2013)
- Iperreattività o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente come un'avversione verso suoni o consistenze tattili, essere attratti da luci o movimenti. (APA, 2013)

Criterio C: I sintomi devono essere già presenti nel primo periodo di sviluppo del bambino. (APA, 2013)

Criterio D: I sintomi causano una compromissione significativa clinicamente del funzionamento in ambito scolastico, sociale e lavorativo. (APA, 2013)

Criterio E: Le alterazioni elencate non devono essere meglio spiegate da disabilità intellettiva o da ritardo globale dello sviluppo. (APA, 2013)

Per accertare la diagnosi di autismo devono essere soddisfatti tutti i criteri sopra elencati; inoltre, la sintomatologia presentata dal paziente, deve compromettere significativamente il funzionamento della vita quotidiana. (APA, 2013)

In caso contrario, il paziente non sarà diagnosticato come disturbo dello spettro autistico, ma sarà rinviato ad ulteriori accertamenti per definire il quadro clinico e diagnostico. (APA, 2013)

Capitolo 5

5.1 La doppia diagnosi

Nel seguente capitolo si è deciso di trattare il tema della doppia diagnosi analizzando due punti di vista diversi; in particolare, i casi in cui sia già presente diagnosi certa di ASD e sospetto di ipoacusia, e viceversa i casi in cui sia già presente una diagnosi di ipoacusia infantile e un sospetto di ASD.

Secondo i dati raccolti dallo studioso J. Carr et al. , l'incidenza del disturbo dello spettro autistico nei bambini ipoacusici è di 1 su 60, quindi il 2% dei bambini ipoacusici potrebbe essere autistico. Gli studiosi inoltre, dopo diversi approfondimenti, hanno affermato che questa percentuale in realtà sia superiore al 6% e con una tendenza a crescere negli anni. Non è ancora nota la percentuale esatta dei bambini con possibile doppia diagnosi, ma si stima che l'incidenza potrebbe essere fino a tre volte maggiore rispetto ai dati rilevati. Sulla base di questa affermazione risulta evidente che si debba effettuare una ricerca più approfondita e dettagliata sui pazienti ipoacusici, aumentando anche le cautele in fase diagnostica, essendo in crescita il numero di pazienti affetti da doppia diagnosi.

Nella prima parte del capitolo sono trattati i casi in cui i pazienti presentano una diagnosi di disturbo dello spettro autistico, elaborata dagli specialisti con strumenti idonei, come descritto nel capitolo precedente, e nei quali si sospetta una possibile diagnosi di ipoacusia infantile.

Questi casi sono più rari perché nella maggior parte dei casi l'ipoacusia viene individuata precocemente grazie alle metodologie di screening neonatale; si presentano quindi in percentuale minore all' 1% rispetto ai quadri clinici descritti nella seconda parte del seguente capitolo. (J. Carr et al.)

Nella seconda parte invece sono trattati i casi opposti, ovvero i pazienti i quali presentano una diagnosi di ipoacusia accertata da medici specialisti, come

precedentemente descritto nel primo capitolo dell'elaborato, nei quali si sospetta una possibile diagnosi di disturbo dello spettro autistico.

Sulla base di quanto affermato, sono stati analizzati dei questionari i quali sono stati riadattati sulla base delle capacità e delle abilità dei bambini ipoacusici, in modo tale da condurre una prima indagine riguardante l'autismo.

Come affermato anche dalla letteratura scientifica, questi casi sono più frequenti rispetto a quelli descritti precedentemente; infatti, la diagnosi di disturbo dello spettro autistico spesso viene fatta nei pazienti di circa tre anni di età. Sono presenti anche delle casistiche in cui la diagnosi di ASD risulta ancor più tardiva; alcuni pazienti ricevono una diagnosi a cinque o sei anni di età. (J. Carr et al.)

Inoltre, da altre fonti scientifiche risulta molto importante diagnosticare il disturbo dello spettro autistico nel caso di pazienti pediatrici ipoacusici, in quanto questa condizione ha delle conseguenze considerevoli sullo sviluppo del linguaggio, che risulta già compromesso a causa della sordità.

5.2 Indagine sul sospetto di ipoacusia in pazienti pediatrici con ASD

Quando un bambino riceve una diagnosi di disturbo dello spettro autistico, bisogna sempre tenere in considerazione una possibile diagnosi di ipoacusia infantile, dovuta a fattori quali l'assenza di reazioni a suoni e l'improbabilità o addirittura impossibilità di eseguire dei test psicoacustici affidabili, proprio a causa delle limitazioni dovute al disturbo dello spettro autistico.

Con ciò, la scienza non afferma che l'ipoacusia sia sempre presente nel momento in cui il paziente con diagnosi di ASD non risponde a stimoli sonori o a stimoli relazionali, ma che si debba tenere in considerazione la possibile presenza di una forma di ipoacusia infantile.

Sulla base di questi chiarimenti, la letteratura scientifica sostiene che sia fondamentale indagare anche questo aspetto nei pazienti affetti da autismo. Nella maggior parte dei casi, però, i pazienti non sono collaboranti; di conseguenza,

risulta necessario valutare la soglia uditiva con metodologie obiettive di tipo elettrofisiologico, descritte nel primo capitolo riguardante l'ipoacusia infantile.

L'esame principale che si esegue sono i potenziali evocati uditivi del tronco, i quali poi vengono associati ad altri esami obiettivi come l'impedenzometria e la registrazione delle otoemissioni acustiche.

L'insieme di questi esami permette di capire se un bambino affetto da disturbo dello spettro autistico presenta anche ipoacusia. Si tratta di una fase determinante per il futuro approccio riabilitativo per quanto riguarda l'area di sviluppo del linguaggio.

Questi quadri clinici di doppia diagnosi si possono presentare nei casi in cui l'ipoacusia sia di tipo genetico ed abbia un esordio tardivo, come nel caso delle sordità infantili ereditarie progressive, oppure nei casi di infezioni a esordio tardivo come il *Citomegalovirus*.

5.3 Indagine sul sospetto di ASD in pazienti pediatrici ipoacusici

Nei casi in cui i pazienti con diagnosi di ipoacusia infantile accertata come descritto nel primo capitolo dell'elaborato, non raggiungano gli obiettivi prefissati per lo sviluppo linguistico nonostante siano portatori di apparecchi acustici dichiarati funzionanti dal tecnico audioprotesista, dopo un controllo svolto con l'orecchio elettronico (strumento descritto nel primo capitolo dell'elaborato), e correttamente regolati sulla base della perdita uditiva del paziente, oppure presentino dei sintomi o delle possibili condizioni che portino ad un sospetto di disturbo dello spettro autistico, allora, come descritto dalla letteratura scientifica, si conducono delle indagini ulteriori.

È molto importante capire se sia presente una doppia diagnosi, in quanto risulta fondamentale per il tecnico audioprotesista e per tutta l'equipe medica che lavora col paziente, poiché la diagnosi di disturbo dello spettro autistico cambia l'approccio terapeutico per lo sviluppo generale del bambino e in particolare per lo

sviluppo linguistico, oltre che tempi differenti di adattamento agli apparecchi acustici.

Altresì è molto importante, soprattutto per il tecnico audioprotesista, sapere se la diagnosi di ASD non sia presente; questo perché l'audioprotesista, insieme a un'equipe di medici come otorinolaringoiatri, audiologi, audiometristi e logopedisti indagheranno su altri fattori che portano a un non corretto sviluppo dell'area linguistica e l'audioprotesista valuterà un nuovo adattamento protesico e ulteriori soluzioni, che favoriscano lo sviluppo del linguaggio e la comprensione di suoni e rumori, fondamentali per la crescita del paziente pediatrico.

A questo proposito, sono stati adattati degli strumenti di indagine di primo livello per la ricerca di disturbo dello spettro autistico in bambini udenti, in modo tale da poter essere utilizzati anche nella diagnosi di autismo nei bambini ipoacusici.

5.3.1 La strumentazione

Tabella VII “questionari di indagine per l'ASD adattati”

Strumento	Tempo somministrazione	Peculiarità
Autism Diagnostic Observation Schedule- Adaptation for deaf children (ADOS-2-R)	50-60 minuti	Sensibilità: 79% Specificità: 79%
Language ENvironment Analysis (LENA)	10-16 ore	Sensibilità: 89% Specificità: 87%
Autism Diagnostic Interview revised – Adaptation for deaf children (ADI-R)	60-70 minuti	Sensibilità: 89% Specificità: 81%

Autism Diagnostic Observation Schedule- Adaptation for deaf children (ADOS-2-R)

L'ADOS-2-R è uno strumento di diagnosi utilizzato per indagare la possibile presenza del disturbo dello spettro autistico, come descritto nel capitolo precedente. Si tratta infatti di un test che, come per la versione classica (ADOS-2) funge sia

come questionario sia come test interattivo; è composto da diversi moduli che permettono di indagare le varie aree di sviluppo del bambino. La seconda versione dell'ADOS-2, è stata riadattata per poter essere utilizzata con i bambini ipoacusici; sono state apportate delle modifiche sia al questionario sia alla parte interattiva paziente-specialista. (H. Phillips et al.)

Il processo di adattamento del questionario ha richiesto degli anni e molti controlli da parte del Delphi Expert Panel (DIEP) e dell'Independent Research Review Team (IRRT), due organizzazioni scientifiche che si occupano di controllare e approvare le revisioni apportate a strumenti di indagine e di diagnosi, in modo tale che gli strumenti revisionati, siano poi standardizzati e validati scientificamente. (H. Phillips et al.)

Grazie a questo lavoro di adattamento e revisione, è possibile avere uno strumento di screening universale di primo livello, che permetta di indagare una possibile diagnosi di disturbo dello spettro autistico in pazienti che presentano ipoacusia. (H. Phillips et al.)

Il questionario è somministrato da un medico specialista che deve conoscere le peculiarità di un paziente ipoacusico; durante lo svolgimento del questionario, è sempre presente un genitore o un tutore del paziente pediatrico. Inoltre, è presente anche un interprete per la lingua dei segni, nel caso in cui il paziente comunichi solo con il linguaggio dei segni oppure abbia un metodo di comunicazione misto, che comprende sia la lingua parlata sia quella segnata. (H. Phillips et al.)

Il questionario si compone di 5 moduli che sono stati modificati rispetto all'ADOS-2 originale; in particolare le aree di indagine inserite sono lo sviluppo del linguaggio e della comunicazione, l'adeguatezza culturale e le conoscenze e l'abilità che l'esaminatore deve possedere per valutare un paziente ipoacusico. (H. Phillips et al.)

Inoltre, è stata modificata anche la struttura del questionario, per meglio adattarsi alle peculiarità dei soggetti ipoacusici. (H. Phillips et al.)

È stato creato anche un nuovo algoritmo, sulla base delle caratteristiche del questionario, per calcolare i risultati ottenuti dal test. (H. Phillips et al.)

Questo strumento permette di analizzare non solo i pazienti non udenti che comunicano con la lingua parlata, bensì permette di analizzare, come precisato pocanzi, anche i pazienti pediatrici che utilizzano la lingua dei segni come mezzo di comunicazione principale. (H. Phillips et al.)

L'area di indagine che ha subito maggiori modifiche nel processo di adattamento è quella dedicata al linguaggio e alla comunicazione. Questo perché molti *item* riguardavano il linguaggio parlato, i vocalizzi oppure la gestualità; questi tre campi di indagine, però, nel caso di pazienti ipoacusici, sono difficili da analizzare, in quanto i bambini potrebbero comunicare con linguaggio dei segni o con un linguaggio misto. (H. Phillips et al.)

Di conseguenza, si potrebbe incorrere in ambigue o errate interpretazioni dei comportamenti e delle modalità di comunicazione dei pazienti. Ad esempio, potrebbero verificarsi delle difficoltà nella distinzione tra *babbling* manuale, lingua dei segni, gestualità e movimenti randomici di braccia. (H. Phillips et al.)

Sulla base di queste considerazioni, la comunità scientifica ha deciso di eliminare 11 *item* concernenti la gestualità e verbalità del paziente, nella versione riadattata dell'ADOS-2-R. (H. Phillips et al.)

I dati derivanti dal DIEP che riguardano la prima validazione del questionario, hanno dimostrato ottimi risultati per quanto riguarda l'analisi dei pazienti attraverso il gioco e l'interazione. Ciò, secondo la letteratura scientifica, permette di distinguere certi comportamenti o atteggiamenti, come ad esempio le espressioni facciali o gli aspetti di isolamento sociale, caratteristici del disturbo dello spettro autistico, ma che al contempo sono tipici anche in pazienti affetti da ipoacusia infantile. (H. Phillips et al.)

Grazie a questa distinzione, i medici specialisti incorrono in maniera minore in errori di interpretazione dei comportamenti e atteggiamenti, abbassando quindi il

numero di pazienti falsi positivi e falsi negativi, giungendo successivamente ad una corretta definizione del quadro clinico del paziente. (H. Phillips et al.)

Language ENvironment Analysis (LENA)

Diversamente dai questionari presentati in precedenza, i quali prevedevano lo svolgimento del test in uno studio medico con la supervisione di uno o più medici e tecnici specializzati, il sistema LENA prevede l'utilizzo di un registratore audio di piccole dimensioni collocato con una *clip* sugli indumenti del paziente. Il dispositivo registra tutti i vocalizzi emessi dal bambino, le fonti sonore provenienti dall'ambiente in cui si trova il paziente al momento della registrazione e tutte le interazioni sociali che intrattiene nel corso delle sedici ore durante le quali indossa il registratore. (C. Yoshinaga-Itano; M. VanDam)

Il registratore è collegato da remoto con un computer collocato in uno studio medico; un apposito software analizza il contenuto della registrazione, ponendo il *focus* sulla frequenza del parlato, sulla comunicazione e sulle caratteristiche acustiche fondamentali per lo sviluppo del linguaggio. (C. Yoshinaga-Itano; M. VanDam)

In particolare, è presente uno strumento all'interno del software LENA, chiamato *Language Autism Screen (LLAS)*, atto a valutare le componenti sonore *in situ* nella casa paziente pediatrico. Un altro strumento è *l'automatic speech processing (ASP)*, il quale permette di valutare le caratteristiche del linguaggio e della comunicazione del paziente. (C. Yoshinaga-Itano; M. VanDam)

Una volta raccolti tutti i dati necessari, il *software* li processa e li confronta con un'audio standardizzato, derivante da uno studio condotto sui bambini sani che presentano uno sviluppo tipico. Questo permette al medico specialista di valutare il livello di sviluppo del linguaggio del paziente e arrivare ad una diagnosi specifica, per poi successivamente studiare un piano terapeutico con figure quali logopedisti, audioprotesisti, audiologi e audiometristi. (C. Yoshinaga-Itano; M. VanDam)

Il vantaggio di utilizzare questo metodo di indagine di primo livello è che il paziente si trova nel suo ambiente; quindi, non è sottoposto a stress e si può osservare una situazione di vita quotidiana, eliminando quindi i vari fattori che possono influire

durante l'esecuzione del questionario in uno studio medico. Permette anche di ottenere una valutazione obiettiva dei risultati registrati, in quanto i dati raccolti vengono elaborati da un *software*. La metodologia di esecuzione non è invasiva. (C. Yoshinaga-Itano; M. VanDam)

Oltre che dei vantaggi per il paziente, questo strumento porta dei vantaggi anche ai clinici e al sistema sanitario; si tratta infatti di un metodo che permette di lavorare col paziente da remoto, di amministrare lo strumento in via telematica ed è a basso costo. (C. Yoshinaga-Itano; M. VanDam)

Nonostante sia un metodo di indagine recente e approvato da poco dalla comunità scientifica, i risultati ottenuti attualmente sono promettenti, in quanto sono stati individuati una buona percentuale di casi che presentano doppia diagnosi; altresì permette anche di escludere la doppia diagnosi stessa. (C. Yoshinaga-Itano; M. VanDam)

L'utilizzo di questo metodo è spesso accompagnato da un test per valutare il quoziente intellettuale (SQ) e dal *Child Development Inventory* (CDI) precedentemente descritto, per la valutazione dello sviluppo globale del bambino. Questo perché uno dei segnali più evidenti di un paziente pediatrico con doppia diagnosi è il significativo decremento nello sviluppo intellettuale, dovuto all'ipoacusia e alle limitazioni del disturbo dello spettro autistico. (J. Carr et al.)

Autism Diagnostic Interview revised – Adaptation for deaf children (ADI-R)

Si tratta di un'intervista semi strutturata che viene somministrata da uno specialista clinico (Neuropsichiatra infantile o Psicologo) ai caregivers di pazienti da uno a trentasei mesi di età. (Barry Wright et al.)

In particolare, il questionario si concentra sullo sviluppo generale del bambino, sull'acquisizione del linguaggio e di altre abilità, sul funzionamento della comunicazione, sullo sviluppo e sulle interazioni sociali e sul gioco, sui possibili comportamenti ripetitivi messi in atto. (Barry Wright et al.)

Il punteggio del questionario viene calcolato grazie ad un algoritmo specifico elaborato appositamente per la versione revisionata. Come sottolineato da Barry Wright et al., il punteggio ottenuto non è una diagnosi certa di patologia, ma contribuisce al processo di diagnosi del disturbo dello spettro autistico. Gli autori sopra citati sostengono, sulla base dei risultati ottenuti dalle loro ricerche, che l'algoritmo dia dei risultati affidabili e precisi per quanto riguarda la distinzione tra i pazienti ipoacusici e affetti da disturbo dello spettro autistico e bambini che presentano solo ipoacusia. (Barry Wright et al.)

Rispetto alla versione originale, il DIEP non ha apportato modifiche a livello strutturale; sono state fatte delle modifiche in diverse aree, come l'area del linguaggio. In particolare, sono stati aggiunti degli *item* per approfondire la storia clinica del paziente per quanto riguarda la comunicazione, quindi lo sviluppo del parlato. (Barry Wright et al.)

Sono state aggiunte anche degli *item* che includono la valutazione della lingua dei segni e del linguaggio misto, supportati da materiale specifico. In questo modo, il test può essere somministrato sia ai bambini che utilizzano la lingua parlata, quindi pazienti definiti verbali, sia a bambini che utilizzano la lingua dei segni (pazienti segnanti) come mezzo di comunicazione principale. (Barry Wright et al.)

Barry Wright et al. e la DIEP sostengono che l'ADI-R è un metodo valido per la valutazione di bambini ipoacusici con sospetta diagnosi di autismo, grazie alle modifiche apportate durante la revisione, che hanno ridotto al minimo il problema della comunicazione tra esaminatore e paziente, grazie all'introduzione della lingua dei segni e del linguaggio misto durante lo svolgimento del test. In questo modo quindi, il questionario è somministrabile a tutti i bambini affetti da ipoacusia, indipendentemente dal mezzo di comunicazione principale che utilizzano. (Barry Wright et al.)

Come si evince dalla letteratura scientifica, questi metodi di indagine spesso si utilizzano in maniera combinata se si tratta di analizzare dei bambini ipoacusici con sospetta diagnosi di disturbo dello spettro autistico. (V. Allgar et al.)

Infatti, la combinazione di questi due *test* permette un'indagine più precisa e approfondita per questi casi clinici, come dimostrato da A. Szarkowski et al. ; con uno studio scientifico hanno dimostrato che l'utilizzo di entrambi i questionari si raggiungono maggiori sensibilità e specificità, pari all'80.8% .

Questi studiosi sostengono anche che per ottenere una diagnosi certa, oltre all'utilizzo combinato dei test, il paziente debba essere seguito da un'équipe di medici e tecnici specializzati, come psicologi, neurologi, pediatri, logopedisti, otorinolaringoiatri e tecnici audioprotesisti e audiometristi. Questo perché ogni specialista contribuisce col proprio parere medico e la propria esperienza ad aggiungere dettagli fondamentali per la diagnosi di autismo. (A. Szarkowski et al.)

5.3.2 Soluzioni per lo sviluppo del linguaggio

Come affermato da TC. Mc Fayden et al. , i bambini che presentano una doppia diagnosi che comprende l'ipoacusia e il disturbo dello spettro autistico, mostrano un *deficit* maggiore nello sviluppo del linguaggio, rispetto ad altri pazienti che presentano l'una o l'altra patologia.

Un'altra difficoltà che ritarda lo sviluppo del linguaggio è la diagnosi tardiva di ipoacusia o di ASD, come esplicito precedentemente; ciò comporta un approccio terapeutico tardivo rispetto alle tempistiche delle tappe di sviluppo del linguaggio fissate dall'OMS in base all'età cronologica del bambino, causando gravi *deficit* permanenti.

Le soluzioni per cercare di limitare i *deficit* nel linguaggio derivano da un lavoro di un'équipe composta da più figure sanitarie e comprende audiologi, otorinolaringoiatri, neuropsichiatri infantili, psicologi, logopedisti e tecnici audiometristi e audioprotesisti.

In particolare, il tecnico audioprotesista, ricopre un ruolo molto importante sia nella fase di progettazione del piano terapeutico sia durante l'approccio riabilitativo col paziente.

In primo luogo, fornisce tutte le informazioni necessarie per quanto riguarda gli apparecchi acustici indossati dal paziente, sia le caratteristiche tecniche sia le caratteristiche dell'accoppiatore applicato, il materiale utilizzato nella costruzione della chiocciola e l'anatomia della chiocciola.

Il tecnico audioprotesista riferisce poi informazioni fondamentali per quanto riguarda la regolazione dell'apparecchio acustico e conseguentemente dell'amplificazione fornita al paziente.

Inoltre, il tecnico audioprotesista si occupa di controllare regolarmente gli apparecchi acustici da un punto di vista di funzionalità del dispositivo stesso, verificandone il funzionamento tramite l'orecchio elettronico; questo perché l'apparecchio acustico, per fornire la migliore amplificazione possibile, deve essere sempre in condizioni ottimali.

Oltre ai controlli effettuati sul dispositivo, l'audioprotesista verifica la massima tenuta dell'accoppiatore nell'orecchio del paziente; questo perché anatomicamente l'orecchio del bambino si modifica continuamente a causa della crescita. Di conseguenza, sarà necessario eseguire più volte, durante lo sviluppo del bambino, la presa d'impronta per il rifacimento della chiocciola, in modo tale da assicurare la massima tenuta dell'accoppiatore.

Trattandosi di pazienti che presentano anche il disturbo dello spettro autistico, è più complesso e lungo anche il periodo di adattamento al dispositivo medico che i pazienti indossano, rispetto a chi non è affetto da autismo; sono più frequenti quindi i casi in cui i bambini rifiutino di indossare gli apparecchi o li tolgano bruscamente, inficiando il beneficio protesico e rischiando di danneggiare il dispositivo stesso.

In questo caso, il tecnico audioprotesista può fornire delle soluzioni pratiche per mantenere gli apparecchi stabili e nella corretta posizione, come ad esempio delle clip posizionabili sugli indumenti del bambino, cosicché non vengano smarriti gli apparecchi e sia meno difficoltoso il successivo riposizionamento.



Figura 13, “clip di sostegno per apparecchi acustici”

<https://store.otolab.it/categorie/accessori-e-ricambi-apparecchi-acustici/>

È fondamentale, infatti, che i bambini indossino gli apparecchi acustici il più possibile, in modo tale da essere sottoposti continuamente a suoni, rumori, comunicazione verbale e interazione, necessari per lo sviluppo del linguaggio.

Durante il periodo di scolarizzazione possono insorgere delle difficoltà di apprendimento nel corso delle lezioni, dovute ai molteplici rumori presenti all’interno delle aule scolastiche, come affermato da G. Rance et al. .

Le regolazioni degli apparecchi acustici per i bambini non prevedono la funzione di abbattimento o cancellazione del rumore, poiché per la crescita del bambino è necessario che egli apprenda non solo i suoni, bensì anche i rumori presenti in natura e nella vita quotidiana.

Se da un lato questo aspetto aiuta lo sviluppo generale del bambino, d’altro canto potrebbe inficiare l’apprendimento scolastico, soprattutto del linguaggio.

A tal proposito, l’audioprotesista può fornire dei dispositivi d’ascolto con sistema FM collegabili agli apparecchi acustici tramite bluetooth, che saranno posizionati vicino alla fonte sonora principale che il bambino deve percepire, ovvero la voce dell’interlocutore. Questi dispositivi trasmettono direttamente la fonte sonora d’interesse agli apparecchi acustici ad un’intensità maggiore, in modo tale da aumentare la discriminazione del parlato nel rumore.

Così facendo, il bambino non deve necessariamente trovarsi vicino all'insegnante durante le lezioni, bensì può spostarsi e sedere anche in fondo all'aula.



Figura 14, “Dispositivo d’ascolto con sistema FM”

<https://www.audilo.it/2663-18395-microfono-phonak-roger-on-in-per-apparecchi-acustici.html>

Per quanto riguarda quest’ultimo aspetto, G. Rance et al. hanno condotto uno studio su un gruppo di bambini con doppia diagnosi portatori di apparecchi acustici e impianti cocleari e utilizzatori di dispositivi con sistema FM. Dalla ricerca condotta è risultato che l’uso di questi dispositivi ha comportato un miglioramento nello sviluppo del linguaggio e nei risultati didattici, oltre che una maggiore possibilità di interazione sociale con insegnanti e coetanei.

Capitolo 6

6.1 Conclusioni

L'obiettivo principale della stesura dell'elaborato era quello di cercare delle informazioni riguardanti la doppia diagnosi di ipoacusia e autismo in pazienti pediatrici, attraverso l'analisi e la revisione della letteratura scientifica.

Inoltre, un altro obiettivo era di indagare il ruolo dell'audioprotesista in questi casi clinici e le possibili soluzioni che il tecnico audioprotesista può fornire per lo sviluppo del linguaggio oltre l'applicazione dell'apparecchio acustico. Pur essendo dei casi rari, negli ultimi anni si sono presentati in percentuale maggiore, e, come si evince dalla letteratura scientifica, sono numeri che tendono ad aumentare.

Uno dei punti di forza per quanto riguarda la tematica scelta è l'adattamento della strumentazione diagnostica di primo livello, combinata appositamente per essere utilizzata con pazienti pediatrici ipoacusici diagnosticati nei primi anni di vita, come affermato dalla letteratura scientifica consultata. Si tratta di un grande passo avanti fatto dalla Scienza, in quanto permette di aprire delle nuove strade e strategie diagnostiche per i pazienti, permettendo di escludere o accertare una possibile diagnosi di disturbo dello spettro autistico anche nei bambini ipoacusici.

La diagnosi di altre patologie presenti oltre all'ipoacusia, come l'autismo, è fondamentale in un paziente pediatrico, in quanto permette di applicare il corretto approccio terapeutico e di pianificare una terapia mirata che sia abilitativa al linguaggio. Infatti, come descritto nel capitolo riguardante l'autismo e la doppia diagnosi, sono stati costruiti degli strumenti diagnostici appositi.

Oltre a ciò, risulta di fondamentale importanza l'individuazione precoce dell'ipoacusia e questo avviene nella maggior parte dei casi grazie allo screening uditivo neonatale descritto nel primo capitolo dell'elaborato. Con una diagnosi precoce, l'audioprotesista può intervenire subito con l'applicazione degli

apparecchi acustici, permettendo al neonato di percepire suoni, rumori e voci e iniziando precocemente il periodo di adattamento ai dispositivi medici applicati.

Un altro punto di forza è lo svolgimento del lavoro in équipe, ovvero la collaborazione tra tutte le figure professionali che ruotano attorno al paziente; quindi, non solo il coinvolgimento degli specialisti che seguono in bambino nelle strutture ospedaliere, ma anche di tutti i tecnici e i medici che si occupano del paziente in strutture esterne, come ad esempio centri audioprotesici. Questo permette di definire in maniera più chiara la diagnosi e di comprendere al meglio il quadro clinico del paziente, che, nei casi di doppia diagnosi risulta di definizione più complessa, talvolta anche a causa della mancanza di dati audiometrici certi, dovuti all'età cronologica del paziente o di altre complicazioni come il disturbo dello spettro autistico.

Grazie anche al lavoro di équipe, l'audioprotesista ha assunto un ruolo di maggior rilievo in queste casistiche, potendo contribuire ancor più attivamente nel processo terapeutico di sviluppo del linguaggio, grazie ai dispositivi FM forniti (descritti nell'ultimo capitolo dell'elaborato). Inoltre, grazie all'innovazione e allo sviluppo tecnologico nel campo audioprotesico, il tecnico audioprotesista avrà a sua disposizione tecnologie sempre più avanzate, che potrà adattare ai dispositivi medici forniti ai pazienti, per migliorare la loro qualità di vita, anche in termini di sviluppo del linguaggio e di terapia riabilitativa.

In tal modo, si possono aprire delle strade future per il trattamento di questi pazienti nel campo audioprotesico, fornendo assistenza sempre più accurata per queste casistiche.

Nel corso dell'analisi della letteratura scientifica, sono emerse anche delle limitazioni. Prima fra tutte la mancanza, per molti anni, di una strumentazione adatta alla ricerca del disturbo dello spettro autistico in pazienti ipoacusici; infatti, le metodologie utilizzate sono risultate di recente revisione.

Inoltre, essendo la percentuale di pazienti con doppia diagnosi di ipoacusia e autismo esigua rispetto a coloro che presentano una sola delle due patologie

considerate, risulta minore il campione di popolazione da poter utilizzare come gruppo di studio. Conseguentemente, le ricerche si svolgono più lentamente e con risultati talvolta incompleti, a causa della mancanza di dati.

Una possibile soluzione a queste limitazioni è lo sviluppo di strumenti di diagnosi ancora più sofisticati e precisi, che permettano di ottenere una diagnosi precoce e di individuare il maggior numero possibile di casi con doppia diagnosi. In questo modo si otterrà un campione di studio più ampio, che permetterà di estendere le ricerche fatte fino ad ora e di sviluppare nuove strategie di diagnostiche e terapeutiche.

Bibliografia

Allgar, V.; Wright, B.; Taylor, A.; Couter, A.L.; Phillips, H. “*Diagnosing Autism Spectrum Disorders in Deaf Children Using Two Standardised Assessment Instruments: The ADIR-Deaf Adaptation and the ADOS-2 Deaf Adaptation.*” *J. Clin. Med.* 2021, 10, 4374. <https://doi.org/10.3390/jcm10194374>

American Psychiatric Association (APA) (1980), “*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*”, Third Edition (DSM-III), tr. it. Masson, Milano 1983

American Psychiatric Association (APA) (2000), “*Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*”, Quarta edizione rivisitata (DSM-IV-TR), trad. it. Masson, Milano 2001

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

Anagnostou, E., Zwaigenbaum, L., Szatmari, P., Fombonne, E., Fernandez, B. A., Woodbury-Smith, M., Brian, J., Bryson, S., Smith, I. M., Drmic, I., Buchanan, J. A., Roberts, W., & Scherer, S. W. (2014). “*Autism spectrum disorder: advances in evidence-based practice.*” *CMAJ : Canadian Medical Association journal = journal de l'Association medicale canadienne*, 186(7), 509–519. <https://doi.org/10.1503/cmaj.121756>

Bottero S., Marsella P., Trozzi M., (2006), “*Diagnosi: impedenzometria ed audiometria comportamentale*” In Luppari R. et al., (2007), “*Eziologia, diagnosi, prevenzione e terapia della sordità infantile preverbale*”, TorGraf Ed., LE

Carr J, Xu D, Yoshinaga-Itano C. “*Language ENvironment Analysis Language and Autism Screen and the Child Development Inventory Social Subscale as a possible autism screen for children who are deaf or hard of hearing.*” *Semin Speech Lang.* 2014 Nov;35(4):266-75. doi: 10.1055/s-0034-1389099. Epub 2014 Oct 16. PMID: 25321851.

Charman T, Baird G, Simonoff E, et al. “*Efficacy of three screening instruments in the identification of autistic-spectrum disorders.*” *British Journal of Psychiatry.* 2007;191(6):554-559. doi:10.1192/bjp.bp.107.040196

Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance (2010) Principal Investigators; Centers for Disease Control and Prevention (CDC). “*Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years - autism and developmental disabilities monitoring network*” 11 sites, United States, 2010. *MMWR Surveill Summ.* 2014 Mar 28;63(2):1-21. PMID: 24670961.

Doig KB, Macias MM, Saylor CF, Craver JR, Ingram PE. “*The Child Development Inventory: A developmental outcome measure for follow-up of the*

high-risk infant.” J Pediatr. 1999 Sep;135(3):358-62. doi: 10.1016/s0022-3476(99)70134-4. PMID: 10484803.

Fallucco, E. M., Wysocki, T., James, L., Kozikowski, C., Williams, A., & Gleason, M. M. (2017). “*The Brief Early Childhood Screening Assessment: Preliminary Validity in Pediatric Primary Care.*” Journal of developmental and behavioral pediatrics : JDBP, 38(2), 89–98.

<https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000000384>

Figura 2, disponibile On-line all’indirizzo

https://natus.com/sites/natus_platform/files/201803/oto_accuscreen_child_banner.jpg

Figura 3, disponibile On-line all’indirizzo <https://fonudito.it/abr-neonato-esame-dei-potenziali-evocati-acustici/>

Figura 1, 4, 5 e 10 disponibili su Martini A., Prosser S. (2020), “*La sordità infantile*”, “*Potenziali evocati uditivi del tronco encefalico*”. In Martini A., Prosser S. (2020), “*Argomenti di Audiologia- Nuova edizione*”, Omega Ed., TO

Figura 6, disponibile On-line all’indirizzo

<https://www.medicalexpo.it/prod/grason-stadler/product-70792-436153.html>

Figura 7, disponibile On-line all’indirizzo <https://www.inventis.it/it->

[prodotti/impedenzometro-clinico-clarinet](https://www.inventis.it/it-prodotti/impedenzometro-clinico-clarinet)

Figura 8, disponibile On-line all’indirizzo

<https://www.otorinolaringoiatramilano.com/prestazioni-eseguili-presso-lo-studio-medico/impedenzometrico>

Figura 9, disponibile On-line all’indirizzo [https://arduinoque.it/wp-](https://arduinoque.it/wp-content/uploads/2021/10/test-di-metz.jpg)

[content/uploads/2021/10/test-di-metz.jpg](https://arduinoque.it/wp-content/uploads/2021/10/test-di-metz.jpg)

Figura 11, disponibile On-line all’indirizzo [https://fonetika.pl/en/conditioned-](https://fonetika.pl/en/conditioned-play-audiometry/)

[play-audiometry/](https://fonetika.pl/en/conditioned-play-audiometry/)

Figura 13, disponibile On-line all’indirizzo

<https://store.otolab.it/categorie/accessori-e-ricambi-apparecchi-acustici/>

Figura 14, disponibile On-line all’indirizzo [https://www.audilo.it/2663-18395-](https://www.audilo.it/2663-18395-microfono-phonak-roger-on-in-per-apparecchi-acustici.html)

[microfono-phonak-roger-on-in-per-apparecchi-acustici.html](https://www.audilo.it/2663-18395-microfono-phonak-roger-on-in-per-apparecchi-acustici.html)

Frith U. (2012). “*Why we need cognitive explanations of autism.*” Quarterly journal of experimental psychology (2006), 65(11), 2073–2092.

<https://doi.org/10.1080/17470218.2012.697178>

Kanner, L. (1943). “*Autistic disturbances of affective contact.*” *Nervous child*, pp. 217- 250.

Kemper, T. L., & Bauman, M. (1998). “*Neuropathology of infantile autism.*” *Journal of neuropathology and experimental neurology*, 57(7), 645–652. <https://doi.org/10.1097/00005072-199807000-00001>

Maisonneuve, H., & Floret, D. (2012). “*Affaire Wakefield : 12ans d'errance car aucun lien entre autisme et vaccination*” “*ROR n'a été montré [Wakefield's affair: 12 years of uncertainty whereas no link between autism and MMR vaccine has been proved]*”. *Presse medicale (Paris, France : 1983)*, 41(9 Pt 1), 827–834. <https://doi.org/10.1016/j.lpm.2012.03.022>

Martini A., Prosser S. (2020), “*La sordità infantile*”, “*Potenziali evocati uditivi del tronco encefalico*”. In Martini A., Prosser S. (2020), “*Argomenti di Audiologia-Nuova edizione*”, Omega Ed., TO

McCrimmon, A., & Rostad, K. (2014). “*Test Review: Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part II): Toddler Module.*” *Journal of Psychoeducational Assessment*, 32(1), 88-92. <https://doi.org/10.1177/0734282913490916>

McFayden TC, Culbertson S, DeRamus M, Kramer C, Roush J, Mankowski J. “*Assessing Autism in Deaf/Hard-of-Hearing Youths: Interdisciplinary Teams, COVID Considerations, and Future Directions.*” *Perspect Psychol Sci.* 2023 Nov;18(6):1492-1507. doi: 10.1177/17456916231178711. Epub 2023 Jun 14. PMID: 37314896; PMCID: PMC10271818.

Papanikolaou, K., Paliokosta, E., Houliaras, G., Vgenopoulou, S., Giouroukou, E., Pehlivanidis, A., Tomaras, V., & Tsiantis, I. (2009). “*Using the Autism Diagnostic Interview-Revised and the Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic for the diagnosis of autism spectrum disorders in a Greek sample with a wide range of intellectual abilities.*” *Journal of autism and developmental disorders*, 39(3), 414–420. <https://doi.org/10.1007/s10803-008-0639-6>

Phillips, Helen & Wright, Barry & Allgar, Victoria & McConachie, Helen & Sweetman, Jennifer & Hargate, Rebecca & Hodgkinson, Rachel & Bland, J & George, Hannah & Hughes, Anna & Hayward, Emily & Heras, Victoria & Frcpch, Ann. (2022). “*Adapting and validating the Autism Diagnostic Observation Schedule Version 2 for use with deaf children and young people.*” *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 52. [10.1007/s10803-021-04931-y](https://doi.org/10.1007/s10803-021-04931-y).

Rance G, Saunders K, Carew P, Johansson M, Tan J. “*The use of listening devices to ameliorate auditory deficit in children with autism.*” *J Pediatr.* 2014 Feb;164(2):352-7. doi: 10.1016/j.jpeds.2013.09.041. Epub 2013 Oct 30. PMID: 24183205.

Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CM, Dumont-Mathieu T, Fein D. “*Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-up*

(*M-CHAT-R/F*)". *Pediatrics*. 2014 Jan;133(1):37-45. doi: 10.1542/peds.2013-1813. Epub 2013 Dec 23. PMID: 24366990; PMCID: PMC3876182.

Rutter M. "Incidence of autism spectrum disorders: changes over time and their meaning." *Acta Paediatr*. 2005 Jan;94(1):2-15. doi: 10.1111/j.1651-2227.2005.tb01779.x. PMID: 15858952.

Schultz, R. T., Romanski, L. M., & Tsatsanis, K. D. (2000). "Neurofunctional models of autistic disorder and Asperger syndrome: Clues from neuroimaging." In A. Klin, F. R. Volkmar, & S. S. Sparrow (Eds.), *Asperger syndrome* (pp. 172–209). The Guilford Press.

Squires, J., & Bricker, D. (2009). *Ages & Stages Questionnaires®*, Third Edition "ASQ®-3): A Parent-Completed Child Monitoring System."

Stone, W. L., McMahon, C. R., & Henderson, L. M. (2008). "Use of the Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT) for children under 24 months: An exploratory study". *Autism*, 12(5), 557-573.
<https://doi.org/10.1177/1362361308096403>

Szarkowski, Amy & Flynn, Suzanne & Clark, Terrell. (2014). "Dually Diagnosed: A Retrospective Study of the Process of Diagnosing Autism Spectrum Disorders in Children Who Are Deaf and Hard of Hearing." *Seminars in speech and language*. 35. 301-308. 10.1055/s-0034-1389102.

Tambelli, R., & Trentini, C. (2017). "I disturbi dello spettro autistico." In Tambelli R. (A cura di), *Manuale di psicopatologia dell'infanzia* (pp. 211-257). Il Mulino.

VanDam M, Yoshinaga-Itano C. "Use of the LENA Autism Screen with Children who are Deaf or Hard of Hearing." *Medicina (Kaunas)*. 2019 Aug 16;55(8):495. doi: 10.3390/medicina55080495. PMID: 31426435; PMCID: PMC6723169.

Vicari, S., & Di Vara, S. (2017). "Funzioni esecutive e disturbi dello sviluppo: Diagnosi, trattamento clinico e intervento educativo". Edizioni Centro Studi Erickson.

Vitale S. et al., (2008), "Refertazione e interpretazione dei tracciati e dei questionati in ORL", TorGraf Ed., LE

Wetherby AM, Brosnan-Maddox S, Peace V, Newton L. "Validation of the Infant-Toddler Checklist as a broadband screener for autism spectrum disorders from 9 to 24 months of age." *Autism*. 2008 Sep;12(5):487-511. doi: 10.1177/1362361308094501. PMID: 18805944; PMCID: PMC2663025.

WHO 2022, Disponibile On-line all'indirizzo <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>

Wright, B., Phillips, H., Allgar, V., Sweetman, J., Hodkinson, R., Hayward, E., Ralph-Lewis, A., Teige, C., Bland, M., & Le Couteur, A. (2022). "Adapting and validating the Autism Diagnostic Interview - Revised for use with deaf children and young people." *Autism*, 26(2), 446-459.
<https://doi.org/10.1177/13623613211029116>

Wroblewska-Seniuk KE, Dabrowski P, Szyfter W, Mazela J. Universal newborn hearing screening: methods and results, obstacles, and benefits. *Pediatr Res*. 2017 Mar;81(3):415-422. doi: 10.1038/pr.2016.250. Epub 2016 Nov 18. PMID: 27861465.

Sitografia

<https://doi.org/10.1177/1362361308096403>

<https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioNotizieSaluteMentale.jsp?lingua=italiano&menu=notizie&p=dalministero&id=5853>

<https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>

<https://doi.org/10.1177/0734282913490916>

<https://doi.org/10.1016/j.lpm.2012.03.022>

<https://doi.org/10.1097/00005072-199807000-00001>

<https://doi.org/10.1080/17470218.2012.697178>

<https://fonetika.pl/en/conditioned-play-audiometry/>

<https://arduinoque.it/wp-content/uploads/2021/10/test-di-metz.jpg>

<https://www.otorinolaringoiatramilano.com/prestazioni-eseguili-presso-lo-studio-medico/impedenzometrico>

<https://www.inventis.it/it-it/prodotti/impedenzometro-clinico-clarinet>

<https://www.medicalexpo.it/prod/grason-stadler/product-70792-436153.html>

<https://fonudito.it/abr-neonato-esame-dei-potenziiali-evocati-acustici/>

https://natus.com/sites/natus_platform/files/201803/oto_accuscreen_child_banner.jpg

<https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000000384>

<https://doi.org/10.1503/cmaj.121756>

Ringraziamenti

Questo elaborato di tesi è il risultato finale di tutti gli anni di studio, della dedizione e della caparbità che ho dedicato al mio percorso formativo.

Tutto questo è stato possibile grazie al sostegno di tutte le persone che sono state al mio fianco, che mi hanno sostenuta, incoraggiata a non mollare mai e a perseguire sempre i miei obiettivi.

Un grazie speciale lo dedico ai miei genitori, le mie colonne portanti, che con amore e dolcezza che li contraddistinguono, mi sono sempre stati accanto, mi hanno sostenuta in ogni momento, anche quelli più complicati, ascoltandomi, sopportandomi ma soprattutto supportandomi e accompagnandomi per mano al traguardo. Grazie Mamma e Papà, vi amo, a Voi devo tutto.

Grazie al mio fidanzato e compagno di vita, Alex, che mi ha sempre ascoltata, sostenuta e incoraggiata con amore a non mollare mai, che mi ha insegnato a prendere la vita con filosofia e sempre col sorriso, a vedere la linea del traguardo invece che gli ostacoli e mi ha tenuta per mano in ogni momento. Mi hai fatto conoscere una parte di vita che non conoscevo, un modo di affrontare le cose che prima non avevo mai visto. Grazie amore mio per avermi trasmesso la tua forza e la tua caparbità, ti amo.

Grazie al mio migliore amico, Manuel, per avermi sempre incoraggiata a continuare gli studi e avermi sempre fatta sorridere con la tua simpatia e la tua ironia, per essere sempre al mio fianco in ogni momento. E grazie a Veronica, amica speciale e compagna di avventure, per farmi sempre sorridere e vivere la vita con positività. Abbiamo sempre condiviso tutto e continueremo a farlo! Grazie a voi, che siete dei fratelli per me, vi voglio bene cuori.

Grazie alla mia cara amica Claudia, la mia “stea”, compagna di studi, di avventure, di scleri e di tante ansie condivise, ma affrontate sempre con forza e col sorriso. Col nostro “già lo sai”, ci diciamo tutto. Grazie per avermi donato gioia nei momenti più ardui e per aver condiviso questo percorso di studi, che seppur tosto e pieno di insidie, ci ha fatte incontrare e ha fatto nascere una bellissima amicizia. Ti voglio bene Stea.

Grazie al mio relatore, il Dott. Gubernale, che ha sostenuto la mia argomentazione di tesi, permettendomi di ampliare le mie conoscenze in un altro campo di studi a me sconosciuto, diventato poi il filo conduttore di questo elaborato.

Grazie alla mia amata cucciola, la piccola Zoe, che con i suoi occhi dolci, i suoi bacini e le sue attenzioni, mi ha regalato gioie indimenticabili e mostrato la parte più pura dell'anima di un essere vivente. Ti amo piccola mia, sei la mia gioia.

Infine, ringrazio tutte le persone che hanno condiviso questo percorso con me, sia i miei compagni di corso e di studi, sia tutte le mie amiche di una vita; vi voglio bene ragazze.