



UNIVERSITA DEGLI STUDI DI PADOVA

Scuola di medicina e chirurgia

Dipartimento di medicina

Corso di Laurea in Infermieristica

Tesi di Laurea Triennale

Autismo: diagnosi precoce e trattamenti individualizzati.

Relatore

Prof. Luciano Liziero

Laureando: Chiara De Giuseppe

Matricola: 1238675

Anno Accademico 2021/2022

ABSTRACT

Background: L'autismo è un disturbo del neuro-sviluppo che coinvolge principalmente linguaggio, comunicazione, interazione sociale, interessi ristretti e stereotipati. Secondo il Ministero della Salute in Italia di stima 1 bambino su 77 di età compresa fra i 7 e i 9 anni con diagnosi di disturbo dello spettro autistico.

Scopo: Analizzare la letteratura riguardo la prevenzione rivolta alla popolazione generale nella conoscenza e nel riconoscimento dei sintomi di autismo e la presa in carico rivolta alla famiglia, con lo scopo di verificare se questi interventi producano un effetto positivo sulla diagnosi precoce e sul percorso terapeutico del bambino.

Materiali e metodi: è stata effettuata una revisione della letteratura primaria e secondaria nella banca dati Medline e in siti internet del Ministero della salute, della Fondazione Italiana Autismo (FIA) e della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'età evolutiva. La ricerca bibliografica si è concentrata sulla lettura critica degli studi degli ultimi dieci anni.

Risultati: Sono stati reperiti 13 articoli che corrispondevano ai criteri di selezione.

Discussione: Gli studi reperiti dimostrano una correlazione fra campagne di prevenzione e aumento di consapevolezza in questi periodi specifici.

Per supporto alla famiglia e scuola i risultati sono meno positivi: rispetto alle linee guida prodotte dal Ministero della Salute, dai dati in letteratura risulta che solo il 20% dei genitori è soddisfatto del supporto ricevuto, lamentando conoscenze inadeguate del problema, lacune nel supporto quotidiano nella gestione del disturbo a domicilio e insoddisfazione nella comunicazione con gli operatori sanitari.

Conclusioni: L'assistenza multi-professionale (psichiatra, psicologo, infermiere e terapeuta occupazionale) per la prevenzione e il supporto dei genitori di bambini con diagnosi di ASD è un settore che può ancora essere ampliato e rafforzato da studi e formazione

specifica.

Key Words: *Autism, Parents, support, treatments, school, prevention campaigns.*

Parole Chiave: *Autismo, Genitori, Supporto, Trattamenti, Scuola, Campagne di prevenzione*

INDICE

INTRODUZIONE

CAPITOLO PRIMO

| | |
|-----------------------------------------------------|---------|
| <i>1.1</i> L'autismo..... | Pag.5 |
| 1.1.1 Prevalenza | Pag. 6 |
| 1.1.2 Eziologia..... | Pag. 6 |
| <i>1.2</i> Campagne di prevenzione..... | Pag. 7 |
| <i>1.3</i> Diagnosi precoce..... | Pag. 8 |
| <i>1.4</i> Trattamenti..... | Pag. 11 |
| 1.4.1 Trattamenti rivolti ai genitori | Pag. 13 |
| <i>1.5</i> Linee Guida per la presa in carico | Pag. 13 |

CAPITOLO SECONDO: Materiali e metodi

| | |
|----------------------------------------|---------|
| <i>2.1</i> Problema..... | Pag.15 |
| <i>2.2</i> Obiettivo dello studio..... | Pag. 15 |
| <i>2.3</i> Quesiti di ricerca | Pag. 15 |
| <i>2.4</i> Metodi di ricerca | Pag. 16 |
| <i>2.5</i> Criteri di inclusione | Pag. 17 |
| <i>2.6</i> Criteri di esclusione | Pag. 17 |

CAPITOLO TERZO: Risultati

| | |
|----------------------------------------------------------|----------|
| <i>3.1</i> Risultati della revisione di letteratura..... | Pag.19 |
| <i>3.2</i> Descrizione degli articoli..... | Pag . 22 |

CAPITOLO QUARTO: Discussioni e conclusioni

| | |
|---------------------------------------------------------------------------|---------|
| <i>4.1</i> Discussione dei risultati: risposte ai quesiti di ricerca..... | Pag. 31 |
| <i>4.2</i> Conclusioni..... | Pag. 33 |

BIBLIOGRAFIA

INTRODUZIONE

“Ho studiato le tante proprietà dell'acqua, ho imparato che ha tre stati fisici: solido, liquido e gassoso. Andrea, ho pensato, ne ha almeno quattro: assente, quasi presente, agitato, chiuso. Suggestioni ai bordi di quel territorio scivoloso che è la sua mente”

Fulvio Ervas

L'autismo è un disturbo del neuro-sviluppo che coinvolge principalmente linguaggio e comunicazione, interazione sociale, interessi ristretti, stereotipati e comportamenti ripetitivi.

I genitori, di solito, notano i primi segni di atipie entro i primi due anni di vita del bambino e una diagnosi precoce può essere fatta entro i 36 mesi di vita.

Attualmente risultano ancora sconosciute le cause di questo disturbo ma vengono prese in considerazione sia le basi neurobiologiche sia i fattori causali e predisponenti.

Il mio interesse per quest'argomento nasce cinque anni fa quando, a seguito di una partecipazione come volontaria in un progetto ricreativo per ragazzi disabili, sono entrata in contatto con il mondo dell'autismo, con le preoccupazioni dei genitori e con le numerose difficoltà che questi ultimi affrontano quotidianamente.

Dopo un primo capitolo di introduzione all'argomento, il seguente lavoro di tesi si articolerà in altri quattro capitoli nei quali verranno descritti i materiali e metodi utilizzati nella ricerca, i risultati trovati nelle banche dati e a seguire le discussioni riguardo gli articoli selezionati e le conclusioni.

L'obiettivo di questa tesi è analizzare la letteratura riguardo la prevenzione rivolta alla popolazione generale nella conoscenza e nel riconoscimento dei sintomi di autismo e la presa in carico rivolta alla famiglia, con lo scopo di verificare se questi interventi producano un effetto positivo sulla diagnosi precoce e sul percorso terapeutico.

CAPITOLO PRIMO

1.1 L'autismo

L'autismo è un disturbo del neuro-sviluppo che coinvolge principalmente linguaggio e comunicazione, interazione sociale, interessi ristretti, stereotipati e comportamenti ripetitivi.

Il Disturbo Autistico è l'estremità più grave di un gruppo di disturbi dello sviluppo neurologico denominati disturbi dello spettro autistico (ASD), che condividono una caratteristica comune ovvero l'interazione sociale disfunzionale (1).

Gli ASD comprendono diverse condizioni cliniche, definite dal Manuale Diagnostico e Statistico dei disturbi mentali (DSM V) (2), cioè il disturbo pervasivo dello sviluppo, il disturbo autistico e la Sindrome di Asperger.

Il primo a parlare di questa malattia fu Leo Kanner che nel 1943 pubblicò un rapporto intitolato “Disturbi autistici del contatto affettivo” in cui descriveva undici casi clinici di bambini (otto maschi e tre femmine) (3). In questo trattato Kanner utilizzò il termine “autismo infantile precoce” per descrivere un complesso di sintomi e comportamenti qualitativamente lontani dalla normalità dei soggetti osservati. Questi bambini sembravano manifestare, sin dall'inizio della loro vita, una chiusura relazionale e un desiderio ossessivo di mantenere inalterate le loro routine.

Allo stesso modo, nel 1944, un medico austriaco, Hans Asperger, fornì la descrizione di una serie di casi di bambini che mostravano compromissione dell'integrazione sociale reciproca senza ritardo nello sviluppo del linguaggio. Egli chiamò questa sindrome “psicopatia autistica”(4)

Nonostante le osservazioni di Kanner e Asperger l'autismo non è stato riconosciuto come una diagnostica distinta fino agli anni '80 con la pubblicazione del DSM-III in cui i sottotipi “autismo infantile” e “disturbi pervasivi dello sviluppo a esordio infantile” sono stati inseriti nella diagnostica del “disturbo pervasivo dello sviluppo”(5).

Nel 2013, nel DSM-V, il termine “disturbo pervasivo dello sviluppo” viene sostituito da “disturbo dello spettro autistico”. In questo manuale, non solo vengono eliminati i sottotipi clinici come la sindrome di Asperger, ma viene anche eliminato il requisito che richiedeva

un ritardo o una totale mancanza di sviluppo del linguaggio espressivo.(2)(6).

1.1.1 Prevalenza

La prevalenza dei disturbi dello spettro autistico è aumentata negli ultimi due decenni. Una revisione pubblicata nel 2003 fa notare come l'incidenza dei disturbi dello spettro autistico rientri nell'intervallo di 30-60 casi su 10.000 a differenza della stima originale di 40 anni fa di 4 su 10.000 (7). In stime più recenti, in uno studio condotto nel 2010 negli Stati Uniti, la prevalenza variava da 5,7 a 21,9 per 1.000 bambini fino agli 8 anni (8).

Secondo il Ministero della Salute, in Italia, si stima 1 bambino su 77 di età compresa fra i 7 e i 9 anni con ASD, con prevalenza maggiore nel sesso maschile (4,4 volte in più rispetto al genere femminile).(9)

Ci sono prove che l'aumento di tale fenomeno sia dovuto all'ampliamento dei criteri diagnostici, lo sviluppo dei servizi e a una maggiore consapevolezza della condizione stessa di malattia(10).

1.1.2 Eziologia

Le cause dell'autismo sono ancora tutt'oggi sconosciute.

Per cercare di leggere la grande letteratura presente a riguardo sono state individuate due grandi aree di ricerca nelle quali si può collegare l'eziologia di questa sindrome:

- le basi neurobiologiche
- i fattori causali

Alcuni studi di *brain imaging*, ottenuti tramite TAC e RMN, hanno rivelato spesso anomalie in alcune strutture del cervello come il lobo temporale e il sistema limbico (in particolare amigdala e ippocampo).(11)

Attualmente sono sempre più numerosi gli studi di *neuroimaging* funzionale in soggetti con diagnosi di ASD che hanno permesso di individuare che, nelle aree precedentemente elencate, i soggetti presentano una minore attività rispetto a soggetti sani.(12-13).

I fattori causali riguardano, invece, quell'area di ricerca che mira ad individuare i possibili fattori di rischio in grado di avviare una serie di meccanismi che portano in fine al quadro

comportamentale dell'autismo:

- gravidanza e periodo neonatale: Nel corso degli anni sono state analizzate diverse situazioni (la madre durante la gravidanza, problemi durante il parto o altri fattori ambientali) che avrebbero potuto portare ad una sintomatologia tipicamente autistica ma, di fatto, nessuna di esse ha dimostrato una significativa associazione. (14)

- ereditarietà: Molti studi familiari hanno confermato un ruolo sicuramente importante per l'ereditarietà in questo disturbo: i genitori di un bambino autistico hanno un rischio maggiore (50 o 100 volte) rispetto alla popolazione generale di avere un altro bambino con ASD, alcuni membri della famiglia di soggetti con autismo presentano comportamenti simili a quelli del disturbo anche se in maniera più lieve e alcune patologie come X fragile e la Sindrome Tuberosa si presentano rispettivamente ,dal 3 al 25% e dal 17 al 60% ,come comorbidità con l'autismo. (15-16-17)

I riscontri con l'evidenza, hanno spinto diversi gruppi di ricerca ad affermare che non esiste “il gene dell'autismo” ma esistono piuttosto una serie di geni che insieme contribuiscono a creare il quadro clinico di tale disturbo. I geni maggiormente studiati sono stati individuati sul cromosoma 7, sul 2, sul 16 e sul 17. (18)

- vaccini: Sebbene alcuni anni fa ci sia stata una crescente attenzione sulla correlazione fra immunologia e autismo non esistono evidenze scientifiche che avvallino questa tesi. Dai dati attuali emerge che nessun vaccino aumenti il rischio di sviluppare l'autismo.(19)

1.2 Campagne di Prevenzione

La conoscenza generale della popolazione sull'argomento è ancora scarsa, in Arabia Saudita il punteggio medio sulla conoscenza dell'autismo è di 5,9 pari al 34,7% del punteggio massimo totale(20).

In uno studio effettuato su 54 famiglie in Costa Rica, si è scoperto che la metà, 26 su 54 (48,1%), non sapevano nulla del disturbo dello spettro autistico prima che i loro figli venissero diagnosticati. Solo 3 erano a conoscenza dei sintomi specifici di malattia e della

varietà delle manifestazioni, mentre i restanti 25 (46,3%) ne avevano solo sentito parlare. (21)

Da questi dati si percepisce l'importanza di una corretta campagna di prevenzione e sensibilizzazione sull'argomento per permettere un corretto riconoscimento dei sintomi.

Nel 2007 è stata istituita, dall'Assemblea Generale dell'ONU, la Giornata Mondiale della Consapevolezza dell'autismo (WAAD, World Autism Awareness Day) in data 2 Aprile.(22)

In quest'occasione i monumenti più importanti del mondo si tingono di blu (colore scelto dall'ONU per l'autismo) e alcune fondazioni per l'autismo mettono in moto una serie di attività per la sensibilizzazione di questo disturbo:

- Fondazione Italiana per l'Autismo (FIA): #sfidAutismo22 campagna nazionale di sensibilizzazione e di raccolta fondi. Nell'anno 2022 la campagna si è aperta con l'aiuto della RAI che dal 28 marzo al 3 aprile ha affrontato la tematica dell'ASD su tutte le reti.(23)
- Fondazione statunitense Autism Speaks: Per tutto il mese dedicato all'autismo si impegnano nella condivisione di storie per aumentare la comprensione e l'accettazione delle persone con autismo. Nasce anche il progetto Kindness Campaign in cui la Fondazione incoraggia l'accettazione, la comprensione e l'inclusione con atti quotidiani di gentilezza. (24)

Nel corso degli anni, la giornata mondiale è diventata uno strumento per riuscire ad abbattere le barriere, lo stigma e la discriminazione ma anche per fornire le informazioni che permettano al cittadino di conoscere realtà diverse da quelle normotipiche. (25)

Nel caso della campagna relativa all'autismo i livelli di impatto, dal periodo che va dal 2015 al 2020, sono state costantemente elevati. Infatti, da uno studio effettuato nell'agosto del 2021, durante le quattro settimane della campagna di sensibilizzazione, il volume di ricerche su Google riguardanti il disturbo dell'autismo è ampiamente aumentato.(26)

1.3 La diagnosi precoce

I sintomi nei domini principali dell'ASD di solito emergono tra i 12 e i 24 mesi come: ritardo nel linguaggio, mancanza di risposta quando viene pronunciato il nome del bambino e contatto visivo limitato(27) . I bambini con la sindrome dello spettro autistico possono

anche apparire tipici nei primi mesi di vita per quanto riguarda l'impegno sociale o la comunicazione precoce per poi ritirarsi e perdere le suddette capacità entro i 18 mesi (28).

Per questo, alcune organizzazioni come la Canadian Pediatric Society (CPS), raccomandano la sorveglianza dello sviluppo a ogni visita pediatrica programmata o da parte dei genitori nella vita quotidiana del bambino.(29)

Lo screening dello sviluppo prevede una breve valutazione utilizzando metodi standardizzati per identificare bambini con maggior rischio di ritardo o di disturbo e dovrebbero essere somministrati fin dai primi mesi di vita e per tutta la prima infanzia. Esso, in base al target a cui è somministrato, si divide in:

- screening universale: rivolto a tutti i bambini indipendentemente dal livello di preoccupazione, la cui descrizione si trova nella Tabella 1.1
- screening mirato: rivolto a quei bambini con fattori di rischio pre-identificati. (30), la cui descrizione si trova nella Tabella 1.2

| Tabella 1.1 strumenti di screening universale | | | |
|------------------------------------------------------------|-------------------------------|--------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| Strumento | Tempo di completamento | Prestazioni | Campione di prova |
| Ages and Stages Questionnaire- Terza Edizione (ASQ-3) (31) | 10-15 minuti | Sensibilità: 70-90% (31) Specificità: 76-91% | Bambini di diversa estrazione etnica, socio-economica |
| The Child Development Inventory (CDI) (32) | 30-40 minuti | Sensibilità: 80-100% (32) Specificità: 94-96% | Principalmente bambini della classe operaia |
| The Brief Early Childhood Screening Assesment (ECSA) (33) | 1-5 minuti | Sensibilità:89% (33) Specificità: 85% | Bambini delle cure primarie |

| Tabella 1.2 strumenti di screening mirati su primi sintomi di ASD | | | |
|------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|
| Strumento | Tempo di completamento | Prestazioni | Campione di prova |
| Checklist modificata per l'autismo nei bambini piccoli rivista con follow-up (M-HART-R/F) (34) | 5-10 minuti | Sensibilità:85% (34) Specificità: 48% Valore predittivo positivo per ASD:48% (35) | Bambini a basso rischio sottoposti a screening a 18 e 24 mesi. |
| Infant-Toddler Checklist (ITC) (36) | 5-10 minuti | Sensibilità:93% (36) specificità:83% Valore predittivo positivo: 71-79% | Bambini dei 9 ai 24 mesi della popolazione generale |
| Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT) (37) | 20 minuti | Sensibilità: 92-95% (37) Specificità:73-85% Valore predittivo positivo:56% | 71 bambini con un fratello maggiore con ASD o segnalati per problemi di ASD |

I bambini che soddisfano i criteri di punteggio secondo i test di screening specifici per i sintomi dell'ASD dovrebbero procedere a una valutazione clinica da parte di un pediatra di comunità o di un'equipe specializzata per una valutazione approfondita(38).

La diagnosi effettiva di spettro autistico viene fatta tramite test con valenza diagnostica. Nella Tabella 1.3 verranno descritte le scale maggiormente utilizzate.

| Tabella 1.3 Esempi di strumenti diagnostici per ASD | | |
|---------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Strumento | Metodo di somministrazione | Descrizione |
| Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2) (39) | Osservazione interattiva del professionista specializzato | Vengono somministrate al bambino 5 attività di cui vengono valutati: linguaggio e comunicazione, interazione sociale reciproca, immaginazione e creatività, comportamenti stereotipati, altri comportamenti Anormali. |
| Autism diagnostic interview-revised (ADI-R) (40) | Colloquio strutturato dei genitori | Intervista finalizzata a ottenere informazioni per la diagnosi di autismo. Utilizzata in combinazione con la scala ADOS |

1.4 Trattamenti

Come riportato nei paragrafi precedenti, attualmente l'autismo viene considerato una sindrome comportamentale dove la diagnosi si basa su manifestazioni osservabili e atipiche. Esse si racchiudono in tre grandi domini:

- l'interazione sociale
- la comunicazione
- gli interessi e le attività ristrette.

Di conseguenza, i trattamenti saranno mirati a migliorare ognuna di queste tre aree.

Trattamenti comportamentali: Il metodo usato fin dall'inizio degli anni 60 è il metodo basato sull'analisi del comportamento applicata (Applied Behavior Analysis. ABA), che ha lo scopo di migliorare la socializzazione, la comunicazione e il comportamento adattivo. Tra i primi ad utilizzare questo approccio fu Lovaas (41) che nel corso del tempo ha elaborato un trattamento denominato Discrete Trial Training in cui si prevedono 40 ore di trattamento settimanali in cui il bambino è stimolato a rispondere ad un determinato comando(42).

Nel corso di questi ultimi anni è stato però dimostrato che l'utilizzo di questo metodo così rigoroso può portare il bambino con ASD a non riconoscere le situazioni di apprendimento al di fuori di quelle utilizzate nel Trial, per questo, è stato riconosciuto che il bambino autistico può apprendere molto di più in situazioni di vita quotidiana.

Seguendo questa linea di pensiero, Prizant, creò un metodo di approccio che poneva il bambino al centro per facilitare la stimolazione, tramite il coinvolgimento dei genitori e/o dei fratelli, delle sue funzioni sociali.(43)

Trattamenti evolutivi: a differenza dei trattamenti comportamentali questi si concentrano sul contenuto emozionale e relazionale piuttosto che all'insegnamento stesso.

Uno dei modelli che fa riferimento a tale approccio è il “*Denver Model*” che riconosce nel genitore una figura importante per attuare degli interventi precoci nell'ambiente domestico, aumentando la relazione genitore-figlio e favorendo lo sviluppo della sfera emozionale del bambino stesso.(44)

Trattamenti farmacologici: al momento la letteratura è concorde nell'affermare che non esiste un farmaco che possa curare l'autismo, bensì vi sono una serie di trattamenti farmacologici volti a trattare la sintomatologia tipicamente autistica.

- Antipsicotici: L'Aloperidolo è stato uno dei farmaci più studiati per il disturbo autistico. Negli studi in cui è stato osservato il suo utilizzo si è dimostrato che, i bambini sottoposti a questo trattamento mostrano benefici nelle aree di iperattività e nei comportamenti stereotipati. (45)
- Antipsicotici atipici: Risperidone e Aripiprazolo sono approvati della Food and Drug Administration (FDA) per il trattamento dell'irritabilità. Il primo è approvato nei bambini a partire dai 5 anni di età e il secondo nei bambini di almeno 6 anni di età. (46)
- Inibitori selettivi del Re-uptake della serotonina (SSRI): Gli studi che hanno esaminato l'efficacia di questi farmaci hanno avuto risultati contrastanti: se alcuni mostrano degli effetti benefici sui comportamenti dei bambini, altri invece non mostrano alcun miglioramento ma solo effetti avversi significativi. Tuttavia, la somministrazione di Melatonina, è associata a un miglioramento dell'umore diurno e a una diminuzione delle stereotipie.(47)

1.4.1 Trattamenti rivolti ai genitori

La famiglia, come detto in precedenza, è sicuramente il luogo di crescita comportamentale e sociale per il bambino. Secondo la società Italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'età evolutiva gli obiettivi da dover raggiungere per aiutare il genitore sono due:

- aiutare i genitori ad avere una conoscenza adeguata sull'autismo fornendo informazioni sul quadro clinico, sulle cause, illustrare le diverse terapie presenti, fornire la presentazione delle diverse strutture territoriali a loro disposizione.
- Aiutare e attivare quelle che sono le risorse di ogni genitore per la gestione del bambino nella vita quotidiana fornendo consigli su possibili atteggiamenti educativi da adottare.(48)

1.5 Linee Guida per la presa in carico

Per Linee Guida si intende, in generale, una serie di indicazioni che si pongono come punti di riferimento da seguire per genitori e operatori di vario livello.

La Presa in carico nasce nell'ambito dei servizi sociali e può assumere due significati diversi:

- Apertura del fascicolo: sequenza di attività che permettono ad un servizio sociale di conoscere una persona in situazione di difficoltà ed effettuare degli interventi di approfondimento e di valutazione del bisogno.
- Accompagnamento: è un processo secondo il quale una persona in difficoltà accede ad un percorso sociale, assistenziale o riabilitativo continuo nel tempo.(49).

Il panorama internazionale permette di individuare una serie di “modelli” di presa in carico (48):

- *Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children (TEACCH)*: Partendo dai punti di forza e di debolezza del bambino, il programma TEACCH si pone l'obiettivo di migliorare la sua qualità della vita e le sue competenze. I genitori sono il pilastro di tale modello che li considera la fonte più certa e diretta al bambino per le informazioni utili e vengono, inoltre, coinvolti nel trattamento (50).

- *Learning experiences an Alternative program for Preschoolers and their Parents (LEAP)*: Strain e Cordisco sono i fondatori di questo modello. Essi si basano sul principio che tutti i bambini traggono vantaggio e apprendono da coetanei normotipici. Esso favorisce l'autonomia e l'integrazione sociale.(51)
- *The University of California at Los Angeles (UCLA) Young Autism Project*: Si basa sul metodo ABA e promuove l'utilizzo di rinforzi positivi per ogni cambiamento del comportamento.(44)
- *La therapie d'Echenge et de Developpment (TED)*: è un metodo di stimolazione precoce ed individualizzato basato sui principi di disponibilità dell'operatore e di tranquillità in spazi senza stimoli uditivi per favorire l'attenzione del bambino.(52)

Il Servizio territoriale di Neuropsichiatria Infantile (NPI) garantisce la continuità e la qualità del percorso terapeutico.

CAPITOLO SECONDO

Materiali e metodi

2.1 Problema

Questa tesi parte dall'esistenza di due problemi fondamentali:

- scarsa conoscenza di segni e sintomi nella popolazione generale riconducibili alla sindrome di ASD
- mancato supporto rivolto a famiglia e/o scuole da parte degli operatori sanitari

2.2 Obiettivo dello studio

Ricerca in letteratura le evidenze più aggiornate sull'esistenza e l'efficacia di campagne di prevenzione, rivolte alla popolazione, che portino al riconoscimento dei sintomi di ASD e ad una diagnosi precoce.

Analizzare la letteratura degli ultimi 10 anni sulla presa in carico rivolta alla famiglia, con lo scopo di verificare se questi interventi producano un effetto positivo sul percorso terapeutico del bambino.

2.2 Quesiti di ricerca

- Esistono campagne di prevenzione?
- Le campagne di prevenzione rivolte alla popolazione risultano efficaci sulla conoscenza generale del disturbo?
- Esistono iniziative efficaci a supporto della famiglia e della scuola?
- Esistono trattamenti rivolti ai genitori e/o alla scuola?

2.3 Metodi di ricerca

Per rispondere ai quesiti di ricerca è stata effettuata una revisione della letteratura di studi primari e secondari riguardo l'efficacia delle campagne di prevenzione, rivolte alla popolazione, che portino al riconoscimento dei sintomi di ASD. Sono state consultate le banche dati Medline (Pubmed) e Google Scholar e siti internet del Ministero della salute, della Fondazione Italiana Autismo (FIA), della fondazione Statunitense Autism Speaks, della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'età evolutiva.

Sono state esaminate Le Linee Guida Internazionali per la presa in carico e la gestione dell'autismo.

Per condurre la revisione di letteratura è stato costruito il seguente PIO (Tabella 2.4)

| Tabella 2.4 Formulazione PIO | |
|----------------------------------------|-------------------------------------------------------------|
| P Problema | Bambini con ASD, famiglie e scuole |
| I Intervento | Campagne di prevenzione e iniziative a supporto |
| O Outcome | Effetti sulla conoscenza e/o presa in carico della sindrome |

Sono state utilizzate le parole chiave come termini liberi combinandole con operatori booleani e Mesh: Tabella 2.5

| Tabella 2.5 Modalità di combinazione delle parole chiave | | |
|--------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|------------------|
| Database | Stringa di ricerca | Risultati |
| PubMed | Prevention Campaigns impact AND Autism | 2 |
| PubMed | Support AND school AND Autism | 1 |
| PubMed | Support AND parents AND Autism | 3 |
| PubMed | Treatments AND parents AND children with autism | 3 |
| PubMed | Treatments AND school AND children with autism | 0 |

2.4 Criteri di inclusione degli studi

I criteri di inclusione degli studi selezionati sono stati:

- Tipologia dei partecipanti: genitori di bambini con diagnosi di ASD, istituzioni scolastiche, fondazioni per l'autismo, popolazione generale
- Tipologia di studio: Meta-analisi, revisioni sistemiche, Trial Clinici Randomizzati
- Tipologia di esiti: aumento delle conoscenze sulla sindrome e su come trattarla
- Tipologia di interventi: Campagne di prevenzione, Iniziative a supporto della famiglia e dell'istituzione scolastica
- Articoli pubblicati negli ultimi 10 anni
- Lingua: inglese, italiana

2.5 Criteri di esclusione degli studi

Sono stati esclusi gli studi:

- Non disponibili gratuitamente
- Non disponibili in forma "Full Text"

CAPITOLO TERZO

Risultati

3.1 Risultati della revisione di letteratura

Dalla ricerca in letteratura primaria e secondaria sono stati selezionati 13 articoli che hanno risposto ai criteri di inclusione stabiliti.

Una sintesi degli studi reperiti è rappresentata nella seguente tabella. (Tabella 3.6)

| Tabella 3.6 Sintesi degli studi reperiti | | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Autori e titolo | Anno di pubblicazione | Banca Dati |
| Ministero della salute : “Aggiornamento delle linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nei Disturbi dello Spettro Autistico” | Maggio 2018 | https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioContenutiSaluteMentale.jsp?id=4628&area=salute%20mentale&menu=autismo |
| Ministero della Salute: “Giornata Mondiale della Consapevolezza sull'autismo” | Marzo 2022 | https://www.salute.gov.it/portale/news/p3_2_1_1_1.jsp?menu=notizie&id=5853 |
| Fondazione Italiana per l'AUTISMO (onlus): #sfidautismo22 | 2021 | https://www.fondazione-autismo.it/sfidautismo22/ |
| Irene Gomez-Mari, Pilar Sanz-Cervera, and Raúl Tàrraga-Minguez: Today Is My Day: Analysis of the | Agosto 2021 | PubMed |

| | | |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Awareness Campaigns' Impact on Functional Diversity in the Press, on Google, and on Twitter | | |
| Raül Tàrraga-Minguez, Irene Gomez-Mari, Pilar Sanz-Cervera: What Motivates Internet Users to Search for Asperger Syndrome and Autism on Google? | Dicembre 2020 | PubMed |
| società Italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'età evoluiva: "Linee Guida per l'Autismo" | Dicembre 2017 | http://angsa.it/wp-content/uploads/2017/12/SINPIA-Linee-guida-Autismo-148.pdf |
| Sahar Mohammed Teresh, Nor Aniza Ahmad, Samsilah Roslan: Mainstream Preschool Teachers' Skills at Identifying and Referring Children with Autism Spectrum Disorder (ASD) | Giugno 2020 | PubMed |
| Wan Natrah Wan Yaacob, Lili Husniati Yaacob, Rosediani Muhamid, Maryam Moho Zulkifli: Behind the Scenes of | Agosto 2021 | PubMed |

| | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|---------------|
| <p>Parents Nurturing a Child with Autism: A Qualitative Study in Malaysia</p> | | |
| <p>Sarah Milosevic, Lucy Brookes-Howell, Elizabeth Randel, Rhys Williams-Thomas, Sue Delpont, Monica Busse, David Gillespie, Alka S Ahuja, Anne Marie McKigney, Rachel McNamara: Understanding the support experiences of families of children with autism and sensory processing difficulties: A qualitative study</p> | <p>Maggio 2022</p> | <p>PubMed</p> |
| <p>Milica Pejovic-Milovancevic, Miodrag Stankovic, Marja Mitkovic-Voncina, Nenad Rudic, Roberto Grujicic, Alexia S Herrera, Aleksandra Stojanovic, Bojan Nedovic, Andy Shih, Amy Daniels: Perceptions on Support, Challenges and Needs among Parents of Children with Autism: the Serbian Experience</p> | <p>Settembre 2018</p> | <p>PubMed</p> |

| | | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|--------|
| Shoumitro Shoumi Deb, Ameeta Retzer, Meera Roy, Rupali Acharya, Bharati Limbu: The effectiveness of parent training for children with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analyses | Dicembre 2020 | PubMed |
| Sun-Joung L An: Parent Training Occupational Therapy Program for Parents of Children with Autism in Korea | Marzo 2017 | PubMed |
| Harold Stanislaw, Jane Howard, Carolyn Martin: Helping parents choose treatments for young children with autism: A comparison of applied behavior analysis and eclectic treatments | Agosto 2020 | PubMed |

3.2 Descrizione degli studi

1. Ministero della salute : “Aggiornamento delle linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nei

Disturbi dello Spettro Autistico”

Ai sensi dell'articolo 4, comma 1, della legge 18 Agosto 2015, n.134, tra il Governo, le Regioni, le Provincie autonome di Trento e Bolzano, nella Conferenza Unificata del 10 maggio 2018 il Ministero della Salute sancisce che: Nel 2012 il Ministero della Salute aveva promosso i “Network Italiano per il riconoscimento precoce dei Disturbi dello Spettro Autistico” (NIDA). Esso attualmente è attivo solo in sei regioni ed ha lo scopo di individuare precocemente atipie dello sviluppo tramite la sorveglianza e la valutazione della popolazione generale.

Il 2 Aprile 2015 è stato stilato un Protocollo di intesa con il Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca (MIUR) per “*la tutela del diritto alla salute, allo studio e all'inclusione*” per garantire l'inclusione scolastica di bambini e alunni con disturbi dello sviluppo.

La diagnosi e l'intervento precoci sono considerati alla base per favorire positivamente l'evoluzione del disturbo e il miglioramento della qualità di vita, per questo, l'obiettivo di tale decreto è effettuare azioni su:

- interventi di sensibilizzazione della popolazione generale relativamente all'importanza di favorire la conoscenza sui sintomi precoci.
- Attività di formazione rivolte alla rete sanitaria ed educativa per il riconoscimento dei sintomi precoci del disturbo.
- Coinvolgimento della famiglia nel progetto terapeutico
- Interventi precoci basati sull'evidenza.

2. Ministero della Salute: “Giornata Mondiale della Consapevolezza sull'autismo”

Dal sito Internet del Ministero della Salute, sezione Salute Mentale, si legge che: Nel 2007 è stata istituita, dall'Assemblea Generale dell'ONU, la Giornata Mondiale della Consapevolezza sull'Autismo. In tale ricorrenza si richiama l'attenzione sui diritti delle persone nello spettro autistico.

Si legge inoltre che, negli ultimi due anni, il Ministero della Salute ha intrapreso diversi progetti in collaborazione con le Associazioni delle persone autistiche e dei loro familiari per:

- definire percorsi differenziati di trattamento

- promuovere le autonomie
- specializzazione del personale operante nel servizio sanitario

3.Fondazione Italiana per l'AUTISMO (onlus): #sfidautismo22

Nel sito internet della Fondazione Italiana per l'Autismo si legge che, come ogni anno, in occasione della Giornata Mondiale della Consapevolezza dell'Autismo, torna la Campagna di sensibilizzazione e di raccolta fondi #sfidautismo22.

La Campagna si apre con la RAI che dedicherà un ampio spazio a questa tematica su tutte le reti dal 28 marzo al 3 di aprile.

4.Irene Gomez-Mari, Pilar Sanz-Cervera, and Raül Tàrraga-Minguez: Today Is My Day: Analysis of the Awareness Campaigns' Impact on Functional Diversity in the Press, on Google, and on Twitter

Questo studio aveva lo scopo di analizzare l'efficacia di 12 campagne di sensibilizzazione spagnole (sindrome di Asperger, malattie rare, sindrome di Down, autismo, ipoacusia, deficit visivo, paralisi cerebrale, dislessia, ADHD, spina bifida, disabilità e discalculia) nel periodo fra il 2015 e il 2020. Tale scopo aveva preso in considerazione:

- il numero di notizie pubblicate dalla stampa per ogni campagna
- il numero di ricerche Google riguardanti i contenuti delle campagne
- Il numero di argomenti generati dalla campagna in tendenza su Twitter

Sono stati utilizzati tre strumenti: MyNews (biblioteca digitale di giornali), Google Trend (database online che permette di analizzare il volume di ricerca per una determinata parola) e Trendinalia (strumento che permette di avere un elenco su Twitter del trend di ricerca in una determinata data o regione).

Dai risultati di questo studio si può evidenziare che la campagna riguardante l'autismo è: una delle quattro campagne che genera più notizie, una delle quattro campagne in cui il volume di ricerca su Google coincide con la campagna di sensibilizzazione, una delle giornate di sensibilizzazione che ha avuto più impatto su Twitter.

5,Raül Tàrraga-Minguez,Irene Gomez-Mari, Pilar Sanz-Cervera: What Motivates

Internet Users to Search for Asperger Syndrome and Autism on Google?

Questo studio ha lo scopo di indagare le motivazioni che spingono gli utenti di Internet a cercare su Google la sindrome di Asperger e/o l'autismo.

Per raggiungere il risultato prefissato vengono utilizzati Google Trends, MyNews e Trenditalia.

Dai grafici presentati dall'autore si può notare come, l'aumento di ricerche nel caso della sindrome dello spettro autistico, coincida con le settimane del WAAD ad eccezione di casi sporadici in cui l'aumento delle ricerche coincide con eventi sociali come “Freddie Higmore (attore che interpreta in “The Good Doctor” un medico con ASD) visita Madrid per promuovere i suoi lavori”.

I risultati di questo studio, condotto in Spagna, hanno dimostrato il successo delle giornate internazionali e il loro essere uno strumento cruciale per risvegliare la consapevolezza e la conoscenza.

6. società Italiana di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'età evolutiva: “Linee Guida per l'Autismo”

Il servizio di Neuropsichiatria Infantile deve garantire la continuità e la qualità del percorso terapeutico attraverso:

- coinvolgimento dei genitori
- il coordinamento dei vari interventi individuali per il conseguimento degli obiettivi prefissati
- le verifiche delle strategie messe in atto per ogni intervento

Da questi presupposti vengono poi formulate delle linee guida:

- Indicazioni di trattamento per bambini in età pre-scolare: è l'età in cui si colloca di solito la prima diagnosi di autismo che ha un impatto emotivo molto forte sui genitori. Essi non hanno ancora abbastanza informazioni per comprenderne a pieno le cause o l'evoluzione del disturbo stesso.

Lavorare sul disorientamento dei genitori ha lo scopo di garantire la loro tranquillità ma anche di rendere la famiglia il luogo privilegiato per gli interventi da attuare.

Per questo, gli elementi fondamentali per questa prima fase saranno: fornire ai genitori informazioni sul quadro clinico dell'autismo e sulle sue cause, metterli al

corrente delle varie opzioni di trattamento e documentarli sulle risorse presenti nel territorio. Queste informazioni andranno date in una serie di incontri durante i quali si dà la possibilità ai genitori di tornare su argomenti già discussi in precedenza.

Quando i familiari avranno acquisito maggiore competenza si può procedere ad attivare delle attività per la gestione del bambino nel quotidiano, come: guidare i genitori nella conoscenza dei comportamenti del bambino, fornire loro consigli sulla possibile gestione di tali comportamenti e riorganizzare il sistema famiglia.

La famiglia quindi, in questo caso, si pone come destinatario degli interventi.

In quest'età Asilo Nido e Scuola Materna possono essere un'aggiunta al progetto terapeutico ma, per far sì che questo venga attuato, gli operatori dell'ambiente scolastico devono essere coinvolti attivamente nel progetto attraverso il Servizio Sanitario con incontri periodici.

- Indicazioni di trattamento per bambini in età scolare: Il periodo di transizione fra la scuola materna e la scuola elementare è un periodo di grande impatto per il bambino con ASD.

Il trattamento rivolto ai genitori in questa fase deve mirare a impostare in maniera diversificata le attività del bambino in relazione alla scuola e all'organizzazione della famiglia stessa e a evidenziare che la sintomatologia autistica non scompare e che per raggiungere la meta finale di una buona qualità di vita devono essere prefissati una serie di traguardi intermedi.

La scuola rappresenta uno spazio privilegiato per far aumentare le interazioni sociali del bambino, per l'arricchimento della comunicazione e per la diversificazione degli interessi e delle attività.

7.Sahar Mohammed Teresh, Nor Aniza Ahmad, Samsilah Roslan: Mainstream Preschool Teachers' Skills at Identifying and Referring Children with Autism Spectrum Disorder (ASD)

L'istruzione speciale è un punto centrale nell'ambito dei diritti all'istruzione.

Dalle conclusioni di tale ricerca si è appreso che l'insegnante deve essere supportato nella conoscenza e nella formazione nell'ambito dell'istruzione speciale per quanto riguarda l'autismo. Le scuole dovrebbero fornire infatti ambienti scolastici inclusivi e gli assistenti

sociali dovrebbero informare al meglio le scuole sulle diverse esigenze degli studenti con ASD.

8.Wan Natrah Wan Yaacob, Lili Husniati Yaacob, Rosediani Muhamid, Maryam Moho Zulkifli: Behind the Scenes of Parents Nurturing a Child with Autism: A Qualitative Study in Malaysia

Questo studio, condotto a Kelantan, fa notare che, fra 15 madri e 6 padri che hanno partecipato alla ricerca, le quattro sfide principali che affrontano i genitori con bambini affetti da ASD sono:

- conoscenze inadeguate: Quasi la metà degli intervistati non aveva mai saputo dell'autismo fino a quando non era stato diagnosticato ai loro figli.
- disagio psicologico: prima e durante la diagnosi i genitori si sentivano confusi e avevano difficoltà ad interpretare il comportamento del proprio bambino. Dopo la diagnosi le preoccupazioni erano legate alle conseguenze dei comportamenti dei loro bambini.
- mancanza di supporto: I genitori hanno espresso la necessità del supporto degli altri (famigliari e servizi pubblici)
- barriere ai servizi pertinenti: Alcuni genitori hanno condiviso la loro insoddisfazione nella comunicazione tra gli operatori sanitari e la loro incapacità di riconoscere i sintomi autistici nonostante le loro preoccupazioni.

9.Sarah Milosevic, Lucy Brookes-Howell, Elizabeth Randel, Rhys Williams-Thomas, Sue Delport, Monica Busse, David Gillespie, Alka S Ahuja, Anne Marie McKigney, Rachel McNamara: Understanding the support experiences of families of children with autism and sensory processing difficulties: A qualitative study

Il supporto alla famiglia, così come le terapie o i consigli, può svolgere un importante ruolo nella qualità di vita di queste.

Per indagare questo fenomeno, sono state condotte interviste semi-strutturate a genitori di 30 bambini con diagnosi di ASD di età compresa fra i 5 e gli 11 anni.

Dalle risposte fornite dai partecipanti di sono potute individuare tre grandi aree a loro volta contenenti dei sottogruppi:

- Fornitura di supporto: Un ostacolo fondamentale all'accesso al supporto è stato il non riconoscimento da parte dei professionisti sanitari dei tratti autistici dei loro bambini nonostante le numerose preoccupazioni, ritardando, di fatto, la diagnosi.
- Utilità del supporto: i genitori considerano il supporto specialistico più utile rispetto a quello generico in quanto, nonostante i professionisti sanitari fossero i primi con cui i genitori si interfacciavano, essi vengono descritti come sprezzanti nei confronti dei primi segni di autismo. A differenza dei servizi pubblici gli enti di beneficenza sono stati visti come più utili in quanto hanno fornito l'aiuto e i consigli di cui avevano bisogno le famiglie.
- Lacune del supporto: I genitori hanno evidenziato la necessità di un punto di contatto costante che potrebbe aiutarli ad affrontare le problematiche quotidiane, in particolare, sono insoddisfatti della mancanza di un adeguato supporto per la salute mentale del bambino.

10. Milica Pejovic-Milovancevic, Miodrag Stankovic, Marja Mitkovic-Voncina, Nenad Rudic, Roberto Grujicic, Alexia S Herrera, Aleksandra Stojanovic, Bojan Nedovic, Andy Shih, Amy Daniels: Perceptions on Support, Challenges and Needs among Parents of Children with Autism: the Serbian Experience

I genitori cercano un supporto formale per la cura dei propri bambini come psicologi, medici, insegnanti. In seguito tendono invece a cercare supporto informativo da altri membri della famiglia, amici, altri genitori o gruppi di supporto e fondazioni.

A una delle domande del questionario sull'importanza del supporto e delle relazioni con le istituzioni che forniscono tale servizio, più dei due terzi dei genitori presi in esame risponde che è molto importante per il benessere del proprio figlio ma che solo il 20% di loro era soddisfatto del trattamento ricevuto.

La mancanza di supporto genera sentimenti di ansia, isolamento, e depressione clinica per la famiglia.

I genitori partecipanti a quest'inchiesta sono stati 231, per i quali l'età media del loro bambino al momento del colloquio era di 10,5 anni.

11. Shoumitro Shoumi Deb, Ameeta Retzer, Meera Roy, Rupali Acharya, Bharati

Limbu: The effectiveness of parent training for children with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analyses

La formazione dei genitori, nella maggior parte dei casi, ha un effetto positivo nel trattamento dei sintomi di ASD nei bambini.

I partecipanti al gruppo di intervento sono tutti genitori di bambini con diagnosi di ASD. Sono stati inclusi nella ricerca “formazione dei genitori” interventi in cui i genitori sono stati formati da professionisti con supporto continuo sia in presenza che a distanza.

In questa meta-analisi vengono analizzati 17 articoli di cui 15 RCT, nella maggior parte dei quali si è avuto un'analisi positiva dei risultati.

Nonostante i problemi riscontrati nella validità dei dati come studi piccoli e interventi e gruppi di controllo troppo vari, si è scoperto che il Social Pragmatic Joint Attention Focussed Training, il Pivotal Response Training e il Early Denver Start Model sono interventi di formazione per i genitori con i maggiori effetti sui sintomi di ASD.

Nonostante questo studio sembra emergere l'esigenza di figure professionali all'interno di centri internazionali per standardizzare la formazione ai genitori per bambini con ASD ed eseguire un RCT per valutarne l'efficacia clinica a larga scala.

12.Sun-Joung L An: Parent Training Occupational Therapy Program for Parents of Children with Autism in Korea

La formazione dei genitori, in questo studio, è stata efficace per migliorare le prestazioni dei bambini affetti da ASD, portando ad una pratica centralizzata sulla famiglia e includendo i genitori nel processo terapeutico.

I partecipanti sono stati coppie di genitore-figlio che hanno frequentato il Centro HOPE durante il periodo di osservazione e che rispettavano i criteri di inclusione espressi dallo studioso.

Dei risultati emerge che: tutti i genitori hanno appreso nuove informazioni sullo sviluppo del proprio figlio e i suoi bisogni e di essere venuti a conoscenza di nuove strategie da utilizzare nell'interazione con il bambino.

Da questo ne è scaturito un nuovo atteggiamento e un nuovo modo di porsi nei confronti del bambino stesso riconoscendo un migliorato rapporto genitore-figlio.

13. Harold Stanislaw, Jane Howard, Carolyn Martin: Helping parents choose treatments for young children with autism: A comparison of applied behavior analysis and eclectic treatments

Questo studio mirava a comprendere quale trattamento fra analisi comportamentale (ABA) e trattamento eclettico (trattamenti erogati da diverse figure professionali come psicologi, logopedisti e terapisti occupazionali) suggerire ai genitori per aiutarli a personalizzare il percorso terapeutico per il proprio figlio.

I partecipanti allo studio includevano 82 bambini con diagnosi di ASD prima dei 4 anni.,50 dei quali hanno ricevuto un trattamento ABA e i rimanenti uno eclettico.

Dopo una media di 4 anni dall'inizio del trattamento i bambini sono stati valutati da personale esperto e ignaro del percorso terapeutico di ogni bambino:

- nel dominio cognitivo, espressivo, ricettivo, , auto-aiuto il punteggio di percentuale normale basale era migliore nel trattamento ABA
- nel dominio adattivo compositivo, sociale, comunicativo e motorio il punteggio di percentuale normale basale era migliore nel trattamento eclettico.

Da questo studio si è voluto dimostrare che i genitori devono essere informati da personale esperto che le decisioni terapeutiche che prendono influenzano la probabilità che il loro bambino “rientri” nei limiti tipici e che strumenti come questa ricerca possono essere utilizzati da infermieri professionisti per orientare la famiglia in queste decisioni.

CAPITOLO QUARTO

Discussioni e Conclusioni

4.1 Discussione dei risultati: risposte ai quesiti di ricerca

La maggior parte della letteratura deriva da alcuni studi effettuati in Paesi Occidentali e solo tre in Paesi Asiatici. Nonostante le diverse provenienze, tutti gli studi risultano uniformi nelle linee di pensiero, sia per quanto riguarda la prevenzione sia per quanto riguarda il supporto rivolto alla famiglia e/o alle scuole.

Rispetto al primo e al secondo quesito, sull'esistenza di campagne di prevenzione e la loro efficacia, gli articoli risultano uniformi.

Le campagne di prevenzione esistenti hanno un impatto crescente nella popolazione e aumentano l'interesse e la partecipazione dei singoli spronando ad una ricerca autonoma sull'argomento; durante il mese dedicato all'autismo le ricerche Google e le notizie pubblicate dalla stampa aumentano così come il numero di argomenti in tendenza su Twitter riguardanti la sindrome dello spettro autistico. (54-55).

Da uno studio effettuato da Gomez-Marì I., si può notare infatti come, tramite un confronto fra Google Trend e Tredinalia, la campagna riguardante l'autismo sia una delle quattro campagne prese in considerazione che genera più notizie, una delle quattro ricerche in cui il volume di ricerca su Google coincide con la campagna di sensibilizzazione e una delle campagne che ha avuto più impatto su Twitter. (54)

Le motivazioni che spingono gli utenti di Internet a cercare su Google la sindrome dello spettro autistico è sicuramente, come descritto da Tàrraga-Minguez R., la campagna di prevenzione messa in atto dalle diverse fondazioni durante le settimane del WAAD.(55)

Trattamenti rivolti ai genitori e supporto per famiglie e scuole, terzo e quarto quesito di questa tesi, si sono rivelati degli outcomes con difficoltà di applicazione rispetto alle linee guida del Ministero della Salute: se da queste, interventi e supporto a famiglie e scuole vengono posti in evidenza come interventi efficaci per la presa in carico del disturbo, in letteratura gli studi reperiti non riportano una facilità di applicazione tale da poterne

evidenziare la loro efficacia.

Un limite di tale affermazione, però, può essere legato alla difficoltà di reperire studi al di fuori del contesto Statunitense esponendo il rischio di non poter espandere i risultati sulla popolazione mondiale.

Le linee guida, pubblicate dalla Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'età evolutiva, pongono l'attenzione sulla necessità di un trattamento rivolto a genitori e istituzioni scolastiche (Asilo Nido e/o Scuola Materna) nelle prime fasi del percorso terapeutico come:

- fornire informazioni sul quadro clinico dell'autismo e sulle sue cause
- metterli al corrente delle varie opzioni terapeutiche
- documentarli sulle risorse presenti nel territorio.(48)

Come sottolineato dagli studi di W. Natrah (56) e S. Milosevic (57), tutti i genitori intervistati (21 del primo studio e 30 del secondo) lamentano conoscenze inadeguate del problema, lacune nel supporto quotidiano nella gestione del disturbo a domicilio, insoddisfazione nella comunicazione con operatori sanitari per la poca conoscenza di questi ultimi che, in molti casi, ha ritardato la diagnosi di disturbo nei loro bambini.

Ad un questionario sull'importanza del supporto alle famiglie di bambini con diagnosi di ASD, somministrato e pubblicato da M. Pejovic-Milavonic (58), tutti i 231 partecipanti hanno riconosciuto l'importanza di un tale servizio ma, per motivi non dichiarati nello stesso articolo, solo il 20% di loro si ritiene soddisfatto del supporto ricevuto.

Solo uno studio ha inoltre trattato il supporto nell'istituzione scolastica (59) riconoscendo l'importanza dell'istruzione speciale e dell'informazione degli insegnanti riguardo le diverse esigenze degli studenti con diagnosi di ASD.

Anche se provenienti da fonti diverse e quindi da sistemi sanitari diversi tutti gli studi si uniformano nell'affermare l'assenza di un supporto egualitario, la mancanza di conoscenze da parte del personale sanitario e la mancanza di un riferimento continuo che aiuti famiglie e/o scuole ad affrontare problematiche quotidiane legate al disturbo.

Formazione e informazione rivolte ai genitori sono i trattamenti più studiati e riconosciuti in quanto hanno effetto positivo su tutto il percorso terapeutico del bambino; tuttavia, dato il limitato campione degli studi reperiti, non si evidenzia un forte riscontro sulla pratica

clinica.

Due sono gli studi principali a cui si fa riferimento per spiegare questo punto: una meta-analisi condotta da S. S. Deb nel Dicembre del 2020(60) e uno studio osservazionale condotto da S.L. An (61). Entrambi gli studi mirano a sottolineare che la formazione dei genitori porti a una gestione migliore del disturbo e dei sintomi associati; tuttavia, nonostante i limitati campioni degli studi presi in considerazione da S.S. Deb (60), si evince la mancanza di un trattamento di formazione standardizzato e di mancanza di personale specializzato che lo eroghi.

Uno studio, in particolare, racchiude la risposta a un punto specifico delle linee Guida: “Illustrare i diversi percorsi terapeutici ai famigliari ed aiutarli nella scelta”.

Nel suo studio, H. Stanislav (62), mira a sottolineare l'importanza della conoscenza dei vari trattamenti, basandosi sulle evidenze scientifiche, da parte del personale sanitario per aiutare il genitore nella scelta del percorso più adatto al proprio bambino.

4.2 Conclusioni

Questo elaborato ha permesso di redigere una sintesi di quanto la ricerca ha prodotto negli ultimi dieci anni. La revisione indaga gli aspetti che riguardano la prevenzione rivolta alla popolazione generale nella conoscenza e nel riconoscimento dei sintomi di ASD e la presa in carico rivolta alla famiglia, con lo scopo di verificare se questi interventi producano un effetto positivo sulla diagnosi precoce e sul percorso terapeutico del bambino.

Sono stati analizzati soprattutto studi che come outcomes principali dichiaravano: campagna di prevenzione, conoscenza relativa al disturbo, trattamenti rivolti ai genitori, supporto per genitori e scuole, qualità di vita del bambino con diagnosi di ASD.

Dalla revisione della letteratura appare fuori dubbio che il riconoscimento dei sintomi porti ad una diagnosi e ad un trattamento precoci e quindi ad una qualità di vita migliore per il bambino affetto da ASD. Conoscenza sull'argomento e supporto ai genitori, però, non trovano facilità di applicazione rispetto alle linee guida espresse dal Ministero della Salute. Concludendo, si può supporre che , l'assistenza multi-professionale (psichiatra, psicologo, infermiere e terapeuta occupazionale) per la prevenzione e il supporto ai genitori di bambini

con diagnosi di ASD è un settore che può ancora essere ampliato o rafforzato da studi e formazione specifica.

BIBLIOGRAFIA

- 1 Abrahams, B. S., & Geschwind, D. H. (2008). Advances in autism genetics: on the threshold of a new neurobiology. *Nature reviews. Genetics*, 9(5), 341–355. <https://doi.org/10.1038/nrg2346>
2. APP. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali. Quinta Edizione. Washington, DC: American Psychiatric Association, 2013.
3. Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous child*, 2(3), 217-250.
4. Asperger, H. (1944). Die „Autistischen psychopathen“ im kindesalter. *Archiv für psychiatrie und nervenkrankheiten*, 117(1), 76-136.
- 5 APP. *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. 3a ed. Washington: Autore; 1980.
6. Grzadzinski, R., Huerta, M., & Lord, C. (2013). DSM-5 and autism spectrum disorders (ASDs): an opportunity for identifying ASD subtypes. *Molecular autism*, 4(1), 12. <https://doi.org/10.1186/2040-2392-4-12>
7. Rutter M. (2005). Incidence of autism spectrum disorders: changes over time and their meaning. *Acta paediatrica (Oslo, Norway : 1992)*, 94(1), 2–15. <https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.2005.tb01779.x>
- 8 .Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2010 Principal Investigators, & Centers for Disease Control and Prevention (CDC) (2014). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years - autism and developmental

disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2010. *Morbidity and mortality weekly report. Surveillance summaries (Washington, D.C. : 2002)*, 63(2), 1–21.

10 Fombonne E. (2009). Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric research*, 65(6), 591–598. <https://doi.org/10.1203/PDR.0b013e31819e7203>

11 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>

12 Dawson, G., Meltzoff, A. N., Osterling, J., & Rinaldi, J. (1998). Neuropsychological correlates of early symptoms of autism. *Child development*, 69(5), 1276–1285.

13https://www.researchgate.net/publication/228391901_Neurofunctional_models_of_autistic_disorder_and_Aspenger_syndrome_Clues_from_neuroimaging

14 gilbert g, coleman M (1992): The biology of the autistic syndromes. London:Mackeith Press.

15 Bailey, A., Phillips, W., & Rutter, M. (1996). Autism: towards an integration of clinical, genetic, neuropsychological, and neurobiological perspectives. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 37(1), 89–126. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.1996.tb01381.x>

16 Folstein, S. E., & Rosen-Sheidley, B. (2001). Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nature reviews. Genetics*, 2(12), 943–955. <https://doi.org/10.1038/35103559>

17 Szatmari, P., Jones, M. B., Zwaigenbaum, L., & MacLean, J. E. (1998). Genetics of autism: overview and new directions. *Journal of autism and developmental disorders*, 28(5), 351–368. <https://doi.org/10.1023/a:1026096203946>

- 18** International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (IMGSAC) (2001). A genomewide screen for autism: strong evidence for linkage to chromosomes 2q, 7q, and 16p. *American journal of human genetics*, *69*(3), 570–581. <https://doi.org/10.1086/323264>
- 19** Parker, S. K., Schwartz, B., Todd, J., & Pickering, L. K. (2004). Thimerosal-containing vaccines and autistic spectrum disorder: a critical review of published original data. *Pediatrics*, *114*(3), 793–804. <https://doi.org/10.1542/peds.2004-0434>
- 20** Alyami, H. S., Naser, A. Y., Alyami, M. H., Alharethi, S. H., & Alyami, A. M. (2022). Knowledge and Attitudes toward Autism Spectrum Disorder in Saudi Arabia. *International journal of environmental research and public health*, *19*(6), 3648. <https://doi.org/10.3390/ijerph19063648>
- 21** Schelly, D., González, P. J., & Solís, P. J. (2019). Barriers to an Information Effect on Diagnostic Disparities of Autism Spectrum Disorder in Young Children. *Health services research and managerial epidemiology*, *6*, 2333392819853058. <https://doi.org/10.1177/2333392819853058>
- 25** Ahmed, W., Bath, PA, Sbaffi, L. e Demartini, G. (2018, marzo). Misurare l'effetto delle campagne di salute pubblica su Twitter: il caso della Giornata Mondiale per la Consapevolezza dell'Autismo. In *Conferenza internazionale sull'informazione* (pp. 10-16). Springer, Cham.
- 26** Gómez-Marí, I., Sanz-Cervera, P., & Tárrega-Mínguez, R. (2021). Today Is My Day: Analysis of the Awareness Campaigns' Impact on Functional Diversity in the Press, on Google, and on Twitter. *International journal of environmental research and public health*, *18*(15), 7789. <https://doi.org/10.3390/ijerph18157789>
- 27** 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>

28 Thurm, A., Powell, E. M., Neul, J. L., Wagner, A., & Zwaigenbaum, L. (2018). Loss of skills and onset patterns in neurodevelopmental disorders: Understanding the neurobiological mechanisms. *Autism research : official journal of the International Society for Autism Research*, 11(2), 212–222. <https://doi.org/10.1002/aur.1903>

29 Williams, R., Clinton, J., & Canadian Paediatric Society, Early Years Task Force (2011). Getting it right at 18 months: In support of an enhanced well-baby visit. *Paediatrics & child health*, 16(10), 647–654.

30 Moodie, S., Daneri, P., Goldhagen, S., Halle, T., Green, K., & LaMonte, L. (2014). Early Childhood Developmental Screening: A Compendium of Measures for Children Ages Birth to Five. OPRE Report 2014-11. *US Department of Health and Human Services*.

31 Squires, J., Twombly, E., Bricker, D. D., & Potter, L. (2009). *ASQ-3 user's guide*. Paul H. Brookes Publishing Company.

32 Doig, K. B., Macias, M. M., Saylor, C. F., Craver, J. R., & Ingram, P. E. (1999). The Child Development Inventory: A developmental outcome measure for follow-up of the high-risk infant. *The Journal of pediatrics*, 135(3), 358–362. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(99\)70134-4](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(99)70134-4)

33 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>

34 Robins, D. L., Casagrande, K., Barton, M., Chen, C. M., Dumont-Mathieu, T., & Fein, D. (2014). Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-

up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics*, 133(1), 37–45. <https://doi.org/10.1542/peds.2013-1813>

35 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>

36 Wetherby, A. M., Brosnan-Maddox, S., Peace, V., & Newton, L. (2008). Validation of the Infant-Toddler Checklist as a broadband screener for autism spectrum disorders from 9 to 24 months of age. *Autism : the international journal of research and practice*, 12(5), 487–511. <https://doi.org/10.1177/1362361308094501>

37 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 : the international journal of research and practice*, 12(5), 557–573. <https://doi.org/10.1177/1362361308096403>

38 Zwaigenbaum, L., Brian, J. A., & Ip, A. (2019). Early detection for autism spectrum disorder in young children. *Paediatrics & child health*, 24(7), 424–443. <https://doi.org/10.1093/pch/pxz119>

39 Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P. C., Risi, S., Gotham, K., & Bishop, S. (2002). Autism diagnostic schedule. *Los Angeles, CA: Western Psychological Services*.

40 Rutter, M., Le Couteur, A., & Lord, C. (2003). Autism diagnostic interview-revised. *Los Angeles, CA: Western Psychological Services*, 29(2003), 30.

41 Lovaas OI (1979): Contrasting illness and behavioral models for the treatment of autistic children: a historical perspective

42 Lovaas OI (1981). Teaching developmentally disabled children: the “me” book. Baltimore, MD: University Park Press

43Prizant BM, Wetherby AM (1998): Understanding the continuum of discrete-trial traditional behavioral to social-pragmatic developmental approaches in communication enhancement for young children with autism/PDD. *Semin Speech Lang* 19:329-353.

44 Jhuo, R. A., & Chu, S. Y. (2022). A Review of Parent-Implemented Early Start Denver Model for Children with Autism Spectrum Disorder. *Children (Basel, Switzerland)*, 9(2), 285. <https://doi.org/10.3390/children9020285>

45Anderson, L. T., Campbell, M., Adams, P., Small, A. M., Perry, R., & Shell, J. (1989). The effects of haloperidol on discrimination learning and behavioral symptoms in autistic children. *Journal of autism and developmental disorders*, 19(2), 227-239.

46 DeFilippis, M., & Wagner, K. D. (2016). Treatment of Autism Spectrum Disorder in Children and Adolescents. *Psychopharmacology bulletin*, 46(2), 18–41.

47 Rossignol, D. A., & Frye, R. E. (2011). Melatonin in autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis. *Developmental medicine and child neurology*, 53(9), 783–792. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2011.03980.x>

50 Virues-Ortega, J., Julio, F. M., & Pastor-Barriuso, R. (2013). The TEACCH program for children and adults with autism: a meta-analysis of intervention studies. *Clinical psychology review*, 33(8), 940–953. <https://doi.org/10.1016/j.cpr.2013.07.005>

51 Strain PS, Cordisco L (1994): LEAP Preschool. In Harris SL, Handleman JS (Eds), *Preschool Education Programs for Children with Autism*. Ausin TX: Pro-Ed.

52 Lelord G, Barthelemy-Gault C, Sauvage D, Ariot JC (1978): Les Thérapeutiques d'échange et de développemental (TED) dans les troubles graves de la peronalité chez

l'enfant. Concours Méd.

54. Gómez-Marí, I., Sanz-Cervera, P., & Tárraga-Mínguez, R. (2021). Today Is My Day: Analysis of the Awareness Campaigns' Impact on Functional Diversity in the Press, on Google, and on Twitter. *International journal of environmental research and public health*, *18*(15), 7789. <https://doi.org/10.3390/ijerph18157789>

55. Tárraga-Mínguez, R., Gómez-Marí, I., & Sanz-Cervera, P. (2020). What Motivates Internet Users to Search for Asperger Syndrome and Autism on Google?. *International journal of environmental research and public health*, *17*(24), 9386. <https://doi.org/10.3390/ijerph17249386>

56. Yaacob, W., Yaacob, L. H., Muhamad, R., & Zulkifli, M. M. (2021). Behind the Scenes of Parents Nurturing a Child with Autism: A Qualitative Study in Malaysia. *International journal of environmental research and public health*, *18*(16), 8532. <https://doi.org/10.3390/ijerph18168532>

57. Milosevic, S., Brookes-Howell, L., Randell, E., Williams-Thomas, R., Delport, S., Busse, M., Gillespie, D., Ahuja, A. S., McKigney, A. M., Glarou, E., & McNamara, R. (2022). Understanding the support experiences of families of children with autism and sensory processing difficulties: A qualitative study. *Health expectations : an international journal of public participation in health care and health policy*, *25*(3), 1118–1130. <https://doi.org/10.1111/hex.13465>

58. Pejovic-Milovancevic, M., Stankovic, M., Mitkovic-Voncina, M., Rudic, N., Grujicic, R., Herrera, A. S., Stojanovic, A., Nedovic, B., Shih, A., Mandic-Maravic, V., & Daniels, A. (2018). Perceptions on Support, Challenges and Needs among Parents of

Children with Autism: the Serbian Experience. *Psychiatria Danubina*, 30(Suppl 6), 354–364.

59. Mohammed Taresh, S., Aniza Ahmad, N., Roslan, S., Ma'rof, A. M., & Mohammed Zaid, S. (2020). Mainstream Preschool Teachers' Skills at Identifying and Referring Children with Autism Spectrum Disorder (ASD). *International journal of environmental research and public health*, 17(12), 4284. <https://doi.org/10.3390/ijerph17124284>

60. Deb, S. S., Retzer, A., Roy, M., Acharya, R., Limbu, B., & Roy, A. (2020). The effectiveness of parent training for children with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analyses. *BMC psychiatry*, 20(1), 583. <https://doi.org/10.1186/s12888-020-02973-7>

61 .An S. L. (2017). Parent Training Occupational Therapy Program for Parents of Children with Autism in Korea. *Occupational therapy international*, 2017, 4741634. <https://doi.org/10.1155/2017/4741634>

62. Stanislaw, H., Howard, J., & Martin, C. (2020). Helping parents choose treatments for young children with autism: A comparison of applied behavior analysis and eclectic treatments. *Journal of the American Association of Nurse Practitioners*, 32(8), 571–578. <https://doi.org/10.1097/JXX.0000000000000290>

SITOGRAFIA

[9https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioContenutiSaluteMentale.jspid=5613&area=salute%20mentale&menu=autismo](https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioContenutiSaluteMentale.jspid=5613&area=salute%20mentale&menu=autismo)

- 22 https://www.salute.gov.it/portale/news/p3_2_1_1_1.jsp?menu=notizie&id=3695#:~:text=Il%202%20aprile%20%C3%A8%20la%20Giornata%20Mondiale%20della,tutti%20sui%20diritti%20delle%20persone%20nello%20spettro%20autistico.
- 23 <https://www.fondazione-autismo.it/sfidautismo22/>
- 24 <https://www.autismspeaks.org/world-autism-month>
- 48 <http://angsa.it/wp-content/uploads/2017/12/SINPIA-Linee-guida-Autismo-148.pdf>
- 49 <https://angsa.it/autismo/cosa-fare/certificazione-e-presenza-in-carico/#>
- 53 <https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioContenutiSaluteMentale.jsp?id=4628&area=salute%20mentale&menu=autismo>