

Linee guida per l'autismo in età evolutiva

Dalle Raccomandazioni ai
percorsi diagnostici terapeutici,
assistenziali e educativi

A cura di
Giuseppe Maurizio Arduino
e **Giovanni Valeri**

GUIDE
NEUROSVILUPPO



NEUROPSICOLOGIA IN ETÀ EVOLUTIVA
Direzione Stefano Vicari

Erickson

IL LIBRO

LINEE GUIDA PER L'AUTISMO IN ETÀ EVOLUTIVA

Il libro presenta la Linea guida sulla diagnosi e sul trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini/e e adolescenti (2023-2025), confrontandola con le principali Linee guida internazionali.

Sul tema intervengono esperti di professioni diverse (medica, psicologica, logopedica, riabilitativa, educativa), che propongono una lettura critica, con implicazioni operative, e discutono le modalità di implementazione a partire dal loro ruolo professionale.

Una guida aggiornata alla lettura e all'approfondimento della Linea guida italiana e delle più significative Linee guida internazionali per l'ASD.

Dopo un'approfondita parte introduttiva si riporta un'analisi dettagliata delle Linee guida nazionali e internazionali e delle loro differenze, esaminando il loro utilizzo nei diversi contesti specialistici, con significativi esempi diagnostici e terapeutici.

L'implementazione delle raccomandazioni in una Linea guida e la messa a punto di percorsi diagnostici, terapeutici, assistenziali e educativi necessitano di una visione aggiornata dell'autismo.

I CURATORI



GIUSEPPE MAURIZIO ARDUINO

Psicologo e psicoterapeuta, responsabile del Centro Autismo e Sindrome di Asperger (C.A.S.A.) di Mondovì, in provincia di Cuneo.



GIOVANNI VALERI

Neuropsichiatra infantile, psicologo e psicoterapeuta, responsabile dell'UOS Disturbi dello spettro autistico presso l'IRCSS Ospedale Bambino Gesù di Roma.

NEUROPSICOLOGIA IN ETÀ EVOLUTIVA

TEORIE, MODELLI, STRUMENTI DI DIAGNOSI E INTERVENTO

DIREZIONE STEFANO VICARI

Neuropsicologia in età evolutiva raccoglie i contributi di coloro che, per formazione teorica ed esperienza clinica, sono interessati ai temi legati allo sviluppo neuropsicologico e alla loro rilevanza per la comprensione dei disturbi dello sviluppo e per la definizione di trattamenti basati sull'evidenza. I volumi proposti si caratterizzano per il rigore scientifico e metodologico e la conseguente applicazione clinica.

€ 20,00



9 1788859110277371

www.erickson.it

Indice

<i>Presentazione</i>	9
PRIMA PARTE	
Disturbi dello spettro dell'autismo e Linee Guida in età evolutiva	
CAPITOLO 1	
I disturbi dello spettro autistico	13
CAPITOLO 2	
Significato e sviluppo delle Linee Guida	23
CAPITOLO 3	
Linee Guida internazionali	31
CAPITOLO 4	
Linee Guida nazionali	43
SECONDA PARTE	
Implementazione e utilizzo della Linea Guida nei diversi contesti: contributi multiprofessionali	
CAPITOLO 5	
Equilibrio tra esperienza clinica e rigore scientifico nella presa in carico del neuropsichiatra dell'infanzia e dell'adolescenza (<i>Serenella Grittani</i>)	63
CAPITOLO 6	
Linee Guida e ruolo dello psicologo in un centro per l'autismo del servizio pubblico territoriale (<i>Virginia Giuberti</i>)	69
CAPITOLO 7	
Prospettiva del logopedista (<i>Elena Danna</i>)	81
CAPITOLO 8	
Il punto di vista del TNPEE (<i>Concetta Cordò e Francesca Iani</i>)	91
CAPITOLO 9	
Linea Guida 2023-2025 per l'autismo (<i>Marilena Zacchini e Laura Canevari</i>)	109

CAPITOLO 10	
Autismo e Linee Guida (<i>Claudia Munaro</i>)	119
<i>Conclusioni</i>	131
<i>Bibliografia</i>	133

I disturbi dello spettro autistico

Introduzione

In questo capitolo ci focalizzeremo sull'evoluzione della concettualizzazione dell'autismo, dalle prime descrizioni fino all'attuale visione contemporanea, considerando le implicazioni di tale evoluzione per la pratica clinica e la ricerca futura, rimandando ad altre fonti la descrizione sistematica del disturbo dello spettro autistico (Bertelli et al., 2022; Lord et al., 2022).

Il disturbo dello spettro autistico (di seguito denominato «autismo») è una condizione eterogenea del neurosviluppo, caratterizzata da difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale, da comportamenti ripetitivi e interessi ristretti, nonché da un'elaborazione sensoriale atipica.

Secondo i criteri diagnostici attuali del DSM-5-TR (APA, 2022) e dell'ICD-11 (WHO, 2022), l'autismo è una condizione relativamente comune, con una prevalenza stimata tra l'1% e il 2% della popolazione (Zeidan et al., 2022). Dal punto di vista eziologico, numerose evidenze indicano una forte componente genetica, con un'ereditarietà stimata superiore all'80%. I fattori ambientali interagiscono con la suscettibilità genetica (Sandin et al., 2017; Bai et al., 2019).

I primi segni dell'autismo tendono a manifestarsi entro i primi due anni di vita, anche se in molti casi la diagnosi può essere ritardata fino all'età adulta. Le caratteristiche cliniche dell'autismo tendono a persistere lungo tutto l'arco della vita (Tafolla, Singer e Lord, 2025).

Oltre ai tratti nucleari, molte persone autistiche¹ presentano una varietà di atipie cognitive, emotive e comportamentali. La co-occorrenza di altri disturbi è frequentemente osservata, rendendo la complessità clinica la norma piuttosto che l'eccezione. Tra le condizioni più comunemente associate si annoverano: disabilità intellettiva, disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD), disturbi d'ansia, disturbi del linguaggio, difficoltà nella regolazione emotiva e comportamentale, e disfunzioni delle funzioni esecutive.

Tuttavia, l'autismo è anche associato a una serie di punti di forza. Sebbene non esista un pattern cognitivo uniforme, una disomogeneità non specifica delle abilità nei diversi domini cognitivi rappresenta una caratteristica distintiva della condizione (Mandy et al., 2015). Molte persone autistiche, ad esempio, hanno buone prestazioni in compiti che richiedono attenzione ai dettagli.

È importante sottolineare che la comprensione dell'autismo ha subito notevoli trasformazioni nel corso del tempo. Sebbene descritto per la prima volta da Grunya Sukhareva negli anni Venti, e successivamente formalizzato da Hans Asperger e Leo Kanner negli anni Quaranta del secolo scorso, l'autismo come categoria diagnostica distinta dalla schizofrenia o dalla psicosi è stato ufficialmente riconosciuto solo con l'introduzione del DSM-III nel 1980 (APA, 1980).

Evoluzione della concettualizzazione dell'autismo

La definizione e la comprensione dell'autismo si sono modificate profondamente negli ultimi decenni. In questo capitolo, ci focalizzeremo su 8 principali trasformazioni nella rappresentazione della condizione:

- da una definizione ristretta a criteri diagnostici più ampi;
- da una condizione rara a una relativamente comune, sebbene ancora sotto-identificata in donne e persone anziane;
- da una diagnosi prevalentemente maschile a una condizione riconosciuta in tutti i generi;
- da un disturbo dell'infanzia a una condizione che dura tutta la vita;
- da una visione categoriale a una prospettiva dimensionale;
- da un concetto unitario di «autismo» a una visione di «molti autismi»;
- da un focus sull'autismo «puro» al riconoscimento della complessità e comorbidità;
- da un disturbo dello sviluppo a una condizione compresa nel paradigma della neurodiversità, con approcci partecipativi nella ricerca.

¹ In questo testo si utilizza il linguaggio *identity-first* («persone autistiche»), in linea con le preferenze espresse da molte persone della comunità autistica, che lo ritengono meno stigmatizzante rispetto alla formulazione «persone con autismo».

Da una definizione ristretta a una più ampia

In origine, l'autismo era definito secondo criteri molto limitati. Il DSM-III (APA, 1980) lo identificava come «autismo infantile», diagnosticabile solo nell'infanzia e associato a gravi deficit nel linguaggio e nell'interazione sociale. Tali criteri restrittivi portavano a diagnosi prevalentemente in bambini con disabilità intellettiva, che spesso venivano inseriti in scuole speciali o istituzionalizzati.

Con il DSM-5-TR (APA, 2022), la diagnosi di «Disturbo dello Spettro Autistico» si basa su criteri più inclusivi, che riconoscono una gamma più ampia di presentazioni cliniche, con o senza compromissione del linguaggio o disabilità intellettiva, ed è applicabile a persone di tutte le età. Attualmente, la maggior parte delle diagnosi riguarda individui senza disabilità intellettive (circa il 70%), con una quota significativa che vive, studia e lavora in modo indipendente.

Questo ampliamento diagnostico ha influenzato anche la ricerca: una revisione sistematica indica che oltre il 90% delle persone autistiche incluse negli studi ha un QI nella norma, mentre l'80% delle ricerche presenta un bias di selezione a sfavore delle persone con disabilità intellettive (Russell et al., 2019). Ciò riduce la generalizzabilità dei risultati e può distorcere la percezione pubblica dell'autismo, con possibili implicazioni negative per l'elaborazione di politiche inclusive ed efficaci.

Dalla condizione «rara» alla condizione «comune»

L'autismo era un tempo considerato una condizione rara. Negli anni Sessanta, le prime stime epidemiologiche evidenziavano circa 4 casi su 10.000 (0,04%) (Lotter, 1966). Negli anni Ottanta, Lorna Wing propose il concetto di spettro autistico, con una prevalenza riconsiderata a 22 casi su 10.000 (0,22%) (Wing e Gould, 1979). Nel corso del tempo, i tassi di prevalenza sono aumentati drasticamente; attualmente, si stima che l'1-3% della popolazione sia autistica (Zeidan et al., 2022).

Il CDC (Centers for Disease Control and Prevention) statunitense ha segnalato nel 2022 un tasso di 1 su 31 nei bambini di 8 anni (Shaw et al., 2025) e anche in altri Paesi con un sistema di monitoraggio epidemiologico, come il Regno Unito, si è osservato un aumento sostanziale della prevalenza (Taylor, Jick e MacLaughlin, 2013; Baxter et al., 2015).

I dati italiani disponibili indicano una prevalenza di 1 caso su 77 (Scattoni et al., 2023). In Piemonte, dove esiste da oltre 20 anni un sistema informativo che prevede l'inserimento delle diagnosi con codifica ICD-10, il dato di prevalenza accertato al dicembre 2023 è di circa 1 su 100, per la fascia 0-17 anni, con punte di 1 su 55 per la fascia d'età 4-6 anni.

Diversi fattori hanno contribuito a questo incremento:

- maggiore consapevolezza a livello clinico e sociale;

- ampliamento dei criteri diagnostici, che ha incluso individui precedentemente esclusi, anche adulti;
- sostituzione diagnostica, in cui condizioni precedentemente diagnosticate come disturbi della personalità o psicosi sono ora riclassificate come autismo (May et al., 2021).

Queste evidenze suggeriscono che l'aumento delle diagnosi non rifletta, se non in parte, un incremento reale della prevalenza, ma piuttosto un miglioramento nei processi di identificazione clinica (Russell et al., 2022).

Dalla prevalenza maschile a una condizione che interessa tutti i generi

Un cambiamento fondamentale nella comprensione dell'autismo riguarda il riconoscimento della sua presenza in individui di tutti i generi, superando l'enfasi storica sulla prevalenza maschile. Negli anni '80, il rapporto tra i sessi veniva stimato in circa 5-10 maschi per ogni femmina. Inoltre, le femmine che venivano identificate come autistiche presentavano spesso una comorbidità con disabilità intellettiva.

Studi epidemiologici più recenti suggeriscono un rapporto di genere meno marcato, di circa 3:1 tra maschi e femmine, con tassi comparabili di disabilità intellettiva tra i generi (Loomes, Hall e Mandy, 2017). Questo cambiamento riflette una maggiore sensibilità diagnostica nei confronti delle modalità di presentazione dell'autismo nelle donne e nelle persone di genere diverso.

La focalizzazione storica sugli uomini ha influenzato anche lo sviluppo di teorie sull'autismo. Un esempio è la teoria del «cervello maschile estremo» (Baron-Cohen, 2002), che ha avuto ampia risonanza per anni, ma che oggi è considerata con maggiore cautela alla luce delle nuove evidenze (Ridley, 2019).

In parallelo, si è affermato il concetto di «mimetizzazione» o *masking*, secondo cui alcune persone autistiche — in particolare donne e ragazze — possono camuffare le proprie caratteristiche imitando i comportamenti sociali delle persone neurotipiche (Lai et al., 2017). Tale dinamica può contribuire alla mancata o tardiva identificazione. La ricerca ha inoltre evidenziato che le donne e le ragazze hanno meno probabilità di ricevere una diagnosi di autismo, anche in presenza di sintomi di gravità comparabile a quelli dei maschi (Geelhand et al., 2019). Inoltre, tendono a ricevere la diagnosi più tardivamente, con implicazioni significative sul piano del supporto e dell'intervento precoce (Leedham et al., 2020).

Un ulteriore ostacolo è rappresentato dal fenomeno dell'«oscuramento diagnostico» (*diagnostic overshadowing*), in cui una diagnosi preesistente (ad esempio disturbi dell'alimentazione come l'anoressia) può portare i clinici a trascurare la possibilità di una co-diagnosi di autismo (Sedgewick et al., 2019). È quindi essenziale che i professionisti della salute mentale siano consapevoli dei bias di genere nella valutazione diagnostica.

Linee Guida internazionali

In questo capitolo abbiamo preso in considerazione alcune delle Linee Guida più conosciute a livello internazionale, di particolare rilievo, a nostro parere, per l'attenzione rivolta ai percorsi diagnostici terapeutici, assistenziali e educativi. Abbiamo ritenuto utile, facendo riferimento al contesto italiano, che ha tra le sue specificità una normativa che prevede la frequenza e l'inclusione scolastica di tutti gli alunni autistici, evidenziare (anche nel sottotitolo di questo volume) l'aspetto *educativo* del percorso. Abbiamo seguito, su questa scelta, l'analoga attenzione posta in uno dei progetti finanziati negli ultimi anni con il Fondo Nazionale Autismo, coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità, il *Progetto EVA – dall'età evolutiva all'età adulta: percorsi diagnostici e terapeutici assistenziali e educativi in fase di transizione*.

Presentiamo, quindi, di seguito alcune delle più importanti Linee Guida internazionali, evidenziandone gli aspetti a nostro parere maggiormente rilevanti per la messa a punto e l'implementazione di percorsi diagnostici e terapeutici assistenziali e educativi, anche nel contesto italiano.

Linee Guida NICE

Le Linee Guida del National Institute for Health and Care Excellence (NICE) sull'autismo sono articolate in tre documenti principali:

1. CG128 – *Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis*
→ Riconoscimento precoce, invio e diagnosi per bambini e adolescenti.

2. CG170 – *Autism spectrum disorder in under 19s: support and management*
→ Supporto e gestione clinica per bambini e adolescenti.
3. CG142 – *Autism spectrum disorder in adults: diagnosis and management*
→ Diagnosi e gestione clinica dell'autismo in età adulta.

Queste Linee Guida sono state pubblicate tra il 2011 e il 2013 e aggiornate tra il 2017 e il 2021, con revisione continua attraverso un processo di *surveillance* per identificare nuove evidenze.

Il NICE è un ente pubblico indipendente del Regno Unito, finanziato con fondi governativi, ma operante in autonomia rispetto a interessi politici o commerciali. Le Linee Guida sull'autismo sono commissionate dal Sistema Sanitario Nazionale (National Health Service – NHS) e sviluppate secondo procedure che garantiscono l'indipendenza scientifica e la gestione rigorosa dei conflitti di interesse. Tutti i membri coinvolti nel processo sono tenuti a dichiarare potenziali incompatibilità personali o professionali.

Le Linee Guida NICE sull'autismo sono sviluppate attraverso una metodologia strutturata, trasparente e riproducibile, con l'obiettivo di fornire raccomandazioni cliniche basate sulle migliori evidenze scientifiche disponibili e rilevanti per l'organizzazione dei servizi sanitari e socio-sanitari. Tale metodologia è standardizzata per tutte le aree cliniche e rappresenta uno dei riferimenti internazionali per la produzione di Linee Guida *evidence-based*. Le Linee Guida NICE sono elaborate da un *Guideline Committee* multidisciplinare, che include professionisti sanitari esperti del settore (psichiatri, neuropsichiatri infantili, pediatri, psicologi clinici, infermieri, terapisti), metodologi esperti in revisioni sistematiche ed economia sanitaria, rappresentanti dei servizi sociali e educativi e persone con esperienza diretta di autismo (adulti autistici e familiari). La presenza di utenti esperti è considerata un elemento essenziale per garantire che le raccomandazioni siano centrate sulla persona e realisticamente applicabili.

Il processo di sviluppo inizia con l'identificazione delle aree prioritarie e la formulazione di quesiti clinici strutturati secondo il modello PICO (Popolazione, Intervento, Confronto, Outcome). Nel caso dell'autismo, i quesiti coprono l'intero percorso assistenziale: riconoscimento e diagnosi, valutazione multidimensionale, interventi non farmacologici, uso appropriato dei farmaci per condizioni associate, supporto ai caregiver e organizzazione dei servizi. Gli esiti considerati includono parametri clinici, funzionali, qualità di vita, partecipazione sociale e impatto sui caregiver. Per ciascun quesito vengono condotte revisioni sistematiche della letteratura, utilizzando strategie di ricerca predefinite su principali database biomedici internazionali. La selezione degli studi segue criteri espliciti di inclusione ed esclusione. Le evidenze considerate comprendono revisioni sistematiche, studi randomizzati controllati e, quando appropriato, studi osservazionali. Particolare attenzione è posta alla trasferibilità dei risultati al contesto dei servizi sanitari reali.

Il NICE utilizza il sistema GRADE (*Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation*) per valutare la qualità complessiva delle evidenze. Le prove vengono classificate come di qualità alta, moderata, bassa o molto bassa sulla base di criteri quali rischio di bias, coerenza dei risultati, precisione delle stime, generalizzabilità e rischio di pubblicazione selettiva. Questo approccio consente una valutazione esplicita e sistematica dell'affidabilità delle evidenze disponibili.

Le raccomandazioni non sono determinate esclusivamente dalla qualità delle evidenze, ma derivano da un processo deliberativo che integra: solidità delle prove, bilancio tra benefici e rischi, valori e preferenze delle persone autistiche e delle famiglie, fattibilità clinica, impatto organizzativo e implicazioni etiche. Questo aspetto è particolarmente rilevante nel campo dell'autismo, dove le evidenze per interventi complessi e psicosociali possono essere eterogenee.

Un elemento distintivo della metodologia NICE è l'inclusione sistematica della valutazione economica. Quando i dati lo consentono, vengono condotte analisi di costo-efficacia per confrontare interventi alternativi e supportare decisioni allocative sostenibili. Le considerazioni economiche sono integrate nel processo decisionale senza sostituirsi alla valutazione clinica e ai bisogni individuali.

Le bozze delle Linee Guida sono sottoposte a una consultazione pubblica strutturata, che coinvolge stakeholder istituzionali, professionisti sanitari, associazioni di utenti e organizzazioni del terzo settore.

Tutti i commenti ricevuti vengono documentati, valutati e, se ritenuti rilevanti, incorporati nella versione finale delle raccomandazioni, aumentando la trasparenza e la legittimità del processo.

Le Linee Guida NICE sono soggette a un processo continuo di *surveillance* per identificare nuove evidenze che possano modificare le raccomandazioni esistenti. Gli aggiornamenti possono essere completi o mirati a specifiche sezioni, garantendo che le indicazioni rimangano coerenti con l'evoluzione della ricerca scientifica e dell'organizzazione dei servizi.

Nel complesso, la metodologia NICE per le Linee Guida sull'autismo si caratterizza per l'elevato rigore metodologico, l'uso sistematico di revisioni delle evidenze e valutazioni economiche, e un approccio fortemente orientato alla persona e alla sostenibilità dei sistemi di cura.

Le principali raccomandazioni NICE sugli interventi terapeutici per l'ASD sono organizzate in quattro aree: interventi rivolti alle caratteristiche nucleari dell'autismo, interventi per i comportamenti problema, interventi per le caratteristiche associate e le condizioni in comorbilità, e interventi finalizzati a ridurre l'impatto dell'autismo sulla famiglia.

Le raccomandazioni enfatizzano un approccio psicosociale, multidisciplinare e centrato sulla persona, ponendo particolare attenzione alla qualità della vita, alla partecipazione sociale e al supporto familiare e scoraggiando l'utilizzo di trattamenti privi di evidenze di efficacia.

Linee Guida nazionali

Come abbiamo visto nei capitoli precedenti, la Legge 134 del 2015 prevede, all'articolo 2, la messa a punto e il periodico aggiornamento delle Linee Guida sull'autismo. Il tema delle Linee Guida per l'autismo era stato affrontato già negli anni precedenti l'approvazione della Legge 134/2015. Presentiamo di seguito la Linea Guida SINPIA del 2005 e quelle dell'Istituto Superiore di Sanità del 2011-2015 e del 2023-2025. Come già detto in precedenza, ci focalizzeremo sugli interventi non farmacologici, rimandando per quelli farmacologici al testo completo delle Linee Guida considerate.

La Linea Guida SINPIA 2005

Le prime Linee Guida italiane sull'autismo sono state pubblicate nel 2005 dalla Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA, 2005). Il documento, suddiviso in tre ampi capitoli riguardanti le Linee Guida per la diagnosi e la valutazione, per lo screening e per il trattamento, conteneva suggerimenti e raccomandazioni.

Per quanto riguarda la diagnosi e la valutazione, i criteri diagnostici facevano ancora riferimento al DSM-IV-TR; tuttavia sono presenti molte raccomandazioni, come le seguenti (SINPIA, 2005, p. 9), che riportiamo per esteso in quanto sono tuttora utili per la messa a punto di PDTA:

- Nella raccolta dei dati necessari alla diagnosi e alla valutazione bisogna fare riferimento a fonti di informazioni diversificate. Accanto, cioè, all'osservazio-

ne diretta del bambino, è particolarmente importante poter disporre di dati attendibili relativi al comportamento del bambino in svariati contesti (famiglia, scuola, attività del tempo libero).

- Il processo diagnostico deve prevedere più incontri, sia per rispettare i tempi necessari alla realizzazione delle varie fasi del processo, sia per consentire ai genitori e al bambino di «familiarizzare» con l'ambiente e le figure dell'équipe.
- La presa in carico diagnostica deve essere realizzata da un'équipe, in cui siano rappresentate, oltre al neuropsichiatra infantile, le figure dello psicologo, del terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, del logopedista, dell'educatore.
- Il neuropsichiatra infantile e tutte le altre figure che completano l'équipe devono avere maturato specifiche esperienze nell'ambito dei disturbi pervasivi dello sviluppo. In particolare, il neuropsichiatra infantile che coordina l'équipe deve avere familiarità con i criteri diagnostici comunemente adottati a livello internazionale e con gli strumenti di valutazione che su tali criteri sono stati elaborati.
- Anche se le atipie degli interessi e delle attività accompagnano il soggetto autistico nel corso di tutto il suo ciclo vitale, le modalità con cui esse si esprimono variano necessariamente nel corso dello sviluppo (SINPIA, 2005, p. 16).
- La diagnosi finale, comunque, non può essere formulata con il solo riferimento a un punteggio, ma deve essere basata sul giudizio clinico, integrando tale punteggio con tutti gli elementi che derivano dalla valutazione diagnostica generale (SINPIA, 2005, p. 30).

Anche per quanto riguarda lo screening, le Linee Guida SINPIA contengono raccomandazioni valide anche oggi:

- Le preoccupazioni dei genitori non vanno mai sottovalutate (SINPIA, 2005, p. 39).
- Anche quando i genitori non riferiscono alcuna preoccupazione, il pediatra dovrebbe comunque valutare sistematicamente, nell'ambito dei periodici bilanci di salute, la regolarità dello sviluppo globale e l'eventuale presenza di anomalie di sviluppo dell'interazione sociale e della comunicazione (SINPIA, 2005, p. 40).
- Nell'ambito dei periodici bilanci di salute, all'età di 18 mesi e all'età di 24 mesi, dovrebbe essere somministrato un test di screening standardizzato per lo sviluppo comunicativo-sociale (SINPIA, 2005, p. 42).
- I fratelli di bambini autistici dovrebbero essere monitorati con particolare attenzione rispetto all'emergenza e allo sviluppo di abilità sociali, comunicative e di gioco e alla presenza di comportamenti maladattivi (SINPIA, 2005, p. 42).

Per quanto riguarda il trattamento, alcune raccomandazioni di carattere generale, che possiamo considerare tuttora valide, sono le seguenti:

- La finalità a lungo termine del progetto terapeutico è quella di favorire l'adattamento del soggetto al suo ambiente, il migliore possibile in rapporto alle specifiche caratteristiche del suo essere autistico. Ciò al fine di garantire una soddisfacente qualità di vita al soggetto e all'intero sistema famiglia (SINPIA, 2005, p. 45).

- Non esiste un intervento che va bene per tutti i bambini autistici; non esiste un intervento che va bene per tutte le età; non esiste un intervento che può rispondere a tutte le molteplici esigenze direttamente e indirettamente legate all'Autismo (SINPIA, 2005, p. 45).

Tutte le raccomandazioni della Linea Guida SINPIA, sopra riportate, sono coerenti con le Linee di indirizzo nazionali del 2012 e del 2018 (citate nel precedente capitolo) e vanno prese in considerazione nella messa a punto di percorsi diagnostici terapeutici e assistenziali dedicati a bambini e adolescenti con ASD.

La Linea Guida 21 del 2011-2015

Le Linee Guida SINPIA sono state prodotte da una società scientifica; la prima Linea Guida *istituzionale*, a cura dell'Istituto Superiore di Sanità, è la *Linea Guida 21*, pubblicata nel 2011, dedicata al trattamento di bambini e adolescenti con disturbi dello spettro autistico.

La Linea Guida 21, aggiornata nel 2015, comprende raccomandazioni relative agli interventi non farmacologici e farmacologici e a quelli precoci. Inoltre, è stato dedicato un capitolo ai modelli di fornitura dei servizi, partendo dal seguente quesito: *Esistono prove che un particolare modello di fornitura di servizi sia più efficace di altri nel migliorare gli esiti in bambini e adolescenti con disturbi dello spettro autistico?* Evidenziamo subito che a questo quesito non è stato possibile rispondere con una raccomandazione, in quanto la revisione della letteratura non ha portato all'identificazione di studi sufficienti a rispondere al quesito sulla base di prove scientifiche (p. 107).

Le raccomandazioni sugli *interventi non farmacologici* che sono state formulate vengono sintetizzate di seguito; si rimanda per un quadro completo e un approfondimento al documento aggiornato pubblicato (ISS, 2011-2015).

Interventi mediati dai genitori

I programmi mediati dai genitori sono raccomandati perché migliorano la comunicazione sociale, i comportamenti problema e il benessere familiare.

Interventi comunicativi

Vengono suddivisi in interventi a supporto delle abilità comunicative e interventi per la comunicazione sociale e l'interazione: complessivamente sono indicati, anche se le prove di efficacia sono ancora parziali. Si consiglia di adattare l'ambiente comunicativo, sociale e fisico con suggerimenti visivi, riduzione delle richieste di interazioni sociali complesse, definire routine e programmi prevedibili e minimizzare le stimolazioni sensoriali disturbanti.

Programmi educativi

Il programma TEACCH ha mostrato, in alcuni studi di coorte, di produrre miglioramenti sulle abilità motorie, le performance cognitive, il funzionamento sociale e la comunicazione, per cui è possibile ipotizzare un profilo di efficacia a favore di tale intervento, che merita di essere approfondito in ulteriori studi.

Interventi comportamentali e psicologici strutturati

Per quanto riguarda i programmi intensivi comportamentali, il modello più studiato è l'analisi del comportamento applicata (*Applied Behaviour Analysis* – ABA): le prove a disposizione, anche se non definitive, consentono di consigliare l'utilizzo del modello ABA nel trattamento dei bambini con disturbi dello spettro autistico, anche se gli esiti variano molto tra i singoli casi; è infatti presente un'ampia variabilità a livello individuale negli esiti ottenuti dai programmi intensivi comportamentali ABA ed è necessaria una valutazione clinica personalizzata. Dai pochi RCT disponibili, risulta che quando l'intervento ABA è posto a confronto con altri modelli di intervento altrettanto strutturati, oppure con interventi strutturati che racchiudono alcuni elementi del modello ABA stesso, non emergono differenze di efficacia.

Sono inoltre oggetto di raccomandazioni: alcuni interventi per comportamenti specifici, anche con l'obiettivo di ridurre la frequenza e la gravità di alcuni comportamenti e/o di incrementare le capacità adattative; la terapia cognitivo-comportamentale (*Cognitive Behavior Therapy* – CBT) per il trattamento della comorbidità con i disturbi d'ansia e per migliorare la gestione della rabbia.

La Linea Guida inoltre non raccomanda l'*Auditory Integration Training* (AIT) e raccomanda di non utilizzare la *comunicazione facilitata*. Per quanto riguarda la *musicoterapia*, non ci sono prove scientifiche sufficienti a formulare una raccomandazione.

Interventi biomedici e nutrizionali

Non sono disponibili prove scientifiche sufficienti a formulare una raccomandazione sull'utilizzo delle diete prive di caseina e/o glutine. Si raccomanda che i sintomi gastrointestinali che si presentano nei bambini e negli adolescenti con disturbi dello spettro autistico vengano trattati nello stesso modo in cui sono trattati nei coetanei senza disturbi dello spettro autistico. Anche per quanto riguarda gli integratori alimentari, non sono disponibili prove scientifiche sufficienti per formulare una raccomandazione. La melatonina può costituire un trattamento efficace nel caso di disturbi del sonno che persistono anche dopo interventi comportamentali. Non è raccomandata la terapia con ossigeno iperbarico.

TABELLA 4.4
Fascia d'età degli studi, considerazioni sui sottogruppi e per l'implementazione

Categoria interventi	Fascia d'età degli studi e considerazioni relative ai sottogruppi	Principali considerazioni per l'implementazione (La selezione è degli autori, si rimanda per il quadro completo alla Linea Guida)
Comprendivi basati sui principi dell'Applied Behaviour Analysis	<p>La letteratura disponibile considerata include bambini di età prescolare (fino a 7 anni).</p> <p>Non è stato possibile effettuare analisi di sottogruppo.</p>	<p>La tipologia, la modalità e la relativa intensità dell'intervento (monte ore assegnato) devono essere personalizzate e calibrate sulle caratteristiche cliniche e sul profilo di funzionamento, tenendo conto dei molteplici contesti di implementazione (educativo, sanitario e familiare).</p> <p>Dovrebbe essere implementato all'interno di un progetto condiviso tra operatori sanitari, scuola e famiglia.</p> <p>Dovrebbe essere effettuato e coordinato da professionisti sanitari adeguatamente formati in analisi del comportamento.</p> <p>L'estrema eterogeneità dell'espressione clinica del disturbo dello spettro autistico impedisce di formulare un'indicazione standardizzata del numero di ore di intervento ABA comprensivo necessario ma, sulla base della propria esperienza e professionalità, il Panel evidenzia una significativa correlazione tra l'intensità dell'intervento e i bisogni di supporto del bambino/adolescente con ASD.</p>
Focalizzati basati sui principi dell'Applied Behaviour Analysis	<p>Le evidenze riguardano principalmente la fascia di età compresa tra i 2 e gli 11 anni.</p> <p>Non è stato possibile effettuare analisi di sottogruppo.</p>	<p>Rappresentano strategie utilizzabili per differenti fasce d'età e diversi contesti clinici e educativi.</p> <p>L'intervento deve essere personalizzato e calibrato sulle caratteristiche cliniche e sul profilo di funzionamento, tenendo conto dei molteplici contesti di implementazione (educativo, sanitario e familiare).</p> <p>Considerazioni relative all'intensità dell'intervento, alla formazione e al coordinamento dei professionisti sanitari e alla condivisione di obiettivi e strategie analoghe a quelle riportate per gli interventi comprensivi basati sull'ABA.</p>
Comprendivi comportamentali evolutivi naturalistici	<p>Età media dei partecipanti: 48 mesi (range 12 mesi-15 anni).</p>	<p>La scelta del modello più appropriato per il singolo bambino deve essere fatta in base all'età del destinatario tenendo conto delle indicazioni metodologiche di ciascun modello.</p> <p>La tipologia, la modalità e la relativa intensità dell'intervento (monte ore assegnato) devono essere personalizzate e calibrate sulle caratteristiche cliniche e sul profilo di funzionamento, tenendo conto dei molteplici contesti di implementazione (educativo, sanitario e familiare).</p>

Bambino/Adolescente

Categoria interventi	Fascia d'età degli studi e considerazioni relative ai sottogruppi	Principali considerazioni per l'implementazione (La selezione è degli autori, si rimanda per il quadro completo alla Linea Guida)
Focalizzati comportamentali evolutivi naturalistici	<p>Gli studi considerati riguardano bambini piccoli ma uno studio ha coinvolto adolescenti con ASD con disabilità intellettiva.</p> <p>Non sono stati individuati sottogruppi per cui la raccomandazione potrebbe cambiare.</p>	<p>Considerazioni relative all'intensità dell'intervento, alla formazione e al coordinamento dei professionisti sanitari e alla condivisione di obiettivi e strategie, analoghe a quelle riportate per gli interventi comprensivi basati sull'ABA.</p> <p>L'utilizzo di questi interventi deve essere personalizzato e calibrato sulle caratteristiche cliniche e sul profilo di funzionamento, tenendo conto dell'età e dei molteplici contesti di implementazione educativo, sanitario e familiare.</p> <p>L'intervento dovrebbe essere effettuato e coordinato da professionisti sanitari adeguatamente formati e gli obiettivi e le strategie terapeutiche abilitative/riabilitative dovrebbero essere condivisi con la famiglia e con il personale scolastico con l'obiettivo di dare continuità all'intervento.</p>
Comprensivi educativi	<p>Gli studi considerati riguardano la fascia 2-14 anni.</p> <p>Non sono stati osservati effetti di sottogruppo.</p>	<p>Il Panel pone l'attenzione sul fatto che il TEACCH si configura come un programma di servizi piuttosto che come una specifica tipologia di intervento.</p> <p>La tipologia, la modalità e l'intensità dell'intervento educativo comprensivo individuale devono essere personalizzate e calibrate sulle caratteristiche cliniche e sul profilo di funzionamento, tenendo conto dell'età e dei molteplici contesti di implementazione (educativo, sanitario, familiare).</p> <p>L'intervento dovrebbe essere effettuato e coordinato da professionisti sanitari adeguatamente formati e gli obiettivi e le strategie terapeutiche abilitative/riabilitative dovrebbero essere condivisi con la famiglia e con il personale scolastico con l'obiettivo di dare continuità all'intervento.</p>
Comprensivi evolutivi	<p>Le prove esaminate sono relative alla fascia d'età 2-6 anni.</p> <p>Non sono stati osservati effetti di sottogruppo.</p>	<p>Gli interventi evolutivi comprensivi individuali dovrebbero essere implementati all'interno di un progetto condiviso tra sistema sanitario, scuola e famiglia.</p> <p>L'intervento dovrebbe essere effettuato e coordinato da professionisti sanitari adeguatamente formati e gli obiettivi e le strategie terapeutiche abilitative/riabilitative dovrebbero essere condivisi con la famiglia e con il personale scolastico con l'obiettivo di dare continuità all'intervento.</p>

Categoria interventi	Fascia d'età degli studi e considerazioni relative ai sottogruppi	Principali considerazioni per l'implementazione (La selezione è degli autori, si rimanda per il quadro completo alla Linea Guida)
Interventi cognitivo-comportamentali (CBT)	Studi relativi a bambini e adolescenti con età compresa tra 9 e 17 anni.	Gli studi inclusi nella valutazione hanno coinvolto la popolazione di persone con $QI > 70$. L'intervento è applicabile primariamente a bambini e adolescenti con ASD senza compromissione cognitiva significativa e disturbo d'ansia. L'intervento dovrebbe essere effettuato da psicoterapeuti adeguatamente formati in CBT.
Interventi per i genitori		
Interventi informativi e psicoeducativi	Non sono disponibili studi sulla popolazione di genitori di adolescenti.	Il Panel sottolinea che gli interventi <i>informativi e di psico-educazione</i> devono sempre essere calibrati sulla base dell'età e del profilo di funzionamento del bambino/adolescente. La fase di transizione necessita di particolare attenzione relativamente alle informazioni da fornire ai genitori e ai caregiver. L'intervento deve essere effettuato da personale sanitario adeguatamente formato e deve essere monitorato.
Interventi di supporto e di sostegno	Non sono disponibili studi sulla popolazione di genitori di adolescenti.	Il Panel sottolinea che gli interventi di <i>supporto e sostegno</i> devono sempre essere calibrati sulla base dell'età e del profilo di funzionamento del bambino/adolescente. La fase di transizione necessita di particolare attenzione relativamente al supporto e al sostegno da fornire ai genitori e ai caregiver.
Interventi di training	Non sono disponibili studi sulla popolazione di genitori/caregiver di adolescenti.	Il Panel sottolinea che gli interventi di <i>training</i> devono sempre essere calibrati sulla base dell'età e del profilo di funzionamento del bambino/adolescente. La fase di transizione necessita di particolare attenzione. L'intervento deve essere effettuato da personale sanitario adeguatamente formato secondo protocolli specifici e deve essere monitorato e rimodulato nel tempo sulla base delle traiettorie evolutive e degli esiti. I protocolli devono includere la verifica dell'applicazione dell'intervento da parte dei genitori/caregiver nei contesti di vita quotidiana.

Categoria interventi	Fascia d'età degli studi e considerazioni relative ai sottogruppi	Principali considerazioni per l'implementazione (La selezione è degli autori, si rimanda per il quadro completo alla Linea Guida)
Interventi per la comunicazione e l'interazione sociale		
Picture Exchange Communication System	<p>La letteratura valutata è riferita a bambini con livelli di linguaggio funzionale ridotti o nulli.</p> <p>Età media dei partecipanti dello studio considerato: 6,8 anni.</p> <p>Altra revisione di 27 studi citata, età 3-12 anni.</p>	<p>L'intervento dovrebbe essere individualizzato sulla base delle caratteristiche di funzionamento del bambino e dell'adolescente.</p> <p>L'uso del PECS deve essere generalizzato ai diversi contesti di vita del bambino.</p> <p>Il PECS è mirato a promuovere anche l'intenzionalità comunicativa, può essere appreso facilmente e fornisce un mezzo di comunicazione per bambini e adolescenti con un linguaggio funzionale scarso o nullo.</p>
Communication interventions involving speech-generating devices	<p>Età media dei partecipanti dello studio considerato: 6,4 anni.</p> <p>Altra revisione di studi, età: 3-21 anni.</p> <p>Bambini e adolescenti con livelli di linguaggio funzionale ridotti o nulli.</p>	<p>L'intervento dovrebbe essere effettuato e coordinato da professionisti sanitari adeguatamente formati.</p> <p>Obiettivi e strategie dovrebbero essere condivisi con la famiglia e la scuola per dare continuità all'intervento.</p> <p>L'implementazione e l'equità di accesso agli <i>speech generating devices</i> potrebbero essere favorite dalla prescrivibilità di questi ausili all'interno del SSN.</p>
Social skills groups	<p>L'89% degli studi: $QI \geq 70$.</p> <p>Età media di 11,3 anni.</p>	<p>L'intervento dovrebbe essere individualizzato sulla base delle caratteristiche di funzionamento del bambino e dell'adolescente.</p> <p>Il Panel ritiene che l'effetto potrebbe essere diverso e maggiore nei sottogruppi di bambini e adolescenti con livello di funzionamento intellettivo più alto.</p>
Theory of mind	<p>Età media di 9,7 anni.</p> <p>Due RCT su tre riportavano tra i criteri di inclusione un $IQ \geq 70$.</p>	<p>L'intervento dovrebbe essere individualizzato sulla base delle caratteristiche di funzionamento del bambino e dell'adolescente.</p> <p>L'intervento dovrebbe essere effettuato e coordinato da professionisti sanitari adeguatamente formati.</p>
Theory of mind attraverso dispositivi informatici	<p>Età media di 8,6 anni.</p>	<p>L'intervento dovrebbe essere effettuato e coordinato da professionisti sanitari adeguatamente formati.</p> <p>Il Panel sottolinea la necessità che questi interventi vengano effettuati con la costante supervisione di professionisti esperti nell'intervento.</p>