ORGANO UFFICIALE
DELLA SOCIETÀ ITALIANA
DI NEUROPSICHIATRIA
DELL'INFANZIA E DELL'ADOLESCENZA

www.sinpia.eu

Giornale di NEUROPSICHIATRIA dell'ETÀ EVOLUTIVA

CENSITA IN PSYCINFO E ELSEVIER NURSING DATABASE EMCARE

PACINI EDITORE MEDICINA

03/2020 VOL. 40

Periodico quadrimestrale - Dicembre - ISSN 2611-2884 (Online)

Giornale di
NEUROPSICHIATRIA
dell'ETÀ EVOLUTIVA

ORGANO UFFICIALE
DELLA SOCIETÀ ITALIANA
DI NEUROPSICHIATRIA
DELL'INFANZIA E DELL'ADOLESCENZA

CENSITA IN PSYCINFO E ELSEVIER NURSING DATABASE EMCARE

DIREZIONE

Direttore Editoriale
Antonella Costantino (Presidente SINPIA)

Direttore Scientifico
Carmela Bravaccio

Comitato di Redazione

Vice-Presidente
Renzo Guerrini

Coordinatori Sezioni Scientifiche
Rocco Farruggia
Fulvio Guccione
Andrea Guzzetta
Vincenzo Leuzzi
Stefania Millepiedi

Associati
Mauro Camuffo
Elisa Fazzi
Oliviero Fuzzi
Marco Lamberti
Alessandro Mariani
Massimo Molteni
Annalisa Monti
Nardo Nardocci
Roberta Penge
Renata Rizzo
Carmela Tata
Pierangelo Veggiotti

Segreteria Scientifica (Napoli)
Maria Pia Riccio
Gaetano Terrone
Simone Pisano

Comitato di Consulenza - Advisory board
Umberto Ballottin (Padova)
Pier Antonio Battistella (Padova)
Paola Bucci (Napoli)
Sara Calderoni (Pisa)
Maria Paola Canevini (Milano)
Giangennaro Coppola (Napoli)
Giancarlo Costanza (Catania)
Paolo Curatolo (Roma)
Francesca Darra (Verona)
Giordano D'Urso (Napoli)
Jessica Galli (Brescia)
Vincenzo Guidetti (Roma)
Lucia Margari (Bari)
Antonio M. Persico (Messina)
Francesco Pisani (Parma)
Armido Rubino (Napoli)
Renato Scifo (Catania)
Giuseppina Sgandurra (Pisa)
Alessandro Simonati (Verona)
Stefano Sotgiu (Sassari)
Aglaia Vignoli (Milano)
Benedetto Vitiello (Torino)
Alessandro Zuddas (Cagliari)

Copyright by
Società Italiana di Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA)

EDIZIONE

Pacini Editore Srl
Via Gherardesca, 1 - 56121 Pisa
Tel. 050 313011 - Fax 050 3130300
info@pacinieditore.it - www.pacinimedicina.it

Direttore Responsabile: Patrizia Alma Pacini

PACINI EDITORE MEDICINA

VOL. 40
03/2020

INDICE

Articoli orginali

Ruolo della videoterapia documentaria e del *therapeutic filmmaking* sul funzionamento sociale in bambini e adolescenti con Disturbo dello Spettro Autistico livello 1 e sulla percezione dello stress genitoriale
Videotherapy and therapeutic filmmaking in Autism Level 1: focus on social functioning and parental stress
G.M.G. Pastorino, F.F. Operto, R. Oliviero, A.C. Sabatino, V. Saladino, F. Fimiani, F. Petruccelli, V. Verrastro, C. Napoli, M. Venosa, G. Coppola 171

Disfunzioni della processazione visiva in bambini pretermine con Leucomalacia Periventricolare in età scolare
Visual processing disorders in school-aged preterm children with Periventricular Leukomalacia
G. Purpura, M. Bartoli, S. Petri, F. Tinelli 177

L'Unità Operativa territoriale di Neuropsichiatria Infantile della Provincia Autonoma di Trento: analisi critica dell'attività dal 2014 al 2018
Outpatient Child Neuropsychiatric Unit of Trentino Country: a critical review of its activity from 2014 to 2018
A. Giovenzana, K. Passerini, S. Calzolari 184

Predittività della Q-CHAT per la diagnosi di disturbo dello spettro autistico: un tentativo di identificare componenti specifiche per i sintomi sociali e non sociali
Q-CHAT predictivity for autism spectrum disorders diagnosis: a challenge to identify specific components for social and non-social symptoms
M. Maretti, R. Padovani, A. Russo, G. Melideo, P. Stagi 192

Disturbi specifici dell'apprendimento e funzionamento intellettivo borderline
Specific learning disorders and borderline intellectual functioning
E. Morelli, F.M. Russo, P. Guarino 201

Caso clinico

Disabilità intellettiva in un caso con "fenotipo di sindrome di Marfan"
Intellectual disability in Marphan's syndrome phenotype: a case report
N. Foderà 213

Ringraziamento ai Revisori 220
Istruzioni per gli autori 221

La Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza e Pacini Editore srl informano i lettori e gli utenti della Rivista Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva che gli articoli pubblicati rispecchiano esclusivamente la ricerca e l'opinione degli autori firmatari dei contenuti. Tali articoli quindi non rappresentano e non vogliono in alcun modo costituire indicazioni o linee guida della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza stessa. Questo a differenza dei testi e contenuti che esplicitamente siano dichiarati di ufficiale matrice istituzionale e pubblicati nelle apposite rubriche della Rivista dedicate alle Linee Guida della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza.
La Rivista Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva viene inviata a soci abbonati, medici, operatori sanitari, solo ed esclusivamente per l'aggiornamento professionale, informare e promuovere attività e prodotti/servizi strettamente inerenti e attinenti alla professione degli utenti, garantendo sempre una forte affinità tra il messaggio e l'interesse dell'utente. Si prega i prendere visione della Privacy Policy al seguente link: http://www.pacinimedicina.it/privacy-policy-informativa-privacy/. Per comunicazioni/informazioni: info@pacinieditore.it
L'editore resta a disposizione degli aventi diritto con i quali non è stato possibile comunicare e per le eventuali omissioni. Le fotocopie per uso personale del lettore (per propri scopi di lettura, studio, consultazione) possono essere effettuate nei limiti del 15% di ciascun volume/fascicolo di periodico, escluse le pagine pubblicitarie, dietro pagamento alla SIAE del compenso previsto dalla Legge n. 633 del 1941 e a seguito di specifica autorizzazione rilasciata da CLEARedi: https://www.clearedi.org/topmenu/HOME.aspx. I dati relativi agli abbonati sono trattati nel rispetto delle disposizioni contenute nel D.Lgs. del 30 giugno 2003 n. 196 e adeguamenti al Regolamento UE GDPR 2016 (General Data Protection Regulation) a mezzo di elaboratori elettronici ad opera di soggetti appositamente incaricati. I dati sono utilizzati dall'editore per la spedizione della presente pubblicazione. Ai sensi dell'articolo 7 del D.Lgs. 196/2003, in qualsiasi momento è possibile consultare, modificare o cancellare i dati o opporsi al loro utilizzo scrivendo al Titolare del Trattamento: Pacini Editore Srl - Via A. Gherardesca 1 - 56121 Pisa. Per ulteriori approfondimenti fare riferimento al sito web http://www.pacinieditore.it/privacy/.
Aut. Trib. di Milano n. 425 dell'14/11/198. Pubblicato online nel mese di febbraio 2020. Rivista registrata presso "Registro pubblico degli Operatori della Comunicazione" (Pacini Editore srl - n. di registrazione n. 6269 - 29/8/2001).

ARTICOLO ORIGINALE

Ruolo della videoterapia documentaria e del *therapeutic filmmaking* sul funzionamento sociale in bambini e adolescenti con Disturbo dello Spettro Autistico livello 1 e sulla percezione dello stress genitoriale

Videotherapy and therapeutic filmmaking in Autism Level 1: focus on social functioning and parental stress

G.M.G. Pastorino[1], F.F. Operto[1], R. Oliviero[1], A.C. Sabatino[2], V. Saladino[3], F. Fimiani[2], F. Petruccelli[3], V. Verrastro[4], C. Napoli[2], M. Venosa[5], G. Coppola[1]

[1] UOC di Neuropsichiatria Infantile, AOU "San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona", Università degli Studi di Salerno, Scuola Medica Salernitana, Baronissi (SA); [2] Università degli Studi di Salerno, Fisciano (SA); [3] Università degli Studi di Cassino e del Lazio Meridionale, Cassino (FR); [4] Università "Magna Graecia", Catanzaro; [5] Istituto per lo Studio delle Psicoterapie, Roma

Riassunto

Il presente studio introduce e valuta un nuovo approccio integrato basato sulla coesistenza di Psicoterapia e metodiche appartenenti alle Arti-terapie (videoterapia, cinematerapia e therapeutic filmmaking), sull'implementazione del funzionamento sociale nei soggetti con Disturbo dello Spettro Autistico Livello 1 e sulla percezione dello stress genitoriale. Per lo studio sono state reclutate due coppie di soggetti con diagnosi di ASD di livello 1 presso l'UOC di Neuropsichiatria dell'Università di Salerno: una coppia composta da due maschi, di 13 e 15 anni e una coppia di femmine entrambe di 7 anni. Il percorso, della durata complessiva di tre mesi, prevede varie fasi in cui i diversi strumenti audio-visivi, associati alla psicoterapia strategica breve, portano il soggetto con Disturbo dello Spettro Autistico all'acquisizione graduale di una maggiore autoconsapevolezza, con ricadute importanti sull'immagine di sé, sull'acquisizione di nuove abilità adattive e socio-relazionali e sulla diminuzione dei comportamenti disfunzionali. Parallelamente si effettua un percorso sulle coppie genitoriali allo scopo di fornire un supporto alla genitorialità. La valutazione degli effetti di questo approccio integrato si basa su osservazioni cliniche, colloqui, interviste e test standardizzati (ADOS-2, ADI-R, WISC-IV, VABS, NEPSY-II, BARON-COHEN, CBCL, SRS, SCQ, PSI), effettuati al tempo 0 (cioè al basale) e al tempo 1 (al termine della partecipazione al progetto) e nei successivi follow-up (dopo 3 e 6 mesi). Confrontando i punteggi al tempo 1 rispetto al tempo 0 sono emersi risultati positivi riguardo alcuni aspetti che coinvolgono la sfera comunicativo-relazionale (SRS, SCQ), i comportamenti ristretti, le abilità adattive (VABS), la sfera emotiva (CBCL, NEPSY-II, Baron-Cohen) e lo stress genitoriale (PSI). Alcuni di questi miglioramenti tendevano a persistere nel tempo.

Parole chiave: ASD, videoterapia, therapeutic filmmaking, cinematerapia

Summary

This study evaluates the effects of a new integrated approach, based on Psychotherapy combined with methods belonging to Arts-therapies (video-therapy, cinematherapy and therapeutic filmmaking), on the endorsement of social functioning in subjects with Autism Spectrum Disorder Level 1 and on the perception of parental stress. Two pairs of children diagnosed with level 1 ASD at the UOC of Child and Adolescent Neuropsychiatry of the University of Salerno were recruited for the study: a couple made up of two males, aged 13 and 15 and a pair of females both aged 7. The course, lasting a total of three months, including different audio-visual tools, associated with short strategic psychotherapy, led the subjects with Autism Spectrum Disorder to gradually improve self-awareness, self-image, and adaptive and socio-relational skills together with decreased dysfunctional behaviors. In parallel, both parental couples were provided with parenting support. The evaluation of the effects of this integrated approach was based on clinical observations, interviews and standardized tests (ADOS-2, ADI-R, WISC-IV, VABS, NEPSY-II, BARON-COHEN, CBCL, SRS, SCQ, PSI), carried out at time 0 (at baseline) and at time 1 (at the end of the three mounth project) and in subsequent follow-ups (after 3 and 6 months). Comparing the scores at time 1 with respect to those at time 0, communicative-relational skills (SRS, SCQ), restricted behaviors, adaptive (VABS), and emotional abilities (CBCL, NEPSY-II, Baron-Cohen) together with parental stress (PSI) resulted significantly improved. Some of these improvements tended to persist over time.

Key words: ASD, video-therapy, cinematherapy and therapeutic filmmaking

CORRISPONDENZA

Francesca Felicia Operto, UOC di Neuropsichiatria Infantile AOU San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona, Università degli Studi di Salerno - E-mail: opertofrancesca@gmail.com

INTRODUZIONE

I Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) sono disturbi eterogenei del neurosviluppo, caratterizzati da deficit persistenti nell'interazione sociale, nella comunicazione verbale e non verbale e da un repertorio di interessi ristretto, ripetitivo o stereotipato. Attualmente presentano un'incidenza di 1 bambino su 59 [1] e, secondo la definizione di "spettro", nella valutazione clinica dell'ASD, la distribuzione dei sintomi è basata su un gradiente di severità continuo, che permette di raggruppare insieme differenti tipologie di casi clinici. Il DSM-5 [2], riporta tre livelli di gravità: il livello 1 fa riferimento a quelle forme di autismo più lievi, che in passato erano denominate "ad alto funzionamento" e in cui le aree che riguardano il linguaggio, la sfera cognitiva e l'interazione sociale sono solo parzialmente interessate (linguaggio fluente e quoziente intellettivo nella norma), a differenza di quanto accade nelle forme più gravi (livelli 2 e 3). Questi soggetti, benché in misura minore, possono presentare comportamenti stereotipati, difficoltà nella comunicazione verbale e non verbale, deficit della sfera socio-emotiva, difficoltà nel riconoscimento e nell'espressione delle emozioni e nella "Teoria della Mente", ovvero quella abilità che ci consente di comprendere i pensieri, i desideri e le intenzioni dell'altro. Risulta quindi un deficit del funzionamento sociale che comprende un insieme di elementi caratterizzati dall'integrazione della cognizione sociale e del comportamento sociale, che permettono all'individuo di negoziare e affrontare il mondo giorno per giorno [3], di interpretare gli stimoli sociali al fine di rispondere adeguatamente [4] e a percepire stimoli sociali rilevanti [5]. Accanto alle terapie convenzionali, negli ultimi anni è divenuto sempre più frequente il ricorso alle cosiddette "Arti-terapie" per supportare la gestione dei soggetti con ASD e molto efficace è risultata la tecnica *video modeling* [6]. Tale tecnica ha prodotto risultati ben documentati sul miglioramento del funzionamento sociale e adattivo/comportamentale, specialmente nei soggetti classificati nell'ambito del Livello 1 [7]. Anche la *theatre therapy*, nell'ambito delle arti-terapie, può rappresentare una strategia che induce effetti positivi sulle abilità sociali dei ragazzi con ASD, in quanto la recitazione si è dimostrata uno strumento adatto per migliorare le abilità relazionali, aumentando la consapevolezza di sé e la reciprocità sociale e riducendo l'ansia associata all'interazione sociale con i coetanei [3]. Le metodologie di *video modeling* e di *theatre therapy* interagiscono con degli approcci terapeutici che si fondano sul racconto audiovisivo ovvero la Cinematerapia e la videoterapia che usano come basi terapeutiche la visione e il *therapeutic filmmaking* che usa come mezzo terapeutico la produzione video [8-10]. Questi tre esempi di Arte-terapia vengono utilizzati nel protocollo sperimentale del nostro studio.

Gli obiettivi principali del nostro progetto sono stati quelli di valutare gli effetti della videoterapia e del *therapeutic filmmaking*, congiuntamente ad un approccio di psicoterapia strategica breve su bambini con ASD livello uno e sui loro genitori con particolare focus su: abilità adattive e autonomie personali, abilità emotive, sociali, relazionali e comunicative del bambino, consapevolezza di sé e del proprio senso d'identità come nucleo familiare, percezione dello stress genitoriale.

MATERIALI E METODI

Il progetto di *videoterapia Documentaria e Therapeutic Filmmaking per i Disturbi dello Spettro Autistico* è stato rivolto a bambini, adolescenti (8-16 anni) con ASD-Livello 1 secondo il DSM-5 che afferivano all'Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria Infantile dell'AOU "San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona", Università degli Studi di Salerno e alle loro famiglie. Altri criteri d'inclusione sono stati l'assenza di disturbi comportamentali o comorbidità neuropsichiatrica nei giovani con ASD e una buona *compliance* della coppia genitoriale. Sono state così reclutate due coppie di partecipanti: la prima composta da due ragazzi (A. di 15 anni e G. di 13 anni) e la seconda coppia composta da due bambine (A. e L. entrambe di 7 anni). Il percorso, della durata complessiva di tre mesi per ogni coppia, prevedeva varie fasi in cui i diversi strumenti audio-visivi, erano associati alla psicoterapia strategica breve. Parallelamente si effettuava un percorso sulle coppie genitoriali allo scopo di fornire un supporto alla genitorialità. Il protocollo vede quindi un approccio integrato basato sull'utilizzo di videoterapia, *therapeutic filmmaking* e psicoterapia.

In questo caso sono state utilizzate delle immagini registrate durante un sopralluogo in famiglia, di tipo osservazionale, in seguito al quale è stato montato e poi somministrato il "videofarmaco" ai ragazzi e alle famiglie. Successivamente è stato utilizzato il *therapeutic filmmaking*, che ha visto la realizzazione da parte delle coppie di bambini prima di uno *storyboard* e quindi di un cortometraggio di cui sono stati attori, sceneggiatori, registi e montatori.

Ogni bambino è stato valutato al tempo 0 e poi immediatamente al termine della partecipazione al progetto tempo 1, dopo 6 mesi (tempo 2) e dopo 12 mesi (tempo 3). Tale valutazione è essenziale per permetterci di definire e comprendere l'efficacia dello studio. La valutazione è stata effettuata, oltre che attraverso un'accurata osservazione clinica, tramite la somministrazione di una serie di test standardizzati, alcuni somministrati al bambino e altri ai genitori, che permettevano di valutare in maniera qualitativa e quantitativa le modifiche e gli

eventuali miglioramenti nelle varie aree di interesse. Nel protocollo troviamo:

Test per l'inquadramento diagnostico (somministrati solo al tempo 0)

- *Wechsler Intelligence Scale for Children* - Fourth Edition (WISC-IV) [11]. Questo strumento standardizzato è utilizzato per valutare le capacità intellettive di bambini e adolescenti tra 6-16 anni e permette di definire quattro indici (comprensione verbale, ragionamento visivo-percettivo, memoria di lavoro e velocità di elaborazione) nonché il Quoziente Intellettivo Totale che rappresenta una stima globale delle abilità cognitive del soggetto.
- *Autism Diagnostic Observation Schedule* - Second Edition (ADOS-2) [12] È una valutazione standardizzata e semi-strutturata utilizzata come supporto alla diagnosi di ASD, che si focalizza sulla valutazione dei tre aspetti principali di comunicazione, interazione sociale e comportamento ripetitivo/stereotipato.
- *Autism Diagnostic Interview* - Revised (ADI-R) [13] È un'intervista rivolta ai genitori che si concentra sull'osservazione sistematica e standardizzata di tre aree di comportamento: linguaggio e comunicazione, interazione sociale, comportamenti stereotipati e interessi ristretti, andando ad indagare lo sviluppo del soggetto sin dalle prime fasi di vita.

Strumenti per la valutazione iniziale e il follow-up (tempo 0,1,2,3)

- *A Developmental Neuropsychological Assessment* - Second Edition (NEPSY-II) [14] È uno strumento standardizzato che fornisce una valutazione neuropsicologica di diverse capacità cognitive del bambino/adolescente. Nel nostro studio è stato analizzato solo uno dei 6 domini previsti dalla batteria, ovvero il dominio della Percezione Sociale che fornisce una valutazione della capacità di identificare le emozioni tramite le espressioni facciali (Riconoscimento Emotivo - RE) e della capacità di decodificare e interpretare le intenzioni, i pensieri, le emozioni degli altri nei differenti contesti di vita (Teoria della mente - TM).
- *Vineland Adaptive Behavior Scales* – Second Edition (VABS-II) [15]. Intervista standardizzata ai genitori per la valutazione del comportamento adattativo degli individui dalla nascita all'età adulta che fornisce un quoziente adattivo totale e tre sottoscale: comunicazione, abilità di vita quotidiana e socializzazione.
- *Quoziente di Empatia di Baron-Cohen* (EQ). Questionario standardizzato di auto-compilazione per i genitori, disponibile sia nella versione per gli adolescenti tra i 12 e i 15 anni [16] sia nella versione per i bambini tra i 5 e gli 11 anni [17], che presenta un elenco di situazioni ed esperienze di vita in cui è richiesta empatia.
- *Child Behavior CheckList* 6-18 (CBCL 6-18) [18] Questionario standardizzato di auto-compilazione per i genitori che ci permette di valutare diverse il profilo emotivo-comportamentale dei bambini, evidenziando problemi internalizzanti, esternalizzanti e totali.
- *Social Communication Questionnaire* (SCQ) [19]. Questionario standardizzato di auto-compilazione per i genitori per la valutazione delle abilità socio-comunicative del bambino.
- *Social Responsiveness Scale* (SRS) [20] Questionario standardizzato di auto-compilazione per i genitori che fornisce un punteggio totale sulla gravità del deficit sociale quale somma dei punteggi delle seguenti aree: consapevolezza sociale, cognizione sociale, comunicazione sociale, motivazione sociale e manierismi autistici.
- *Parental Stress Index* (PSI) [21]. Questionario standardizzato di auto-compilazione per i genitori che misura il livello di stress nella diade genitore-bambino valutando stress genitoriale, interazione genitore-figlio disfunzionale, bambino difficile, risposta difensiva e stress totale.

RISULTATI

Confrontando i punteggi al tempo 1 rispetto al tempo 0 sono emersi risultati positivi riguardo alcuni aspetti che coinvolgono la sfera comunicativo-relazionale (SRS, SCQ, NEPSY-II, Baron- Cohen), la sfera emotivo-comportamentale (CBCL), le abilità adattive (VABS-II) e lo stress genitoriale (PSI). In tutti e quattro i partecipanti al progetto si è cercato di implementare le aree che al tempo 0 risultavano più carenti, attraverso un percorso personalizzato.
In A, ragazzo di 15 anni ASD livello 1 (Sindrome di Asperger) la valutazione iniziale attraverso la WISC-IV evidenziava un quoziente intellettivo totale nella norma (QIT = 102); all'ADI-R erano presenti diverse anomalie qualitative nell'interazione sociale reciproca (punteggio = 10), nella comunicazione (punteggio = 9) e modelli di comportamento ristretti, ripetitivi e stereotipati (punteggio = 5); l'ADOS-2 infine mostrava un punteggio totale pari a 13 e un punteggio di comparazione = 8 indicativo di un livello alto di sintomi correlati all'ASD.
La comparazione "prima e dopo" ci ha consentito di rilevare miglioramenti in quasi tutti gli ambiti analizzati. Le difficoltà inerenti le abilità socio-comunicative e la reciprocità sociale rilevate dai questionari di auto-compilazione per i genitori SRS (T0 = 81; T1 = 67) e SCQ (T0 = 17; T1 = 9) erano entrambe ridotte. Importanti cambiamenti ci sono stati anche rispetto alle

nette carenze nel riconoscimento delle emozioni tramite le espressioni facciali (T0 = 1; T1 = 9) e le abilità di Teoria della Mente valutate attraverso la batteria Nepsy-II (T0 = 1; T1 = 5). I genitori riportavano inoltre, attraverso il questionario Baron-Cohen abilità empatiche anche esse implementate alla fine del progetto (T0 = 22; T1 = 26). La valutazione del profilo emotivo-comportamentale attraverso la CBCL 6-18 rilevava disturbi sia internalizzanti che esternalizzanti migliorati alla fine del progetto (problemi totali T0 = 70; T1 = 60). Il profilo adattivo VABS-II evidenziava un punteggio globale T0 = 69 con un'importante caduta nelle abilità di comunicazione (T0 = 69; T1 = 84) e di socializzazione (T0 = 58; T1 = 84), abilità che sono state implementate al T1 con punteggio globale = 92. Anche lo stress genitoriale valutato attraverso il PSI risultava essere migliorato, in entrambi i genitori, rispetto all'inizio (T0 = 95; T1 = 75).

In G, ragazzo di 13 anni, con ASD-Livello1, la valutazione iniziale evidenziava una WISC-IV con QIT = 84; l'ADI-R mostrava anomalie qualitative nell'interazione sociale reciproca (punteggio = 11) e nella comunicazione (punteggio = 10) e modelli di comportamento ristretti, ripetitivi e stereotipati (punteggio = 6); infine l'ADOS-2 faceva emergere un punteggio totale pari a 8 e un livello di comparazione pari a 5, indicativo fi un livello moderato di sintomi correlati all'ASD.

Anche in questo caso ci sono stati miglioramenti evidenti in alcune aree analizzate. Per quanto riguarda le difficoltà inerenti le abilità socio-comunicative, la reciprocità e lo scambio sociale, abbiamo rilevato nell'SRS un passaggio da un punteggio totale T0 ≥90 a un punteggio T1 = 73 e nell'SCQ da T0 = 16 a T1 = 9. Alcuni rilevanti cambiamenti ci sono stati anche rispetto al riconoscimento delle emozioni tramite le espressioni facciali (T0 = 1; T1 = 8) e le abilità di Teoria della Mente alla Nepsy-II (T0 = 1; T1 = 5). Anche le abilità empatiche risultavano implementate alla fine del progetto, come descritto dai genitori (Baron-Cohen T0 = 18; T1 = 27). La valutazione del profilo emotivo-comportamentale attraverso la CBCL 6-18 rilevava disturbi soprattutto esternalizzanti (T0 = 69; T1 = 56), migliorati alla fine del progetto (problemi totali T0 = 70; T1 = 64). Anche il profilo adattivo, che era globalmente deficitario all'inizio del progetto, era migliorato (VABS-II T0 = 38; T1 = 60) e le importanti cadute nelle abilità del vivere quotidiano (T0 = 44; T1 = 75) e nella socializzazione (T0 = 37; T1 = 69) risultavano migliorate. Infine, lo stress genitoriale, molto elevato in questa coppia di genitori all'inizio del progetto, risultava migliorato in entrambi (T0 = 100, T1 = 85).

In L, bambina di 7 anni con ASD livello 1, la valutazione iniziale evidenziava un quoziente intellettivo nella norma con QIT = 98 alla WISC-IV; l'ADI-R evidenziava anomalie qualitative nell'interazione sociale reciproca (punteggio = 13) e nella comunicazione (punteggio = 9) e modelli di comportamento ristretti, ripetitivi e stereotipati (punteggio = 3); l'ADOS-2 mostrava un punteggio totale pari a 9 con un punteggio di comparazione pari a 6, indicativo di un livello moderato di sintomi correlati all'ASD.

I test di comparazione al T0 e al T1 hanno consentito di evidenziare in L. e nei suoi genitori alcuni miglioramenti nelle varie aree analizzate. Le difficoltà inerenti le abilità socio-comunicative, la reciprocità e lo scambio sociale valutate tramite SRS presentavano un passaggio da un punteggio totale T0 = 71 a T1 = 65 mentre all'SCQ da T0 = 13 a T1 = 5. Importanti miglioramenti ci sono stati anche rispetto alla difficoltà nel riconoscimento delle emozioni tramite le espressioni facciali (NEPSY-II T0 = 1; T1 = 11) e, in misura minore per le abilità di Teoria della Mente (NEPSY-II T0 = 2; T1 = 6). I genitori riportavano inoltre, una carenza delle abilità empatiche anche esse implementate alla fine del progetto (Baron-Cohen T0 = 20; T1 = 30). La valutazione del profilo emotivo-comportamentale CBCL 6-18 rilevava prevalenti disturbi di tipo esternalizzante (T0 = 66; T1 = 51) che risultavano globalmente migliorati (problemi totali T0 = 60; T1 = 54). Anche il profilo adattivo risultava migliorato (VABS-II T0 = 76; T1 = 91) con un'implementazione delle abilità di socializzazione, area inizialmente più deficitaria (T0 = 72; T1 = 89). Anche la percezione dello stress genitoriale era sensibilmente ridotta, in entrambi i genitori, rispetto all'inizio (T0 = 85; T1 = 65).

In A, bambina di 7 anni con ASD-Livello 1, si evidenziava un QIT = 82 alla WISC-IV, anomalie qualitative nell'interazione sociale reciproca (punteggio = 11) e nella comunicazione (punteggio = 9) e modelli di comportamento ristretti, ripetitivi e stereotipati (punteggio = 3) all'ADI-R e infine all'ADOS-2 un punteggio totale pari a 12 con un punteggio di comparazione pari a 6, indicativo di un livello moderato di sintomi correlati all'ASD. I test effettuati al T0 e al T1 hanno permesso di rilevare i cambiamenti di A. nelle diverse aree. Le difficoltà inerenti le abilità socio-comunicative, la reciprocità e lo scambio sociale si presentavano globalmente migliorate, come riportato dai genitori all'SRS (T0 = 73; T1 = 66) e all'SCQ (T0 = 15, T1 = 10). Importanti cambiamenti ci sono stati nel riconoscimento delle emozioni tramite le espressioni facciali (NEPSY-II T0 = 2; T1 = 8) e in minor misura per le abilità di Teoria della Mente (NEPSY-II T0 = 2; T1 = 7). I genitori riportavano inoltre un leggero miglioramento delle abilità empatiche (Baron-Cohen T0 = 24; T1 = 28). La valutazione del profilo emotivo-comportamentale CBCL 6-18 rilevava disturbi soprattutto di tipo esternalizzante (T0 = 66; T1 = 57) globalmente migliorati (problemi totali T0 = 64; T1 = 60). Anche il profilo adattivo risultava migliorato (VABS-II T0 = 63; T1 = 91) con un notevole rafforzamento nelle aree di caduta iniziali

ovvero le abilità del vivere quotidiano (T0 = 67; T1 = 87) e della comunicazione (T0 = 62, T1 = 82). Anche lo stress genitoriale risultava migliorato, in entrambi i genitori, anche se già basso alla prima valutazione (T0 = 35, T1 = 5).

DISCUSSIONE

L'utilizzo di diversi approcci metodologici, alla base del nostro progetto, si è rivelato essere uno dei punti di forza nel raggiungimento di alcuni obiettivi sia sui piccoli pazienti che sui loro genitori. Tramite l'uso creativo e partecipativo del mezzo audiovisivo, della Cinematerapia, della Videoterapia e del *Filmmaking* terapeutico, si sono stimolati i meccanismi di immedesimazione e autorappresentazione che hanno permesso ai partecipanti di acquisire gradualmente una maggiore consapevolezza di sé e una migliore capacità di adattamento ai diversi contesti ambientali. Il ricorso alla Psicoterapia strategica breve ha permesso di sfruttare e potenziare le peculiarità di ogni soggetto, usando i suoi punti di forza piuttosto che i suoi punti di debolezza; inoltre, l'approccio strategico è stato fondamentale anche per quanto riguarda la coppia genitoriale in quanto li ha guidati e li ha resi parte attiva del cambiamento del soggetto ma anche di se stessi e del nucleo familiare. La somministrazione dei test e le procedure di raccolta dati hanno reso possibile una valutazione sia qualitativa che quantitativa, il che rende possibile definire anche il tipo di miglioramento che, al netto dei dati, risulta esserci stato. Costante è stato il confronto tra le tre figure professionali affinché il percorso terapeutico fosse il più personalizzato possibile e ciò ha fatto in modo che i comportamenti disfunzionali dei bambini si riducessero. In base alle analisi preliminari si è cercato di improntare l'intervento al potenziamento dei seguenti aspetti: collaborazione, condivisione, comunicazione, reciprocità sociale, abilità empatiche, riconoscimento delle espressioni facciali, tolleranza alle frustrazioni, rispetto dei turni e delle regole, regolazione emotiva e ricadute sullo stress genitoriale.

Nella coppia di ragazzi è risultata evidente l'importanza del processo collaborativo e della relazione tra pari al fine di migliorare le capacità sociali, adattive (es. alcune autonomie) e comunicative. Inoltre, possiamo sottolineare l'effetto del video e del cinema come proiezione del proprio processo narrativo psicologico, con un impatto significativo sull'autonomia, la consapevolezza e la fiducia in se stessi.

La coppia di bambine, inizialmente non in grado di lavorare insieme per il raggiungimento di un obiettivo comune, ha progressivamente sviluppato un atteggiamento collaborativo, imparando il significato della comunicazione efficace, dell'ascolto attivo e il valore delle emozioni e della reciprocità. Anche i genitori hanno testimoniato il forte impatto in senso positivo che il progetto ha avuto sul loro vivere quotidiano e soprattutto sulle problematiche dei bambini/ragazzi riscontrate all'inizio del percorso. Per quanto riguardava i genitori è stato infatti possibile evidenziare una riduzione dello stress che derivava dal ruolo genitoriale in sé, reso possibile sia dalla riappropriazione da parte dei genitori dei propri spazi personali che da una maggiore conferma della loro adeguatezza alla genitorialità ("abbiamo appreso strategie che avevamo già dentro di noi ma che non sapevamo tirare fuori"). Anche lo stress che deriva dalla percezione del proprio figlio come un "ragazzo difficile" risultava in qualche modo ridotta. La nuova visione della famiglia, restituita attraverso il video, comportava nei genitori una maggiore consapevolezza e accettazione delle peculiarità del ragazzo e dell'intero sistema familiare, il quale risultava così funzionale nella sua unicità e non più diretto al frustrante raggiungimento di una "normalizzazione" forzata (es. accettazione delle stereotipie come peculiarità del figlio, non più confronto con le famiglie "tipiche").

In conclusione, nonostante la persistenza dei sintomi "core" dell'Autismo, la partecipazione al progetto ha mostrato incoraggianti miglioramenti sia quantitativi che qualitativi dell'interazione sociale, caratterizzati principalmente dall'aumento del riconoscimento delle emozioni e delle abilità empatiche nonché dal miglioramento del profilo emotivo-comportamentale e delle abilità adattive. I miglioramenti delle capacità pro-sociali, socio-comunicative e relazionali, hanno quindi avuto, in generale, un impatto positivo sulla riduzione dei comportamenti disfunzionali nei partecipanti con ASD e anche sul benessere dell'intero sistema familiare.

Bibliografia

1. Baio J, Wiggins L, Christensen DL, et al. Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014.
2. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5th ed. Washington, DC: American Psychiatric Association 2013.
3. Corbett BA, Key AP, Qualls L, et al, Improvement in social competence using a randomize trial of a theatre intervention for children with autism spectrum disorder J Autism Dev Disord 2016;46:658-72.
4. Adolphs R. Social cognition and the human brain. Trends Cogn Sci 1999;3:469-79.
5. Ashwin C, Hietanen JK, Baron-Cohen S. Atypical integration of social cues for orienting to gaze direction in adults with autism. Mol Autism 2015(1):5.

6 Macpherson K, Charlop MH, Miltenberger CA. Using portable video modeling technology to increase the compliment behaviors of children with autism during athletic group play. J Autism Dev Disord 2015;45:3836-45.

7 Hong ER, Ganz JB, Mason R, et al. The effects of video modeling in teaching functional living skills to persons with ASD: a meta-analysis of single-case studies. Res Dev Disabil 2016;57:158-69.

8 Rossi O. Lo sguardo e l'azione. Il video e la fotografia in psicoterapia e nel counseling. Roma: Edizioni Universitarie Romane 2009, pp. 13-14.

9 Dufour M. Through the looking glass: The therapeutic potential of videotaping as an adjunct tool in non directive art therapy in an object relations perspective. (Unpublished master's thesis). Concordia University, Montreal, Canada 2000.

10 LePage P, Courey S. Filmmaking: a video-based intervention for developing social skills in children with autism spectrum disorder. Interdisciplinary Journal of Teaching and Learning 2011;1:88-103.

11 Wechsler D. WISC-IV. Wechsler Intelligence Scale for Children. 4th ed. Traduzione e adattamento italiano a cura di Orsini A, Pezzuti L, Picone L. Firenze: Giunti O.S. 2012.

12 Lord C, Rutter M, DiLavore PC, et al. ADOS- autism diagnostic observation schedule. GIUNTI Psycometrics 2005.

13 Rutter M, Le Couteur A, Lord C. ADI-R- Autism Diagnostic Interview - Revised. Adattamento italiano (a cura) di Faggioli R, Saccani M, Persico AM, et al. Firenze: Giunti 2005.

14 Korkman M, Kirk U, Kemp S. NEPSY: a developmental neuropsychological assessment manual. San Antonio, TX: The Psychological Corporation 1998. Adattamento italiano (a cura di) Urgesi C, Fabbro F. Firenze: Giunti 2011.

15 Sparrow SS, Cicchetti VD, Balla AD. Vineland adaptive behavior scales. 2nd ed. Circle Pines, MN: American Guidance Service 2005.

16 Auyeung B, Allison C, Wheelwright S, et al. Brief report: development of the adolescent empathy and systemizing quotients. J Autism Dev Disord 2012;42:2225-35.

17 Auyeung B, Wheelwright S, Allison C, et al. The children's empathy quotient and systemizing quotient: sex differences in typical development and in autism spectrum conditions. J Autism Dev Disord 2009;39:1509-21.

18 Achenbach TM, Rescorla LA. Manual for the ASEBA school-age forms & profiles. Burlington, VT: University of Vermont, Research Center for Children, Youth, & Families 2001.

19 Rutter M, Bailey A, Lord C. Social Communication Questionnaire. Adattamento italiano (a cura di) Cianchetti C, Sannio Fancello G. Firenze: Giunti 2007.

20 Constantino JN, Davis SA, Todd RD, et al, Validation of a brief quantitative measure of autistic traits: comparison of the social responsiveness scale with the autism diagnostic interview-revised. J Autism Dev Disord 2003;33:427-33.

21 Abidin RR. Parenting Stress Index: Professional Manual. Odessa, FL: Psychological Assessment Resources 1995. Adattamento italiano (a cura di) Guarino A, Laghi F, Serantoni G, et al. Giunti Psycometric 2016.

ARTICOLO ORIGINALE

Disfunzioni della processazione visiva in bambini pretermine con Leucomalacia Periventricolare in età scolare

Visual processing disorders in school-aged preterm children with Periventricular Leukomalacia

G. Purpura, M. Bartoli, S. Petri, F. Tinelli

Dipartimento di Neuroscienze dell'età evolutiva, IRCCS Fondazione Stella Maris di Pisa, Calambrone (PI)

Riassunto

I disordini visuo-percettivi sono molto comuni nei nati prematuri, per via dell'aumentata vulnerabilità che la nascita pretermine e le condizioni ad essa associate possono provocare sul sistema visivo, sia a livello periferico che a livello centrale. In particolare, nei bambini nati prematuri e con Leucomalacia Periventricolare, è possibile riscontrare un ampio spettro di disfunzioni visive, la cui gravità risulta associata al grado di estensione della lesione.

Questo studio si pone lo scopo di valutare alcune funzioni visive di base (motricità oculare, stereopsi, sensibilità al colore e al contrasto e campo visivo) e alcune funzioni visive di alto livello (tra cui la percezione globale della forma e del movimento) in un gruppo di 12 bambini nati pretermine con Leucomalacia Periventricolare e Paralisi Cerebrale Infantile. I soggetti del gruppo sperimentale avevano un QI verbale e una acuità visiva nella norma. I dati sono stati confrontati con quelli di 12 controlli, matchati per sesso e per età.

L'analisi delle funzioni visive di base ha messo in luce la presenza di numerose alterazioni, pur in presenza di una buona acuità visiva. Si è rilevata una differenza statisticamente significativa sia nella prova di percezione globale della forma, che nella prova di percezione globale del movimento tra il gruppo sperimentale e il gruppo di controllo, oltreché una correlazione tra i punteggi al test di percezione della forma e la sensibilità al colore e al contrasto.

I risultati ottenuti suggeriscono la necessità di considerare, all'interno del percorso riabilitativo di questi pazienti, la presenza di deficit specifici della processazione visiva che possono condizionare notevolmente le competenze adattive del bambino.

Parole chiave: prematurità, leucomalacia periventricolare, paralisi cerebrale infantile, disturbo visivo centrale, processazione visiva

Summary

Visual-perceptual disorders are very common in preterm children, because of increased vulnerability of visual system caused by preterm birth and its associated conditions, as regards both in peripheral structures and in central networks. In particular, it is possible to find a wide range of visual dysfunctions in preterm children with Periventricular Leukomalacia, whose severity is associated with the degree of extent of the lesion.

This study aims to evaluate some basis visual functions (ocular motricity, stereopsis, colour sensitivity and contrast sensitivity) and some high-level visual functions (form-defined static perception and global motion perception) in a group of 12 school-aged preterm children with Periventricular Leukomalacia and Cerebral Palsy. The subjects of experimental group had Verbal IQ and visual acuity in the normal range. Results were matched with those of 12 controls.

There were found several defects in basis visual functions, even in the presence of good visual acuity. Compared to controls, in the group with Periventricular Leukomalacia, we found statistical worst performances both in motion perception and in form perception, as well as a correlation between the scores on the form-defined static perception and color and contrast sensitivities in the experimental group.

These findings show that preterm children with Periventricular Leukomalacia could have a specific visual processing impairment, that must be considered into the rehabilitative programs because these difficulties may worsen the adaptation and learning processes of these patients.

Key words: prematurity, periventricular leukomalacia, cerebral palsy, cerebral visual impairment, visual processing

CORRISPONDENZA

Giulia Purpura, IRCCS Fondazione Stella Maris, viale del Tirreno 331, 56100 Calambrone, Pisa - Tel. 050 886336 - E-mail g.purpura@fsm.unipi.it

INTRODUZIONE

La presenza di disordini visuo-percettivi è molto comune nei nati prematuri, per via dell'aumentata vulnerabilità che la nascita pretermine e le condizioni ad essa associate (ambiente poco stimolante, scarsa ossigenazione e/o nutrizione, possibilità di infezioni, ecc.) possono provocare sul sistema visivo, sia a livello periferico (tipicamente la retinopatia del prematuro può causare deficit di acuità visiva e di sensibilità al contrasto, aumento della possibilità di vizi refrattivi o strabismo) sia a livello centrale (disturbi nella processazione degli stimoli visivi legati a disfunzioni dei network cerebrali) [1,2].
Inoltre, alcune difficoltà di processazione visiva, tra cui deficit nei meccanismi di regolazione dell'attenzione, nelle abilità visuo-spaziali e visuo-motorie e nella percezione del movimento, sono state descritte da numerosi autori in campioni di bambini prematuri di alto grado in assenza di danni evidenti alla Risonanza Magnetica Cerebrale (RMC), suggerendo la possibilità di disfunzioni legate ad un alterato sviluppo delle reti neurali che coinvolgono la via dorsale corticale e le sue connessioni con le aree parietali, frontali e ippocampali [3-5].
Il quadro clinico di questi bambini sembra ulteriormente complicarsi in presenza di alterazioni strutturali documentate alle neuroimmagini, in particolare in presenza di leucomalacia periventricolare (LPV), che rappresenta una delle patologie di più frequente riscontro tra i disturbi ipossico-ischemici del neonato prematuro [6]. In questi casi, la gravità del disturbo visuo-percettivo è significativamente associata con il grado di coinvolgimento delle strutture cerebrali, in seguito all'allargamento ventricolare e al grado estensione della leucomalacia, che può arrivare fino alle regioni parieto-occipitali [7-9].
Guzzetta et al. [10] suggeriscono infatti, che difficoltà specifiche del processamento visivo risultano presenti nei bambini nati pretermine in presenza o assenza di lesioni cerebrali: in particolare in assenza di lesioni cerebrali, le difficoltà del bambino prematuro sembrerebbero riguardare specificatamente le funzioni legate alla via dorsale (occipito-parietale) mentre, in presenza di LPV, è possibile riscontrare difficoltà visuo-percettive più generalizzate, con un coinvolgimento sia della via dorsale (occipito-parietale) che della via ventrale (occipito-temporale).
Al fine di esplorare questa ipotesi, questo studio si pone lo scopo di valutare alcune funzioni visive di base (tra cui la presenza di disturbi della motricità oculare, o di deficit nella stereopsi, sensibilità al colore, sensibilità al contrasto e campo visivo) e alcune funzioni visive di alto livello (tra cui la percezione globale della forma, tipicamente processata dalla via ventrale, e la percezione globale del movimento, processata dalla via dorsale) in un gruppo di 12 bambini nati pretermine con LPV e Paralisi Cerebrale Infantile (PCI).

MATERIALI E METODI

Campione

Il campione è costituito da 12 bambini (M:F = 9:3) di età compresa tra i 6,4 aa e i 11,11 aa (media età: 9,2aa; mediana età: 9,4aa), reclutati presso il Laboratorio Visione dell'IRCCS Fondazione Stella Maris di Pisa. Il reclutamento è stato condotto secondo questi criteri di inclusione: i) nascita pretermine uguale o inferiore a 34 settimane di età gestazionale; ii) quadro lesionale di LPV; iii) diagnosi di Paralisi Cerebrale infantile (PCI) di tipo diplegico basata sull'esame neurologico e categorizzata usando la *Gross Motor Function Classification System* (GMFCS) [11]; iv) quoziente intellettivo verbale maggiore di 70; v) acuità visiva maggiore o uguale a 6/10, valutata attraverso ottotipi, con la migliore correzione possibile se i bambini risultavano portatori di lenti correttive (Tab. I).
I risultati del gruppo sperimentale sono stati confrontati con quelli di 12 controlli con sviluppo tipico (TP) (M:F = 9:3) *matchati* per sesso ed età (media età: 9,4aa; mediana età: 9,8aa).

Procedura

Valutazione delle funzioni visive di base

Per effettuare un inquadramento il più possibile completo della funzionalità visiva, oltre all'acuità visiva, sono stati presi in considerazione alcuni parametri, tra cui: 1) strabismo, 2) nistagmo, 3) stereopsi, 4) campo visivo, 5) sensibilità al colore, 6) sensibilità al contrasto.

Strabismo e nistagmo

Durante la valutazione qualitativa della motricità oculare sono stati presi come parametri la presenza di strabismo, ovvero la deviazione, verso l'interno o verso l'esterno, degli assi visivi, e la presenza di nistagmo, ovvero l'oscillazione involontaria e continua dei bulbi oculari.

Stereopsi

La stereopsi è la più alta forma di coordinazione binoculare che può essere valutata e consente di percepire un oggetto tridimensionale nella sua profondità spaziale con un'acuità molto maggiore di quella possibile con la sola visione monoculare. È stata valutata attraverso Test di Lang I [12]. Il test viene proposto ad una distanza di circa 40 cm e contiene 3 target (gatto, macchina, stella) con diverse disparità spaziali (misurabili in arc/sec).

Campo visivo

Consiste nella porzione di spazio che il soggetto è in

Tab. I. Caratteristiche cliniche del gruppo sperimentale di pazienti nati prematuri e con LPV.

Soggetti	Sesso	Età (aa,mm)	EG (sett)	PN (gr)	GMFCS	QI verbale	AV (decimale)
1	M	11,10	30	1200	2	ND	9/10
2	F	9,2	29	1200	2	ND	10/10
3	M	10,3	31	1390	2	112	6/10
4	M	6,4	29	1000	1	106	8/10
5	M	9,8	27	1100	1	86	10/10
6	M	9,2	32	1600	1	115	10/10
7	M	10,9	34	1364	2	ND	8/10
8	M	9	33	1790	1	92	6/10
9	F	7,5	32	1600	2	71	10/10
10	M	10,5	31	1900	3	96	10/10
11	F	10,1	29	1500	3	114	10/10
12	M	10,9	29	1070	3	90	10/10

EG: età gestazionale espressa in settimane; PN: peso neonatale espresso in grammi; GMFCS: livello motorio alla Gross Motor Function Classification System; AV: acuità visiva espressa in decimi; ND: QI verbale nella norma, ma il dato numerico non è disponibile in quanto la valutazione è stata effettuata presso altra sede.

grado di osservare, focalizzando lo sguardo davanti a sé. Nel bambino è possibile valutare il campo visivo attraverso metodi grossolani ma comunque attendibili, come la tecnica della perimetria cinetica, in cui il soggetto dice oppure indica il momento o il punto in cui compare il target usato come mira.

Sensibilità al colore

Tale valutazione permette di identificare problematiche relative al senso cromatico, ovvero la capacità del sistema visivo di distinguere i vari colori. È stata valutata attraverso il Test di Ishihara [13].

Sensibilità al contrasto

La misurazione della sensibilità al contrasto è una misura della soglia del contrasto necessario che permette al soggetto di percepire un bersaglio. È stata valutata con le Tavole Lea Symbols (al 10% e al 2,5% di contrasto) ad una distanza di 3 metri [14].

Punteggi funzioni visive di base

Ad ognuno di questi parametri è stato assegnato un punteggio secondo i seguenti criteri: 0 = prestazione deficitaria (quindi nel caso dei primi due item presenza di strabismo o presenza di nistagmo); 1 = prestazione nella norma (quindi nel caso dei primi due item assenza di strabismo o assenza di nistagmo). Oltre ai punteggi singoli, è stato possibile ottenere un Punteggio Visivo Globale, dato dalla somma dei punteggi ai vari item per ogni paziente.

Valutazione delle funzioni visive di alto livello

Per stabilire se i bambini con PVL e PCI di tipo diplegico mostravano un deficit nella processazione globale della forma e/o del movimento rispetto al gruppo di controllo, abbiamo ottenuto due diverse misure circa la funzionalità delle vie extra-striate dorsale e ventrale, misurando le loro soglie su compiti computerizzati separati di elaborazione della coerenza della forma e del movimento. Per entrambi i task, i soggetti venivano posti davanti al display di un computer (15 pollici) ad una distanza di circa 50 cm e veniva chiesto di indicare con il dito se lo stimolo-bersaglio era a sinistra o a destra rispetto al centro dello schermo. Tutti i bambini sono stati valutati con le eventuali correzioni refrattive, se presenti.

Form Coherence Test

La coerenza della forma è stata valutata usando una matrice di segmenti in linea lunghi 0,411 cm posizionati casualmente su una griglia. Sullo schermo erano proposti, lateralmente rispetto al centro del display, una proporzione di linee orientata tangenzialmente a formare dei cerchi concentrici, mentre i restanti segmenti nello schermo erano orientati in modo casuale. Questa proporzione di segmenti orientati in modo da formare i cerchi concentrici definiva il valore di coerenza della forma. La coerenza era inizialmente fissata al 100% (stimolo circolare ben riconoscibile) e progressivamente ridotta, fino a che il soggetto non commetteva un errore (Fig. 1).

Motion Coherence Test

La coerenza del movimento è stata misurata attraverso una matrice di punti organizzata a formare, nella porzione destra e nella porzione sinistra rispetto al centro del display, due colonne di punti. I punti target si spostavano orizzontalmente invertendo la direzione ogni 0,33 secondi; i punti rumore rimanenti erano posizionati casualmente. Il compito richiedeva di individuare una striscia target presentata su una delle due colonne di punti (a destra o sinistra dello schermo) il cui segnale

oscillava in direzione opposta a quella della regione circostante.
La coerenza era misurata come il rapporto tra il segnale-target e i punti rumore, ed era fissata inizialmente al 100% (striscia target ben definita e percepibile) e progressivamente ridotta fino a che il soggetto non commetteva un errore (Fig. 1).

Punteggi funzioni visive di alto livello

In entrambi i task, veniva registrata dal computer la migliore soglia percepibile dal soggetto, ovvero i bersagli percepiti con minor coerenza, pertanto si ottenevano punteggi più alti in caso di performance peggiori, viceversa i punteggi più bassi risultavano indicativi di performance migliori.
Oltre ai valori soglia, venivano successivamente calcolati gli z-score in base ai dati normativi riportati in letteratura con la stessa procedura [15].

Analisi statistiche

Utilizzando il software statistico *Statistical Package for Social Science* (SPSS) Versione 16.0 abbiamo effettuato un t-test per campioni indipendenti per fare una comparazione tra il gruppo LPV e il gruppo TP, per quanto riguarda le soglie e gli z-score ottenuti al *Form Coherence Test* e al *Motion Coherence Test*.
Inoltre, solo per il gruppo LPV, è stata effettuata un'analisi di correlazione parziale, controllando per età, QI verbale e acuità visiva, tra le soglie ai due task visuopercettivi di alto livello e i) il livello di coinvolgimento motorio valutato con GMFMS, ii) l'età gestazionale (EG) e iii) il peso neonatale. Successivamente, è stato effettuato un ulteriore controllo attraverso Spearman Test a 2 code, per verificare la presenza di correlazioni tra le soglie ottenute dai soggetti ai due test visivi di alto livello con il QI verbale e l'acuità visiva.
Infine, è stata effettuata una ulteriore analisi di correlazione (sempre con Spearman Test a 2 code), tra i vari item relativi alla funzionalità visiva di base (strabismo, nistagmo, stereopsi, campo visivo, sensibilità al colore, sensibilità al contrasto e Punteggio Visivo Globale) e le soglie ottenute ai due test visuo-percettivi di alto livello.
È stato sempre accettato come significativo un p-value ≤ 0.05.

RISULTATI

Risultati alle funzioni visive di base

L'analisi qualitativa delle funzioni visive di base ha messo in luce la presenza di alcune alterazioni, pur in presenza di una buona acuità visiva. Nello specifico si riscontra nel 50% dei pazienti la presenza di strabismo, la presenza di nistagmo nel 25% dei pazienti, l'assenza di stereopsi nel 41,6% dei pazienti, deficit di campo visivo nell'8,4% dei pazienti, deficit di sensibilità al colore nel 16,7% dei pazienti e deficit di sensibilità al contrasto nel 33,4% dei pazienti.

Risultati alle funzioni visive di alto livello

I risultati ottenuti mostrano una importante differenza nella media delle soglie ottenute tra i due gruppi in entrambi i test visivi (Form Coherence Test: TP = 21,16%, LPV = 29,05%; Motion Coherence Test: TP = 25,06%, LPV = 31,55%). Tale differenza permane anche quando consideriamo gli z-score (Form Coherence Test: z-score TP = 0,61, z-score LPV = 1,82;

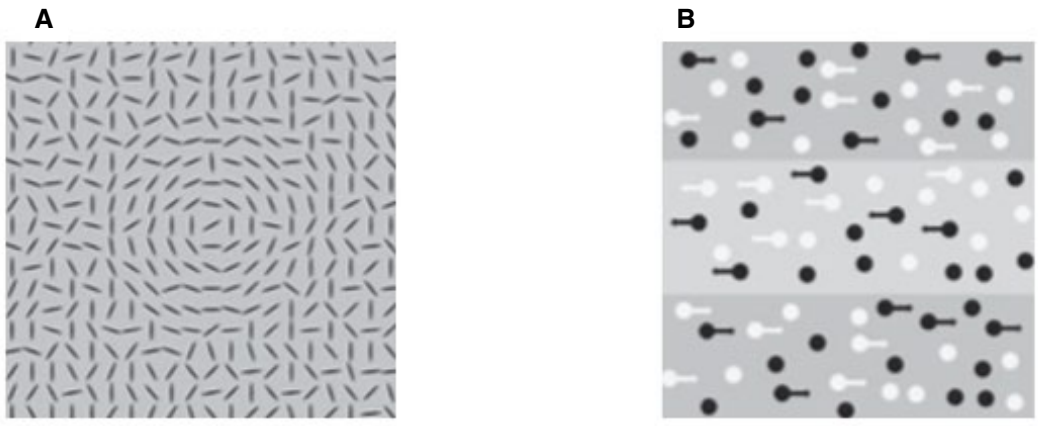

Fig. 1. Ricostruzione grafica della tipologia di stimoli proposti nel Form Coherence Test (A) e nel Motion Coherence Test (B).

Motion Coherence Test: z-score TP = -0,37, z-score LPV = 0,65).
Al t-test per campioni indipendenti, sono state messe a confronto le risposte dei soggetti con LPV rispetto ai soggetti TP, e sono state trovate differenze statisticamente significative tra i due gruppi in entrambi i test visivi, sia confrontando i valori soglia (Soglie Form Coherence Test: p = .020, F = 4,292; Soglie Motion Coherence Test: p = .026, F = 1,747) (Fig. 2), sia gli z-score ottenuti sulla base dei dati normativi riportati da Gunn et al. [15] (z-score Form Coherence Test: p = .014, F = .999; z-score Motion Coherence Test: p = .018, F = .705).
Successivamente è stata effettuata una analisi di correlazione (controllando per QI verbale e acuità visiva) per verificare l'eventuale relazione tra i punteggi ottenuti ai due task visivi di alto livello e alcuni dati clinici dei pazienti con LPV, ma non sono state trovate correlazioni significative. Inoltre, nessuna correlazione è stata trovata tra i punteggi ai task visivi e il QI e tra i punteggi ai task visivi e l'acuità visiva.
Infine, è stata trovata una correlazione negativa statisticamente significativa (Spearman test a 2 code) tra le soglie ottenute dai pazienti LPV al Form Coherence Test e la sensibilità al colore (rho = -0,652; p = .021) e tra le soglie al Form Coherence Test e la sensibilità al contrasto (rho = -0,593; p = .042). La presenza di score bassi alla sensibilità al colore e al contrasto (compatibile con una prestazione deficitaria) risulta correlata con soglie più alte al Form Coherence Test (quindi maggiori difficoltà nel compito di percezione della forma). Nessuna significatività è stata ottenuta tra il Punteggio Visivo Globale alla valutazione delle funzioni visive di base e i due test visuo-percettivi di alto livello.

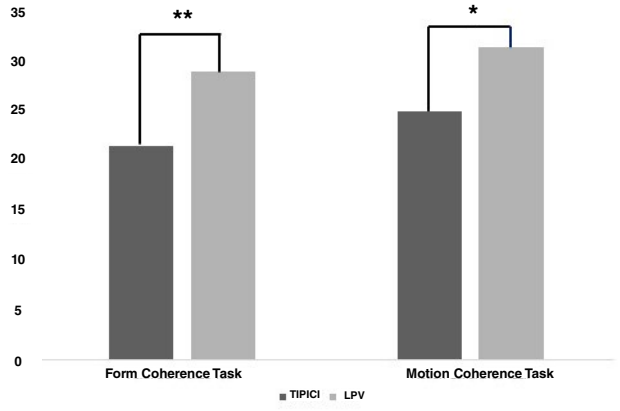

Fig. 2. Rappresentazione grafica della differenza tra le soglie del gruppo LPV e del gruppo TP al t-test per campioni indipendenti nei due task visivi. Gli asterischi indicano il grado di differenza statisticamente significativa tra i due gruppi: *p ≤ 0,05, **p ≤ 0,01, ***p ≤ 0,005.

DISCUSSIONE

Lo studio descritto ha avuto come obiettivo principale l'analisi del livello di compromissione della funzionalità visiva e, in particolare, delle vie visive associative (ventrale e dorsale), in soggetti nati pretermine con LPV e PCI di tipo diplegico, rispetto ad un gruppo di pari età con sviluppo tipico. Per quanto riguarda la percezione globale della forma e del movimento, oltre al confronto tra le soglie ottenute, la comparazione è stata effettuata anche ricavando gli z-score ai due test per tutti i partecipanti allo studio, in base ai dati normativi già presenti in letteratura [15].
Il risultato principale di questo lavoro è stata la differenza statisticamente significativa riportata nel confronto tra i due gruppi in entrambi i test visivi, infatti si evidenzia come la percezione e l'elaborazione visiva della forma e del movimento siano significativamente compromesse nei bambini con LPV e diplegia spastica rispetto ai bambini con sviluppo tipico. Tale risultato è in linea con altri dati presenti in letteratura che dimostrano una alterazione di entrambe queste funzioni nei bambini prematuri con lesione cerebrale, anche in presenza di un quoziente intellettivo e di una acuità visiva nella norma [9,10,16].
L'ipotesi alla base di questo risultato riguarda sia il ruolo che la prematurità ha di per sé nella vulnerabilità della via dorsale, ma anche il fatto che, in presenza di LPV, pure i network ventrali possono essere gravemente coinvolti per le seguenti ragioni: i) presenza di una ventricolomegalia con un contorno quasi sempre irregolare dei ventricoli laterali, ii) ridotto volume della sostanza bianca periventricolare, e iii) solchi prominenti che spesso vanno a contatto con i ventricoli con poca o nulla interposizione della sostanza bianca [17].
Questa evidenza suggerisce l'ipotesi che il danno a livello dei due circuiti, soprattutto di quello ventrale, sia direttamente correlato alla presenza e all'estensione della LPV, e che non dipenda dal funzionamento generale del soggetto, dato che non è stata trovata alcuna correlazione tra le soglie ai test visivi e il QI verbale, così come neanche con il livello di compromissione motoria e l'acuità visiva. Infatti, anche la correlazione ottenuta tra le soglie ottenute al Form Coherence Test e i deficit di sensibilità al colore e al contrasto, supporta l'idea che, in questi pazienti, la via associativa ventrale possa essere specificatamente coinvolta. Infatti, tale network, che include anche l'area visiva V4, sembra sia coinvolto anche nella sensibilità al colore e al contrasto [18,19].

Questo risultato è in linea anche con quanto riportato da Tinelli et al. [20], che suggeriscono come la nascita pretermine non sia sufficiente a compromettere la funzionalità della via ventrale, a differenza della via dorsale che risulta più facilmente vulnerabile in questa condizione.

La presenza di un disturbo delle funzioni visive di "alto livello" in pazienti nati pretermine e con LPV era già stata riportata da Fazzi et al. [7], utilizzando una batteria di test neuropsicologici. Nel loro campione di pazienti si rilevava un ampio spettro di sintomi visuo-percettivi che sembravano testimoniare sia il coinvolgimento della via ventrale, in particolare il riconoscimento dell'oggetto, che della via dorsale, con specifico riferimento alle competenze visuo-costruttive e di memoria visuo-spaziale, anche quando questi disordini non risultavano direttamente correlati alle caratteristiche lesionali. Gli autori, però, suggerivano che l'assenza di chiare ed evidenti correlazioni tra il funzionamento neuropsicologico e le alterazioni della sostanza bianca rilevabili alla RMC convenzionale, non escludevano in realtà la possibilità del malfunzionamento dei sistemi di elaborazione visiva superiore, in quanto né i meccanismi di riorganizzazione post-lesionale, né l'influenza negativa che eventuali ritardi funzionali (legati alle condizioni di ipostimolazione dei primi mesi di vita) possono avere sullo sviluppo successivo di queste abilità, sono ancora del tutto chiari.

Infatti, se i network cerebrali coinvolti nel comprendere cosa stiamo guardando risultano disfunzionali, nel bambino possono sorgere precocemente numerose e profonde difficoltà riguardanti l'orientamento e la costruzione della percezione interna del mondo visivo che li circonda, e che poi guiderà il movimento intenzionale, provocando a cascata una serie di limitazioni e alterazioni nell'adattamento all'ambiente [21].

Concludendo, i risultati ottenuti suggeriscono, quindi, la necessità di considerare, all'interno del percorso terapeutico e riabilitativo di un soggetto con LPV e paralisi cerebrale infantile di tipo diplegico, il fatto che le difficoltà visuo-motorie non possono essere considerate esclusivamente come specifiche del deficit nel controllo motorio, ma piuttosto come derivanti da deficit specifici nell'elaborazione e processazione delle informazioni visuo-percettive e visuo-spaziali degli elementi che compongono l'ambiente circostante. Pertanto, nella presa in carico del bambino con tale tipo di compromissione sarà indispensabile non focalizzarsi esclusivamente sulle problematiche motorie e cognitive, ma anche sugli aspetti visuo-percettivi, che possono condizionare notevolmente le competenze adattive del bambino.

Ringraziamenti

Gli autori desiderano ringraziare Giulia Lantieri e Cristina Turini per la loro collaborazione nel reclutamento dei pazienti che hanno preso parte allo studio.

Bibliografia

1 Jakobson LS, Taylor NM. Differential vulnerability of cerebral visual functions in children born very prematurely. Acta Paediatr 2009;98:239-41. https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.2008.01173.x

2 Leung MPS, Thompson B, Black J, et al. The effects of preterm birth on visual development. Clin Exp Optom 2018;101:4-12. https://doi.org/10.1111/cxo.12578

3 Atkinson J, Braddick O. Visual and visuocognitive development in children born very prematurely. Prog Brain Res 2007;164:123-49. https://doi.org/10.1016/S0079-6123(07)64007-2

4 Dall'oglio AM, Rossiello B, Coletti MF, et al. Do healthy preterm children need neuropsychological follow-up? Preschool outcomes compared with term peers. Dev Med Child Neurol 2010;52:955-61. https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2010.03730.x

5 De Rose P, Albamonte E, Laganà V, et al Perceptual-motor abilities in pre-school preterm children. Early Hum Dev 2013;89:809-14. https://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2013.07.001

6 Volpe JJ. Neurobiology of periventricular leukomalacia in the premature infant. Pediatr Res 2001;50:553-62. https://doi.org/10.1203/00006450-200111000-00003

7 Fazzi E, Bova S, Giovenzana A, et al. Cognitive visual dysfunctions in preterm children with periventricular leukomalacia. Dev Med Child Neurol 2009;51:974-81. https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2009.03272.x

8 Guzzetta A, Cioni G, Cowan F, et al. Visual disorders in children with brain lesions: 1. Maturation of visual function in infants with neonatal brain lesions: correlation with neuroimaging. Eur J Paediatr Neurol 2001;5:107-114. https://doi.org/10.1053/ejpn.2001.0480

9 Pavlova MA, Krägeloh-Mann I. Limitations on the developing preterm brain: impact of periventricular white matter lesions on brain connectivity and cognition. Brain 2013;136(Pt 4):998-1011. https://doi.org/10.1093/brain/aws334

10 Guzzetta A, Tinelli F, Del Viva MM, et al. Motion perception in preterm children: role of prematurity and brain damage. Neuroreport 2009;20:1339-43. https://doi.org/10.1097/WNR.0b013e328330b6f3

11 Palisano R, Rosenbaum P, Walter S, et al. Development and reliability of a system to classify gross motor function in children with cerebral palsy. Dev Med Child Neurol 1997;39:214-23. https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1997.tb07414.x

12 Lang J. A new stereotest. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1983;20:72-4. https://doi.org/10.3928/0191-3913-19830301-08

13 Birch, J. Efficiency of the Ishihara test for identifying red-green colour deficiency. Ophthalmic Physiol Opt 1997;17:403-8. https://doi.org/10.1111/j.1475-1313.1997.tb00072.x

[14] Leat SJ, Wegmann D. Clinical testing of contrast sensitivity in children: age-related norms and validity. Optom Vis Sci 2004;81:245-54. https://doi.org/10.1097/00006324-200404000-00010

[15] Gunn A, Cory E, Atkinson J, et al. Dorsal and ventral stream sensitivity in normal development and hemiplegia. Neuroreport 2002;13:843-7. https://doi.org/10.1097/00001756-200205070-00021

[16] MacKay TL, Jakobson LS, Ellemberg D, et al. Deficits in the processing of local and global motion in very low birthweight children. Neuropsychologia 2005;43:1738-48. https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2005.02.008

[17] Hoyt CS. Visual function in the brain-damaged child. Eye (Lond) 2003;17:369-84. https://doi.org/10.1038/sj.eye.6700364

[18] Atkinson, J. Early visual development: Differential functioning of parvocellular and magnocellular pathways. Eye (Basingstoke), 1992;6:129-35. https://doi.org/10.1038/eye.1992.28

[19] Klaver P, Marcar V, Martin E. Neurodevelopment of the visual system in typically developing children. Prog Brain Res 2011;189:113-36. https://doi.org/10.1016/B978-0-444-53884-0.00021-X

[20] Tinelli F, Bulgheroni S, Mazzotti S, et al. Early Human Development Ventral stream sensitivity in "healthy" preterm-born adolescents: psychophysical and neuropsychological evaluation. Early Hum Dev 2014;90:45-9. https://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2013.10.006

[21] Dutton GN. Cognitive vision, its disorders and differential diagnosis in adults and children: Knowing where and what things are. Eye (Lond) 2003;17:289-304. https://doi.org/10.1038/sj.eye.6700344

Articolo originale

L'Unità Operativa territoriale di Neuropsichiatria Infantile della Provincia Autonoma di Trento: analisi critica dell'attività dal 2014 al 2018

Outpatient Child Neuropsychiatric Unit of Trentino Country: a critical review of its activity from 2014 to 2018

A. Giovenzana, K. Passerini, S. Calzolari

Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile, Azienda Provinciale Servizi Sanitari, Trento

Riassunto

L'obiettivo di questo lavoro è descrivere l'attività dell'UO di NPI della Provincia Autonoma di Trento nel quinquennio 2014-2018 facendo riferimento al sistema di indicatori proposto da SINPIA.

Verranno discussi in modo critico i cambiamenti longitudinali avvenuti, confrontandoli ove possibile, con i dati di altri servizi di NPI. Pur tenendo conto dei diversi modelli organizzativi, i nostri dati non si discostano molto da quelli di altri Servizi. Si evidenzia l'importanza di avere indicatori di processo ed epidemiologici aggiornati provenienti da fonti multiple al fine di proporre una progettualità basata su dati epidemiologici oggettivi e condivisi.

Parole chiave: neuropsichiatria infantile, servizio territoriale, sistema di indicatori

Summary

Aim of our report is to describe the activity of the outpatient Child Neuropsychiatric Unit of Trentino County from 2014 to 2018, according to the indicators system already proposed by SINPIA. The changes over time will be discussed and compared with data from other Units. In general, even taking in account different organizations, our indicators do not differ much from those of other Units. In order to propose forward planning, the importance of having updated epidemiological and process indicators based on shared and objective data is stressed.

Key words: child neuropsychiatry, territorial health service, indicators system

INTRODUZIONE

La realtà dei Servizi di Neuropsichiatria Infantile (NPI) in Italia, pur entro missioni e destinatari comuni, è caratterizzata da un'estrema variabilità in termini di organizzazione e di personale con conseguenti implicazioni sull'attività diretta agli utenti. Sul territorio nazionale troviamo servizi composti da neuropsichiatri infantili, psicologi, terapisti della riabilitazione psichiatrica, fisioterapisti, terapisti della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, logopedisti, educatori professionali, assistenti sanitari, assistenti sociali, e servizi dove operano appena un medico e una figura riabilitativa con mandato solo valutativo e dove la successiva presa in carico terapeutico riabilitativa viene delegata al privato convenzionato. Ciò comporta un'inevitabile disomogeneità delle attività e degli interventi, complica l'analisi epidemiologica e il confronto tra servizi operanti in diverse aree e, in ultimo, rende difficoltosa una seria programmazione dei servizi e delle loro attività per Stato, Regioni e Provincie Autonome, anche in termini di stanziamento di risorse finanziarie. La possibilità di disporre di dati epidemiologici quantitativi oggettivi e verificabili, riguardanti l'attività di un servizio, ha importanti ripercussioni sia interne (eventuali azioni di miglioramento dell'attività delle UONPIA)

CORRISPONDENZA

Alessia Giovenzana, c/o UO Neuropsichiatria Infantile, Centro Servizi Sanitari, pal. B, II piano, v.le Verona, 38122 Trento - Tel. 0461 902054 - E-mail: alessia.giovenzana@apss.tn.it

sia esterne (programmazione di politiche sanitarie atte a soddisfare i bisogni di cura attuali ma anche atte a prevenire la cronicizzazione di disturbi ad esordio in età evolutiva ed evitare l'insorgenza di comorbidità).
In tale scenario la Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e Adolescenza (SINPIA) nell'ultimo ventennio ha proposto una serie di indicatori per la valutazione (e poi accreditamento) dei servizi territoriali di NPIA [1,2]. Successivamente sono stati pubblicati dati di attività regionale o di singole UU OO dedicati ad un'analisi delle attività e dei processi delle Unità di NPIA [3-7]. Tali pubblicazioni consentono e stimolano, pur con i limiti già descritti derivanti dalla variabilità organizzativa, il confronto tra le attività cliniche e i processi tra Unità Operative intra- e interregionali.
Lo scopo di questo lavoro è di descrivere l'attività dell'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile (UO NPI) dell'Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari (APSS) della Provincia Autonoma di Trento (PAT), in senso longitudinale per evidenziare eventuali cambiamenti occorsi in 5 anni (2014-2018) confrontandoli, ove possibile con i dati già pubblicati dai Colleghi di altre realtà.

METODO

L'UO NPI della APSS è una struttura territoriale complessa che afferisce al Dipartimento di Salute Mentale ed eroga prestazioni di neuropsichiatria infantile e riabilitazione funzionale. L'attività non include prestazioni psicologiche in quanto nella nostra Azienda è prevista un'unità operativa separata di Psicologia. L'UO dal 2017 è divenuta unica su tutto il territorio provinciale mentre in precedenza l'organizzazione prevedeva due unità separate.
L'assistenza neuropsichiatrica viene condotta a livello ambulatoriale, eventualmente domiciliare, da équipe interdisciplinari costituite da medici neuropsichiatri infantili e dai professionisti della riabilitazione (logopedisti, fisioterapisti, terapisti della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, tecnici della riabilitazione psichiatrica) che prestano attività su tutto il territorio della Provincia Autonoma di Trento. Sono previste 8 sedi di erogazione del servizio distribuite sul territorio provinciale (Trento, Rovereto, Pergine, Cles, Riva del Garda, Borgo Valsugana, Mezzolombardo, Cavalese, Tione), ognuna con un'équipe multidisciplinare dedicata comprendente medico NPI e riabilitatori. L'organizzazione funzionale dell'UO NPI prevede inoltre due centri di secondo livello destinati alla diagnosi e progettazione dell'intervento riabilitativo rivolti rispettivamente a soggetti con disturbi dello spettro autistico e a soggetti con gravi disabilità motorie. L'accesso al servizio è diretto: avviene su iniziativa dell'interessato o dei suoi famigliari mediante l'apertura di una richiesta di prima visita attraverso il contatto telefonico con un apposito servizio di triage e prenotazione.
Accanto all'UO NPI territoriale è presente una UO semplice ospedaliera, separata da quella territoriale, inserita nel Dipartimento Materno-Infantile, che eroga prestazioni ambulatoriali, in regime di DH e di ricovero presso il reparto di Pediatria dell'ospedale Santa Chiara di Trento. Sul territorio provinciale sono inoltre presenti enti privati accreditati e convenzionati che svolgono sul territorio attività di riabilitazione su esclusivo invio degli specialisti dell'UO territoriale.
Tutti i dati relativi all'attività svolta dal 2014 al 2018 presentati in questo lavoro sono estratti dal Sistema Informativo Territoriale (SIT). Dal sistema è possibile estrarre in qualsiasi momento l'attività dei singoli operatori e dell'intera UO NPI. L'affidabilità dei dati estratti dipende dalla precisione e completezza delle informazioni relative all'attività diretta ed indiretta immesse dai singoli operatori.
Nella valutazione temporale dell'attività della nostra UO, facendo riferimento al sistema di indicatori proposto da SINPIA, abbiamo estratto i dati riguardanti i seguenti parametri: dotazione del personale (espresso in tempo pieno equivalente: TPE) fonti di invio, numero di prestazioni (totali, per di tipologia di prestazione, per tipo di operatore, ecc.), e numero di utenti (prevalenza, incidenza, alti utilizzatori). Dal sistema sono stati anche estrapolati i dati relativi alla diagnosi principale; non è possibile estrarre dal sistema le diagnosi in comorbidità associate alla diagnosi principale.

RISULTATI

Nell'intervallo temporale 2014-2018, il personale operante all'interno della UO NPI è rimasto globalmente stabile ma con chiare variazioni all'interno delle diverse figure professionali (Tab. I). Si osserva infatti un significativo calo del numero dei logopedisti a fronte di un incremento dei terapisti della riabilitazione psichiatrica

Tab. I. Dotazione del personale espresso in TPE.

Figura professionale	2014	2018	Variazione
Fisioterapisti (FKT)	10,64	10,23	*-3,8%*
Logopedisti	21,9	17,26	*-21,2%*
Terapisti della neuro psicomotricità dell'età evolutiva (TNPEE)	7,9	9,89	*+25,2%*
Terapisti della riabilitazione psichiatrica (TeRP)	4,5	7,57	*+75,8%*
Neuropsichiatri infantili (NPI)	13,55	13,36	*-1,4%*
Totale	**58,49**	**58,31**	*-0,3%*

(TeRP) e, in misura minore, dei terapisti della neuropsicomotricità dell'età evolutiva (TNPEE).
In Tabella II sono evidenziate le fonti di invio al Servizio. La maggior parte degli invii continua ad essere da parte della Scuola (38,63%), seguono PLS e MMG (23,28%), in calo nel periodo considerato) e gli altri servizi sanitari (19,27%). Una richiesta diretta da parte dei familiari avviene nel 13,40% dei casi.
Rispetto all'età d'accesso (Tab. III) si osserva una maggioranza relativa di richieste per l'età 6-13 anni, un aumento dei primi accessi in età adolescenziale (+6,33%) ed una riduzione degli accessi nella fascia di età 0-2 (-6,38%).
La prevalenza e l'incidenza degli utenti sono rimaste pressoché invariate nell'arco dei 5 anni (Tab. IV).
Analizzando le prestazioni sia in termini quantitativi (Tab. V) che per tipologia/destinatari (Tab. VI), si osserva un numero totale di prestazioni erogate, indipendentemente dalla tipologia di figura professionale, in lieve, ma non significativo, aumento. Si assiste tuttavia ad una redistribuzione della tipologia di prestazioni. Le prestazioni dirette ovvero quelle rivolte direttamente all'utente (visite mediche, valutazioni, trattamenti), sono in calo, a fronte di un aumento dell'attività indiretta volta al contesto dell'utente e della stesura di relazioni, certificazioni, progetti riabilitativi.
All'interno dell'attività diretta all'utente, la maggior parte è svolta dalle figure riabilitative (valutazioni e sedute di riabilitazione) che aumenta percentualmente nei 5 anni considerati; mentre si assiste ad una riduzione percentuale delle visite mediche, soprattutto quelle successive alla prima visita. L'analisi dell'andamento temporale dell'attività indiretta evidenzia una riduzione significativa della consulenza scolastiche (-5,92%), accanto a lievi

Tab. II. Fonti di invio.

	2014	2018	Variazione
Familiari	12,13%	13,40%	+1,27%
MMG/PLS	25,64%	23,28%	-2,36%
Scuola	38,15%	38,63%	+0,48%
Servizi sociali o strutture socio-educative	1,75%	1,77%	+0,02%
Altri servizi sanitari (psicologia, psichiatria, NPI ospedale, PS, ecc.)	17,37%	19,27%	+1,90%
Tribunale	0,18%	0,21%	+0,03%
Altro	3,59%	2.23%	-1,36%

Tab. III. Distribuzione percentuale dei nuovi utenti per fasce d'età.

Fascia d'Età	2014	2018	Variazione %
0-2 anni	16,36%	9,98%	-6,38%
3-5 anni	20,48%	22,94%	2,46%
6-13 anni	51,09%	48,65%	-2,43%
14-18 anni	11,73%	18,06%	6,33%
> 18 anni	0,34%	0,36%	0,02%

Tab. IV. Prevalenza ed incidenza.

	2014	2018	Variazione
Prevalenza utenti nell'anno (n. utenti con almeno un contatto nell'anno/ pop. di riferimento x 100)	5,08%	5,11%	+0,03%
Incidenza annuale (n. utenti all'anno con almeno 3 prestazioni/pop. di riferimento x 100)	1,79%	1,46%	-0,33%

Tab. V. Prestazioni di tutte le figure professionali.

	2014	2018	Variazione
Prestazioni totali	51.075	52.756	*+1681*
Prestazioni dirette	72,19%	68,81%	*-3,38%*
Prestazioni indirette	20,27%	23,18%	*+2,91%*
Prestazioni mancate	7,54%	8,01%	*+0,46%*

Tab. VI. Distribuzione percentuale delle prestazioni dirette e indirette.

Prestazioni dirette	2014	2018	Variazione
Prima visita	5,25%	5,07%	-0,18%
Visite NPI successive a 1°	14,86%	11,82%	-3,04%
Valutazioni (riabilitatori)	18,71%	21,68%	2,97%
Sedute riabilitative	61,17%	62,17%	1,00%
Prestazioni indirette			
Colloqui/counselling genitori	34,97%	36,58%	1,61%
Consulenza operatori scolastici	31,21%	25,29%	-5,92%
Consulenza operatori del sociale	2,04%	2,61%	0,57%
Consulenza operatori sanitari	2,43%	2,94%	0,51%
Consulenza ad altri operatori	3,05%	3,15%	0,10%
Partecipazione équipe esterne (UVM, ospedale, ecc.)	0,07%	1,18%	1,11%
Relazioni, certificazioni, stesura progetti	26,23%	28,25%	2,02

incrementi di attività volta a favore di genitori e di altri servizi sociosanitari e di stesura di documenti clinici. Si veda Tabella VI per dettagli.
L'analisi dell'attività erogata dalle singole professioni/figure sanitarie operanti nell'UO (Tab. VII), documenta un incremento significativo del numero di prestazioni effettuate dai TeRP (+52,51%) ed una riduzione delle prestazioni logopediche (-9,26%). Il numero medio di prestazione a testa per ogni figura professionale considerata in termini di TPE evidenzia un aumento quantitativo per tutte le figure professionali, ad eccezione dei TNPEE (Tab. VIII).

Tab. VII. N° prestazioni annue per figura professionale.

	2014	2018	Variazione
Prestazioni neuropsichiatriche	14.226	14.662	+2,97%
Prestazioni fisioterapiche	7.793	8.325	+6,39%
Prestazioni logopediche	21.412	19.429	-9,26%
Prestazioni TNPEE	6.077	7.035	+13,62%
Prestazioni TeRP	1.567	3.305	+52,51%
Prestazioni riabilitative totali	36.849	38.094	+3,27%

Tab. VIII. N° medio di prestazioni annue per figura professionale (TPE).

Prestazioni medie a testa	2014	2018	Variazione
Prestazioni neuropsichiatriche	1.050	1.097	+4,48%
Prestazioni fisioterapiche	732	814	+10,38%
Prestazioni logopediche	978	1.116	+15,13%
Prestazioni TNPEE	769	711	-6,00%
Prestazioni TeRP	348	436	+25,29%

Tab. IX. N° medio di utenti in carico per figura professionale (TPE).

	2014	2018	variazione
N° medio di utenti in carico per NPI	365,54	359,73	-5,80%
N° totale utenti in carico per FKT	46,05	40,37	-5,68%
N° totale utenti in carico per LOGO	122,51	147,28	+24,77%
N° totale utenti in carico per TNPEE	43,92	42,77	-1,15%
N° totale utenti in carico per TeRP	51,78	51,12	-0,65%

Il numero medio di utenti in carico per figura professionale è sostanzialmente stabile, con eccezione del numero di utenti in carico a logopedisti (Tab. IX).
Per quanto riguarda gli aspetti diagnostici, la Tabella XI riporta la distribuzione percentuale delle diagnosi nel corso del periodo considerato secondo la classificazione ICD-10. La Tabella X riporta i dati relativi alle diagnosi aggregate per macrocategorie (i.e. diagnosi psichiatriche, neurologiche, neuropsicologiche).
Per il confronto con l'attività e i processi di altre realtà italiane abbiamo preso in considerazione quegli indicatori di processo Sinpia [8] che permettevano una comparazione (Tabb. XI, XII).

DISCUSSIONE

Obbiettivo del nostro lavoro è descrivere l'attività dell'UONPI APSS della PAT, in senso longitudinale evidenziando eventuali modificazioni avvenuto nel corso del quinquennio 2014-18 e proporre un confronto con i dati presenti in letteratura.
Il primo punto che merita una riflessione riguarda la dotazione del personale che, in termini di numero totale di operatori in TPE, è rimasta praticamente invariata, a differenza di quanto è spesso avvenuto in altre realtà. Ad esempio, in regione Piemonte, tra il 2007 ed il 2012, il personale complessivo operante nelle UONPIA ha subito una riduzione di ben 92 TPE (-17,9%) [5]. Il merito di aver mantenuto una dotazione di personale adeguata è da ascrivere alla programmazione politica e sanitaria della PAT e della APSS, che hanno compreso l'importanza dell'attività territoriale del servizio anche in un'ottica di prevenzione sia della cronicizzazione sia dell'insorgenza di comorbidità. Ciononostante, la congruità del personale operante rispetto alla popolazione di riferimento 0-18 si attesta a 1:1614, inferiore alla soglia di 1:800 auspicata dalle linee guida SINPIA [8].
L'invariata quantità di personale non significa tuttavia che non ci siano stati dei cambiamenti all'interno delle singole professionalità. Nei 5 anni considerati abbiamo infatti avuto una riduzione del 21,2% dei logopedisti a fronte di un incremento del 25,2% dei TNPEE ed addirittura del 75,8% dei TeRP. Tali modificazioni sono riconducibili alla progettualità provinciale relativa all'individuazione precoce dei disturbi dello spettro autistico [9] che ha condotto ad un aumento del numero di TNPEE e dei TeRP, quest'ultimi ulteriormente implementati entro il piano provinciale delle fragilità dell'età evolutiva come tentativo di risposta al progressivo incremento delle problematiche psicopatologiche adolescenziali in atto nell'ultimo decennio [10,11]. L'aumento nel periodo 2014-2018 dei pazienti con diagnosi di disturbo dello spettro autistico (+2,09%) è indice della

Tab. X. Distribuzione percentuale delle diagnosi.

Cod. ICD-10	Diagnosi	2014	2015	2016	2017	2018
F20-F29	**Schizofrenia, disturbo schizotipico e disturbi deliranti**	0,21%	0,22%	0,16%	0,14%	0,12%
F30-F39	**Disturbi dell'umore [affettivi]**	0,63%	0,58%	0,65%	0,75%	0,75%
F40-F48	**Disturbi nevrotici, legati a stress e somatoformi**	1,52%	1,78%	1,80%	2,15%	2,28%
F70-F79	**Ritardo mentale**	7,58%	7,36%	7,46%	7,14%	6,89%
F80-F89	**Disturbi dello sviluppo psicologico**					
F80	Disturbi evolutivi specifici dell'eloquio e del linguaggio	19,32%	19,83%	20,46%	20,63%	20,81%
F81	Disturbi evolutivi specifici delle abilità scolastiche	37,12%	36,72%	36,44%	36,25%	35,78%
F82;F83	Disturbo evolutivo specifico della funzione motoria + Disturbo evolutivo specifico misto	1,95%	1,96%	2,19%	2,75%	2,90%
F84	Disturbi evolutivi globali	3,61%	4,02%	4,72%	5,11%	5,70%
F88	Disturbo dello sviluppo psicologico di altro tipo	0,24%	0,32%	0,45%	0,55%	0,86%
F89	Disturbo dello sviluppo psicologico non specificato	0,23%	0,26%	0,33%	0,38%	0,38%
F90-F98	**Disturbi comportamentali e della sfera emozionale con esordio abituale nell'infanzia e nell'adolescenza**					
F90	Disturbi ipercinetici	2,25%	2,44%	2,55%	2,69%	2,97%
F91; F92	Disturbi della condotta + Disturbi misti della condotta e della sfera emozionale	2,07%	1,99%	1,96%	2,03%	2,17%
F93	Disturbi della sfera emozionale con esordio caratteristico dell'infanzia	1,21%	1,30%	1,28%	1,45%	1,81%
F94	Disturbo del funzionamento sociale con esordio specifico nell'infanzia e nell'infanzia e nell'adolescenza	0,60%	0,66%	0,70%	0,70%	0,78%
F95	Disturbi a tipo tic	0,47%	0,50%	0,43%	0,55%	0,49%
F98	Altri disturbi comportamentali e della sfera emozionale con esordio abituale nell'infanzia e nell'adolescenza	1,68%	1,56%	1,61%	1,49%	1,10%
G40-G47	**Disturbi episodici e parossistici**	2,52%	2,51%	2,29%	2,00%	1,64%
G50-G59; G60-G64; G70-G73	**Disturbi dei nervi, delle radici e dei plessi nervosi; Polineuropatie ed altri disturbi del sistema nervoso periferico; Malattie della giunzione neuromuscolare e dei muscoli**	0,56%	0,57%	0,55%	0,51%	0,51%
G80-G83	**Paralisi cerebrale ed altre sindromi paralitiche**	2,69%	2,57%	2,48%	2,41%	2,36%
H00-H59	**Malattie dell'occhio e degli annessi oculari**	0,17%	0,22%	0,25%	0,18%	0,17%
H60-H95	**Malattie dell'orecchio e dell'apofisi mastoide**	0,54%	0,55%	0,57%	0,62%	0,61%
Q00-Q99	**Malformazioni e deformazioni congenite, anomalie cromosomiche**	3,97%	3,64%	3,61%	3,55%	3,68%
Z55-Z65	**Circostanze psicosociali**	0,45%	0,44%	0,48%	0,37%	0,42%
	altro	8,41%	8,00%	6,59%	5,59%	4,81%
	Diagnosi da definire o assenti (% su totale pz in carico)	7,41%	8,69%	9,99%	11,77%	13,67%

Tab. XI. Indicatore case mix per raggruppamenti diagnostici.

	Trento 2014	Trento 2018	Grosseto 2015	Piemonte 2013
Diagnosi				
Psichiatriche	10,64%	12,48 %	16%	17,6%
Disturbo dello spettro autistico	3,61%	5,70%		
Neurologiche	10,45%	8,87%	9%	9,3%
Neuropsicologiche	65,97%	66,38 %	50 %	38,8 %

maggior attenzione all'individuazione precoce nonché all'istituzione del Centro di Riferimento Provinciale. La riduzione del personale logopedico, o meglio la non sostituzione di pensionamenti, è in parte giustificata dalla presenza di una convenzione con ente privato accreditato dedicato specificatamente al trattamento

Tab. XII. Indicatori di processo.

Indicatori SINPIA	Grosseto 2009	Piemonte 2013	Piemonte 2015	Veneto 2014	Trentino 2018
Prevalenza utenti nell'anno (n. utenti con almeno un contatto nell'anno/pop. di riferimento x 100)	5,6%	8,07%	6,95%	6,82%	**5,11%**
Prevalenza annuale utenti in carico (n. utenti all'anno con almeno 3 prestazioni/ pop. di riferimento x 100)	3,3%	5,1%	4,36%	4,80%	**4,22%**
Incidenza annuale n. nuovi utenti/pop. di riferimento x 100	2,6%	2,51%	2,36%	2,68%	**1,46%**
Indicatore di saturazione Prevalenza utenti anno precedente/anno attuale	0,89	1,02	0,8	1,05	**1,01**
N. medio prestazioni per riabilitatore (TPE)	1091	1281,5	-	-	**849**
N. medio prestazioni per utente (TPE)	14	8,88	8,01	11,7	**11**
Indicatore collaborazione con la scuola (n. incontri con scuola/n. utenti in carico)	0,98	0,52	0,47	-	**0,57**
Indicatore collaborazione con PLS/ MMG (n. nuovi utenti inviati da PLS/ MMG/nuovi utenti anno x 100)	18%	37,05%	54,57%	-	**23,28%**

dei disturbi del linguaggio e dei disturbi specifici di apprendimento.
Interessante osservare come in Regione Piemonte dal 2007 al 2012, unica figura professionale a non ridursi era quella dei logopedisti mentre la maggiore diminuzione aveva riguardato gli educatori professionali [5]. Praticamente, l'opposto di quanto da noi descritto con riduzione dei logopedisti e aumento dei TeRP (non sono previsti educatori nella nostra organizzazione). Per poter essere confrontati oggettivamente, questi dati andrebbero sempre collocati entro il contesto organizzativo delle diverse UONPIA, e messi in relazione con gli aspetti storico-economici, con particolare riferimento alla crisi finanziaria 2008-09.
Entro la significativa, ma complessivamente stabile, mole di prestazioni, sono aumentate le prestazioni indirette a sfavore di quelle dirette con il paziente, segnale sia di una maggior attenzione al lavoro sul contesto (genitori) e alle reti sociosanitarie (servizio sociale, altri servizi sanitari, privato sociale che si occupa di servizi educativi) sia della necessità di adempiere a maggiori obblighi burocratici (stesura relazioni, certificati, ecc.). Difficilmente giustificabile, anche in relazione all'attenzione posta dal Servizio al lavoro di rete in casi complessi, è il calo in percentuale dell'attività di consulenza svolta a favore della scuola (-5,92%). Dato paradossale considerando che essa rappresenta la maggior fonte di invio al servizio di NPI nel quinquennio (circa il 38% dei nuovi accessi avviene su sollecito/invito alle famiglie da parte dei referenti scolastici) e che le diagnosi di disturbi dell'apprendimento (cod. ICD-10 F81) rappresentano il 35% circa delle diagnosi totali. Il peso dell'attività valutativa volta a problematiche scolastiche relative agli apprendimenti è ulteriormente confermato dall'aumento del numero di utenti in carico ai logopedisti (+24,77%), pazienti per la maggior parte inviati dal sistema scolastico per ritardi di linguaggio e disturbi dell'apprendimento.
L'elevata percentuale di invii testimonia una buona collaborazione con la scuola e ciò si traduce inevitabilmente con un significativo impegno dedicato da parte degli operatori dell'UO alle problematiche scolastiche. In tale scenario, rimane di difficile interpretazione il dato relativo al calo complessivo delle consulenze scolastiche nel quinquennio considerato.
L'indicatore "collaborazione con la scuola" (numero di incontri con la scuola/numero utenti in carico) è in linea con quanto già pubblicato da altre realtà (4,6) ponendosi a metà strada tra i dati di Grosseto (0,98) e i dati del Piemonte (0,47). Si veda per confronto dettagliato con altre realtà la Tabella XII.
La seconda fonte di invio risulta essere quella dei PLS/ MMG che presenta tuttavia una flessione del 2,36% nei cinque anni, indice indiretto di una riduzione della collaborazione con i PLS/MMG. A conferma di ciò abbiamo anche la decisa riduzione dei primi accessi nella fascia 0-2 anni (-6,36%). Questi dati sono suggestivi di un possibile ritardo nella diagnosi precoce, indicano un'area di possibile e necessario miglioramento sulla quale andare a lavorare nei prossimi anni per incrementare questo

importantissimo indice di collaborazione e provare ad avvicinare l'ottimo risultato del Piemonte (Tab. XII).
Per quanto concerne l'età del primo contatto, l'altra significativa variazione rispetto agli accessi, riguarda la fascia 14-18 anni che mostra, nel quinquennio considerato, un aumento del 6,33%. Tale dato non è una sorpresa e conferma l'incremento dei disturbi psichiatrici in età adolescenziale e l'esordio precoce degli stessi riportato da tutta la letteratura più recente [10,12].
L'accesso diretto da parte delle famiglie avviene in una percentuale abbastanza modesta (13,4%), soprattutto se confrontata con quella di altre Regioni (28% del Piemonte) [6], (44% di Grosseto) [13].
Un altro risultato che si discosta dai dati pubblicati dai Colleghi, è l'indicatore "incidenza annuale di nuovi casi (n. nuovi utenti/popolazione di riferimento x 100) con un valore di 1,46 rispetto a valori che variano da 2,36 a 2,68 (4-7) negli altri report. Una possibile spiegazione è che, nell'organizzazione trentina, una certa quota di nuovi utenti afferiscano direttamente al servizio di psicologia o all'ospedale che, come descritto nell'Introduzione, sono UO separate ed indipendenti dalla UO NPI.
Per quando riguarda la distribuzione percentuale delle diagnosi, i dati del nostro servizio indicano una sostanziale stabilità nel tempo della percentuale di pazienti in carico con diagnosi neuropsicologiche (66%) con un elevata percentuale di disturbi dell'apprendimento, a fronte di un trend crescente sia delle diagnosi psichiatriche sia dei disturbi dello spettro autistico, da mettere anche in relazione con gli aspetti di programmazione politico-sanitaria della PAT e della APSS rivolti a tali ambiti.
Dato che merita attenzione è la percentuale di pazienti senza diagnosi che mostra un incremento significativo nel quinquennio considerato (dal 7,41% del 2014 al 13,67% del 2018) che dovrà essere oggetto di analisi ulteriori ai fini di un eventuale progetto di miglioramento interno.
Il confronto dei nostri dati relativi diagnosi aggregate per macrocategorie con quelli delle altre realtà (Tab. XI), evidenzia dati simili per quanto riguarda l'area neurologica e l'area psichiatrica (includendo in essa i disturbi dello spettro autistico). I dati relativi alle diagnosi neuropsicologiche sono invece difficilmente paragonabili, andando dal 38% delle diagnosi piemontesi al 66% circa nella nostra Provincia, per quanto sia evidente come in tutte le realtà i disturbi del linguaggio, dell'apprendimento ed i disordini cognitivi siano le diagnosi prevalenti. La prevalenza annuale e il numero di utenti in carico sono invece in linea con le altre realtà pubblicate in letteratura (Tab. XIII). È opportuno ricordare, ancora una volta, che un confronto accurato è inficiato, come già evidenziato nel paragrafo introduttivo, dall'eterogeneità della composizione dei diversi servizi di NPIA, dal fatto che i dati pubblicati da altre realtà cominciano ad essere piuttosto datati e potrebbero nel frattempo essersi modificati, nonché da diverse modalità di presentazione dei dati.

CONCLUSIONI

I dati e le variazioni longitudinali dell'attività evidenziate in questo lavoro confermano l'importanza di avere a disposizione indicatori epidemiologici e di processo costantemente aggiornati in quanto evidenziano elementi che meritano analisi approfondite nell'ottica di processi di miglioramento interni (es. collaborazione con PLS, area scuola, % pazienti senza diagnosi).
La possibilità di avere indicatori epidemiologici e di processo aggiornati e confrontabili dal maggior numero di UONPIA consentirebbe ai singoli direttori, ai direttori generali e alla direzione della nostra società scientifica di interfacciarsi con i responsabili della programmazione sanitaria a livello territoriale, regionale e nazionale proponendo progettualità basate su dati epidemiologici solidi oggettivi e condivisi.

Bibliografia

1 Camuffo M, Costantino MA, Morosini PL. Proposta di un sistema di macroindicatori per la valutazione dei servizi territoriali di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza. Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza 2002;69:249-71.

2 SINPIA, QUASM: Manuale di accreditamento professionale per i Servizi Territoriali di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, edizione 2008. www.sinpia.eu

3 Alighieri S, Favero F, Polmonari A, et al. Le caratteristiche strutturali e le variabili di processo dei Servizi di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza in Italia: uno studio regionale. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2011;31:195-206.

4 Camuffo M, Acchiappati MM, Fabbrizzi R, et al. Sistema di indicatori e attività di un Servizio di Salute Mentale dell'età evolutiva. Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza 2010;77:653-62.

5 Guccione F, Mariani A, Maspoli M, et al. L'osservatorio epidemiologico di Neuropsichiatria Infantile della Regione Piemonte. Dodici anni di attività: da Npinet a Smail. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2015;35:87-105.

6 Guccione F, Mariani A, Ragazzo F. Alla ricerca di specifici indicatori epidemiologici in Neuropsichiatria Infantile: l'esperienza della Regione Piemonte nel 2015. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2017;36:17-32.

7 Regione Veneto, Area Sanità e Sociale. Servizi distrettuali per l'età evolutiva: utenza, attività e personale – indicatori per la valutazione anno 2014. Venezia 2015. https://www.regione.veneto.it/c/document_library/get_file?uuid=901cfc5e-f8ff-4d85-bfeb-48fad6fe92f0&groupId=10793

[8] Proposta di un sistema di indicatori per i Servizi Territoriali Di NPIA. https://www.sinpia.eu/wp-content/uploads/2018/09/Proposta.pdf

[9] Calzolari S, Barone C, Contardo M, et al. Prima è meglio è: uno screening dei disturbi dello spettro autistico tramite CHAT. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2016;36:155-61

[10] Polanczyk GV, Salum GA, Sugaya LS, et al. Annual research review: A meta-analysis of the worldwide prevalence of mental disorders in children and adolescents. J Child Psychol Psychiatry 2015;56:345-65.

[11] Provincia Autonoma di Trento. Delibera n. 432 del 25/3/2016. Piano della fragilità dell'età evolutiva: problematiche sanitarie e socio-sanitarie e modalità di intervento.

[12] Kalb LG, Stapp EK, Ballard ED, et al. Trends in Psychiatric emergency department visits among youth and young adults in the US. Pediatrics 2019;143:e20182192. https://doi.org/10.1542/peds.2018-2192

[13] Camuffo M, Dei S. Attività di un Servizio territoriale di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza: verifica dopo 10 anni. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2017;37:190-201.

ARTICOLO ORIGINALE

Predittività della Q-CHAT per la diagnosi di disturbo dello spettro autistico: un tentativo di identificare componenti specifiche per i sintomi sociali e non sociali

Q-CHAT predictivity for autism spectrum disorders diagnosis: a challenge to identify specific components for social and non-social symptoms

M. Maretti[1], R. Padovani[2], A. Russo[2], G. Melideo[1], P. Stagi[2]

[1] UO di Neuropsichiatria Infantile, AUSL Romagna, Forlì (FC); [2] UO di Neuropsichiatria Infanzia e Adolescenza, AUSL Modena, Modena (MO)

Riassunto

Introduzione. Il disturbo dello spettro autistico è un disturbo del neurosviluppo con esordio nella prima infanzia. L'individuazione e la presa in carico precoce determinano un miglioramento globale, riducendo la gravità dei sintomi e l'insorgenza di comportamenti problematici. Numerosi sono gli strumenti pubblicati e indirizzati all'individuazione precoce: la *Quantitative Checklist for Autism in Toddlers* (Q-CHAT) è una delle poche misure quantitative dei tratti autistici utilizzabile a partire dai 18 mesi.

Metodo. Il questionario Q-CHAT è stato somministrato a 60 soggetti di età compresa tra i 22 e i 30 mesi, suddivisi in due differenti gruppi: con autismo (età media = 27,1, DS = 2,2) e con sviluppo tipico (età media = 26,4, DS = 2,2). I risultati ottenuti alla Q-CHAT sono stati confrontati con i punteggi di ADOS-2, per valutarne la validità predittiva.

Risultati. La media dei punteggi totali alla Q-CHAT è risultata significativamente inferiore nei bambini con sviluppo tipico (M = 22,3, DS = 7,4) rispetto a quella nei bambini con diagnosi di autismo (M = 46,6, DS = 10,5). In entrambe le popolazioni il punteggio totale della Q-CHAT è risultato correlato statisticamente al punteggio totale di ADOS-2. Utilizzando il *cut-off* di 30, la Q-CHAT ha dimostrato di possedere ottima sensibilità (Se: 100%), discreta specificità (Sp: 83,3%) e ottima accuratezza (AUC: 92%).

Discussione. Il nostro studio conferma l'efficacia della Q-CHAT nel discriminare i bambini con un sospetto diagnostico dello spettro autistico di età compresa tra i 22 e i 30 mesi.

Parole chiave: disturbo dello spettro autistico, screening precoce, Q-CHAT, validità predittiva, proprietà psicometriche

Summary

Introduction. *Autism spectrum disorder (ASD) is an early onset neurodevelopmental disorder characterized by functional impairment. Early detection and management lead to global improvement, reducing symptoms severity and problematic behaviors incidence. Many screening instruments were published, aimed to early identification of autism spectrum; Quantitative Checklist for Autism in Toddlers (Q-CHAT), is one of the few quantitative screening instruments that can be used starting from 18 months.*

Methods. *Q-CHAT was administered to 60 subjects aged between 18 and 30 months, divided into two groups (autistic and typical development children). Results obtained from the Q-CHAT were compared with ADOS-2 algorithm, evaluating convergences.*

Results. *Groups were composed of 30 autistic children (ASD: average age = 27.1 months, DS = 2.2) and 30 typical development children (TD: average age = 26.4 months, DS = 2, 2). Mean total Q-CHAT score, which is normally distributed, was significantly lower in TD (m = 22.3 SD: 7.4) than in ASD (m = 46.6, DS: 10.5). In both populations, total Q-CHAT score were statistically correlated with ADOS-2 total score. Using the cut-off of 30, Q-CHAT showed excellent sensitivity (Se: 100%), good specificity (Sp: 83.3%) and an excellent accuracy (AUC: 92%).*

Discussion. *Our study demonstrate Q-CHAT is an effective measure to discriminate high risk autistic children in a sample of subjects aged between 22 and 30 months.*

Key words: autism spectrum disorder, early screening, Q-CHAT, predictive validity, psychometric properties

CORRISPONDENZA

Roberto Padovani, UO di Neuropsichiatria Infanzia e Adolescenza, AUSL di Modena, via Cardarelli 43, 41124 Modena - E-mail: r.padovani@ausl.mo.it

Abbreviazioni:
ASD = Autistic Spectrum Disorder
TD = Typical Development
Q-CHAT = Quantitative Checklist for Autism in Toddlers
ADOS-2 = Autism Diagnostic Observation Schedule – Second Edition
AS = Social Affect
RBI = Restrictive and Repetitive Behaviors and Interests
M = Mean
SD = Standard Deviation
CI = Confidence Interval
Se = Sensitivity
Spe = Specificity
PPV = Positive Predictive Value
NPV = Negative Predictive Value
ROC = Receiving Operating Characteristics
AUC = Area Under Curve

INTRODUZIONE

Il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) è un disturbo del neurosviluppo ad esordio nella prima infanzia caratterizzato da compromissione persistente della comunicazione sociale reciproca e dalla presenza di pattern di comportamento, interessi o attività ristretti e ripetitivi che limitano o compromettono il funzionamento quotidiano [1].
I dati epidemiologici riguardanti la prevalenza dell'autismo nella popolazione generale mostrano un graduale ma significativo aumento di prevalenza nelle ultime decadi [2-4].
La ricerca scientifica ha dimostrato che l'individuazione e la presa in carico precoce non solo migliorano lo sviluppo delle funzioni socio-comunicative, cognitive e adattive, ma riducono anche la gravità dei sintomi e limitano l'insorgenza di comportamenti problematici [5,6].
Nonostante la maggioranza degli autori sia concorde nell'affermare che è possibile riconoscere una condizione dello spettro dell'autismo dall'età di 2 anni [7-10], la diagnosi viene ancora oggi formulata spesso ad un'età media ben superiore, compresa tra i 38 e i 120 mesi [11].
L'identificazione precoce dell'autismo e la tempestiva messa in atto di interventi terapeutici sono uno degli argomenti di ricerca più importanti [5,12,13] in quanto permettono di ridurre in modo significativo l'impatto globale che il disturbo ha sullo sviluppo del bambino. Recenti studi randomizzati controllati hanno dimostrato come, in bambini diagnosticati prima dei 3 anni di età, l'intervento precoce migliori nel complesso gli esiti, sia per quanto riguarda i sintomi specifici dell'autismo (ad es., l'attenzione condivisa), sia in relazione a variabili aspecifiche quali il quoziente intellettivo, il livello di linguaggio e la compromissione funzionale. Tali studi sottolineano quindi l'importanza della diagnosi precoce per ottenere il massimo beneficio dall'intervento abilitativo [14-16].
Per questi motivi, da diversi anni, si è assistito ad un incremento delle proposte di strumenti utili all'individuazione precoce dell'autismo nei bambini di prima infanzia.
Nel 2008 Allison et al. [17] hanno validato la *Quantitative Checklist for autism in Toddlers* (Q-CHAT), elaborata partendo dalla necessità di possedere uno strumento quantitativo e non categoriale, che fosse quindi maggiormente indicato per individuare i sintomi dei disturbi dello spettro autistico secondo la più recente ottica dimensionale [17-19]. I 25 item proposti ai genitori nel questionario Q-CHAT prevedono una risposta secondo una scala Likert a 5 punti, con valori da "Sempre" a "Mai". Lo strumento appare particolarmente sensibile: permette di individuare casi con una sintomatologia più lieve, nei quali determinati comportamenti si verificano con una frequenza ridotta che non sarebbe individuabile tramite domande a risposta dicotomica "si/no" [20].
Recentemente, nel contesto italiano, sono stati condotti alcuni importanti studi tramite la Q-CHAT. È stata svolta la validazione italiana dello strumento, confrontando bambini a sviluppo tipico, bambini con autismo e con ritardo evolutivo [21]. La Q-CHAT è stata inoltre somministrata ad un'ampia popolazione di bambini a sviluppo tipico (n = 2400) con età compresa tra 18 e 24 mesi, replicando la struttura fattoriale a tre dimensioni dello strumento (1. area non-sociale, 2. linguaggio e 3. attenzione congiunta/comunicazione non verbale) [22]. È stata infine applicata nel contesto dei servizi territoriali tramite un approccio orientato all'identificazione del rischio autismo a 12 e 18 mesi di età [23,24]. In generale i risultati della versione italiana della Q-CHAT mostrano ottime caratteristiche psicometriche per l'utilizzo clinico dello strumento, con la possibilità di individuare i segnali precoci e specifici dell'autismo già tra il primo e secondo anno di vita del bambino.
L'obiettivo principale del nostro lavoro è replicare i dati già esistenti nella popolazione italiana. In particolare, valutare la predittività della Q-CHAT, analizzando la distribuzione dei punteggi ottenuti in una popolazione di bambini con autismo e con sviluppo tipico, di età cronologica inferiore ai 30 mesi. Il confronto con i risultati ottenuti alla scala diagnostica ADOS-2 [25] permetterà inoltre di valutare la convergenza tra i due strumenti. Questo obiettivo consentirà anche una comparazione replicativa con i dati di Ruta et al. ottenuti con un diverso campione clinico italiano [21].
Secondariamente, riprendendo alcuni lavori della letteratura [26,27], i 25 item del questionario Q-CHAT sono stati suddivisi secondo tre differenti aree di sintomi specifici: sociali, non sociali e linguistici. Obiettivo secondario dello studio è di valutare l'esistenza o meno di una maggior convergenza diagnostica di un'area sintomatologica specifica per la diagnosi di autismo tramite la

concordanza con i punteggi totali e parziali di ADOS-2: algoritmo di diagnosi, affetto sociale e interessi ristretti/comportamenti ripetitivi.

MATERIALI E METODI

Partecipanti

Il reclutamento dei partecipanti allo studio è avvenuto nei centri diagnostici per Disturbi del Neurosviluppo delle AUSL di Modena e Forlì, per opera del medesimo operatore. La popolazione, composta da soggetti di età compresa tra 22 e 30 mesi, è stata suddivisa in due gruppi: 30 bambini con diagnosi di autismo (ASD), afferenti ai centri clinici delle AUSL e 30 trenta bambini a sviluppo tipico (TD), reclutati su base volontaria.
Sono stati esclusi bambini con presenza di concomitanti disturbi neurosensoriali, sindromi genetiche o malformative congenite. Dal gruppo dei bambini con diagnosi di ASD sono stati esclusi i soggetti che, valutati presso i Centri diagnostici per sospetto autismo, avevano poi ricevuto diagnosi differenti.

Disegno dello studio

Per ogni partecipante sono state raccolte le seguenti variabili anagrafiche: età, sesso, luogo di nascita, età dei genitori al momento del concepimento, presenza/assenza di bilinguismo. Alle famiglie è stato consegnato il questionario Q-CHAT nella versione italiana [21] ed è stata poi somministrata la scala diagnostica ADOS-2 (Modulo Toddler) in un singolo appuntamento. I dati ottenuti sono stati registrati in forma anonima in un database *ad hoc* utile all'elaborazione statistica, che è effettuata tramite Statistical Analysis Software (SAS). Dall'elaborazione dei questionari Q-CHAT sono stati estrapolati il punteggio totale e tre differenti dimensioni sintomatiche, utilizzando la suddivisione già proposta da Allison et al. [26] e da Magiati et al. [27]:

- Sintomi sociali: item 1, 2, 5, 6, 9, 10, 12, 15, 19, 21;
- Sintomi non sociali: item 3, 7, 11, 13, 14, 16, 20, 22, 23, 24, 25;
- Sintomi linguistici: item 4, 8, 17, 18.

Il test di di Kolmogorov-Smirnov è stato utilizzato per valutare la distribuzione dei punteggi nelle due popolazioni di bambini. Per il confronto tra le frequenze si è usato il test esatto di Fisher mentre, per i confronti tra medie, è stato utilizzato il test di Wilcoxon-Mann-Whitney.
Successivamente sono stati calcolati sensibilità, specificità, valore predittivo positivo, valore predittivo negativo ed accuratezza. Infine, utilizzando la curva ROC (*Receiving Operating Characteristics*), è stata valutata la validità predittiva del questionario. Di tutte le variabili psicometriche elencate sono stati calcolati gli intervalli di confidenza utilizzando il metodo dello score con la correzione per la continuità descritto da Newcombe [28].

RISULTATI

Descrizione delle popolazioni

Il gruppo dei soggetti con diagnosi di autismo (n = 30) presenta un'età media di 27,1 mesi (DS = 2,2; range 23-30) ed è rappresentato da 25 maschi (83%) e 5 femmine (17%). Il gruppo dei soggetti a sviluppo tipico (n = 30) presenta un'età media di 26,4 mesi (DS = 2,2; range 22-30) ed è rappresentato da 16 maschi (53%) e 14 femmine (47%). Le due popolazioni non differiscono significativamente per quanto riguarda l'età media (p = ,26) mentre mostrano un differente rapporto tra maschi e femmine (p = ,02). Questo ultimo dato verrà discusso nelle conclusioni perché rappresenta in effetti un limite dello studio.

Q-CHAT

La media del punteggio totale alla Q-CHAT nei soggetti a sviluppo tipico è risultata 22,3 (DS = 7,4; range 9-40), un dato che risulta significativamente inferiore rispetto a quanto ottenuto nella popolazione di bambini con ASD (46,6, DS = 10,5; range 30-68, p < 0,0001). I punteggi totali alla Q-CHAT si distribuiscono normalmente sia nel gruppo ASD (p = 0,15) che in quello di bambini a sviluppo tipico (p = 0,15). Nei bambini con ASD la media dei punteggi totali alla Q-CHAT risulta inversamente correlata con l'età: al crescere dell'età si assiste ad una riduzione statisticamente significativa del punteggio alla Q-CHAT (p = ,005). Il dato è qualitativamente coerente anche nei bambini a sviluppo tipico, seppure tale correlazione non sia statisticamente significativa (p = ,99).
Ad un confronto qualitativo con i risultati riferiti da Ruta e collaboratori (21) è interessante notare che i bambini a sviluppo tipico abbiano ottenuto punteggi del tutto simili (21,1, DS = 6,7) a questo studio. Per quanto riguarda i bambini con ASD va invece notata una certa differenza, per cui i bambini di questo lavoro presentano punteggi medi più severi (46,6 *vs* 39,4), quindi indicativi di una maggiore intensità dei tratti autistici.

Correlazione delle sottoscale e dei singoli item con il punteggio totale Q-CHAT

Il punteggio medio totale alla Q-CHAT, è stato confrontato in entrambe le popolazioni con il punteggio ottenuto nelle tre sottoscale già descritte: sociale, non sociale e linguistica.
Coerentemente con il punteggio medio totale Q-CHAT, anche le aree dei sintomi sociali e del linguaggio

risultano statisticamente superiori nei soggetti con ASD rispetto ai bambini a sviluppo tipico (p < ,001 per entrambi i confronti). Al contrario, i punteggi medi dell'area non sociale sono risultati pressoché sovrapponibili nelle due popolazioni di bambini (Tab. I).

Tab. I. Punteggi medi ottenuti dai gruppi di bambini con sviluppo tipico (TD) e con diagnosi di autismo (ASD) al Questionario Q-CHAT e al Modulo Toddler di ADOS2.

	TD (Media ± DS)	ASD (Media ± DS)	p-value
Q-CHAT totale	22,3 ± 7,4	46,6 ± 10,5	< ,001
Area sociale	6,2 ± 3,8	26,0 ±6,9	< ,001
Area non sociale	9,2 ± 3,8	9,9 ± 5,8	,755
Area linguistica	6,7 ± 2,9	10,7 ± 2,4	< ,001
ADOS2 totale	2,0 ± 1,7	21,2 ± 2,9	< ,001
Affetto sociale	1,8 ± 1,7	18,2 ± 2,3	< ,001
Interessi ristretti e ripetitivi	0,2 ± 0,4	3,1 ± 1,6	< ,001

I risultati di tutte le sottoscale della Q-CHAT risultano statisticamente correlati al risultato totale del medesimo questionario per entrambi i gruppi di bambini (ASD e con sviluppo tipico, p < ,001 per tutti i confronti).
Successivamente sono stati analizzati i singoli item per valutarne la correlazione con il risultato medio totale alla Q-CHAT. Sono state calcolate medie e deviazioni standard dei punteggi dei singoli item nelle due popolazioni studiate (Tab. II). Tutti gli item del questionario Q-CHAT risultano in media significativamente più alti nei bambini con ASD rispetto a quelli con sviluppo tipico (p < ,05 per ciascun confronto). Fanno eccezione i seguenti item che non risultano differenti nelle due popolazioni di bambini: 7 *(interesse su un oggetto che gira)*, 11 (*annusa o lecca oggetti*), 13 (*cammina sulle punte*) e 14 (*cambiamenti di routine*).
Si è successivamente valutata la correlazione predittiva dei singoli item rispetto al punteggio totale Q-CHAT (Tab. III). Nella popolazione di bambini con ASD gli item 1, 2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, 13 14, 15, 16, 17, 19, 25 sono risultati statisticamente correlati al punteggio totale Q-CHAT (p < ,05 per ogni confronto).

Tab. II. Medie e deviazioni standard per tutti gli item della Q-CHAT. Gli item con asterisco (*) non differiscono in punteggio medio tra i due gruppi di bambini. Tutti i restanti confronti tra gli item risultano significativi per p < ,05.

Item Q-CHAT	TD		ASD	
	Media	SD	Media	SD
1) Guarda se chiamato per nome	0,43	0,50	2,06	0,90
2) Contatto oculare	0,30	0,46	1,73	0,82
3) Allinea gli oggetti	1,63	1,09	1,16	1,28
4) È facile comprenderlo	1,66	1,15	4,06	0,82
5) Indica per richiedere	0,13	0,57	2,63	1,54
6) Indica per condividere	0,10	0,54	3,26	1,33
7) Interesse su un oggetto che gira*	0,70	0,74	0,66	0,92
8) Numero di parole prodotte	1,50	1,16	3,36	0,61
9) Gioca a "fare finta"	0,43	0,67	2,63	1,42
10) Segue lo sguardo altrui	0,33	0,66	2,40	1,35
11) Annusa o lecca oggetti insoliti*	1,46	1,25	1,30	1,60
12) Usa in modo strumentale la mano	2,06	1,43	3,56	0,50
13) Cammina sulle punte*	1,13	1,04	1,13	1,10
14) Si adatta ai cambiamenti*	0,66	0,75	0,73	0,90
15) Cerca di dare conforto	1,40	1,19	2,73	1,14
16) Ripete la stessa azione molte volte	1,93	1,31	1,70	1,51
17) Tipicità delle prime parole	0,66	1,09	2,50	1,79
18) Ripete le cose che sente	2,83	1,51	0,73	1,25
19) Usa semplici gesti	0,23	0,77	2,66	1,32
20) Fa movimenti insoliti con le dita	0,16	0,59	0,43	0,93
21) Guarda le reazioni dell'altro	0,80	0,76	2,33	1,12
22) Tempo di interesse focalizzato	0,70	0,74	0,56	0,72
23) Gioca in modo ripetitivo	0,16	0,74	0,63	1,12
24) È ipersensibile al rumore	0,46	0,62	0,76	1,07
25) Fissa il vuoto senza scopo apparente	0,20	0,40	0,76	1,07
Punteggio totale Q-CHAT	22,13	7,36	46,56	10,47

Correlazione tra punteggi Q-CHAT e ADOS-2

Tutti i soggetti partecipanti allo studio sono stati sottoposti alla somministrazione del Modulo Toddler della scala ADOS-2, i cui punteggi sono stati tra loro comparati nelle due popolazioni.

Il punteggio totale ADOS-2 è risultato statisticamente più alto nei bambini con diagnosi di autismo (M = 21,2, SD = 2,9) rispetto ai bambini con sviluppo tipico (M = 2,0, SD = 1,7). Il dato si conferma anche per ciascuna delle sotto-componenti ADOS-2: l'area dell'affetto sociale (ASD: M = 18,2, SD = 2,3; TD: M = 1,8, SD = 1,7) e l'area degli interessi e comportamenti ristretti e ripetitivi (ASD: M = 3,1, SD = 1,6; TD: M = 0,2, SD = 0,4).

I punteggi medi ottenuti ai questionari Q-CHAT, sia come punteggio totale che come singole dimensioni (sociale, non sociale e linguaggio), sono stati confrontati ai punteggi medi ottenuti al Modulo Toddler dell'ADOS-2 come punteggio totale, Affetto Sociale (AS) e Comportamenti Ristretti e Ripetitivi (RBI), per valutarne la correlazione.

In entrambe le popolazioni risulta interessante sottolineare come il punteggio totale della Q-CHAT risulti correlato statisticamente sia al punteggio totale ADOS-2, sia alla dimensione dell'Affetto Sociale ($p < ,01$ per tutti i confronti). Lo stesso accade prendendo in considerazione i punteggi relativi all'area sociale del questionario Q-CHAT ($p < ,05$ per tutti i confronti) (Tab. IV). Non abbiamo invece rilevato correlazioni significative tra i fattori non sociali e del linguaggio individuati alla Q-CHAT e i punteggi di ADOS-2.

Caratteristiche psicometriche del questionario Q-CHAT

Utilizzando il *cut-off* clinico di 30, già valutato nello studio di Mohhamadian et al. [31] come miglior *cut-off* da utilizzare nell'individuare soggetti a rischio di ASD, il questionario Q-CHAT ha dimostrato di possedere ottima sensibilità (Se: 100%; 95% CI = 0,925-0,998) e discreta specificità (Sp: 83,3%; 95% CI = 0,710-0,913) [27]. Il valore predittivo negativo (NPV: 100%; 95% CI = 0,925-0,998) è risultato ottimo, mentre inferiore è risultato il valore predittivo positivo (PPV: 85,7%; 95% CI = 0,737-0,930). Utilizzando la curva ROC è stata misurata la validità della Q-CHAT come possibile strumento di identificazione precoce (Fig. 1). Utilizzando

Tab. III. Correlazioni tra il punteggio totale alla Q-CHAT e i singoli item.

	TD		ASD	
Item Q-CHAT	**Correlazione**	**p-value**	**Correlazione**	**p-value**
1) Guarda se chiamato per nome	0,27201	0,1459	0,43850	**0,0154**
2) Contatto oculare	0,18894	0,3173	0,51508	**0,0036**
3) Allinea gli oggetti	0,17263	0,3616	0,27113	0,1473
4) È facile comprenderlo	0,62204	**0,0002**	0,39711	**0,0298**
5) Indica per richiedere	0,03662	0,8476	0,24380	0,1942
6) Indica per condividere	-0,02908	0,8788	0,42936	**0,0179**
7) Interesse su un oggetto che gira	0,45112	**0,0123**	0,21650	0,2505
8) Numero di parole prodotte	0,52179	**0,0031**	0,61959	**0,0003**
9) Gioca a "fare finta"	0,41583	**0,0223**	0,73220	**< ,0001**
10) Segue lo sguardo altrui	0,42291	**0,0199**	0,48162	**0,0070**
11) Annusa o lecca oggetti insoliti	0,70383	**<, 0001**	0,44599	**0,0135**
12) Usa in modo strumentale la mano	0,33494	0,0704	-0,01067	0,9554
13) Cammina sulle punte	0,17748	0,3481	0,45157	**0,0122**
14) Si adatta ai cambiamenti	0,05149	0,7870	0,53161	**0,0025**
15) Cerca di dare conforto	0,54392	**0,0019**	0,35292	**0,0558**
16) Ripete la stessa azione molte volte	0,52965	**0,0026**	0,48780	**0,0062**
17) Tipicità delle prime parole	0,60553	**0,0004**	0,52881	**0,0027**
18) Ripete le cose che sente	-0,06306	0,7406	-0,32835	0,0765
19) Usa semplici gesti	0,29701	0,1110	0,64656	**0,0001**
20) Fa movimenti insoliti con le dita	-0,00527	0,9779	0,05150	0,7870
21) Guarda le reazioni dell'altro	0,54037	**0,0021**	0,33465	0,0707
22) Tempo di interesse focalizzato	0,03874	0,8389	0,03331	0,8613
23) Gioca in modo ripetitivo	0,27814	0,1367	0,26595	0,1555
24) È ipersensibile al rumore	0,51501	**0,0036**	0,27298	0,1444
25) Fissa il vuoto senza scopo apparente	0,04836	0,7997	0,45094	**0,0124**

Tab. IV-V. Correlazioni significative emerse tra i punteggi Q-CHAT e ADOS-2.

Q-CHAT Punteggio totale	TD		ASD	
	Correlazione	p-value	Correlazione	p-value
ADOS Totale	0,52975	**0,0026**	0,48771	**0,0063**
ADOS – Affetto Sociale	0,46793	**0,0091**	0,46273	**0,0100**
ADOS – Comp Ristret Ripetit	0,25561	0,1728	0,21465	0,2547

Q-CHAT Area Sociale	TD		ASD	
	Correlazione	p-value	Correlazione	p-value
ADOS Totale	0,66749	**< ,0001**	0,38098	**0,0378**
ADOS – Affetto Sociale	0,61425	**0,0003**	0,45693	**0,0111**
ADOS – Comp Ristret Ripetit	0,21604	0,2515	0,03334	0,8612

il *cut-off* di 30, l'area sotto la curva (AUC) è risultata essere di 0,9167 (95% CI = 0,848-0,984): un valore che indica un elevato livello di accuratezza del questionario. Lo studio studio di Ruta et al. mostra caratteristiche psicometriche sensibilmente diverse dalle nostre: con un *cut-off* di 27, utile nel differenziare i bambini con autismo da quelli con sviluppo tipico, la Sensibilità dello strumento è dell'82,7% mentre la Specificità risulta del 77,8%. Varie differenze nei campioni di bambini coinvolti nei due studi possono spiegare queste diversità: ad esempio, l'età media dei bambini, più giovani in questo studio sia nel gruppo con autismo (27 *vs* 31 mesi) che nel gruppo a sviluppo tipico (26 *vs* 33 mesi). Anche l'intensità della sintomatologia autistica, proprio desumibile dal punteggio medio Q-CHAT, è sembrata essere più evidente nei bambini del nostro campione (46,6 *vs* 39,4). Nonostante queste differenze, sembra possibile affermare che nello sviluppo tipico il punteggio medio della Q-CHAT sia risultato relativamente simile (21,1 *vs* 22,3).

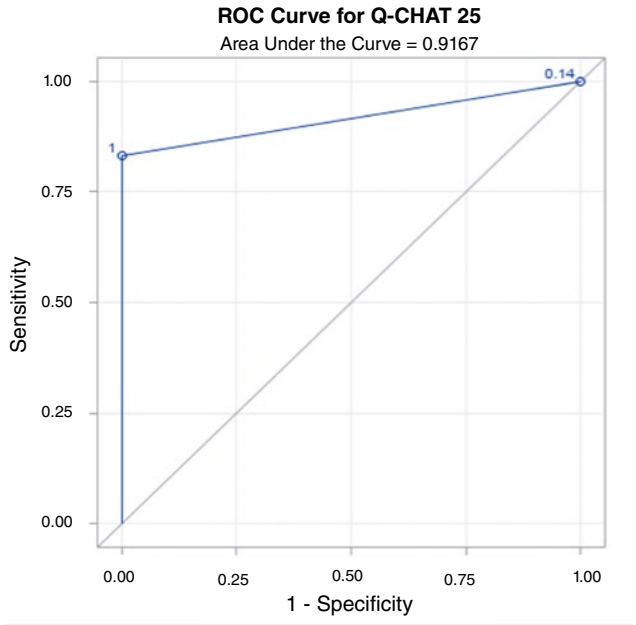

Fig. 1. Curva di ROC Q-CHAT (*cut-off* = 30).

DISCUSSIONE

L'obiettivo principale del nostro studio era di valutare l'utilità della checklist Q-CHAT come strumento di screening per l'autismo in bambini di prima infanzia, anche comparando i punteggi ottenuti alla somministrazione del Modulo Toddler della scala diagnostica ADOS-2. Lo studio ha coinvolto bambini di età compresa tra 22 e 30 mesi, con sviluppo tipico oppure con una condizione dello spettro autistico. Dai nostri risultati emerge come il punteggio totale alla Q-CHAT risulti normalmente distribuito sia nei soggetti a sviluppo tipico che nei soggetti con diagnosi di autismo. Questo dato si allinea con quanto segnalato in letteratura, cioè con l'ipotesi che i tratti autistici siano normalmente distribuiti nella popolazione generale [17,22,23,27-29].

Come atteso, il punteggio totale ottenuto alla Q-CHAT è risultato significativamente superiore nei bambini con autismo rispetto a quelli con sviluppo tipico, confermando il dato già evidenziato dai precedenti studi, anche nella popolazione italiana [17,21;22,26,27]. La media dei punteggi totali alla Q-CHAT nei soggetti con autismo è risultata a tratti differente rispetto agli studi di letteratura. Il punteggio medio ottenuto nel nostro campione di bambini (46,6) è apparso inferiore rispetto al lavoro originale di Allison et al. (51,8) e superiore rispetto alla popolazione italiana studiata da Ruta et al. (39,4). Queste differenze potrebbero comunque essere influenzate da vari fattori tra cui, ad esempio, il differente range di età della popolazione presa in esame e l'intensità stessa della sintomatologia autistica che può variare da campione a campione.

Va invece segnalato che, in relazione ai bambini a sviluppo tipico, il punteggio medio Q-CHAT ottenuto (22,3) è apparso decisamente comparabile con gli altri studi effettuati, sia in riferimento alla popolazione italiana [21,22] che in ambito internazionale [27]. Questo ultimo ci sembra un dato confortante in funzione dell'eventuale utilizzo clinico dello strumento.

Un secondo obiettivo di questo lavoro era lo studio di possibili sottoscale specifiche della Q-CHAT (sociale, non sociale, linguistica) già proposte in alcune precedenti pubblicazioni internazionali [26,27]. Le prime due sottoscale (sociale e non sociale) riflettono la diade sintomatologica cardine dei criteri diagnostici secondo il DSM-5. La terza sottoscala, costituita da soli quattro item di ambito linguistico, non è specificatamente correlata allo spettro dell'autismo seppure ne rappresenti un frequente motivo di invio alla consultazione clinica.

Le tre sottoscale sono state correlate al punteggio medio totale alla Q-CHAT, da cui è emersa una convergenza statisticamente significativa. Le sottoscale di ambito sociale e linguistico sono risultate indicative di maggiori difficoltà per i bambini con autismo rispetto a quelli con sviluppo tipico. Sorprendentemente invece, l'area non sociale è risultata equiparabile tra i due gruppi di soggetti, questo nonostante ci fossero differenze statisticamente significative ai Comportamenti ed interessi ristretti e ripetitivi valutati all'ADOS-2. A conferma di questo dato vi è anche la mancata correlazione tra ambito non sociale valutato alla Q-CHAT ed interessi ristretti e ripetitivi valutati all'ADOS-2.

L'assenza di differenze tra soggetti con autismo e con sviluppo tipico per i sintomi di area non sociale è certamente il dato più inaspettato della ricerca e merita alcune riflessioni. Questo risultato è infatti in disaccordo con una serie di studi recenti che hanno dimostrato la presenza di pattern atipici precoci nei processi attentivi dei bambini con spettro dell'autismo [29-30,32]. Vanno inoltre considerati gli studi prospettici e retrospettivi che hanno sottolineato la precocità della sintomatologia non sociale nei bambini con spettro dell'autismo, già evidenziabile prima dei 12 mesi di età [33,34]. A conferma della precocità dei sintomi non sociali, questo stesso studio documenta differenze significative tra i gruppi di bambini coinvolti nell'area degli interessi ristretti e ripetitivi, indagati tramite ADOS2: i bambini con diagnosi dello spettro autistico hanno infatti mostrato punteggi maggiori alle componenti di ambito non sociale rispetto ai bambini a sviluppo tipico. I risultati discordanti tra i due strumenti possono condurre a più ipotesi esplicative. La somministrazione di ADOS2, in quanto valutazione diretta e specialistica, appare certamente più approfondita e di conseguenza in grado di cogliere elementi clinici che il questionario Q-CHAT non è stato in grado di documentare. Si potrebbe anche proporre che l'analisi del genitore tramite questionario sia risultata differente rispetto a quanto valutato dall'osservatore clinico tramite un test diretto al bambino. Un'altra ipotesi potrebbe riferirsi al fatto che anche nello sviluppo tipico è dimostrata la presenza di livelli significativi di interessi ristretti in prima infanzia, sia riferibili all'ambito motorio/sensoriale, sia inerenti gli aspetti di rigidità e insistenza sulle attività [35-37].

I punteggi ottenuti alla Q-CHAT sono stati successivamente confrontati con i risultati ottenuti dalla somministrazione del Modulo Toddler della scala diagnostica ADOS2: tra i due strumenti si evidenzia una correlazione significativa. In questo senso, il questionario Q-CHAT appare predittivo nella discriminazione dei soggetti con tratti autistici (Tab. IV). Interessante sottolineare come la sottoscala Q-CHAT relativa all'area sociale risulti correlata sia al punteggio totale di ADOS-2 che alla dimensione di affetto sociale, tanto nella popolazione clinica di bambini quanto nei soggetti a sviluppo tipico (Tab. V).

In ultimo sono state valutate le caratteristiche psicometriche del questionario Q-CHAT. Da un'analisi della precedente letteratura in merito, il *cut-off* di 30 sembra dimostrare una migliore sensibilità, cioè una maggiore capacità di identificare i soggetti con sintomi significativi [27]. Utilizzando tale *cut-off*, il questionario Q-CHAT si conferma essere un eccellente strumento di identificazione dei soggetti in fascia clinica (Se = 100%), a discapito tuttavia di un discreto numero di falsi positivi (Sp = 83.3%), a conferma di quanto precedentemente già segnalato in letteratura [17,26,27].

Una recente revisione della letteratura riguardante l'accuratezza della M-CHAT [38] come strumento di identificazione precoce tra i 18 e i 36 mesi, ha evidenziato una sensibilità complessiva di 0,85 (95% CI = 0,75-0,90) e una specificità complessiva di 0,51 (95% CI = 0,41-0,61), risultati che appaiono inferiori a quanto ottenuto per la Q-CHAT in questo studio. Oltre a ciò, il PPV della M-CHAT è risultato essere 0,53 (95% CI = 0,43-0,63) nella popolazione ad alto rischio mentre 0,06 (95% CI = 0,01-0,14) in soggetti a basso rischio. Anche in questo caso i dati appaiono inferiori al Valore Predittivo Positivo ottenuto nei nostri risultati (VPP = 85,7%; 95% CI 95 = 0,737-0,930).

Poiché la curva ROC misura l'accordo tra il *test* di interesse e la presenza/assenza di una specifica condizione clinica, essa rappresenta il metodo d'elezione per validare un *test* diagnostico. Utilizzando la curva ROC nella nostra popolazione è stata misurata la validità della Q-CHAT come metodica di identificazione precoce. Utilizzando il *cut-off* di 30, l'area sotto la curva (AUC) è risultata nel nostro studio corrispondente al 92% (95% CI = 0,848-0,984), valore che ci indica come il test sia altamente accurato. Il valore ottenuto si mostra in linea con quanto riportato in letteratura: per la versione

originale dello strumento (AUC = 92%) [26], per la versione persiana (AUC = 97%) [39] e anche per la versione italiana già pubblicata da Ruta e collaboratori (AUC = 89%) [21].

CONCLUSIONI

Il nostro studio replica una serie di dati inerenti il possibile utilizzo clinico della versione italiana della Q-CHAT [21-24]. Il questionario ha infatti dimostrato efficacia nel discriminare i bambini con diagnosi di spettro dell'autismo con un'età compresa tra 22 e i 30 mesi.
Vanno certamente segnalate alcune limitazioni del lavoro che abbiamo presentato. La prima riguarda il numero ridotto di soggetti che è stato preso in considerazione. Inoltre non è stato possibile stratificare i bambini partecipanti tramite l'utilizzo di una scala di sviluppo: sarebbe stato infatti molto interessante valutare la differente espressività dei tratti autistici tra i soggetti a sviluppo tipico e quelli con ritardo psicomotorio. Ruta et al. [21] hanno in effetti coinvolto anche bambini con ritardo dello sviluppo, identificando *cut-off* specifici della Q-CHAT nel differenziare i bambini con autismo da quelli con sviluppo tipico (*cut-off* = 27) oppure da quelli con ritardo psicomotorio (*cut-off* = 31). Un ultimo elemento di criticità di questo lavoro riguarda la costituzione del campione a sviluppo tipico, che era caratterizzato da una prevalenza simile tra maschi e femmine (16 M e 14 F), significativamente differente dal gruppo di bambini con diagnosi di autismo (25 M e 5 F). Si tratta di un elemento che può aver influenzato la comparabilità tra i due gruppi di bambini, dato che è dimostrata una lieve ma significativa tendenza delle femmine a ricevere punteggi inferiori al questionario Q-CHAT rispetto ai maschi [17,22].

Ringraziamenti

Gli autori ringraziano Baccari Flavia (data analyst, Dipartimento Salute Mentale e Dipendenze Patologiche di Modena) per l'aiuto e il supporto nell'analisi statistica dei dati. Gli autori ringraziano altresì tutte le famiglie che hanno espresso il loro consenso alla partecipazione del presente studio.

Bibliografia

1 APA. Diagnostic and Statistical manual of mental disorders. 5th ed. Arlington: American Psychiatric Publishing 2013.
2 Elsabbagh M, Divan G, Koh YJ, et al. Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. Autism Res 2012;5:160-79.
3 Tsai Y. Impact of DSM-5 on epidemiology of Autism Spectrum Disorder. Research in Autism Spectrum Disorders 2014;8:1454-70.
4 Hansen SN, Schendel DE, Parner ET. Explaining the increase in the prevalence of autism spectrum disorders:the proportion attributable to changes in reporting practices. JAMA Pediatr 2015;169:56-62.
5 Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. J Autism Dev Disord 1999;29:439-84.
6 Rogers SJ, Vismara LA. Evidence-based comprehensive treatments for early autism. J Clin Child Adolesc Psychol 2008;37:8-38. https://doi.org/10.1080/15374410701817808
7 Charman T, Baird G. Practitioner review: diagnosis of autism spectrum disorder in 2- and 3-year-old children. J Child Psychol Psychiatry 2002;43:289-305.
8 Cox A, Klein K, Charman T, et al. Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age:stability of clinical and ADI-R diagnosis. J Child Psychol Psychiatry 1999;40:719-32.
9 Lord, C. Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. J Child Psychol Psychiatry 1995;36:1365-82.
10 Stone WL, Lee EB, Ashford L, et al. Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years? J Child Psychol Psychiatry 1999;40:219-26.
11 Daniels AM, Mandell DS. Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis:a critical review. Autism 2014;18:583-97.
12 Johnson CP, Myers SM. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. Pediatrics 2007;120:1183-1215. https://doi.org/10.1542/peds.2007-2361
13 Myers SM, Johnson CP. Management of children with autism spectrum disorders. Pediatrics 2007;120:1162-82. https://doi.org/10.1542/peds.2007-2362
14 Dawson G, Rogers S, Munson J, et al. Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. Pediatrics 2010;125:e17-23. https://doi.org/10.1542/peds.2009
15 Kasari C, Gulsrud AC, Wong C, et al. Randomized controlled caregiver mediated joint engagement intervention for toddlers with autism. J Autism Dev Disord 2010;40:1045-56. https://doi.org/10.1007/s10803-010-0955-5
16 Fountain C, Winter AS, Bearman PS. Six developmental trajectories characterize children with autism. Pediatrics 2012;129:e1112-20. https://doi.org/10.1542/peds.2011-1601
17 Allison C, Baron-Cohen S, Wheelwright S, et al. The Q-CHAT(Quantitative Checklist for Autism in Toddlers):a normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18-24 months of age:preliminary report. J Autism Dev Disord 2008;38:1414-25. https://doi.org/10.1007/s10803-007-0509-7
18 Baron-Cohen S, Wheelwright S, Skinner R, et al. The autism-spectrum quotient (AQ):evidence from Asperger syndrome/high-functioning autism, males and females, scientists and mathematicians. J Autism Dev Disord 2001;31:5-17.
19 Wing L. The Continuum of Autistic Characteristics.

Diagnosis and Assessment in Autism. Current Issues in Autism. 1998, Boston (MA): Springer.

20 Constantino JN, Lajonchere C, Lutz M, et al. Autistic social impairment in the siblings of children with pervasive developmental disorders. Am J Psychiatry 2006;163:294-6.

21 Ruta L, Chiarotti C, Arduino GM, et al. Validation of the Quantitative Checklist for Autism in Toddlers in an Italian clinical sample of young children with autism and other developmental disorders. Front Psychiatry 2019;10:488. https://doi.org/10.3389/fpsyt.2019.00488

22 Ruta L, Arduino GM, Gagliano A, et al. Psychometric properies, factor structure and cross-cultural validity of the quantitative Checklist for autism in toddlers(Q-CHAT)in an Italian community setting. Res Autism Spectr Disord 2019:64:39-48. https://doi.org/10.1016/j.rasd.2019.04.004

23 Devescovi R, Monasta L, Bin M, et al. A two-stage screening approach with I-TC and Q-CHAT to identify toddlers at risk for autism spectrum disorder within the Italian Public Health System. Brain Sci 2020;10:184. https://doi.org/10.3390/brainsci10030184

24 Levante A, Petrocchi S, Lecciso F. The criterion validity of the first year inventory and the quantitative-checklist for autism in toddlers: a longitudinal study. Brain Sci 2020;10:729. https://doi.org/10.3390/brainsci10100729

25 Lord C, Di Lavore PC, Gotham K, et al. Autism Diagnostic Observation Schedule: ADOS- 2. Los Angeles, California: Western Psychological Services 2012.

26 Allison C, Wheelwright SJ, Charman T, et al. Factor structure of the Q-CHAT, a revised screening instrument for autism spectrum conditions in toddlers between 18-24 months. Paper presented at the International Meeting for Autism Research, Philadelphia 2010.

27 Magiati I, Goh DA, Lim SJ, et al.(Q-CHAT)as a measure of autistic traits in a community sample of Singaporean infants and toddlers. Mol Autism 2015;6:40. https://doi.org/10.1186/s13229-015-0032-1

28 Newcombe RG. Interval estimation for the difference between independent proportions:Comparison of eleven methods. Stat Med 1998;17:873-90.

29 Gliga T, Bedford R, Charman T, et al. Enhanced visual search in infancy predict emerging autism symptoms. Curr Biol 2015;25:1727-30.

30 Keehn B, Müller RA, Townsend J. Atypical attentional networks and the emergence of autism. Neurosci Biobehav Rev 2013;37:164-83.

31 Mohammadian M, Zarafshan H, Mohammadi MR, et al. Evaluating reliability and predictive validity of the persian translation of Quantitative Checklist for Autism in Toddlers (Q-CHAT). Iran J Psychiatry 2015;10:64-70

32 Zamboni F, Bertoni S, Franceschini S, et al. Perché il cervello sociale potrebbe non essere all'origine dello spettro dell'autismo? Una rassegna sui segnali precoci delle atipie attentive. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evololutiva 2018;38:1-7.

33 Purpura G, Costanzo V, Chericoni N, et al. Bilateral patterns of repetitive movements in 6- to 12-month-old infants with autism spectrum disorder. Front Psychol 2017;8:1168. https://doi.org/103389/fpsyg.2017.01168

34 Costanzo V, Chericoni N, Amendola FA, et al. Early detection of autism spectrum disorders:From retrospective home video studies to prospective "high risk" sibling studies. Neurosci Biobehav Rev 2015;55:627-35.

35 Leekam S, Jonathan Tandos I, McConachie H, et al. Repetitive behaviours in typically developing 2-year-olds. J Child Psychol Psychiatry 2007;48:1131-8.

36 Evans D, Leckman JF, Carter A, et al. Ritual, habit, and perfectionism: the prevalence and development of compulsive-like behavior in normal young children. Child Dev 1997;68:58-68.

37 Uljarevic M, Arnott B, Carrington SJ, et al. Development of restricted and repetitive behaviors from 15 to 77 months:Stability of two distinct subtypes? Dev Psychol 2017;53:1859-68. https://doi.org/10.1037/dev0000324

38 Yuen T, Penner M, Carter MT, et al. Assessing the accuracy of the Modified Checklist for Autism in Toddlers: a systematic review and meta-analysis. Dev Med Child Neurol 2018;60:1093-1100. https://doi.org/10.1111/dmcn.1396.

ARTICOLO ORIGNALE

Disturbi specifici dell'apprendimento e funzionamento intellettivo borderline

Specific learning disorders and borderline intellectual functioning

E. Morelli[1], F.M. Russo[1], P. Guarino[2]

[1] Unità di Valutazione Multidisciplinare, Distretto Sanitario 20 ASL CE, S. Cipriano d'Aversa (CE); [2] Nucleo Operativo di Neuropsichiatria Infantile, Distretto Sanitario 27 ASL Na1 Centro, Napoli

Riassunto

L'attuale sistematizzazione nosografica del disturbo specifico dell'apprendimento (DSA) non distingue tra soggetti intellettivamente nella norma e soggetti con funzionamento intellettivo borderline (FIB), pur dovendo ritenersi le 2 condizioni, in via presuntiva, ben diverse, per la più estesa compromissione intellettiva della seconda. Questo studio cerca di evidenziare, in un campione che presenta caratteristiche epidemiologiche non disomogenee all'attuale situazione di distribuzione e prevalenza nazionale del disturbo, quante diagnosi di DSA siano associate ad un FIB. Risulta che in realtà siano ben più della metà (65%), mettendo in evidenza come i DSA normocompetenti intellettivamente siano piuttosto una minoranza, e mettendo in rilievo la prevalenza e il rilievo nella popolazione generale della condizione di FIB.

Parole chiave: disturbi specifici dell'apprendimento, funzionamento intellettivo borderline, quoziente intellettivo, disabilità intellettiva

Summary

DSM-5 and ICD-10 are not differentiating between Developmental Learning Disorders with normal intellectual development and borderline intellectual functioning (BIF). This condition can be very different by more extended intellectual impairment in BIF. This study is searching for detecting how much currently diagnosed developmental learning disorders (DLD) are with BIF. It results that 65% of diagnosed DLD are with BIF. As clinical experience suggests, the "pure" DLD could be a minority, evidencing that the majority of diagnosed DLD are more complex conditions with broader intellectual impairment. At same time, it put in evidence how much is clinically and numerically considerable in general population the condition of borderline intellectual functioning.

Key words: specific learning disorders, borderline intellective functioning, intellective quotient, intellective disability

INTRODUZIONE

Il Disturbo Specifico dell'Apprendimento (DSA), così com'è stato più recentemente definito dalla nosografia sistematica nordamericana (DSM 5: *Specific Learning Disorders*, SLDs) [1], nel suo criterio diagnostico D, prevede che "Le Difficoltà di apprendimento non sono meglio giustificate da Disabilità Intellettive…". Nelle "Caratteristiche Diagnostiche" viene altresì specificato che "Il Disturbo Specifico dell'Apprendimento colpisce l'apprendimento in individui che altrimenti mostrano livelli normali di funzionamento intellettivo (in genere stimato attraverso punteggio QI maggiore di circa 70 (+/- 5 punti di errore nella misurazione sono permessi)" [1]. L'omologo internazionale del DSM-5, l'ICD-10, al posto della categorizzazione di DSA, presenta il tipo nosografico dei Disturbi Evolutivi delle Abilità Scolastiche, che risulta poi definito da Disturbo della Lettura, Disturbo della Compitazione, Disturbo del Calcolo (denominazioni in parte usate anche nel DSM-III, DSM-IIIR, DSM-IV, fino al DSM-IV TR). Ciascuno di questi disturbi nei "Criteri Diagnostici per la Ricerca (DCR-10)" presenta, come "Criterio di Esclusione frequentemente utilizzato QI inferiore a 70, valutato con un test standardizzato somministrato individualmente" [2,3]. In Italia, la *Consensus Conference* sui Disturbi Evolutivi Specifici di Apprendimento [4] proposta dall'Associazione Italiana per la Dislessia (AID), segue una linea diversa laddove la definizione di "…livello

CORRISPONDENZA

Eduardo Morelli, Centro di Medicina Sociale di S. Cipriano d'Aversa, Via Buonarroti, S. Cipriano d'Aversa (CE) - E-mail: eduardo.morelli@virgilio.it

intellettivo nella norma… operazionalizzato significa un QI non inferiore a -1ds (equivalente di solito ad un valore di 85) rispetto ai valori medi attesi per l'età" [5]. Analogamente la *Consensus Conference* del Sistema Nazionale delle Linee Guida dell'Istituto Superiore di Sanità sui DSA [6] segnala come il *cut off* per il livello intellettivo sia "solitamente posto ad un minimo di 85 punti di QI". Di fatto in tal modo, perlomeno al livello di proposte nosologiche italiane, viene esclusa dalla diagnosi di DSA, tutto l'insieme di soggetti che con un funzionamento intellettivo compreso tra 71 e 84, vengono definiti come di Funzionamento Intellettivo Borderline (FIB), o *Borderline Intellectual Functioning* (BIF), già Limite nella letteratura clinica italiana. Al di là dei margini dell'ampiezza dei criteri di esclusione, la significativa dissociabilità della prestazione negli apprendimenti rispetto al livello intellettivo totale, è fondativa della stessa diagnosi di *Learning Disability*, istituzionalizzata nella legge USA 91-230 del 1969, "*Children with Specific Learning Disabilities Act*", e che in Italia ha avuto una proposta di traduzione in DSA perlomeno da quasi 30 anni [7], recentemente recepita normativamente dalla Legge 170/2010 e nosograficamente "consacrata" nella traduzione Italiana del DSM-5 [8].

Tale diagnosi, tale tipo diagnostico, arriva tuttavia, anche in ambiente nordamericano, piuttosto tardi, e come generalizzazione e più globale sistematizzazione di un tipo di osservazioni e di studi che per lungo tempo hanno riguardato prevalentemente se non esclusivamente la lettura e, in minor misura, la scrittura. Si trattava di un tipo di osservazioni in cui, inizialmente in età adulta (la *word-blindness* di Hinshelwood del 1885) [9], poi in età evolutiva (a partire da Pringle Morgan e Orton, 1937) [10], veniva messa in rilievo la peculiare deficitarietà in lettura in soggetti che non avevano indicatori visibili di deficitarietà cognitiva globale, pur aprendosi poi tali studi anche alla ricerca di tali condizioni di dissociazione tra efficienza nella lettura e nella scrittura e livello cognitivo globale anche in soggetti che apparivano intellettivamente non integri (vedi in particolare il classico lavoro di Strauss e Lehtinen del 1947) [11]. Proprio l'estensione a tali condizioni ha fatto sì che, in ambiente scientifico e clinico nordamericano, venisse a diffondersi il principio diagnostico, per le *learning disabilties* o la *developmental dyslexia* o per i *writing disorders*, della Discrepanza, ossia del rilievo, definito in vario modo, della Discrepanza tra misure di sviluppo intellettivo e misure di quantificazione della lettura e della scrittura. Al di là della validità di tale criterio, come visto attualmente non accolto nella nosografia sistematica e da tempo fortemente criticato, si è assistito al passaggio, in virtù del progressivo diffondersi di una visione unitaria di tali disturbi come Specifici, non associati cioè a condizioni di deficit globale, ad un'unica proposta patonomastica e nosografica, quella di *Learning Disorders*. Tale diagnosi, come detto, ha mosso i primi passi ufficiali al principio degli anni '70 e solo recentemente è stata e non incondizionatamente accolta nella nosografia sistematica. Contemporaneamente ha avuto dunque luogo l'abbandono o la parziale desuetudine della definizione di specifici stati morbosi per i deficit singoli di Lettura, Scrittura e Calcolo. Al di là tuttavia della definizione unitaria o differenziata, gli attuali criteri diagnostici internazionali (non i criteri di raccomandazione nazionali italiani), che prescindono dal criterio della Discrepanza, e che includono qualunque condizione intellettiva nella norma psicometrica in contemporanea presenza di deficitarietà psicometrica e funzionale delle prestazioni scolastiche, non escludono dalla diagnosi di DSA le condizioni in cui il soggetto presenti un livello intellettivo quantificabile come FIB, cioè non in Ritardo, ma nemmeno nella norma. Tutto ciò tuttavia produce un effetto clinico-nosografico piuttosto paradossale, che d'altro canto è da tempo specificamente pertinente alla condizione clinica e clinico-nosografica del FIB [12]. E che cioè, la condizione di deficitarietà funzionale e psicometrica degli apprendimenti, lettura e/o scrittura e/o calcolo, associata ad un FIB, e presumibilmente interessata ad una maggiore, generalizzata sofferenza degli apprendimenti, e non solo, ma anche dell'apprendere tutto, si troverebbe in un peculiare oscuramento diagnostico. Infatti, la diagnosi primaria risulterebbe quella di DSA, mentre quella di FIB, da tempo immemorabile, e cioè da almeno 30 anni circa, risulterebbe essere, per il DSM, per citare Greenspan [13], solo un V-code, cioè una condizione confinata nel limbo delle "Altre Condizioni oggetto di attenzione clinica", mentre nell'ICD di fatto non avrebbe alcun accoglimento, e dunque non emergerebbe nemmeno nella caratterizzazione diagnostica. Tale oscuramento, mascheramento, risulterebbe peraltro particolarmente increscioso e rimarchevole dal punto di vista clinico, e fuorviante da quello epidemiologico, se eventualmente le condizioni in cui vi fosse un'alterazione psicometrica e funzionale degli apprendimenti, associate ad un FIB, fossero una quota non trascurabile delle condizioni che attualmente diagnostichiamo come DSA. D'altro canto, la proposta nosologica italiana, con l'esclusione dalla diagnosi di DSA di soggetti con un FIB, risulta produrre ben più che un oscuramento, ma una vera e propria elisione diagnostica e nosografica. Il paziente infatti che integri tale condizione non potrebbe essere diagnosticato né come DSA, né come Disabilità Intellettiva, né in alcun altro modo, tenendo conto, come detto, che la condizione di FIB continua a non disporre di una propria dignità nosografica specifica. Tale elusione, nel caso italiano, finisce per essere anche normativa e medico-legale. Infatti, nell'attuale quadro normativo e nella prassi italiana per le provvidenze scolastiche per le disabilità di apprendimento, si

dispone di provvidenze (legge 170/2010) per i DSA, di provvidenze per la Disabilità Intellettiva (Legge 104/92, art. 12 e 13) ma per quanto concerne invece le Disabilità di Apprendimento associate ad un FIB, pur non risultando la legge 104/92 art. 12 e 13 e il collegato DPR 24/02/1994 escludenti ed esclusivi per alcuna condizione neuropsichiatrica dell'età evolutiva che dia disabilità, spesso tale condizione non ha un riconoscimento in termini di provvidenze scolastiche, o ne ha uno assai poco specifico, venendo non infrequentemente integrata nel ben poco normato, ed estremamente discrezionale ambito dei Bisogni Educativi Speciali semplici. Si produce così la paradossale situazione in cui un disturbo con una sofferenza strumentale specifica e plausibilmente più limitata dispone di maggiori e meno discrezionali provvidenze normative di un disturbo con sofferenza cognitiva e strumentale presumibilmente più ampia e generalizzata. Non è fuori luogo ricordare che almeno una Circolare del Ministro dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca del 2012 [14] specifichi che "Si può stimare che questi casi si aggirino intorno al 2, 5 dell'intera popolazione scolastica, cioè circa 200. 000 alunni" e che specifichi altresì "…qualora non rientrino nelle previsioni della legge 104 o 170…", confermando dunque istituzionalmente l'assenza di alcun vincolo esclusivo per tale condizioni dalle provvidenze scolastiche già esistenti. Resta tuttavia il fatto che tale disposizione contrasti con alcune normative regionali, con la prassi e gli intendimenti diffusi di molte delle figure professionali mediche competenti per il riconoscimento ai fini di tali provvidenze scolastiche e anche molto con la concettualizzazione diffusa da parte della comunità clinica e scientifica italiana (talché più che di una condizione clinica specifica può succedere che si parli di rischio) [15]. Va poi aggiunto che al livello di risorse normative e provvidenze correlate, questo non è un problema solo italiano: "…people with BIF are not eligible to receive a diagnosis of ID and they cannot gain access to ID-related support and services because their IQ is "too high"… People with BIF can also be left without appropriate support in school because they are not necessarily eligible for the special education services meant for students with SLDs" [13]. Tale condizione estremamente singolare, come detto, risente certamente in parte della storia clinica di definizione dei DSA, e cioè il rilievo di difficoltà specifiche in specifiche competenze strumentali (lettura e scrittura, soprattutto, inizialmente), in soggetti adeguati cognitivamente. E proprio tale storia, unitamente all'estrema difficoltà di individuare criteri psicometrici, e algoritmi affidabili e convincenti (cioè modi di definire in maniera affidabile discrepanze tra misure d'apprendimento e misure di sviluppo intellettivo) ha fatto anche sì che nella nosografia sistematica non sia mai stato accolto il criterio della Discrepanza, magari con una definizione psicometrica specifica. Resta d'altro canto il fatto, relativamente al FIB, che una condizione clinica obbiettiva e come detto, in linea di principio, con possibili maggiori risvolti funzionali di altre come i DSA, non ha alcun inquadramento e sistematizzazione nosografica. Tale peculiare mancanza certamente è dovuta alla generalizzata tendenza alla non considerazione clinica, e neuropsicopatologica verso la condizione associata ai valori psicometrici di definizione del Funzionamento Intellettivo Limite, tendenza e atteggiamento per il quale non si riesce ad individuare alcun autentico rationale clinico, mentre sono più facilmente ravvisabili possibili moventi riguardanti la pratica della ricerca scientifica e l'ambito sociosanitario. In effetti per un breve periodo di tempo il FIB ha avuto una dignità nosografica sua propria, e ancora prima, la condizione corrispondente a tale fascia di valore psicometrico ha avuto una significatività clinica e nosologica. Infatti fino agli anni '70 del secolo scorso il valore di QI compreso tra 70 e 85 era inserito, da parte dell'*American Association for Mental Retardation* (AAMR) (attualmente *American Association on Intellectual and Developmental Disability* - AAID), nell'ambito del Ritardo Mentale e solo agli inizi di quel decennio venne invece scorporato da tale classificazione diagnostica accedendo ad una dignità sua propria appunto come BIF [16]. Anzi, il concetto di Borderline, o Limite, era dal 1952, dal DSM-2, applicato non al Funzionamento Intellettivo, ma al contrario al Ritardo Mentale, come *Borderline Mental Retardation*, uno degli allora 5 (non come ora 4) livelli o gradi del Ritardo Mentale (oggi Disabilità Intellettiva, attualmente è in predicato il tipo patonomastico della Disabilità Evolutiva Intellettiva) e tale categorizzazione si ritrova anche nel manuale di classificazione dell'allora AAMR del 1961 [17]. Le ragioni di tale variazione sono dalla letteratura diversamente argomentate: si va dal rilievo che nel variare dei criteri psicometrici di definizione del Ritardo Mentale da 1DS a 2DS rispetto alla media delle performance testologiche intellettive della popolazione, si passava dall'includere nella diagnosi di Ritardo mentale dal 16% (16° percentile) della popolazione al 2,3% (2° percentile) del 1973, con evidente minor impegno sociosanitario delle istituzioni [15]; all'argomentare che appunto il più alto tetto (o la più bassa soglia) del Ritardo Mentale confliggevano con l'assunto, il convincimento generalizzato e diffuso nella comunità scientifica ("*not necessarily empirically established*") [13], che la prevalenza del Ritardo Mentale dovesse essere del 3% [18]; non solo: l'introduzione nel 1961 da parte dell'AAMR [15] del criterio diagnostico per il Ritardo Mentale dell'Insufficiente Funzionamento Adattivo, e la sistematica elusione nell'attività di diagnosi della valutazione di tale criterio (peraltro a tutt'oggi continuante, nonostante il supporto di scale specifiche elaborate ad hoc) avrebbe portato, secondo la letteratura dell'epoca,

ad una sovradiagnosi di ritardo mentale, peraltro fortemente relazionata a problematiche scolastiche, e di alunni di basso reddito o poveri e/o di minoranze, il che è stata plausibilmente ritenuto a quel tempo una distorsione ambientale, una falsa positivizzazione, per di più discriminante verso minoranze. Al riguardo fu determinante all'epoca il Rapporto della Commissione Presidenziale USA del 1969 sul Ritardo Mentale, denominato "*The Six Hour Retarded Child*" (19), espressione che stava appunto a designare soggetti che venivano identificati soltanto per i valori psicometrici del QI, senza tener conto delle capacità adattive che apparivano "…*reasonably well*" [12]. Come detto, le conseguenze di tutto ciò fu la scorporazione, nell'edizione revisionata del Manuale dell'AAMR del 1973, della condizione associata ai valori psicometrici 71-84 dalla diagnosi di Ritardo Mentale, la sua trasformazione in una Categoria Descrittiva a Codice V, e la definizione del primo livello di ritardo nel ritardo lieve (o *mild retardation* che secondo alcuni sarebbe "…*a misnomer, as the disabilty can be substantial*…") [13]. Tale cambiamento, qualunque sia stata la motivazione sottostante, ha avuto diverse indesiderate conseguenze. La letteratura ha rilevato che molti soggetti con *brain-based syndromes*, ciòè con condizioni in cui era nota o altamente plausibile una condizione lesionale o riconoscibilmente dismaturativa cerebrale, e che tuttavia rientravano nel range psicometrico del FIB, erano tagliati fuori da supporti e servizi che gli erano necessari, senza contare che, almeno in ambiente nordamericano, persone adulte, già diagnosticate come Ritardi Borderline e in quanto tali già inseriti in un circuito assistenziale, a volte anche istituzionale, venivano allontanate da tale circuito, spesso con grave disagio. È presumibilmente per questo genere di ragioni che, 30 anni dopo il primo report della Commissione Presidenziale USA ne è stato prodotto uno di segno opposto: "*The forgotten generation: 1999 report to the President*" [20] che evidenziava come soggetti con "*mild cognitive limitations*" incontrano difficoltà in ogni aspetto della vita [12]. Nel tempo sono state adottate diverse strategie per ovviare a tale evidente perdita di sensibilità delle categorie diagnostiche. Tra queste, va ricordato, attribuire del tutto arbitrariamente un range di 5 punti di QI +/- ai valori di QI estratti, o sempre in ambiente nordamericano, creare delle "*IDD equivalence provisions*", cioè degli interventi assistenziali da ritardo, anche a chi non ne è psicometricamente interessato. Mai tuttavia si è pensato a rimuovere dal limbo delle categorie non sistematizzate il FIB, e ciò è risultato particolarmente increscioso per quanto riguarda il funzionamento scolastico. Infatti l'ambito in cui storicamente è stata maggiormente avvertita la presenza del FIB è proprio quello del Funzionamento Scolastico, tanto che, di fatto, all'ambito psicometrico che attualmente definisce il FIB o FIL o BIF sono tradizionalmente associate altre denominazioni, tutte facenti riferimento al funzionamento nell'apprendimento scolastico. Alcune di queste sono ancora in uso in alcune Comunità Scientifiche e per alcune altre se ne è proposta recentemente la reintroduzione: *slow learner* [12,15], *general learning disability* [13], *mild cognitive impairment* [12], cui bisogna aggiungere i meno diffusi *underachievers* [15], *backward children* [12,15], *gray-area children* [12], *marginal learners* [12], *garden variety non specific learning disabilities* [12], tutte condizioni peraltro storicamente ben differenziate e differenziabili dai DSA [21]. Il problema dell'oscuramento o dell'elisione della condizione del FIB, si è maturato non solo nella sensibilità clinica e scientifica nordamericana, ma si direbbe in gran parte della comunità scientifica e clinica mondiale [22-24], seppure appunto, allo stato senza esiti risolutori.

Questa problematica sembra riproporsi con rinnovata urgenza proprio in coincidenza con la crescita della sensibilità clinica e diagnostica, nazionale e internazionale, e dell'interesse sociale, istituzionale e normativo verso i DSA ed è una problematica che sussiste nel duplice verso di quanto la vera prevalenza, natura, identità clinica dei DSA possa essere deformata dalla non considerazione dell'eventuale associazione con il FIB, e di quanto il FIB nella sua prevalenza, ma anche nelle sue necessità sociali e istituzionali possa essere oscurato, o, come detto, penalizzato, eliso dal ricorso alla diagnosi di DSA. Tale problematica si inserisce inoltre nel ben più complesso filone di ricerca e considerazione clinica, fortemente gravato anche da sensibilità sociali, comunitarie, culturali, ideali e ideologiche, nonché da preoccupazioni e problematiche previdenziali, di cultura sociale e politica, antropologica e ideologica, della determinazione di quale sia la prevalenza delle condizioni di sofferenza cognitiva nella popolazione generale e scolastica, comprese le condizioni di sfumata sofferenza cognitiva, e quanto queste siano rilevanti nel determinare innanzitutto il successo e il profitto scolastico, e di conseguenza nell'influenzare anche il destino e il processo di vita delle persone.

Questo studio vuole essere proprio un contributo al riguardo, evidenziando quanto in un contesto valutativo rappresentativo di un intera comunità scolastica e dunque di un'intera comunità sociale, la diagnosi di DSA si associ a quella di FIB, e di quanto dunque questo Disturbo abbia eventualmente caratteristiche meno elettive e specifiche di quello che i suoi originari criteri di descrizione e di definizione sottintendendevano e di quanto d'altro canto e per altro verso questa diagnosi possa misconoscere o coprire, oscurare, una condizione di deficitarietà cognitiva più generalizzata, potenzialmente in grado di determinare effetti più penalizzanti sugli apprendimenti, sulla carriera scolastica e sulle prospettive di vita della persona.

METODI

Soggetti

L'obbiettivo del nostro studio come appena specificato, era evidenziare il valore relativo della prevalenza del FIB nell'ambito di diagnosi DSM-5 codificate, di DSA. Sotto questo punto di vista, il principio di campionamento era relativamente semplice, e cioè una raccolta, affidabilmente rappresentativa per estensione temporale, per stratificazione socio-ambientale, e per criteri di reclutamento e di accesso diagnostico, di diagnosi di DSA. A tal riguardo si è ritenuto che una sicura rappresentatività potesse essere definita dall'intera popolazione in età scolare che risultasse diagnosticata, ad una data determinata, per DSA in un Distretto del Servizio Sanitario Nazionale e che risultasse essere ancora frequentante la scuola con richiesta di supporti e interventi specifici, e dunque per la quale tale diagnosi dovesse considerarsi ancora, alla data in esame, rappresentativa di una condizione di significatività clinica. Per tal fine si è utilizzata la stessa coorte di una nostra precedente ricerca su ADHD e sviluppo cognitivo [25], e cioè la popolazione in età scolare richiedente intervento neuropsichiatrico infantile di Unità Multidisciplinare, e dunque implicante possibili provvidenze scolastiche, del Distretto 20 dell'ASL CE. Stante la non eludibilità, per la legislazione italiana, ai fini dell'erogazione di provvidenze scolastiche specifiche, della valutazione da parte dell'Unità di Valutazione Multidisciplinare distrettuale, ne consegue l'alta rappresentatività, rispetto a tutta la popolazione scolastica del distretto, di tali rilievi diagnostici, certamente per tutto ciò che riguarda necessità di aiuto e supporto scolastico, e dunque ovviamente e in primis, di DSA; ciò ovviamente al netto delle sensibilità didattiche e cliniche del contesto, che comunque sono in ogni caso, per qualunque disturbo neuropsichiatrico, ineludibili. Tale criterio di reclutamento appare ancora più fondato, stante l'attuale irrinunciabilità dal punto di vista della diagnostica clinica, tanto nel Sistema Nosografico del DSM-5, quanto in quello dell'ICD-10 (DCR-10 F per tutti i tre differenti DSA), del criterio della compromissione clinica significativa scolastica, dal momento che non è possibile di fatto definire un DSA senza che ci sia una contestuale e documentata mancanza nel profitto scolastico. L'eventuale segnalazione da parte della scuola stessa, o l'accordo diagnostico con la scuola costituisce inoltre un importante fattore di scrematura rispetto al Criterio D del DSM-5 e DCR-10 D dell'ICD-10, riguardanti i fattori di esclusione, perlomeno relativamente all'esclusione di fattori relativi, rispettivamente, ad "istruzione scolastica inadeguata" o ad "insufficienti esperienze educative". La popolazione scolastica in questione è quella dei 4 comuni di Casal di Principe, S. Cipriano d'Aversa, Casapesenna, Villa Literno. Tale popolazione è costituita da circa 7363 alunni su una popolazione 0-18, al 2020, di 11.320 soggetti e su una popolazione generale di 54.400 persone distribuite, come detto, in 4 Comuni. Gli Istituti Scolastici sono attualmente 17, costituiti da 5 Istituti Comprensivi, 1 Direzione Didattica, 1 Liceo Multindirizzo, 1 Istituto Tecnico Commerciale Multindirizzo, 9 Scuole dell'Infanzia e Primarie Paritarie, per complessive 15 Scuole Primarie, 5 Scuole Secondarie di 1 grado, 2 Scuole Secondarie di 2 grado con numerosi indirizzi diversi.

Per quanto concerne le caratteristiche socioeconomiche e socioculturali del campione, come pure già specificato nel summenzionato lavoro, si tratta di 4 comuni diversi, posti nella fascia sudoccidentale della provincia di Caserta, in un'area di forte tradizione identitaria locale denominata Agro Aversano, seppure con una qualche differenziazione interna, maggiore per il Comune di Villa Literno, al confine dell'area settentrionale della provincia di Napoli, in particolare all'estrema propaggine settentrionale dell'area flegrea. Sono comuni già a fortissima vocazione agricola, attualmente in parziale ripresa, e più recentemente vocazionati all'industria di trasformazione, particolarmente casearia e alle attività di imprenditoria edile, con forte impegno anche extraregionale, in Toscana ed Emilia-Romagna in particolare, che per quest' ultima attività hanno risentito particolarmente della crisi economica. Sono Comuni che, come noto, sono stati fortemente coinvolti nel recente passato da fenomeni di contaminazione criminale delle attività produttive, attualmente in significativo contenimento da parte dell'attività giudiziaria e dunque in forte regressione.

METODICHE

Metodi di campionamento

La metodica di campionamento è stata di tipo naturalistico ed è consistita nell'individuare tutti i soggetti condotti a valutazione dell'Unità di Valutazione Multidisciplinare Distrettuale per difficoltà scolastiche, in particolare per difficoltà di profitto e/o per sospetto disturbo dell'apprendimento, e per cui sia stata prodotta una diagnosi di DSA secondo i criteri DSM-5, eventualmente confermando una precedente diagnosi DSM-IV-TR.

Metodi di Valutazione

Si è dunque deciso di procedere facendo riferimento all'iniziale inquadramento diagnostico secondo gli algoritmi internazionali standardizzati e non secondo quelli altamente specifici e specificati dai differenti Servizi Sanitari Regionali italiani piuttosto funzionali all'individuazione ai sensi della legge 170/2010 e all'eventuale

riconoscimento dei suoi benefici e provvidenze scolastiche. Tali algoritmi diagnostici, non specificano la tipologia del test da utilizzare per la valutazione degli apprendimenti, né nella formulazione DSM-IV-TR [26], né in quella DSM-5 [1]. Nel DSM-IV-TR, nel criterio A, sostanzialmente identico, come tutti gli altri criteri, tranne che per la tipologia di abilità valutate, sia per il Disturbo di Lettura sia per il Disturbo di Espressione Scritta che per il Disturbo di Calcolo, non è nemmeno specificata l'entità psicometrica di definizione della differenza rispetto al criterio del "…quanto previsto rispetto all'età cronologica del soggetto, alla valutazione psicometrica dell'intelligenza, e ad un'istruzione adeguata all'età". Tuttavia, nelle "Caratteristiche Diagnostiche" della categoria più ampia e generale dei DSA, il riferimento psicometrico c'è, ma è ancora pertinente al criterio della Discrepanza tra test standardizzati e QI: "Di solito viene definito sostanzialmente inferiore un divario di più di 2 deviazioni standard tra i risultati e il QI", ciò che di fatto ha reso non pienamente o letteralmente implementato l'algoritmo diagnostico DSM-IV-TR in Italia, sia per la diversa tradizione culturale e scientifica, sia per la mancanza di diffusione di strumenti e procedure psicometriche atte a valutare tale discrepanza. È stato così di fatto sostituito con il rilievo di valori ai test standardizzati di apprendimento che fossero significativamente discrepanti rispetto alla norma (pur dovendosi al riguardo rilevare una notevole "eterogeneità" d'uso, da parte di test e operatori diversi, tra valori in varianza, valori in centilaggio, uso di parametri criteriali). Anche nel DSM-5 non vi è simile specificazione, il criterio A è più descrittivo e nel criterio B vi è la semplice indicazione che "Le abilità scolastiche colpite sono notevolmente e quantificabilmente al di sotto di quelle attese per l'età cronologica dell'individuo". Piuttosto il Criterio A prevede la persistenza dei sintomi descritti per almeno 6 mesi "…nonostante la messa a disposizione di interventi mirati su tali difficoltà…" (e nelle "Caratteristiche Diagnostiche" del Manuale si specifica che si tratta della "messa a disposizione di aiuti extra a casa e scuola"), e il criterio B sia del DSM-IV TR che del DSM-5, fanno riferimento a (DSM-5) "…significativa interferenza con il rendimento scolastico o lavorativo…", e (DSM-IV TR) "L'Anomalia… interferisce in modo significativo con l'apprendimento scolastico o con le attività della vita quotidiana…". Tuttavia, analogamente al DSM-IV TR, nelle "Caratteristiche Diagnostiche" il DSM-5 specifica a proposito del Criterio B che "…questo criterio richiede anche evidenze psicometriche derivanti da test di rendimento somministrati individualmente psicometricamente solidi e culturalmente appropriati che siano riferiti ad una normativa o a un criterio". Va però subito anche a specificare che "Le Abilità Scolastiche sono distribuite lungo un continuum, quindi non vi è un livello di soglia naturale che può essere utilizzato per differenziare individui con e senza DSA. Pertanto qualunque soglia utilizzata per specificare che cosa costituisce un basso rendimento scolastico… è in larga misura arbitraria. Per una maggiore certezza diagnostica sono necessari bassi punteggi di rendimento in uno o più test o subtest nel campo delle prove scolastiche (cioè di almeno una deviazione standard… di 1,5 sotto la media della popolazione per l'età, che si traduce in un punteggio standard di 78 o meno che è al di sotto del settimo percentile)… Sulla base del giudizio clinico può essere usata una soglia meno rigida (per es. DS di 1, 0-2, 5 sotto la media della popolazione per età), quando le difficoltà di apprendimento sono supportate da evidenze derivanti dalla valutazione clinica, dalla storia scolastica, dalle pagelle scolastiche, o dai punteggi ai test". Il DSM-5, dunque utilizza un criterio diagnostico che centralmente enfatizza il valore del riferimento al rendimento scolastico anche documentato e all'evidenza clinica, utilizzando il criterio psicometrico come un criterio di supporto (in questo senso il valore relativo della soglia) accentuando ulteriormente quanto era comunque già presente nel DSM-IV-TR e appunto nel Criterio B.

È significativo specificare che algoritmi diagnostici specifici non sono codificati nemmeno per la misurazione dello sviluppo intellettivo. Relativamente ad un altro punto di forte diversificazione tra gli algoritmi diagnostici della nosografia codificata e le comuni prassi cliniche, come pure tra le varie linee guida regionali per il riconoscimento ai sensi della legge 170/2010 vale a dire l'età minima per la produzione di tale diagnosi, va specificato appunto che la nosografia codificata non definisce un'età minima per tale diagnosi. È intuitivo e ovvio che per la natura e le caratteristiche del primo anno di insegnamento degli apprendimenti strumentali nella pressoché totalità degli ordinamenti scolastici, una diagnosi prima della conclusione del primo semestre di studio è del tutto implausibile, oltre ad essere inattendibile, e comunque di fatto nella pratica diagnostica tale diagnosi viene posta non prima della conclusione del primo anno in scuola primaria. La diagnosi dunque di DSA è stata condotta sulla base del 1) conferimento scolastico concordato con la famiglia, pertinente ad una storia sufficientemente lunga di difficoltà scolastiche con la mancata risposta a procedure svolte in varie forme e con varie modalità di potenziamento dell'offerta istruttiva sia scolastica che domestica, 2) con valutazione di documentazione scolastica dedicata al paziente o generale di profitto (pagelle), 3) con somministrazione di test psicometrici standardizzati per gli apprendimenti e per lo sviluppo intellettivo. Relativamente a tali test, si è fatto riferimento alla batteria di screening utilizzata nell'Ambulatorio Generale di Neuropsichiatria Infantile

Consultoriale del Distretto in oggetto, e dunque le Batterie BVN 5-11 [27] e BVN 12-18 [28] per quanto concerne gli apprendimenti e ai Reattivi WISC-III [29] e WISC-IV [30] per quanto concerne lo sviluppo intellettivo.

Procedura di ricerca

La ricerca è stata condotta sottoponendo a riesame tutte la documentazione clinica relativa agli alunni che risultassero oggetto di provvidenze scolastiche ex-lege 104/92, art. 12 e 13, ex-lege 170/2010, alla conclusione dell'anno scolastico 2018-2019.
I Criteri di inclusione sono stati:
A) il rilievo di diagnosi di Disturbo della Lettura e/o Disturbo dell'Espressione Scritta e/o Disturbo del Calcolo ex DSM-IV-TR con a) il conferimento congiunto da parte della scuola e della famiglia, b) una varianza di almeno -2 alla prova di apprendimento per cui è stata prodotta la diagnosi, c) un QI superiore a 70 d) almeno una conferma della stessa diagnosi a distanza di almeno 1 anno scolastico dallo stesso o da altro specialista Neuropsichiatra Infantile che l'ha prodotta inizialmente, e) una conferma e una riformulazione successiva della diagnosi secondo i criteri DSM-5;
o B) di DSA ex DSM-5 con a) il conferimento congiunto da parte della scuola e della famiglia, b) una varianza di almeno -2 ad almeno 1 prova di apprendimento per cui è stata sottospecificata la diagnosi, c) un QI superiore a 70, d) almeno una conferma della stessa diagnosi a distanza di almeno 1 anno scolastico da parte dello stesso o da altro specialista Neuropsichiatra Infantile che l'ha prodotta inizialmente

RISULTATI

Evidenze generali

Sono state disaminate 455 Cartelle Cliniche in carico attivo, al 31/06/2019, all'Unità di Valutazione Multidisciplinare e all'Ambulatorio di Neuropsichiatria Infantile con successivo conferimento all'unità di Valutazione Multidisciplinare, con l'individuazione di 136 diagnosi di DSA ex DSM-5.
Risulta apparentemente peculiare che la prevalenza della diagnosi di DSA nel nostro campione (1,8% per tutti gli ordini scolastici, 0,8 per la Scuola Primaria, 1,0 per la Scuola Secondaria nei suoi 2 gradi) è decisamente minore rispetto ai valori pur molto diversificati riportati dalla ricerca sulla scuola italiana (ovviamente, al livello internazionale, vi è un forte diversificazione dei valori misurati, perlomeno per le abilità di Lettura e Scrittura. in rapporto alla lingua e ai diversi sistemi di lettoscrittura) e comunque inferiore (di circa 1/6) al 2,14% calcolato da Cornoldi e Tressoldi su base statistica, usando il modello di Shaywitz sul disturbo di lettura come variante abnorme di un'abilità a distribuzione normale [31] e ancora al 3,2% dell'ultimo report del MIUR su tali diagnosi, relativo all'anno scolastico 2017-2018 [32], ma sostanzialmente coincidente con i valori dell'1,6% relativi, in questo stesso report, alle diagnosi di DSA in Italia meridionale.
In realtà tali dati sono addirittura superiori a quelli disaggregati relativi alla Regione Campania che da tempo vedono questa regione, subito dopo la Calabria, come quella con la minor prevalenza di diagnosi di DSA (0,9 nell'anno scolastico 2016-2017, 1,0% nell'anno scolastico 2018-2019) [32,33]. Tale minore prevalenza al momento non risulta di inequivoca interpretazione e potrebbe inserirsi nel sistema di fattori, allo stato non ancora epidemiologicamente affrontati in maniera sistematica e rigorosa, alcuni dei quali intuitivi, altri meritevoli di profonda e approfondita ricerca, per i quali la diagnosi di DSA in Italia Meridionale è decisamente meno rilevante e/o rilevata. Fatto sta che la non significativa discordanza con i dati regionali, giustappunto non mette in crisi, ma piuttosto sostiene la rappresentatività per l'area registrata, e dunque per la funzione esaminata, del nostro campione, incrementandone anche la rappresentatività per l'Italia Meridionale e per tutta il territorio Italiano in toto, ai cui valori di prevalenza risulta più vicino, evidenziando una meno marcata differenziazione. Delle cartelle cliniche individuate, 226 (50%) erano pertinenti alla Scuola Primaria, 142 (31%) erano pertinenti alla Scuola Secondaria di 1°grado, 87 (19%) erano pertinenti alla Scuola Secondaria di 2° grado. Su questo totale di 455 casi clinici sono state individuate 136 diagnosi ex DSM-5 di DSA, pari al 29% di tutte le diagnosi prodotte per problematiche neuropsichiatriche infantili di interesse scolastico. Le età dei pazienti per cui erano state prodotte tali diagnosi andavano dai 6 anni e 5 mesi ai 15 anni e 6 mesi.
Tenendo conto che la diagnosi di DSA è una diagnosi formulata rispetto ad una tipologia di compito specifico proposto da un'organizzazione sociale fortemente standardizzata e istituzionalizzata qual è la scuola, e che tale organizzazione attualmente è a sua volta suddivisa in 2 ordini istituzionali diversi, Scuola Primaria e Scuola Secondaria di 1° e 2° grado, tali diagnosi sono risultate suddivisibili tra diagnosi di Scuola Primaria e dunque d'età infantile, e diagnosi di Scuola Secondaria e dunque d'età pubero-adolescenziale. Si sono messe in evidenza dunque 61 diagnosi di DSA in Scuola Primaria, pari al 45% delle diagnosi, e 75 diagnosi nelle Scuole Secondarie di 1° e 2° grado, pari al 55% delle diagnosi. La maggiore prevalenza di tali diagnosi in Scuola Secondaria di 1° e 2° grado sarebbe in linea con quanto rilevabile, perlomeno per la popolazione scolastica italiana, dall'introduzione della Legge 170/2010, con i dati

annuali ministeriali del MIUR, compresi gli ultimi relativi all'anno scolastico 2017-2018 [33], suggerendo, anche per questo parametro, la buona rappresentatività qualitativa del campione (Tab. I).

Tab. I. DSA Totali.

Alunni con diagnosi di DSA	Scuola primaria	Scuole secondarie
	61 (0,8%*)	75 (1,0%*)
Tot.	136 (1,8%*)	

*Della popolazione scolastica generale relativa censita

Valutando invece il campione per sesso, si è evidenziata la presenza di 106 diagnosi in soggetto di sesso maschile, pari al 78% di tutte le diagnosi e di 30 diagnosi in soggetti di sesso femminile pari al 22% di tutte le diagnosi (rispettivamente, per i maschi 47 in Scuola Primaria: 77% delle diagnosi in quest'ordine scolastico, 59 in Scuole Secondarie: 79% delle diagnosi in tale ordine, mentre per le femmine 14 in Scuola Primaria: 23% in quest'ordine e 16 in Scuole Secondarie: 21%, con una sostanziale omogeneità di distribuzione proporzionale tra i 2 ordini scolastici e dunque rispetto al campione globale) (Tab. II). Il campione rispecchierebbe dunque la proporzione globale della distribuzione tra i sessi della diagnosi di DSA (o prima ancora di alcuni disturbi dell'apprendimento, in particolare di lettura) quale documentata in letteratura in poche ma non confutate ricerche, seppure controverse nell'interpretazione [34].

Tab. II. DSA e scolarizzazione.

DSA		
	M	F
I*	47	14
A**	59	16
TOT.	106	30
	78%	22%

*In età infantile: scuola primaria

**In età puberlo-adolescenziale: scuola secondaria di I° e II° grado+

Evidenze specifiche

Delle 136 diagnosi di DSA ex-DSM-5 prodotte, prescindendo quindi dal tipo di abilità specifiche coinvolte (ma segnalando che 83, pari al 61% del totale, comprendevano la compromissione di tutte e 3 le abilità: lettura, scrittura e calcolo), 48 (35% di tutte le diagnosi) erano relative ad un normosviluppo cognitivo, 88 (pari al 65 % di tutte le diagnosi) erano di soggetti interessati ad un FIB. Più analiticamente, per ciò che concerne le diagnosi di Scuola Primaria, 22 (pari al 36% delle 61 diagnosi di DSA per tale ordine scolastico) risultano pertinenti al normosviluppo cognitivo, 39 (pari al 64% di tali 61 diagnosi) riguardano invece il FIB. Per ciò che riguarda invece le diagnosi di Scuola Secondaria di 1° e 2° grado, 26 (pari al 35% delle 75 diagnosi di DSA per tali ordini scolastici) riguardano soggetti normocompetenti cognitivamente, mentre 49 (pari al 65% di tali 75% diagnosi) riguardano soggetti con FIB (Tab. III).

Tab. III. DSA, scolarizzazione e livello intellettivo.

DSA		
	I	A
NC*	22 (36%)	26 (35%)
FIB**	39 (66%)	49 (65%)
Tot.	61 (45%)	75 (55%)

*Normocognitivi

**Funzionamento Intellettivo Borderline

Tale profilo di distribuzione per livello cognitivo si trova rispecchiato anche all'interno del più generale profilo di distribuzione per sesso. Così in Scuola Primaria, nell'ambito dei DSA sia normocognitvi che con FIB, i maschi sono esattamente allo stesso modo rappresentati per il 77%, le femmine al 23% (Tab. IV).

Tab. IV. DSA, genere e livello intellettivo.

Scuola primaria		
	NC*	FIB**
M	17 (77%)	30 (77%)
F	5 (23%)	9 (23%)
Tot.	22 (36%)	39 (64%)

*Normocognitivi

**Funzionamento Intellettivo Borderline

Quasi ma non del tutto omogeneamente, nelle Scuole Secondarie i DSA normocognitivi sono per il 92% ad interessamento maschile e quelli con FIB sono più omogeneamente ad interessamento maschile per il 71% dei casi, mentre la prevalenza nel sesso femminile in tali fasce d'età e tipologie di scolarizzazione sono

Tab. V. DSA, genere e scolarizzazione.

Scuole secondarie di I e II grado		
	NC*	FIB**
M	24 (92%)	35 (71%)
F	2 (8%)	14 (29%)
Tot.	26 (35%)	49 (65%)

*Normocognitivi

**Funzionamento Intellettivo Borderline

all'8% nei DSA normocognitivi, al 29% in quelli al limite (Tab. V).
ciò che segnala una lievemente maggiore prevalenza di diagnosi di DSA con FIB nel sesso femminile in età pubero-adolescenziale e in istruzione secondaria, dato eventualmente da approfondire.

Comorbidità

Come di massimo rilievo nella clinica neuropsichiatrica dell'età evolutiva, le condizioni cliniche, e le relative diagnosi, oggetto della nostra indagine, sono state frequentemente riscontrate in comorbidità con altre condizioni d'interesse neuropsichiatrico infantile, come peraltro specificamente rilevato in diversi studi, anche recenti [34,35] e anche pertinenti ad ambiti culturali e con sistemi lettoscritturali molto diversi. Tali comorbidità hanno riguardato 17 categorie diagnostiche del DSM-5, e hanno interessato il 44% delle diagnosi (60 su 136), nel 23% (31/136) in comorbidità tra di loro. Le categorie diagnostiche comorbili sono approssimativamente raggruppabili in 4 macrogruppi: Disturbi della Comunicazione (20%), dove la diagnosi comorbile più frequente è stata quella di Disturbo del Linguaggio (6%), Disturbo da Deficit d'Attenzione e Iperattività e Disturbi di Comportamento Dirompente, del Controllo degli Impulsi e della Condotta (25%), dove la diagnosi comorbile più frequente è stata quella di Disturbo da Deficit d'Attenzione e Iperattività (13%), Disturbi dell'Adattamento Cronico (15%), in cui la diagnosi più frequente è stata quella di Disturbo dell'Adattamento Cronico senza specificazione (11%), Altre Condizioni Cliniche. Da segnalare che le prevalenze di tali comorbidità concordono almeno relativamente all'ADHD con un recente già citato studio tedesco sulla scuola primaria [35], nei confronti del quale principale elemento di diversificazione è stato il non rilievo in tale studio di Disturbi della Comunicazione in comorbidità. Risultano invece più alte le comorbidità con ADHD in uno studio italiano del 2013 [36], in cui viene però repertata la comorbidità con Disturbi del Linguaggio. Anche tale sostanziale corrispondenza dei profili comorbili con altri studi, anche su grandi numeri [37], sui DSA, appare confermare la sostanziale rappresentatività del campione esaminato e l'attendibilità dello studio (Tab. VI)

DISCUSSIONE DEI DATI

Nel campione sovraindicato si evidenza che solo 1/3 delle diagnosi di DSA (che per 3/5 dei casi comprendevano contemporanee alterazioni della lettura, dell'espressione scritta e del calcolo) risulterebbe relativa a soggetti normocompetenti cognitivamente, mentre per 2/3 tali diagnosi riguarderebbero soggetti interessati ad un FIB. Come già detto, il campione per la sua prevalenza sarebbe addirittura esuberante la prevalenza

Tab. VI. Comorbidità.

Disturbi della Comunicazione (20% comorbidità)	Disturbo Fonetico-Fonologico Disturbo del Linguaggio (6%) Disturbo Comunicativo Sociale Disturbo della Comunicazione senza specificazione
ADHD Disturbi di Comportamento Dirompente,del Controllo degli Impulsi e della Condotta (25% Comorbidità)	Disturbo da Deficit d'Attenzione ed Iperattività (13%) Disturbo di Comportamento Dirompente,del Controllo degli Impulsi della Condotta senza specificazione Disturbo Oppositivo Provocatorio Disturbo di Disregolazione dell'Umore Dirompente
Disturbi dell'Adattamento Cronico (15% Comorbidità)	Disturbo dell'Adattamento Cronico con Alterazione Mista dell'Emotività e della Condotta Disturbo dell'Adattamento Cronico con Ansia Disturbo dell'Adattamento Cronico con Umore Depresso Disturbo dell'Adattamento Cronico senza specificazione (11%)
Altre Condizioni Cliniche (11% Comorbidità)	Fobia Scolare, Enuresi,Encopresi,Balbuzie, Disturbo di sviluppo della Coordinazione, Epilessia

media per DSA riscontrata in Regione Campania, e corrispondente al valore medio per tutta l'Italia Meridionale, più vicino al valore nazionale, e dunque, in quanto tale non dovrebbe presentare caratteristiche di difformità rispetto alla popolazione nazionale italiana di soggetti con tali disturbi. Non si evidenzierebbero significative diversificazioni nella distribuzione specificata tra Età Infantile e Scuola Primaria, ed Età Pubero-Adolescenziale e Scuole Secondarie, in cui tale distribuzione risulta di fatto perfettamente riprodotta. Come dato collaterale, è interessante rilevare che la distribuzione per sesso di tali diagnosi, vede complessivamente per circa 4/5 rappresentato il sesso maschile, e per circa 1/5 quello femminile, dato epidemiologico che dovrebbe in prima istanza confermare l'omogeneità del campione alle popolazioni già indagate per tali diagnosi e la sua rappresentatività, essendo tale tipo di distribuzione per sesso, sostanzialmente congrua a quella già documentata in letteratura [36], seppure con un'ancora più accentuata rappresentanza maschile. Dato di particolare interesse, la distribuzione per sesso della diagnosi, si trova confermata anche nelle 2 differente condizioni cognitive prese in considerazione. Tale dato, come detto, nella sua già documentata rilevazione, supporterebbe in termini di attendibilità e di rappresentatività tanto il campione esaminato, quanto anche appunto la distribuzione riscontrata dei livelli cognitivi nella popolazione di DSA diagnosticati.

Da ciò se ne deduce:

1. che sono disponibili attendibili indicatori che la maggior parte dei disturbi specifici d'apprendimento che vengono diagnosticati possano non essere DSA "puri", cioè di soggetti normocompetenti cognitivamente, quanto piuttosto di soggetti con FIB, e dunque essere espressione di una realtà neuroevolutiva, neuropsicologica e funzionale ben più complessa di un "semplice" DSA, perlomeno con deficitarietà e problemi per l'apprendimento più generalizzati e meno specifici di un singolo disturbo della lettura e/o dell'espresssione scritta e/o del calcolo, o di una combinazione di questi stessi, e con potenziali problematiche d'apprendimento e di profitto ben più ampie di quelle pertinenti "solo" ad alcune funzioni specifiche, e bisogni di supporto, sostegno, d'aiuto e di abilitazione ben più ampi di quelli pertinenti appunto a disabilità specifiche di alcune competenze strumentali. La diagnosi di DSA, dunque, allo stato delle attuali sistematizzazioni nosologiche e nosografiche, finirebbe per causare e/o perlomeno favorire un oscuramento, un overshadowing diagnostico di una realtà funzionale, neuroevolutiva e clinica, ben più complessa e significativa di quella di una deficitarietà specifica di una o più funzioni strumentali, al netto delle significative problematiche d'apprendimento e adattive che già tali più specifiche deficitarietà producono. I DSA dunque sarebbero molto di più e molti di più DSA in soggetti con FIB.
2. Se si vuole considerare il divario tra dati campani e meridionali e dati nazionali, in linea di principio, a meno di non voler ipotizzare una totalmente implausibile maggiore distribuzione su base geografica di tale disturbo in Italia Settentrionale, bisogna pensare che i dati relativi al Nord (soprattutto Nord Ovest) e al Centro Italia siano dati prodotti da una maggior sensibilità tanto al rilievo di difficoltà di profitto, quanto alla loro interpretazione come espressione di condizioni cliniche e neuroevolutive e dunque conseguenti alla maggiore promozione da parte della scuola di interventi di approfondimento diagnostico. Questo rende plausibile l'idea che la differenza nelle prevalenze per tali diagnosi tra aree diverse d'Italia sia prevalentemente dovuta a disturbi di minore rilevanza funzionale, di minore espressività clinica, e dunque necessitanti di una più sensibile rilevazione. Se ne deduce, di conseguenza, che plausibilmente le diagnosi prodotte in Italia Meridionale e in Campania in particolare, possano essere pertinenenti a condizioni di profitto e funzionali meno "eludibili", più evidenti", e dunque con una compromissione del profitto scolastico e delle abilità di lettura e/o scrittura e/o calcolo più marcate, e dunque di maggiore gravità. Dunque quand'anche la differenza di prevalenza di diagnosi di DSA del campione in esame rispetto a quello nazionale costituisse un elemento di problematizzazione per la sua rappresentatività su base nazionale e più in generale rispetto alla prevalenza di DSA di lettura e scrittura in una lingua ad ortografia trasparente come l'italiano, rimarrebbe il dato della sua assoluta significatività per la prevalenza di DSA che siano associati ad un FIB, come pure risulterebbe attendibile il dato dell'assoluta prevalenza, tra i DSA di maggiore gravità funzionale e clinica, di quelli associati ad un FIB, che siano cioè espressione di un FIB, o potremmo ancora dire, che "sono" un FIB.

CONCLUSIONI

Il nostro studio realizzato su una coorte rappresentativa di un'intera realtà territoriale, e con buona rappresentatività al livello sovraterritoriale, ha evidenziato la prevalenza minoritaria di DSA "puri", cioè associati ad un funzionamento intellettivo nella norma, rispetto a quelli associati ad un FIB. Anche volendo tener conto di eventuali discrepanze di sensibilità didattica e ambientale su base locale, risulterebbe in ogni caso assolutamente significativa la prevalenza di DSA associati ad

un FIB, plausibilmente in misura ancor più rilevante tra quelli di maggior gravità. Alla luce di tutto ciò e tenendo conto della maggiore complessità neuroevolutiva e prognostica, anche solo per gli apprendimenti, di tale ultima condizione, la diagnosi di DSA come attualmente nell'esperienza italiana consensualizzata e istituzionalizzata, potrebbe andare a produrre un fenomeno di mascheramento diagnostico e prognostico di una prevalente variante di tale condizione clinica, quella associata appunto a FIB. Ne potrebbe conseguire anche la progettazione e la messa in atto di strumenti e provvidenze istituzionali e assistenziali non congrue alla specificità e maggiore severità e complessità di tale variante. Tale dato riproporrebbe inoltre l'annosa e sempre aperta questione dello statuto nosologico, nosografico, clinico e sociosanitario del FIB.

Bibliografia

1 American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorders. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing 2013.

2 World Health Organization. ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders: clinical descriptions and diagnostic guidelines. Geneve: World Health Organization 1992.

3 World Health Organization. ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders:diagnostic criteria for research. Geneve: World Health Organization 1193.

4 AID, Associazione Italiana Dislessia. Consensus Conference, Disturbi evolutivi specifici di apprendimento. Raccomandazioni per la pratica clinica definite con il metodo della Consensus Conference. Montecatini Terme, 22-23 settembre 2006, Milano, 26 gennaio 2007,

5 Cornoldi C, (a cura di). Difficoltà e disturbi dell'apprendimento. Il Mulino: Bologna 2007.

6 Istituto Superiore di Sanità. Sistema Nazionale per le Linee Guida, Consensus Conference sui Disturbi Specifici dell'Apprendimento. Roma, 6-7 Dicembre 2010, 2011, Roma.

7 Cornoldi C. Le parole della Psicologia. Disturbi dell'Apprendimento. Giornale Italiano di Psicologia 1991;18:151-6.

8 American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing 2013. Edizione italiana: Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali. Milano: Raffaello Cortina 2014.

9 Hinshelwood J. Word-Blindness and visual memory. The Lancet 1895:146(3773):P1564-70.

10 Ceci S. Handbook of cognitive, social, and neuropsychological aspects of learning disabilities. 1st ed. Vol. I. Hillsdale, N.J. Lawrence Erlbaum Associates, Inc., 1986 pp. 3-53.

11 Strauss AA, Lehtinen LE. Psychopathology and education of brain injured child. New York: Grune & Stratton 1947.

12 Peltopuro M, Ahonen, T, Kaartinen, J, et al, Borderline intellectual functioning: a systematic literature review. Intellect Dev Disabil 2014;52:419-43.

13 Greenspan S. Borderline intellectual functioning: an update. Curr Opin Psychiatry 2017;30:113-22.

14 Il Ministro dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca. Strumenti d'intervento con bisogni educativi speciali ed organizzazione territoriale per l'inclusione scolastica. 27/12/2012, Roma.

15 Ivancich Biagini V. Funzionamento Cognitivo Borderline in età evolutiva: un rischio sottovalutato? Psicologia Clinica dello Sviluppo 2004;8:29-45.

16 Heber R. Modifications in the manual on terminology and classification in mental retardation. Am J Mental Deficiency 1961;65:499-500.

17 Greenberg G. The book of Woe: DSM and the unmaking of psychiatry. New York: Blue Rider Press 2013.

18 Mercer JR. Labeling the mentally retarded: clinical and social system perspectives on mental retardation. Berkely, CA: California Press 1978.

19 President's Committee on Mental Retardation. The six-hour retarded child. Washington D.C. 1969.

20 President's Committee on Mental Retardation,.The forgotten generation. 1999 report to the President. Washington D.C. 1999.

21 Belmont I, Belmont L. Is the slow-learner in the classroom learning disabled? J Learn Disabil 1980;13:496-9.

22 Karande S, Kanchan S, Kulkahrni M. Clinical and psychoeducational profile of children with borderline intellectual functioning, Indian J Pediatr 2008;75:795-800.

23 Fernell, E, Ek U. Borderline intellectual functioning in children and adolescents-insufficiently recognized difficulties. Acta Paediatr 2010;99:748-53.

24 Salvador-Carulla L, Garcia-Guiterrez JC, Ruiz Guiterrez-Colosia M, et al. Borderline intellectual functioning. consensus and god practice guidelines. Rev Psiquiatr Salud Ment 2013;6:109-20.

25 Morelli E, Russo FM, Guarino P. Disturbo da deficit d'attenzione ed iperattività e funzionamento intellettivo. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2018:38:105-18.

26 American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorders. 4th ed. Text Revision, Washington D.C. 2000.

27 Bisiacchi PS, Cendron M, Gugliotta M, et al. BVN5-11, Batteria di valutazione neuropsicologica per l'età evolutiva. Trento 2005.

28 Gugliotta M, Bisiacchi PS, Cendron M, et al. BVN12-18, Batteria di Valutazione Neuropsicologica per l'Adolescenza. Trento 2009.

29 Wechsler D. WISC-III, Wechsler Intelligence Scale for Children III. Edizione Italiana a cura di Orsini A, Picone L. Firenze: Giunti OS 2006, 2011.

30 Wechsler, D, WISC-IV, Wechsler Intelligence Scale for Children IV. Edizione Italiana a cura di Orsini A, Pezzuti L. Firenze: Giunti OS, 2012, 2016.

31 Cornoldi C, Tressoldi P. Definizione, criteri, classificazioni.

In: Cornoldi C, a cura di. Difficoltà e disturbi dell'apprendimento. Il Mulino: Bologna 2007, pp. 9-52.

32 MIUR, Statistica e Studi. Gli alunni con Disturbi Specifici dell'Apprendimento (DSA) nell'a.s. 2016/2017. https://www.miur.gov.it/documents/20182/991467/FOCUS_Alunni+con+DSA_a.s.+2016_2017_def.pdf/9af5872b-4404-4d56-8ac1-8ffdbee61ef4?version=1.0

33 MIUR, Gestione Patrimonio Informativo e Statistica. I principali dati relativi agli alunni con DSA, anno scolastico 2017/2018, Giugno 2019. https://www.miur.gov.it/documents/20182/1306025/Gli+alunni+con+DSA_a.s.+2017_2018_def.pdf/08b09a8a-03a4-a2f4-d5c7-01e0514c4121?t=1560510755989

34 Hendren RL, Haft SL, Black JM, et al. Recognizing Psychiatric comorbidity with reading disorders. Front Psychiatry 2018 Mar 27;9:101.

35 Visser L, Kalmar J, Linkersdörfer J, et al. Comorbidities between specific learning disordres and psychopathology in elementary school children in Germany. Front Psychiatry 2020;11:292.

36 Margari L, Buttiglione M, Craig F, et al. Neuropsychological comorbidities in learning disorders. BMC Neurol 2013;13:198.

37 Sauver JL, Katusic KS, Barbaresi WJ, et al. Boy/Girl differences in risk for reading disability:potential clues? Am J Epidemiol 2001;154:9.

Caso clinico

Disabilità intellettiva in un caso con "fenotipo di sindrome di Marfan"

Intellectual disability in Marphan's syndrome phenotype: a case report

N. Foderà

Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile di Mazara del Vallo, ASP n. 9, Trapani

Riassunto

Il ritardo mentale o meglio la disabilità intellettiva costituisce di solito il disturbo diagnostico più frequente nell'ambito di una Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile territoriale purtuttavia a volte rappresenta il segno di una sindrome complessa meritevole di ulteriori indagini per la sua definizione. Nel report presente descriviamo il caso di una ragazza la cui domanda sanitaria riguardava accertamenti per disturbi d' apprendimento scolastico e che invece si è rilevato presentare una condizione di disabilità intellettiva combinata con un fenotipo caratteristico della sindrome di Marfan. La sindrome di Marfan (MFS) è una malattia genetica del tessuto connettivo causata da mutazione del gene che codifica per la fibrillina-1(FBN1). La trasmissione avviene in modalità autosomica dominante, ma con il 25% di mutazioni sporadiche. La MFS colpisce circa 1/5000 individui, senza predominanza di sesso o razza. La malattia può colpire molti organi tra cui scheletro, occhi, cuore, i grandi vasi, il polmone, la pelle e denti. La sua espressione fenotipica è variabile, anche all'interno della stessa famiglia. I segni clinici multisistemici caratteristici possono essere assenti alla nascita e compaiono solo più tardi durante l'infanzia o da adulto. Inoltre, la sintomatologia può essere frusta. Il caso in esame è molto suggestivo per una sindrome di Marfan anche se le sue caratteristiche cliniche caratterizzate da un interessamento quasi esclusivo del sistema scheletrico potrebbero configurare una sindrome a sé stante (di natura sconosciuta).

Parole chiave: disabilità intellettiva, sindrome di Marfan, habitus marfanoide, neuropsichiatria infantile

Summary

Intellectual disability represents the most frequent diagnosis observed in children neuropsychiatric operating units. It frequently display the sign of a complex syndrome worthy of further investigation for its definition. In the present report, we describe the case of a girl who came to our attention for learning difficulties at school; we diagnosed intellectual disability combined with a characteristic marfanoid phenotype. Marfan syndrome (MFS) is a genetic disease of connective tissue caused by mutation in the gene that codes for fribrillin-1 (FBN1). Transmission occurs in an autosomal dominant manner, with 25% of sporadic mutations. MFS affects approximately 1/5000 individuals, with no gender or race predominance. The syndrome includes skeletal, ocular, cardiac, pulmonary, cutaneous and dental alterations. Its phenotypic expression is variable, even within the same family. The characteristic multisystemic clinical signs may be absent at birth and appear later in childhood or in adulthood. Symptomatology can be whip. The case here described, is suggestive for a Marfan syndrome even if its clinical features characterized by an almost exclusive involvement of the skeletal system could configure a different syndrome (of an unknown nature).

Key words: intellectual disability, Marfan syndrome, habitus marfanoid, child neuropsychiatry

INTRODUZIONE

Sin dalle sue origini, la neuropsichiatria infantile ha avuto come campo di interesse il ritardo mentale, che, negli anni '70/80, costituiva una percentuale rilevante delle patologie dei servizi insieme a patologie sensoriali, a deficit uditivi e visivi, patologie neuromotorie e devianza minorile [1,2]. Adesso invece le problematiche di cui si occupano le UUOO di NPI interessano disturbi di interesse psichiatrico, neurologico, neuropsicologico e riabilitativo. Il percorso della neuropsichiatria infantile è stato inscindibilmente legato al concomitante sviluppo delle istituzioni scolastiche ed alla progressiva consapevolezza della necessità di estendere l'azione

CORRISPONDENZA

Nicolò Foderà, via Furia Tranquillina 3, 91026 Mazara del Vallo (TP) - E-mail: foder.nicolo@gmail.com

educativa ai bambini con difficoltà di apprendimento o problemi comportamentali [3]. Ancora oggi la scuola rappresenta un interlocutore privilegiato dei servizi di neuropsichiatria infantile territoriali per le sue caratteristiche di contesto in cui vengono evidenziati problemi sottovalutati nel contesto familiare [3]. Ne deriva che, a fronte dei mutamenti socio-ambientali e demografici e di una diffusione della definizione di salute non come mancanza di malattia ma come benessere psico-fisico da tutelare, la scuola rappresenta il contesto di vita in cui si evidenziano problematiche di salute mentale che richiedono l'intervento del neuropsichiatra infantile. Ciò si traduce nell' invio dei bambini e/o adolescenti ai servizi per una loro valutazione diagnostica e terapeutica anche in chiave di supporto all'inclusione scolastica, in particolare secondo quanto previsto dalla L. 104/1992, dalla L. 170/2010 e succ. [4]. In tale contesto di collaborazione ed integrazione con la scuola e con la partecipazione attiva della famiglia, il NPI ha l'opportunità di visitare la minore secondo un approccio multidisciplinare. L'equipe comprende il medico, lo psicologo e l'assistente sociale; come già Bollea suggeriva (1960), nell' équipe, guidata dal neuropsichiatra infantile, deve vigere una "gerarchia orizzontale" in cui i vari punti di vista vanno considerati alla pari per la specificità e la complementarietà degli apporti e per il contributo che possono dare alla programmazione ed alla gestione del progetto terapeutico [3].

La paziente giunge all'osservazione clinica dell'autore, per la prima volta, all'età di circa 10 anni e in tale periodo la bambina frequentava la V elementare manifestando disturbi negli apprendimenti scolastici per cui la scuola l'ha segnalata all'Unità Operativa di Neuropsichiatria infantile territoriale. L'indagine diagnostica permise di fare diagnosi di disabilità intellettiva (ID) e di assegnare un insegnante di sostegno per favorire l'integrazione scolastica. Successivi controlli clinici hanno permesso di confermare la diagnosi di ID in accordo con i criteri previsti nel DSM 5. La terminologia di "ritardo mentale" nel DSM-5 è stata sostituita dal termine di "disabilità Intellettiva", collocata in un capitolo del tutto nuovo "I Disturbi del Neurosviluppo" ancorandola così ad una logica evolutiva. Ciò ha permesso di superare così il fraintendimento dei precedenti manuali che sembravano differenziare questo stato patologico dalle demenze solo per l'età di insorgenza giungendo ad una dimensione patogenetica esplicitamente dichiarata: lo sviluppo neurale [5]. I tre criteri che il DSM-5 indica come necessari per poter fare diagnosi (anche in questo ambito la diagnosi si fonda sul costrutto "politetico", ossia sulla necessita di una contemporanea presenza di più criteri, senza una definita gerarchia di valore) sono:

a. deficit delle funzioni intellettive, come ragionamento, *problem solving*, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e apprendimento dall'esperienza, confermati sia da una valutazione clinica che da test d'intelligenza individualizzati e standardizzati;
b. deficit del funzionamento adattivo che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socio-culturali di autonomia e responsabilità sociale. Senza un supporto costante i deficit adattativi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, come la comunicazione, la partecipazione sociale, e la vita autonoma in molteplici ambienti quali casa, scuola, ambiente lavorativo e comunità.
c. esordio dei deficit intellettivi e adattivi durante il periodo dello sviluppo [5].

Nel corso della presa in carico della minore l'autore ha un approccio al caso clinico che rispecchia i due poli della disciplina: quello medico-biologico o somato-psichico e quello psico-sociale, sempre presenti in ogni caso clinico [3]. Si è potuto così obiettivare che la paziente in età adolescenziale, 14 anni, di sesso femminile, presentava una costituzione fisica esile, cifoscoliosi, dolicostenomelia e una facies dismorfica riconducibile ad habitus marfanoide (MH). Le caratteristiche marfanoidi associate al ritardo mentale sono spesso una sfida diagnostica per i neurologi generali, poiché diverse malattie metaboliche genetiche e congenite presentano questo spettro clinico. Alcune di queste malattie hanno marcatori clinici tipici che possono aiutare la diagnosi [6]. Nel caso in esame i dati anamnestici e le caratteristiche cliniche del fenotipo indirizzavano verso una sospetta Sindrome di Marfan (MFS). La MFS è una malattia ereditaria a trasmissione autosomica dominante caratterizzata da una anomala produzione di fibrillina1, la proteina che costituisce le microfibrille delle fibre elastiche, presenti con le fibre collagene nel tessuto connettivo. Il tessuto connettivo elastico, in particolare, è costituito quasi interamente da fibre elastiche ed è presente in maggiore concentrazione nei legamenti sospensori del cristallino, nelle pareti dei grandi vasi, nelle vie aeree, nei legamenti gialli paravertebrali. Queste strutture, grazie alla prevalente concentrazione di fibre elastiche, sono in grado di modificare per esigenze funzionali la loro conformazione e di ritornare allo stato iniziale al termine della loro funzione. La fibrillina 1 non è l'unica proteina presente nella struttura delle fibre. Essa infatti, forma insieme ad altre proteine (quale il fattore della crescita TGF-beta) un complesso strutturale proteico che mantiene l'integrità del tessuto. Quando la fibrillina 1 è strutturalmente anomala, l'intero complesso proteico perde le sue caratteristiche: accade che il TGF-beta può attivarsi come fattore di crescita e come catalizzatore delle reazioni, portando alla degradazione delle stesse fibre elastiche e quindi del tessuto. I segni e sintomi della MFS sono pertanto conseguenza della perdita di configurazione e

integrità di questo complesso proteico. In quest'ottica la MFS entra in diagnosi differenziale con altre malattie che presentano analogie con la sindrome stessa, ma possono essere conseguenza della mutazione di un gene diverso (Tab. I) [7].

Nella MFS la fibrillina 1 è anomala perché il gene che la codifica (FBN1) contiene una mutazione. Il gene FBN1 si trova sul cromosoma 15, è molto grande e di esso dal 1991, anno della sua identificazione, sono state riconosciute numerosissime mutazioni. L'analisi di questo gene è complessa e per una tempestiva diagnosi i tempi possono essere troppo lunghi, motivo per cui quest'ultima rimane essenzialmente clinica. La diagnosi è tuttavia articolata perché il quadro clinico è molto variabile anche nell'ambito dei componenti della stessa famiglia con la stessa mutazione. Per questo motivo per anni la diagnosi di MFS è stata estesa a soggetti con segni e destino diversi, con il rischio di avere incluso individui con anomalie scheletriche, ma con normali aspettative di vita e di avere escluso pazienti con modeste alterazioni scheletriche, ma con dilatazione dell'aorta ascendente pericolosa "quoad vitam". I nuovi criteri di Ghent hanno ridotto il numero di pazienti che rientrano nella definizione di MFS, ponendo in una posizione diversa pazienti con aorta dilatata e ectopia lentis da quelli con miopia, prolasso mitralico e alterazioni scheletriche [7]. In effetti tutte le alterazioni sono comunque dovute ad una mutazione della fibrillina1, ma sono responsabili di manifestazioni cliniche di diversa gravità. La diagnosi della MFS, quindi può essere difficile poiché molti pazienti presentano solo poche manifestazioni cliniche tipiche, senza specifiche alterazioni istologiche o biochimiche. Considerando questa variabilità, i criteri diagnostici sono basati su costellazioni di reperti clinici e anamnesi familiare e genetica. Il sospetto clinico di MFS si basa sul riscontro di alcuni segni che, se presenti da soli o in associazione, devono far sospettare l'esistenza della sindrome.

Le alterazioni principali riguardano:

a. l'apparato osteoarticolare con l'abnorme accrescimento delle ossa lunghe degli arti superiori e inferiori, delle dita delle mani e dei piedi, la presenza di deformità della cassa toracica con scoliosi significativa o cifosi, la presenza di petto carenato o escavato, l'asimmetria del torace, la presenza di piede piatto, deformità del retropiede e adduzione dell'avampiede;
b. l'occhio, con la sublussazione o lussazione del cristallino (in genere in età precoce), miopia > 3 diottrie;
c. l'apparato cardiovascolare con la dilatazione del bulbo aortico con o senza la tipica forma allungata, la presenza di prolasso con degenerazione mixomatosa dei lembi mitralici (*floppy valve*) e dilatazione dell'anulus, la dilatazione segmentaria dell'aorta in genere;
d. la cute con la presenza di strie atrofiche soprattutto se in zone atipiche quali il dorso o la spalla;
e. il polmone per presenza di pneumotorace [7].

La MFS è una malattia sistemica del tessuto connettivo caratterizzata dall'associazione variabile di sintomi cardiovascolari, muscolo-scheletrici, oculari e polmonari. La prevalenza stimata è 1/5000, senza differenza trai sessi. I sintomi possono insorgere a tutte le età e variano notevolmente tra le persone affette, anche all'interno della stessa famiglia [8]. A supporto della diagnosi sono stati proposti dei criteri diagnostici internazionali (i criteri di Ghent) basati sui segni clinici principali e su quelli meno comuni (Tab. II) [9].

Nella più recente revisione dei criteri diagnostici di Ghent del 2010 i cardini della MFS sono l'accertata familiarità per la sindrome, la lussazione o sublussazione del cristallino e la dilatazione del bulbo aortico. Tutte le altre possibili manifestazioni cliniche sono incluse in un'unica lista nella quale ogni manifestazione possiede un punteggio a seconda della specificità della sindrome. Il segno del polso e del pollice se insieme hanno la maggiore specificità e quindi un punteggio pari a 3, l'ectasia della dura madre, il pneumotorace, la protrusione dell'acetabolo, la deformità del retropiede e il petto carenato sono meno specifiche e hanno un punteggio ciascuno pari a 2 mentre tutte le altre possibili manifestazioni quali il prolasso mitralico, la scoliosi o il petto escavato possono essere presenti ma sono aspecifiche e ad ognuna di essa viene attribuito il punteggio di 1. Se la somma del punteggio (score sistemico) uguaglia o supera il valore di 7, allora

Tab. I. Patologie correlate alla sindrome di Marfan.

Diagnosi differenziale	Gene	Caratteristiche che permettono di differenziarla dalla S. di Marfan
Sindrome di Leys-Dietz	TGFBR 1/2	Ugola bifida/palatoschisi, tortuosità delle arterie ipertelorismo
Sindrome di Sprintzen-Goldberg	FBN1 ed altri	Craniosinostosi, ritardo mentale
Sindrome contratture aracnodattilia	FBN2	Padiglioni auricolari abnormi (orecchie "martellate"), contratture congenita
S. di Weill- Marchesani	FBN1/ADAMTS10	Microsferofachia, brachidattilia,rigidità articolare
Ectopia del cristallino sindromica	FBN1/LTBP2/ADAMTS	Assenza di dilatazione dell'arco aortico

Tab. II. Criteri per la diagnosi di sindrome di Marfan (Ghent,1996).

	Maggiori	Minori
Storia familiare	Parente di primo grado con diagnosi Presenza di mutazione nota di FBN1 Presenza di aplotipo di FBN1, ereditato Noto per essere associato alla sindrome	Nessuno
Apparato Scheletrico	Presenza di almeno 4 tra: • pectus carinatum • pectus excavatum richiedente chirurgia Ridotto rapporto segmento superiore/inferiore o Rapporto apertura alare/altezza > 1,05 • segno del polso e del pollice • scoliosi > 20° o spondilolistesi • ridotta estensione del gomito (< 170°) • dislocazione mediale del malleolo • determinante piede piatto • protrusione dell'acetabolo	Pectus excavatum di moderata entità Ipermobilità delle articolazioni Palato arcuato Caratteristiche facciali
Apparato oculare	Ectopia lentis	Anomalia del *flat* corneale
Apparato cardiovascolare	Dilatazione della radice aortica o dissezione aortica	Prolasso valvolare mitralico Dilatazione del tronco dell'a. Polmonare Calcificazione dell'anello mitralico in pazienti di età < 40 anni Dilatazione o dissezione dell'aorta toracica Discendente in pazienti di età < 50 anni
Apparato respiratorio	Nessuno	
Apparato cutaneo	Nessuno	Strie cutanee Ernie ricorrenti
Apparato neurologico	Ectasia della dura madre	Nessuno

questa entra come quarto punto cardine per la diagnosi della sindrome (Tab. III) [9].

Tab. III. Punteggio per la diagnosi di Sindrome di Marfan.

Caratteristiche	Punteggio
Segno del polso e del pollice	3
Segno del polso o del pollice	1
Pectus carinatum	2
Pectus excavatum o asimmetria del torace	1
Deformità del retropiede	2
Piede piatto	1
Pneumotorace	2
Ectasia della dura madre	2
Protrusione dell'acetabolo	2
Ridotto rapporto segmento superiore/inferiore	
e aumentato rapporto apertura alare/altezza in assenza di scoliosi severa	1
Scoliosi o cifosi Toracolombare	1
Ridotta estensione del gomito	1
3 di 5 caratteristiche facciali	1
Strie cutanee	1
Miopia > 3 diottrie	1
Prolasso valvolare mitralico	1

La combinazione di tali criteri definisce dei sottogruppi o coloro che non vi rientrano o sono soggetti con forme borderline a prognosi anche momentaneamente migliore perché non a rischio attuale di dissezione aortica o pazienti con forme di diversa origine genetica nelle quali può essere coinvolta l'aorta (Tab. IV) [9].
E poiché l'obiettivo primario è quello di formulare il più precocemente possibile la diagnosi per identificare i pazienti affetti da tale sindrome e sottoporli ad un trattamento terapeutico adeguato per prevenire le complicanze e migliorare la qualità della vita di tali pazienti si è ritenuto opportuno per la nostra probanda di indirizzarla presso un centro specialistico per una presa in carico multidisciplinare che consentisse la conferma e/o la disconferma del sospetto diagnostico.

CASO CLINICO

Si descrive il caso di G., di anni 14, frequentante il primo anno di un istituto professionale, che presenta una condizione di ID di grado medio associato a MH con sospetta MFS. La paziente, già conosciuta all'età di 10 anni, si ripresenta all'osservazione del neuropsichiatra

Tab. IV. Diagnosi di sindrome di Marfan (Ghent, 2010).

In assenza di storia familiare
Dilatazione aortica (Z-score ≥ 2) e ectopia lentis [a]
Dilatazione aortica (Z-score ≥ 2) e mutazione FBN1
Dilatazione aortica (Z-score ≥ 2) e score sistemico ≥ 7[a]
Ectopia lentis e FBN1 con dilatazione della radice aortica nota
In presenza di storia familiare
Ectopia lentis e storia familiare
Score sistemico ≥ e storia familiare
Dilatazione aortica (Z-score ≥2 per età > 20 anni, Z-score ≥ 3 per età < 20 anni) e storia familiare
Diagnosi differenziale
Ectopia lentis con o senza score sistemico e con mutazione FBN1
Non associata a dilatazione aortica nota o senza mutazione:
Sindrome dell'ectopia lentis Aorta borderline (Z- score < 2) con miopia significativa, prolasso valvolare Mitralico, strie, alterazioni scheletriche minori (fenotipo MASS) Prolasso valvolare mitralico e score sistemico < 5: sindrome del prolasso mitralico

[a] Diagnosi possibile in assenza degli elementi discriminanti per la sindrome di Shprintzen-Golderberg di Loeys-Dietz e di Ehlers-Danlos,dopo aver escluso mutazione di TGFBR1/2 e COL3A1.

infantile su segnalazione della scuola per il tramite della famiglia, per la persistenza delle difficoltà di apprendimento. L'approccio diagnostico-metodologico della nostra unità operativa prevede dei colloqui clinici con la famiglia cui fa seguito una valutazione di carattere medico e psicologico al fine di acquisire le informazioni necessarie per formulare una diagnosi clinica e proporre le conseguenziali misure terapeutiche.

G., secondogenita (una sorella di 18 anni è affetta da sindrome ticcosa), è figlia di genitori non consanguinei. Gentilizio negativo per disturbi di carattere neuropsichiatrico e per patologie congenite o ereditarie. Nata da una gravidanza a termine esitata in parto eutocico. Peso alla nascita kg 3,540. Alla nascita presenza di cianosi per giri di funicolo al collo. Sviluppo psicomotorio riferito in lieve ritardo. Scolarizzata a 6 anni, presenta già nei primi anni di studio difficoltà scolastiche caratterizzate da ritardo nell' acquisizione delle capacità strumentali e mancanza di autonomia nello svolgimento delle attività scolastiche.

Ai primi colloqui clinici la paziente presentava un atteggiamento caratterizzato da timidezza e riservatezza nonché un decorso ideativo rallentato ma sufficiente ad esprimere le sue esperienze personali e familiari. Il linguaggio era strutturato ma semplice e povero nel vocabolario. Le sue capacità d'astrazione e di *problem solving* erano deficitarie. Parimenti compromesso appariva il suo funzionamento adattativo e sociale così come confermato dai genitori: inadeguate e ridotte erano i suoi rapporti interpersonali e le sue capacità sociali. Non acquisita la lettura dell'orologio. Nel caso in esame si registrava, inoltre, una compromissione o poco efficienza delle funzioni cognitive proprie del contesto culturale e dell'età di appartenenza. Alla valutazione psicodiagnostica eseguita, all'età di 14 anni, con Matrici Progressive di Raven e test WISC – III si evidenzia un funzionamento intellettivo al di sotto della media: QI verbale = 45 – QI performance = 51 – QI totale 41. Il risultato è indicativo di un deficit cognitivo di grado medio. Nella Bender Santucci la prestazione grafomotoria è intorno ai 7 anni, per assenza di secanze e tangenze. La valutazione psicologica evidenzia inoltre una condizione caratterizzata da un IO debole, atteggiamento rinunciatario di fronte a prove strumentali elementari, demotivazione nei confronti della scuola e delle attività che richiedono capacità di pianificazione e di astrazione.

L'esame semeiologico generale e neurologico ha messo in evidenza le seguenti caratteristiche cliniche:

Peso: kg 36 peso percentile < 3°

Altezza: cm 159 Altezza percentile < 50°

CC 50,9 cm (< -2 DS)

- Viso lungo
- Ipoplasia della regione mascellare
- Cifoscoliosi
- Torace carenato
- Dolicostenomelia (eccessiva lunghezza delle estremità)
- Aracnodattilia mani e piedi
- Magrezza costituzionale
- Iperestensibilità delle articolazioni
- Ipoplasia del pannicolo adiposo sottocutaneo
- Segno del polso e del pollice positivi

Esame neurologico:

Strabismo Odx, indenni gli altri nervi cranici esaminati. Nella norma forza, tono e trofismo muscolare.

ROT presenti ai 4 arti, vivaci agli arti inferiori.

L'anamnesi familiare mette in evidenza che il padre della probanda presenta caratteristiche fisiche simili a quelli della figlia e anche il padre presenta una storia di scarsi risultati scolastici. La ragazza presenta un profilo psicodiagnostico deficitario che ha consentito di poter fare diagnosi di ID di grado medio secondo i criteri diagnostici del DSM-5 mentre le caratteristiche fenotipiche sopradescritte conferiscono un MH di rara osservazione in ambiente neuropsichiatrico.

DISCUSSIONI E CONCLUSIONI

Questo caso clinico rappresenta il frutto di una segnalazione scolastica volta ad ottenere una risposta diagnostico terapeutica che faciliti l'inclusione

scolastica di una minore affetta da "ID" di grado medio. Il servizio territoriale di Neuropsichiatria Infantile trova spesso il compito di certificare una disabilità ai fini dell'assegnazione dell'insegnante di sostegno così da favorire l'integrazione-inclusione scolastica di coloro che presentano un handicap psichico, motorio e/o sensoriale.

Per questo motivo la ID rappresenta il core delle patologie osservate in ambito territoriale. L'attività clinico-diagnostica svolta dalla neuropsichiatria rappresenta la base di prevenzione, cura, riabilitazione, valutazione e consulenze. Nel corso dell'attività clinica non è infrequente riscontrare sia malattie rare di interesse neuropsichico sia patologie al di fuori dell'ordinaria competenza del neuropsichiatra infantile di interesse prevalentemente pediatrico come nel caso in esame.

Ne deriva che una diagnosi precoce e un altrettanto precoce e tempestivo intervento possono cambiare la storia naturale della malattia e prevenire le numerose sequele, evitando un decorso ingravescente ed invalidante con la conseguente riduzione di costi emotivi, sociali ed economici [4]. Il servizio territoriale di Neuropsichiatria Infantile di fronte a casi complessi e/o malattie rare che necessitano di indagini strumentali e di laboratorio di secondo livello (biologia molecolare, test genetici) si avvale della collaborazione delle UO di Neuropsichiatria Infantile Ospedaliere e/o Universitarie per completare l'iter diagnostico. Un precedente ricovero ospedaliero della ragazza per ID aveva escluso la sindrome dell'X-fragile. Stante la presenza di caratteristiche cliniche interessanti prevalentemente l'apparato muscolo scheletrico suggestive di una condizione di MH associato a ID di grado medio, si è ritenuto opportuno indirizzare la minore presso un centro ospedaliero specializzato nella diagnosi delle patologie rare per la conferma di una MFS e /o di una condizione patologica distinta e a se stante.

L'MH e la ID rappresentano un eterogeneo gruppo di disturbi geneticamente e clinicamente sovrapposti. Gli autori di uno studio genetico hanno eseguito il sequenziamento dell'esoma in 33 trii e 31 singoli probandi per identificare nuovi geni specifici per MH-ID. Dopo la ricerca di varianti di geni noti che causano malattie e di geni non patogeni con approcci classici, gli autori hanno cercato varianti di geni non patogenetici in cui il pLI era superiore a 0,9 (dati del consorzio EX AC), in cui sono state trovate varianti tronche in almento 3 pazienti non correlati. Solo il gene DLG4 ha soddisfatto questi criteri. Anche i dati della letteratura e vari database hanno indicato la sua implicazione nell'identificazione. DLG4 codifica per la proteina di densità postsinaptica 95 (PSD-95), una proteina espressa in vari tessuti, incluso il cervello. Nei neuroni, la PSD-95 si trova a livello della densità postsinaptica ed è associata al *signaling* del recettore glutamatergico (NMDA e AMPA). PSD-95 probabilmente partecipa alla dendritogenesi. Due pazienti erano eterozigoti per le varianti *frameshift* de novo e un paziente portava una variante del sito di giunzione di consenso. Gli studi sull'espressione genica hanno supportato la loro patogenicità attraverso l'aploinsufficienza e la perdita di funzione. I pazienti presentavano un ID da lieve a moderato, caratteristiche marfanoidi simili, tra cui viso allungato, palato arcuato, dita lunghe e sottili, *pectus excavatum*, scoliosi, e manifestazioni oftalmologiche (nistagmo o strabismo). Lo studio enfatizza il ruolo di DLG4 come un nuovo gene post-sinaptico coinvolto nell'ID sindromica associata a MH [10]. Il caso clinico sopra descritto presenta caratteristiche suggestive sia di una probabile MFS che di una condizione di ID sindromica associata a MH che solo gli esami di genetica molecolare potranno essere dirimenti. Tuttavia, uno studio scientifico indica che i pazienti con MFS di solito non presentano ID [11]. Al momento attuale la paziente è in attesa di eseguire intervento chirurgico di correzione della grave cifoscoliosi e di ricevere l'esito dei test genetici inerenti i quesiti diagnostici del caso.

Bibliografia

1. Nardocci F. La nascita dei Servizi di Neuropsichiatria Infantile e Adolescenziale: dagli interventi riabilitativi e di inclusione sociale per l'handicap alla tutela della salute mentale in età evolutiva. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2009;29:8.
2. Migone P. Storia della neuropsichiatria infantile. Il Ruolo Terapeutico 2014;125:55-70; 126:55-72; 127:63-79.
3. Calamoneri F. Storia della neuropsichiatria infantile in Italia e nel mondo. In: Persico Antonio M, ed. Manuale di Neuropsichiatria infantile e dell'adolescenza. Roma Seu Editore 2018, Vol I, pp. 1-18.
4. https://www.quotidianosanita.it/allegati/allegato8398665.pdf
5. Molteni M. Disabilità dello sviluppo intellettivo. In: Persico Antonio M, ed. Manuale di Neuropsichiatria infantile e dell'adolescenza. Roma Seu Editore 2018, Vol I, pp. 270-1.
6. Dickmann PM, De Lucena LC, Dutra LA et al. Marfanoid characteristics and X-linked mental retardation associated with craniofacial anomalies: Lujan-Fryns syndrome. Arq Neuropsiquiatr 2013;71:68-9.
7. http://www.regione.lazio.it/malattierare/pdt/Torvergata_Marfan.pdf
8. https://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=IT&Expert=558
9. Grego S, Nardi P, Gislao V, et al. I nuovi criteri di Ghent del 2010 nell'indicazione all'intervento cardiochirurgico nei pazienti affetti da sindrome di Marfan. L'esperienza di un singolo Centro di Cardiochirurgia. G Ital Cardiol 2013;14:548-54.

[10] Moutton S, Bruel AL, Assoum M, et al. Truncating variants of the DLG4 gene are responsible for intellectual disability with marfanoidi features. Clin Genet 2018;93:1172-8. https://doi.org/10.1111/cge.13243. Epub 2018 Apr 14.

[11] Faivre L, Masurel-Paulet A, Collod-Beroud G, et al. Clinical and molecular study of 320 children with Marfan syndrome and related type I fibrillinopathies in a series of 1009 probands with pathogenic FBN1 mutations. Pediatrics 2009:123:391-8.

SI RINGRAZIANO I REVISORI:

Giancarlo Costanza
Rocco Farruggia
Antonella Gritti
Alessandro Mariani
Stefania Millepiedi
Massimo Molteni
Filippo Muratori
Roberta Penge
Simone Pisano
Maria Pia Riccio
Goffredo Scuccimarra
Paola Giovanna Vizziello

ISTRUZIONI PER GLI AUTORI

Il G*iornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva* pubblica editoriali, articoli scientifici originali, articoli brevi, review e casi clinici attinenti alla Disciplina. I contributi devono essere inediti, non sottoposti contemporaneamente ad altra rivista, ed il loro contenuto conforme alla legislazione vigente in materia di etica della ricerca. Il Giornale pubblica inoltre numeri monografici e forum tematici.

La Redazione accoglie solo i testi conformi alle norme editoriali generali e specifiche per le singole rubriche. La loro accettazione è subordinata alla revisione critica di esperti, all'esecuzione di eventuali modifiche richieste ed al parere conclusivo del Direttore.

Norme per l'invio dei manoscritti di cui si fa richiesta di pubblicazione

per posta elettronica all'indirizzo:
ginpe@pacinieditore.it
allegando (come "attachment") i file, redatti secondo le modalità di seguito specificate. Le dichiarazioni degli Autori indicate ai successivi punti 1 e 2 dovranno essere allegate in originale oppure spedite per posta ordinaria alla Segreteria di Redazione, Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva c/o Pacini Editore S.r.l., Via Gherardesca 1, 56121 Pisa

1) Dichiarazione sottoscritta dagli Autori: "I sottoscritti Autori del lavoro … trasferiscono, nel caso della pubblicazione nel Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva, tutti i diritti d'Autore all'Editore. Essi garantiscono l'originalità del contenuto, che è conforme alla legislazione vigente in materia di etica della ricerca, e la non contemporanea valutazione del lavoro presso altre Riviste. Gli Autori affermano di essere in possesso delle necessarie autorizzazioni nel caso si tratti di sperimentazioni o di ricerche che coinvolgono l'uomo, svolte secondo i principi riportati nella Dichiarazione di Helsinki (1975, rev. 2000) e di aver ottenuto il consenso informato per la sperimentazione e per l'eventuale riproduzione di immagini. Gli Autori dichiarano, nel caso si tratti di studi su cavie animali, che sono state rispettate le relative leggi nazionali e le linee guida istituzionali. Gli Autori dichiarano di essere gli unici responsabili delle affermazioni contenute nell'articolo".
2) Conflitto di interessi. Gli Autori devono dichiarare se hanno ricevuto finanziamenti, donazioni o se hanno in atto contratti o altre forme di finanziamento, personali o istituzionali, con Aziende i cui prodotti sono citati nel testo. Questa dichiarazione verrà trattata dal Direttore come una informazione riservata e non verrà inoltrata ai revisori. I lavori accettati verranno pubblicati con l'accompagnamento di una dichiarazione, allo scopo di rendere nota la fonte e la natura del finanziamento.

L'Editore fa presente che ogni autore o coautore di articoli pubblicati nella rivista è responsabile del materiale inviato e ogni autore o coautore si impegna a rispettare pienamente il Regolamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 27 aprile 2016 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati e che abroga la direttiva 95/46/CE (regolamento generale sulla protezione dei dati): Articolo 9. Trattamento di categorie particolari di dati personali - È vietato trattare dati personali che rivelino l'origine razziale o etnica, le opinioni politiche, le convinzioni religiose o filosofiche o l'appartenenza sindacale, nonché trattare dati genetici, dati biometrici intesi a identificare in modo univoco una persona fisica, dati relativi alla salute o alla vita sessuale o all'orientamento sessuale della persona.

Norme generali per la preparazione dei manoscritti
Il testo, in lingua italiana o inglese, dovrà essere redatto salvando i file in formato .RTF, .DOC o .DOCX. Non utilizzare, in nessun caso, programmi di impaginazione grafica (es. Adobe Indesign™). Non formattare il testo in alcun modo (evitare stili, bordi, ombreggiature ...); utilizzare solo gli stili di carattere come corsivo, grassetto, sottolineato. Non inviare il testo in PDF.

Il testo, in lingua italiana o inglese, dovrà essere corredato di:
a) Titolo del lavoro (in italiano e in inglese).
b) I nomi degli Autori e l'Istituto o Ente di appartenenza.
c) La rubrica cui si intende destinare il lavoro (decisione che è comunque subordinata al giudizio del Direttore).
d) Il nome, l'indirizzo, il recapito telefonico e l'e-mail dell'Autore cui sono destinate la corrispondenza e le bozze.
e) 3-5 parole chiave (in italiano e in inglese).
f) Riassunto (in italiano e in inglese) che non deve superare i 2000 caratteri spazi inclusi per ciascuna lingua.

g) Bibliografia: va limitata alle voci essenziali identificate nel testo con numeri arabi ed elencate al termine del manoscritto nell'ordine in cui sono state citate. Devono essere riportati i primi tre Autori, eventualmente seguiti da "et al". Le riviste devono essere citate secondo le abbreviazioni riportate su Pubmed. Esempi di corretta citazione bibliografica per:
   articoli e riviste:
   Aarons GA, Brown SA, Hough RL, et al. Prevalence of adolescent substance use disorders across five sectors of care. J Am Acad Child Adolesc Psychiat 2001;40:419-26.
   libri:
   Carratelli TJ, Ferrara M, Monniello G, et al. Adolescenti e ricovero psichiatrico. Milano: F. Angeli 1998.
   capitoli di libri o atti di Congressi:
   Milla PJ. Electrogastrography in childhood: an overview. In: Chen JDZ, McCallum RW, eds. Electrogastrography Principles and Applications. New York: Raven Press Ltd 1994, pp. 379-396.
h) Ringraziamenti, indicazioni di grants o borse di studio, vanno citati al termine della bibliografia.
i) Le note, contraddistinte da asterischi o simboli equivalenti, compariranno nel testo, a piè di pagina.

Le tabelle, numerate progressivamente con numeri romani e corredate di relativa didascalia, dovranno essere inserite alla fine del dattiloscritto, mentre i richiami alle stesse dovranno essere inserite all'interno del testo per permettere il corretto posizionamento nell'impaginato.
Le immagini dovranno essere fornite in file separati, salvate in formato .jpeg, .tiff, .pdf o .ppt. e con risoluzione di 300 dpi.
Le didascalie possono essere inserite alla fine del testo ma i richiami alle figure dovranno essere inserite all'interno del testo per permettere il corretto posizionamento nell'impaginato. Non verranno accettate immagini inseriti in file di .DOC.
Tabelle e figure desunte da altre fonti dovranno sempre essere accompagnate dal permesso scritto del detentore del copyright (solitamente l'Editore) e la fonte originale sempre citata.
I farmaci vanno indicati col nome chimico. Solo se inevitabile potranno essere citati col nome commerciale (scrivendo in maiuscolo la lettera iniziale del prodotto e inserendo il nome della relativa casa farmaceutica, la città e il paese di appartenenza).
Agli Autori è riservata la correzione ed il rinvio (entro e non oltre 3 gg. dall'invio) delle sole prime bozze del lavoro.

Norme specifiche per le singole rubriche
1. Articoli originali: riguardano contributi originali di carattere epidemiologico, clinico o di ricerca di base. Devono essere suddivisi nelle seguenti parti: Introduzione, Materiale e Metodi, Risultati, e Discussione. Di regola non devono superare i 40.000 caratteri spazi inclusi, compresi riassunto, tabelle, figure e voci bibliografiche (massimo 35 voci). Il riassunto, in lingua italiana e inglese, non deve superare le 2000 battute (spazi inclusi) per ciascuna lingua. È richiesta la suddivisione nelle seguenti 4 sezioni: Introduzione (Introduction), Metodi (Methods), Risultati (Results), Discussione (Discussion). Nella sezione Introduzione va sintetizzato con chiarezza l'obiettivo (o gli obiettivi) del lavoro, vale a dire l'ipotesi che si è inteso verificare; nei Metodi va riportato il contesto in cui si è svolto lo studio (struttura ospedaliera, centro specialistico …), il numero e il tipo di soggetti analizzati, il disegno dello studio (randomizzato, in doppio cieco …), il tipo di trattamento e il tipo di analisi statistica impiegata. Nella sezione Risultati vanno riportati i risultati dello studio e dell'analisi statistica. Nella sezione Discussione va riportato il significato dei risultati soprattutto in funzione delle implicazioni cliniche.

2. Articoli brevi: questo spazio è riservato a brevi comunicazioni relative a dati clinico-sperimentali e a dati preliminari di ricerche in corso di particolare interesse. Il testo non dovrà superare i 20.000 caratteri spazi inclusi comprese tabelle e/o figure e una decina di voci bibliografiche.

3. Articoli di aggiornamento (review): sono intesi come sintesi e revisioni critiche su argomenti di particolare interesse. Di regola non devono superare i 40.000 caratteri spazi inclusi, compresi, tabelle, figure e voci bibliografiche (massimo 35 voci).

4. Casi clinici: comprendono lavori brevi (massimo 20.000 caratteri spazi inclusi) nei quali vengono descritte esperienze cliniche originali tratte dalla propria pratica medica.

I dati personali dell'Autore saranno gestiti dall'Editore, nel pieno rispetto della vigente normativa sulla tutela della Privacy, ai sensi dell'art. 13 del regolamento UE 2016/679. Ai sensi degli articoli 15-20 del GDPR l'Autore potrà esercitare specifici diritti, tra cui quello di ottenere l'accesso ai dati personali in forma intelligibile, la rettifica, l'aggiornamento o la cancellazione degli stessi. L'Autore avrà inoltre diritto ad ottenere dall'Editore la limitazione del trattamento, potrà inoltre opporsi per motivi legittimi al trattamento dei dati. Nel caso in cui l'Autore ritenga che i trattamenti che Lo riguardano violino le norme del GDPR, ha diritto a proporre reclamo all'Autorità Garante per la Protezione dei Dati Personali ai sensi dell'art. 77 del GDPR. Titolare del trattamento dei dati, ai sensi dell'art. 4.1.7 del GDPR è Donatella Paoletti per Pacini Editore Srl., con sede legale in 56121 Pisa, Via A Gherardesca n. 1. Per esercitare i diritti ai sensi del GDPR di cui al punto 6 L'Autore potrà effettuare ogni richiesta di informazione al seguente indirizzo di posta elettronica: privacy@pacinieditore.it. Per ulteriori approfondimenti fare riferimento al sito web http://www.pacinieditore.it/privacy/

Finito di stampare nel mese di aprile 2021
presso le Industrie Grafiche della Pacini Editore Srl
Via A. Gherardesca • 56121 Ospedaletto • Pisa
Telefono 050 313011 • Telefax 050 3130300
www.pacinimedicina.it