Organo Ufficiale della
**SOCIETÀ ITALIANA
di NEUROPSICHIATRIA
dell'INFANZIA e dell'ADOLESCENZA**

www.sinpia.eu

Giornale di NEUROPSICHIATRIA DELL'ETÀ EVOLUTIVA

Censito in PsycINFO e Elsevier Nursing Database EMcare

Periodico quadrimestrale - Agosto - POSTE ITALIANE SPA - Spedizione in Abbonamento Postale
D.L. 353/2003 conv.in L.27/02/2004, n°46 art.1, comma 1, DCB PISA - ISSN: 0392-4483 (Print) - ISSN 2611-2884 (Online)

VOL. 44
02 2024

PACINI
EDITORE
MEDICINA

Giornale di
NEUROPSICHIATRIA DELL'ETÀ EVOLUTIVA

Organo Ufficiale della
SOCIETÀ ITALIANA
di NEUROPSICHIATRIA
dell'INFANZIA e dell'ADOLESCENZA

Censito in PsycINFO e Elsevier Nursing Database EMcare

DIREZIONE

Direttore Editoriale

Elisa Fazzi (Presidente SINPIA)

Direttore Scientifico

Renato Borgatti

Vice-Presidenti SINPIA

Oliviero Fuzzi
Carmela Bravaccio

Consiglieri SINPIA

Costantino Antonella (Past president)
Rizzo Renata (Consigliere tesoriere)
Bravaccio Carmela (Direttore sito)
Camuffo Mauro (Consigliere)
Orcesi Simona (Consigliere)
Penge Roberta (Consigliere)
Scuccimarra Goffredo (Consigliere)
Zanus Caterina (Consigliere)
Mariani Alessandro (Segretario)
Margari Lucia (Revisore dei conti)
Monti Annalisa (Revisore dei conti)
Dalla Bernardina Bernardo (Membro)
Farrugguia Rocco (Membro)
Leuzzi Vincenzo (Membro)
Molteni Massimo (Membro)

Coordinatori Sezioni Scientifiche

Nardo Nardocci
Rosamaria Siracusano
Andrea Guzzetta
Elisa Colombi
Stefania Millepiedi
Michele Suprani

Segretari Regionali SINPIA

Ancora Enza (Lazio)
Capriotti Tiziana (Umbro-Marchigiana)
Cocchiaro Cecilia (Campano-Molisana)
Darra Francesca (Triveneta)
Landi Mario (Toscana)
Legge Maria Pia (Aprutina)
Nobili Lino (Liguria)
Paba Silvia (Sardegna)
Pirro Orazio (Piemonte-Valle d'Aosta)
Russo Giuseppina (Calabria)
Scifo Renato (Sicilia)
Ventura Patrizia (Apulo Lucana)
Visconti Paola (Emilia Romagna)
Vizziello Paola (Lombardia)

Comitato di Redazione

Brizzi Alessandra
D'Amico Laura
Grumi Serena
Morelli Federica
Parravicini Stefano
Pasca Ludovica
Perucco Francesca
Varesio Costanza

Consiglio Scientifico SINPIA - Advisory Board

Alberini Cristina
Barthelemy Catherine
Cioni Giovanni
Fedrizzi Ermellina
Guerrini Renzo
Nardocci Franco
Vitiello Benedetto

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

02/ VOL. 44 2024

INDICE

Editoriale

R. Borgatti, E.M. Fazzi 67

Il nuovo GINPEE: gli esiti del sondaggio. Cosa piace, cosa non funziona, prospettive future
a cura di S. Parravicini 68

Case report e Revisione letteratura

Sindrome da deficit del trasportatore del glucosio di tipo 1: l'importanza di un corretto iter diagnostico
Glucose transporter type 1 deficiency syndrome: the importance of a correct diagnostic procedure
E. Morabito, R. Previtali, L. Adami, S. Olivotto, P. Veggiotti 69

Tratti calloso-anemozionali, disregolazione emotiva e suicidalità in una ragazza adolescente:
un caso di psicopatia secondaria?
Callous-unemotional traits, emotional dysregulation, and suicidality in a female adolescent:
a case of secondary sociopathy?
S.S. Fiori, A. Solari, L. Bonissone, A. Pompili, A. Vignoli, M. Contri 73

Articoli originali

Il consenso informato in Neuropsichiatria Infantile: analisi critica e approcci pratici nell'ambito dell'Etica della Cura
Informed consent in Child Neuropsychiatry: critical analysis and practical approaches within the Ethics of Care
C. Frisoli, M. Picozzi, G. Rossi, C. Termine 77

Disturbo dello spettro autistico ad alto funzionamento e *internet gaming disorder*:
profili neuropsicologici a confronto
High-functioning ASD & internet gaming disorder: neuropsychological profilesin comparison
C. Gnasso, V. Simonelli, C. Covelli, D. Rinaldi, R. Battini, G. Masi, S. Berloffa 87

La versione digitale del Questionario SOLE (*strips of life with emoticons*): un nuovo strumento
per la valutazione della qualità di vita nei bambini con paralisi cerebrale infantile
The digital version of the SOLE Questionnaire (strips of life with emoticons): a new tool to assess quality
of life in children with cerebral palsy
C. Faraoni, C. Ghiberti, G. Giordano, A. Saracino, C. Naboni, M.L. Minniti, A. Luparia, S.G. Signorini, I Pedrinelli,
E. Pagliano, A.Cavallini, S. Bova, I. Olivieri, S. Orcesi 95

L'intervista

Intervista al Professor Samuele Cortese, Professore di Psichiatria Infantile c/o l'Università di Southampton, UK, e Professore Ordinario di Neuropsichiatria Infantile c/o l'Università "Aldo Moro" di Bari, e al Dottor Alessio Bellato, Psicologo clinico e ricercatore di Psicologia c/o l'Università di Southampton, UK
a cura di A. Brizzi 102

Intervista alla Dott.ssa Greta Tolomei, neuropsichiatra infantile dell'Unità di Psichiatria e Psicofarmacologia dell'Età Evolutiva dell'IRCCS "Stella Maris" di Pisa, e al Dott. Stefano Berloffa, neuropsichiatra infantile della stessa unità ed esperto di ritiro sociale e nuove dipendenze comportamentali nell'adolescenza
a cura di S. Parravicini 104

Intervista al Prof. Luigi Mazzone, Professore ordinario e Direttore della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Direttore della U.O.S.D. di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico Tor Vergata
a cura di A. Brizzi 107

Sezioni Regionali

Sezione regionale SINPIA Calabria
G. Russo 109

Spazio Associazioni

NISTAGMO ITALIA 111

Recensione
(Ri)trovato in libreria: letture da riscoprire

"Le malattie croniche e mortali dell'infanzia. L'angoscia di morte" di Livia Di Cagno e Franco Ravetto, 1980
di C. Zanus 112

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 dicembre 2021. Rivista registrata presso "Registro pubblico degli Operatori della Comunicazione" (Pacini Editore srl - n. di registrazione n. 6269 - 29/8/2001).

Editoriale

Renato Borgatti[1], Elisa Maria Fazzi[2]

[1] Direttore GINPEE; [2] Presidente SINPIA

Caro Lettore e cara Lettrice,

come probabilmente sai, recentemente la nostra Società ha promosso uno studio per indagare il malessere sperimentato dai Neuropsichiatri nello svolgimento della propria attività lavorativa ("Progetto RESTORE: il burnout in NPI"). L'iniziativa ha raccolto un'elevata adesione, con la compilazione del questionario da parte di più di mille soci e socie SINPIA. Una sintesi dei risultati più significativi è stata presentata dalla nostra Collega Dott.ssa Stefania Millepiedi, responsabile della Sezione di Neuropsicologia della Società e dalla specialista del settore Professoressa Serena Barello in un interessantissimo mercoledì della SINPIA (video disponibile su www.sinpia.it). Inoltre, è stato redatto un articolo sottoposto ad una rivista internazionale specializzata in questo tipo di studi. Sicuramente una volta pubblicato, come Redazione del Giornale, inviteremo gli autori a riassumere lo studio nell'apposita rubrica dedicata alle interviste.

Una delle "fatiche" di cui più frequentemente ci si lamenta come Neuropsichiatri infantili riguarda le incombenze burocratiche, che ormai occupano una considerevole fetta di tempo, e il condizionamento esercitato dagli aspetti economici sulle scelte clinico-organizzative. Chiusi intorno a questo tipo di logica, si è spinti a "rivendicare" che l'essenza del nostro essere medici si realizza solo attraverso il contatto diretto con il paziente e la sua famiglia. Ma è realmente proprio così?

Per allargare il pensiero potrebbe essere da stimolo ricordare un concetto molto caro a Franco Basaglia, del quale ricorre proprio in questo periodo il centenario della nascita (11 marzo 1924), relativo al cosiddetto "*Budget di Salute*". Si tratta di una sorta di investimento, di anticipo che lo Psichiatra veneto chiede alla società; un investimento da dedicare alla realizzazione di tutte quelle strutture intermedie destinate al reintegro del paziente psichiatrico nel suo territorio. Un investimento che, in una logica budgetaria, deve essere considerato un risparmio rispetto alle spese sostenute per i farmaci, per il costo delle strutture e del personale coinvolto. Spiega Basaglia che *spesa* ed *investimento* sono concetti che rispondono a due logiche completamente differenti. Il primo rimanda alla logica del "correre al riparo" per occuparci delle persone mantenendo però lo status quo. La seconda è una scommessa, è un progetto che prevede di trasformare la condizione sociale e clinica in cui le persone vivono in un futuro migliore e, quindi, realizzando un obiettivo di reale cura. Basaglia arriva a sviluppare questo pensiero in un periodo storico in cui prevale lo stato sociale, in cui, cioè, spinti dai fermenti del Sessantotto e dai movimenti politici successivi, il dibattito sulle migliori strategie di cura è solo ideologico e in nessun modo contempla la sostenibilità economica. Spicca, quindi, il pensiero di Basaglia perché introduce concetti di economia politica abbastanza avulsi da quel periodo. Eppure, proprio grazie a questo tipo di logica, Basaglia stravolge il progetto di cura nei confronti dei malati psichiatrici esercitando così in modo pieno il proprio ruolo di medico, psichiatra e terapeuta.

Quarantacinque anni dopo la "riforma Basaglia", pur in un contesto culturale e socio sanitario profondamente diverso, ci sembra interessante riflettere insieme sulla possibilità che oggi noi NPI abbiamo di valorizzare le pratiche burocratico/organizzative che ci coinvolgono (ottimizzazione dell'impiego delle risorse, realizzazione di protocolli di cura, valutazione degli outcome e percorsi di prevenzione, …) come nuovo modo di significare la nostra identità di medici restando sempre e comunque dalla parte dei minori e delle loro famiglie.

Il nuovo GINPEE: gli esiti del sondaggio

Cosa piace, cosa non funziona, prospettive future

Nello scorso marzo tutti gli iscritti e le iscritte alla SINPIA hanno ricevuto l'invito a partecipare ad un sondaggio sulla diffusione e la fruizione della nostra rivista.
L'intento di questa iniziativa era quello di inaugurare il terzo anno del GINPEE nella sua nuova veste editoriale, facendo un punto della situazione con l'aiuto di lettori e lettrici. Nei due anni precedenti, la direzione e il comitato di redazione hanno introdotto nuovi contenuti nel Giornale, con l'obiettivo di creare uno strumento che rispondesse ai bisogni della comunità della NPI, offrendo risposte pratiche ed aggiornate e spunti di riflessione. Abbiamo voluto quindi chiudere questa prima fase cercando di conoscere meglio l'impatto che queste modifiche hanno avuto, per poter orientare più efficacemente il lavoro futuro.
Quasi quattrocento persone hanno risposto al nostro sondaggio e ci teniamo a ringraziarle per il contributo e il tempo che ci hanno dedicato. Abbiamo osservato con soddisfazione anche la buona rappresentatività di questo campione: sono significativamente presenti tanto il contesto ospedaliero-universitario che quello dell'assistenza territoriale e i partecipanti sono distribuiti su tutte le fasce d'età, con una alta percentuale di under-30 legata alla iniziale diffusione del sondaggio nell'ultimo congresso SINPIA degli Specializzandi a Bari del novembre scorso.
Abbiamo potuto quindi ritenere affidabili i risultati del sondaggio, da cui è emerso un quadro eterogeneo, con aree "forti" che hanno incontrato il gradimento dei lettori e delle lettrici, contenuti con maggiori problemi di fruizione e stimolanti indicazioni per lo sviluppo futuro della rivista.
Ma passiamo ai numeri. Il principale problema evidenziato dal sondaggio è stato quello della diffusione tra i membri della SINPIA. Il 60% del nostro campione ha dichiarato di conoscere già la rivista (questo dato può aver risentito dell'alta percentuale di giovani neo-iscritti), solo il 40% aveva visitato la sezione dedicata al Giornale nel sito SINPIA e una percentuale ancora inferiore, il 25%, ne aveva consultato almeno un numero negli ultimi due anni.
Per facilitare la fruizione dei contenuti del GINPEE, nel nuovo formato della rivista erano previsti contributi multimediali, nello specifico le interviste disponibili in formato video oltre che come articoli. Il sondaggio ha evidenziato anche in questo caso la difficoltà di lettori e lettrici ad accedere a questo materiale: solo il 14% del campione ha dichiarato di aver visto almeno una delle videointerviste prodotte.
Il sondaggio ci ha però anche permesso di intercettare il gradimento per alcune delle sezioni introdotte con la nuova gestione editoriale del GINPEE. In particolare, dai risultati emerge una predilezione per i contenuti con una più immediata ricaduta sulla pratica clinica o con un taglio più "formativo": i case-report associati a review della letteratura, la trattazione di linee guida aggiornate e la segnalazione di testi di interesse NPI nella sezione "Recensioni".
Questo riscontro viene confermato anche circoscrivendo l'analisi al sottogruppo di persone che hanno dichiarato di aver consultato almeno un numero del GINPEE negli ultimi due anni, cioè dopo il rinnovamento editoriale della rivista. Le caratteristiche generali di questo sottogruppo sono risultate sovrapponibili al campione generale, sia in termini di scaglioni di età che di contesto lavorativo. Le quattro categorie menzionate sopra restano le più richieste e, più in generale, resta invariato l'ordine di gradimento dei diversi tipi di contenuto. Questa sottoanalisi ha inoltre permesso di evidenziare un altro dato curioso: la quasi totalità (6 su 7) della piccola frazione di questo sottogruppo che ha dichiarato interesse per contenuti di tipo "Intervista", non ha mai fruito delle videointerviste proposte negli ultimi due anni.
Infine, il sondaggio ha confermato l'efficacia di alcuni degli strumenti attualmente usati per pubblicizzare uscite e contenuti del GINPEE, come la periodica newsletter della SINPIA. Contemporaneamente, si delinea anche l'esigenza di sfruttare altri canali di comunicazione più orientati alla fruizione digitale dei contenuti del giornale: il sito SINPIA, dedicando maggior spazio nella *home-page* ai contenuti del GINPEE, e il social network (in particolare Instagram), con contenuti adattati in un profilo dedicato al Giornale.
Queste indicazioni sono un prezioso spunto di discussione e una base per avviare i lavori futuri, sia per il comitato di Redazione che per gli altri organi direttivi della SINPIA.
Per quanto riguarda il GINPEE, una prima risposta all'esito del sondaggio arriva già in questo numero, con l'introduzione di una sezione dedicata specificamente alle *review*, che conterrà in ogni numero un articolo di revisione della letteratura scientifica.

Buona lettura a tutti e tutte!
Stefano Parravicini,
Redazione GINPE

Case report e Revisione letteratura

Sindrome da deficit del trasportatore del glucosio di tipo 1: l'importanza di un corretto iter diagnostico

Glucose transporter type 1 deficiency syndrome: the importance of a correct diagnostic procedure

Eleonora Morabito[1], Roberto Previtali[1,2], Lara Adami[1], Sara Olivotto[2], Pierangelo Veggiotti[1,2]

[1] Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università degli studi di Milano, Milano; [2] UO Neurologia Pediatrica, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano

Riassunto

Varianti patogenetiche del gene *SLC2A1* sono causative della sindrome da deficit del trasportatore del glucosio di tipo 1 (GLUT1-DS). Questa rara patologia neurometabolica ha un'insorgenza precoce e presenta un'espressione clinica variabile che può comprendere ritardo psicomotorio, epilessia farmacoresistente e disordini del movimento. La diagnosi viene effettuata sulla base di dati clinici e biochimici e la genetica svolge un ruolo di conferma. Il gold standard terapeutico è rappresentato dalla dieta chetogenica, il cui inizio precoce può essere efficace sul controllo delle manifestazioni cliniche, determinando una migliore prognosi a lungo termine.

Presentiamo un caso in cui l'analisi genetica, eseguita senza il supporto delle analisi biochimiche, ha portato a una diagnosi errata di GLUT1-DS. Discutiamo quindi l'importanza di un percorso diagnostico che includa e integri tutte le indagini necessarie per un corretto inquadramento diagnostico.

Parole chiave: sindrome da deficit Glut1, diagnosi, puntura lombare, gene SLC2A1, dieta chetogenica

Summary

Pathogenic variants in the SLC2A1 gene are causative of glucose transporter type 1 deficiency syndrome (GLUT1-DS). This rare neurometabolic disorder has an early onset and presents with a clinical spectrum that may include psychomotor delay, drug-resistant epilepsy, and movement disorders. Diagnosis is based on clinical and biochemical data, with genetics playing a confirmatory role. The gold standard therapy is the ketogenic diet, which, when initiated early, can effectively control clinical manifestations and result in a better long-term prognosis. We present a case in which genetic analysis, performed without the support of biochemical tests, led to an incorrect diagnosis of GLUT1-DS. We discuss the importance of a diagnostic approach that includes and integrates all necessary evalutations for accurate diagnostic assessment.

Keywords: Glut1 deficiency syndrome, diagnosis, lumbar puncture, SLC2A1 gene, ketogenic diet

INTRODUZIONE

La sindrome da deficit del trasportatore del glucosio di tipo 1 (GLUT1-DS) è un raro disturbo neurometabolico causato da varianti patogenetiche del gene *SCL2A1* [1,2]; tale gene codifica per il trasportatore del glucosio di tipo 1, che permette il passaggio del glucosio a livello della barriera ematoencefalica e negli astrociti. La GLUT1-DS si sviluppa quando, a causa di un'alterazione della proteina glut1 l'apporto di glucosio al sistema nervoso centrale non è sufficiente, influenzando la funzione e lo sviluppo neurologico [3,4].

In letteratura sono stati riportati tassi di incidenza altamente variabili[2]; attualmente si stima che sia di 1,65-2,22 per 100.000 nascite [5]. In ogni caso, considerando i fenotipi lievi che potrebbero rimanere non diagnosticati, si valuta che l'effettiva prevalenza possa essere sottostimata [2,5].

CORRISPONDENZA
Eleonora Morabito - E-mail: eleonora.morabito@unimi.it

È descritto, infatti, un ampio spettro di manifestazioni cliniche con variabilità nella gravità e nelle tempistiche di presentazione dei sintomi. Classicamente, l'esordio avviene in età infantile con epilessia farmacoresistente e/o movimenti parossistici degli occhi e della testa; tipicamente è presente microcefalia acquisita. Possono svilupparsi inoltre atassia e disturbi del movimento, tra cui distonie parossistiche indotte da sforzo, che spesso diventano i sintomi principali negli adolescenti e nei pazienti adulti [2,6].

Possono essere presenti anche difficoltà cognitive, e il ritardo dello sviluppo psicomotorio è spesso il primo sintomo clinicamente evidente [7].

Sono tuttavia riportati anche casi ad esordio tardivo caratterizzati da coinvolgimento cognitivo, sindromi epilettiche pure come l'epilessia mioclonica atonica, e persino pazienti che non presentano epilessia, in cui i disturbi del movimento permanenti e parossistici sono le manifestazioni predominanti [6,8].

Per porre la diagnosi possono essere utilizzati diversi strumenti diagnostici, quali:

- Puntura lombare e analisi del liquido cerebrospinale: il riscontro di ipoglicorrachia con glicemia sierica nella norma, rappresenta un dato diagnostico distintivo di Glut1DS [9,10].
- Analisi del gene *SLC2A1*: a conferma diagnostica, in circa l'80% dei pazienti, è possibile l'identificazione delle varianti causative tramite sequenziamento del gene. Nel 10% dei casi la patologia può essere causata da delezioni o duplicazioni. In caso di riscontro di una variante patogenetica, l'analisi genetica dovrebbe essere estesa anche ai familiari. Nei pazienti *SLC2A1*-negativi la diagnosi viene comunque posta sulla base delle caratteristiche cliniche e dei valori patologici di glicorrachia [2].
- Esami di laboratorio: poiché il trasportatore del glucosio di tipo 1 è espresso anche sugli eritrociti, a supporto alla diagnosi possono essere eseguiti due tipi di analisi su sangue periferico: la misurazione dell'uptake di 3-O-metilglucosio (3-OMG) e il test METAglut1. Il primo valuta la funzionalità del trasportatore glut1, che nella sindrome risulta ridotta; una riduzione di *uptake* tra il 33% e il 74% risulta diagnostica per GLUT1-DS, anche in assenza di una variante patogenetica su *SCL2A1* [6]. Il METAglut1, invece, è un test semplice e veloce, che si basa sulla quantificazione del trasportatore glut1 sulla superficie degli eritrociti. Data la rapidità di esecuzione, questo potrebbe essere utilizzato come test di screening [11]. Tuttavia, attualmente, il primo test non è utilizzato nella pratica clinica per la complessità della metodica, mentre il secondo non è ancora commercialmente disponibile in Italia.

Il *gold standard* di cura per la GLUT1-DS è rappresentato dalla dieta chetogenica, di cui è nota l'efficacia sul controllo delle crisi, sui disturbi del movimento e sui disturbi neurocognitivi[12].

Tale terapia consiste in un regime dietetico normocalorico, iperlipidico, normoproteico e a basso contenuto di carboidrati, al fine di instaurare uno stato di chetosi, così da fornire alle cellule cerebrali corpi chetonici come fonte di energia alternativa al glucosio [13]. Inoltre, si ipotizza che tale stato metabolico possa avere una funzione pleiotropica sul microambiente cerebrale attraverso la riduzione dello stress ossidativo, la riduzione del rilascio di glutammato e la promozione di sintesi di ATP mitocondriale [2,12,13].

La diagnosi precoce è quindi fondamentale per intervenire il più efficacemente possibile nelle fasi iniziali dello sviluppo cerebrale, oltre ad evitare di sottoporre il paziente a terapie potenzialmente inefficaci e con possibili effetti collaterali [13].

Negli ultimi anni, inoltre, sono in corso di sperimentazione altre tipologie di trattamento, che comprendono sali ed esteri chetonici, molecole come l'acetazolamide, e la terapia genica [2,14].

CASO CLINICO

Presentiamo il caso clinico di R., una ragazza di 17 anni, che è giunta alla nostra attenzione all'età di 10, con diagnosi di GLUT1-DS, già in terapia chetogenica.

La ragazza è quartogenita, secondonata di genitori non consanguinei. Nella famiglia è presente familiarità per disabilità intellettiva lieve ed epilessia mioclonica nel ramo materno; sindrome dello spettro autistico nel ramo paterno. La ragazza ha un fratello maggiore, sano.

R. è nata da gravidanza complicata da ipertensione arteriosa materna insorta a partire dal settimo mese di gravidanza, trattata con ace-inibitori. Nel corso della gravidanza venivano descritti movimenti attivi fetali validi dal 4°-5° mese di gravidanza fino al parto. Nata a termine a 38 settimane gestazionali da taglio cesareo per pregressa cesarizzazione. Dopo la nascita è stato descritto un buon adattamento alla vita extra-uterina, con APGAR 10/10. I parametri auxologici alla nascita erano nei limiti di norma: PN 2610 gr, L 47 cm, CC 32.5 cm, veniva unicamente segnalata esoforia congenita in occhio sinistro. In seguito, il periodo neonatale ha avuto decorso regolare con crescita nella norma. L'allattamento al seno è stato interrotto dopo i primi dieci giorni per ipogalattia materna, in seguito sostituito con latte in formula.

R ha acquisito il gattonamento a 12 mesi, ha raggiunto la verticalizzazione ai 15 mesi, e la deambulazione autonoma a circa 20 mesi. Dai 24 mesi ha iniziato un

percorso di fisioterapia per appoggio equino del piede destro, con beneficio.
Lo sviluppo del linguaggio è stato caratterizzato da un ritardo dell'acquisizione delle tappe, per cui ha iniziato un percorso di logopedia terminato ai nove anni di età. Anche l'acquisizione del controllo sfinterico, sia diurno sia notturno, è avvenuta con ritardo, ai quattro anni di età.
Veniva infine segnalata agenesia di cinque denti.
Tra i 12 e i 29 mesi ha presentato nove episodi di convulsioni febbrili semplici. Parallelamente, intorno ai 21 mesi di età, si è registrata la comparsa di episodi con movimenti tipo mioclonie ai quattro arti, per cui, eseguiva una registrazione EEG che testimoniava la presenza di anomalie generalizzate tipo punta-onda e polipunta-onda. Veniva pertanto posta diagnosi di epilessia mioclonica benigna e veniva impostata terapia con acido valproico, interrotta poi a cinque anni di età per libertà da crisi.
A completamento diagnostico, eseguiva una RM encefalo, che evidenziava la presenza di alterazioni di segnale che coinvolgevano in maniera simmetrica la sostanza bianca, prevalentemente periventricolare bilaterale, senza danno di barriera, con evidente incremento del coefficiente di diffusione. Nel sospetto di una patologia metabolica venivano effettuati esami di approfondimento (emogas analisi, lattato pre- e post-prandiale, acilcarnitine plasmatiche, acidi organici urinari, oligosaccaridi urinari) risultati tutti nella norma.
Le RM di controllo effettuate a tre, cinque e dieci anni, sono risultate sempre invariate.
Nel corso degli anni sono stati inoltre effettuati esami genetici, quali analisi del cariotipo, sequenziamento dei geni *SCN1A* e *FMR1*, risultati nella norma.
Le valutazioni neuropsicologiche effettuate negli anni hanno messo in luce la presenza dai primi anni di vita di ritardo dello sviluppo psicomotorio e successivamente di una disabilità intellettiva moderata. All'ultima valutazione effettuata mediante somministrazione della scala *Wechsler intelligence scale for children* (WISC), somministrata all'età di 16 anni, R presentava un QI totale pari a 43, (ICV 60, IRP 58, IML 64, IVE 62).
Dopo un periodo libero da crisi, all'età di sette anni e mezzo sono comparse crisi tipo assenza, documentate tramite EEG, per cui iniziava terapia con etosuccimide con scarso beneficio e conseguente aggiunta in add-on di acido valproico. Veniva quindi avviato il sequenziamento del gene *SLC2A1*, con riscontro di una variante potenzialmente patogenetica in eterozigosi(c.1192G > A, p.Gly398Ser) e posta diagnosi di GLUT1-DS. Pertanto, all'età di nove anni iniziava terapia con dieta chetogenica con rapporto 2.5:1 con scomparsa degli episodi di assenza, normalizzazione del tracciato EEG e miglioramento dei tempi attentivi. Dato il buon andamento clinico, la terapia antiepilettica è stata gradualmente interrotta senza successiva ricomparsa delle crisi.
A dieci anni giungeva alla nostra attenzione per prosecuzione delle cure. All'esame obiettivo, R. presentava dismorfismi minori con fessure palpebrali rivolte verso l'alto e microretrognazia, agenesia di cinque denti, scoliosi e nevi diffusi.
La rivalutazione della storia clinica, l'esame obiettivo, la mancata esecuzione della rachicentesi e i risultati dello studio di segregazione che mostravano la presenza della medesima variante nel padre e nel fratello asintomatici, hanno portato a porre in dubbio la patogenicità della variante e, di conseguenza, la diagnosi di GLUT1-DS. Si procedeva quindi, secondo il nostro iter diagnostico, all'esecuzione di rachicentesi con riscontro di valori non compatibili con GLUT1-DS (glucosio liquorale: 66 mg/dl, glucosio sierico: 91 mg/dl, rapporto glucosio liquor/glucosio sierico: 0,72). Ad ulteriore conferma, veniva eseguito il test METAGlut1, risultato anch'esso negativo.
Sulla scorta dei dati rilevati all'esame obiettivo, si ipotizzava la presenza di un quadro sindromico e si procedeva ad approfondimento genetico tramite esecuzione di array-CGH che rilevava una microduplicazione *de novo* in eterozigosi del braccio corto del cromosoma 1 di circa 6,3Mb (dup1p36.13p36.11) classificata come patogenetica e compatibile con il quadro clinico. Pertanto, data l'esclusione del ruolo patogenetico della variante in *SLC2A1,* si proponeva l'interruzione della dieta. Tuttavia, vista l'efficacia della dieta sul controllo delle crisi, la famiglia decideva di proseguire la dietoterapia fino all'età di 17 anni, quando, dopo più di quattro anni di libertà da crisi e la normalizzazione del tracciato EEG, si sospendeva la dieta chetogenica, senza ricomparsa delle crisi per il successivo anno.

CONCLUSIONI

Riportiamo il caso di una paziente con quadro clinico ad insorgenza nel primo anno di vita caratterizzato da ritardo dello sviluppo psicomotorio e successivamente da disabilità intellettiva ed epilessia generalizzata a tipo assenza con scarsa risposta alla terapia farmacologica. Il riscontro di una variante *novel* del gene *SLC2A1* ha inizialmente indotto a pensare ad un deficit del trasportatore del glucosio. Tuttavia, la presenza della stessa variante nel padre e nel fratello, che risultavano totalmente asintomatici, ha portato a metterne in dubbio il ruolo patogenetico e l'esecuzione della rachicentesi con il riscontro di normali livelli di glicorrachia ha permesso di escludere la diagnosi di GLUT1-DS.
Tale caso suggerisce che la diagnosi di GLUT1-DS non possa basarsi unicamente sull'analisi genetica. Infatti,

la rapida acquisizione di nuove conoscenze in ambito di genetica medica può determinare la riclassificazione del ruolo patogenetico delle varianti, come avvenuto nel caso della nostra paziente, in cui la stessa variante che in passato era stata classificata come potenzialmente patogenetica, ad una più recente rivalutazione tramite l'utilizzo dei database Varsome, Franklin e ClinVar, è stata riclassificata come VUS (*variant of uncertain significance*), perdendo il grado di patogenicità riportato in precedenza. Il corretto iter diagnostico deve, perciò, prevedere l'integrazione dei dati clinici e biochimici, in quanto, essendo GLUT1-DS una malattia metabolica, la diagnosi non può prescindere dal riscontro biochimico dell'alterazione metabolica stessa.

La puntura lombare, dunque, dovrebbe essere considerato il primo step diagnostico. Si considera come cut-off un valore di glicorrachia pari o inferiore a 40 mg/dl (2,2 mmol/L) [9,10]. Un altro utile biomarker diagnostico è rappresentato dal rapporto tra glicorrachia e glucosio plasmatico, che nella maggior parte dei casi risulta inferiore a 0,4 [9,10]. La puntura lombare dovrebbe sempre essere eseguita dopo sei ore di digiuno, e i livelli di glucosio nel sangue periferico dovrebbero essere misurati immediatamente prima della puntura lombare per evitare una possibile iperglicemia indotta dallo stress legato alla manovra invasiva [9]. Gli intervalli di riferimento sono indipendenti dal sesso, ma specifici per età [10].

Risulta, inoltre, importante sottolineare che nella paziente il trattamento con dieta chetogenica abbia portato alla completa libertà da crisi. Infatti, come ormai noto in letteratura, la dieta chetogenica, risulta essere una terapia efficace e sicura in pazienti con epilessia farmacoresistente, potendo quindi essere considerata come un trattamento precoce in tutti i pazienti che presentano scarsa risposta alla terapia farmacologica e non solo nei pazienti GLUT1-DS [15].

Bibliografia

1 Veneruzzo GM, Loos MA, Armeno M, et al. Glucose transporter type 1 deficiency syndrome: clinical aspects, diagnosis, and treatment. Arch Argent Pediatr. 2023;121(1): e202202677.

2 Klepper J, Akman C, Armeno M., et al. Glut1 Deficiency Syndrome (Glut1DS): State of the art in 2020 and recommendations of the international Glut1DS study group. Epilepsia Open. 2020;5(3):354-365.

3 Koepsell H. Glucose transporters in brain in health and disease. Pflugers Arch. 2020;472(9):1299-343.

4 Wang D, Pascual JM, De Vivo D. Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, editors. GeneReviews((R)). Seattle, WA: University of Washington, 1993-2020.

5 Varesio C, De Giorgis V, Veggiotti P, et al. GLUT1-DS Italian registry: past, present, and future: a useful tool for rare disorders. Orphanet J Rare Dis. 2023;18(1):63.

6 De Giorgis V, Veggiotti P. GLUT1 deficiency syndrome 2013: current state of the art. Seizure. 2013;22(10):803-11.

7 De Giorgis V, Masnada S, Varesio C, et al. Overall cognitive profiles in patients with GLUT1 Deficiency Syndrome. Brain Behav. 2019;9(3):e01224.

8 De Giorgis V, Varesio C, Baldassari C, et al. Atypical Manifestations in Glut1 Deficiency Syndrome. J Child Neurol. 2016;31(9):1174-80.

9 Leen, Wilhelmina G., Ron A. Wevers, et al. Cerebrospinal Fluid Analysis in the Workup of GLUT1 Deficiency Syndrome: A Systematic Review. JAMA Neurology 2013;70 (11):1440–44.

10 Leen WG, Willemsen MA, Wevers RA, et al. Cerebrospinal fluid glucose and lactate: age-specific reference values and implications for clinical practice. PLoS One. 2012;7(8): e42745.

11 Mochel Fanny, Domitille Gras, Marie-Pierre Luton et al. Prospective Multicenter Validation of a Simple Blood Test for the Diagnosis of Glut1 Deficiency Syndrome. Neurology 2023;100(23):e2360–73.

12 Kossoff EH, Zupec-Kania BA, Auvin S, et al. Optimal clinical management of children receiving dietary therapies for epilepsy: Updated recommendations of the International Ketogenic Diet Study Group. Epilepsia Open. 2018;3(2):175-192.

13 Freeman J, Veggiotti P, Lanzi G, et al. The ketogenic diet: from molecular mechanisms to clinical effects. Epilepsy Res. 2006;68(2):145-80.

14 Tang M, Park SH, De Vivo DC, et al. Therapeutic strategies for glucose transporter 1 deficiency syndrome. Ann Clin Transl Neurol. 2019;6(9):1923-1932.

15 Veggiotti P, Burlina A, Coppola G, et al. The ketogenic diet for Dravet syndrome and other epileptic encephalopathies: an Italian consensus. Epilepsia. 2011;52 Suppl 2:83-9.

CASE REPORT E REVISIONE LETTERATURA

Tratti calloso-anemozionali, disregolazione emotiva e suicidalità in una ragazza adolescente: un caso di psicopatia secondaria?

Callous-unemotional traits, emotional dysregulation, and suicidality in a female adolescent: a case of secondary sociopathy?

Susanna Silvia Fiori[1], Altea Solari[1,2], Lorenzo Bonissone[1], Alice Pompili[1], Aglaia Vignoli[4], Margherita Contri[3]

[1] Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano, Milano; [2] UONPIA Territoriale e psicopatologia dell'età evolutiva, ASST santi Paolo e Carlo, Milano; [3] SC NPIA, Ambulatorio di Neuropsichiatria dell'Adolescenza, ASST GOM Niguarda, Milano; [4] SC di Neuropsichiatria Infanzia e Adolescenza, ASST GOM Niguarda, Milano

Riassunto

I tratti calloso anemozionali (CU) rappresentano la componente affettiva del disturbo della condotta (CD) e sono rappresentati da deficit di empatia, scarso rimorso, aggressività predatoria, affettività ridotta e tendenza a mettere in atto comportamenti antisociali. Nel genere femminile queste condizioni risultano essere meno frequenti e caratterizzate da differenze rilevanti rispetto al genere maschile, soprattutto per quanto riguarda l'associazione con affettività negativa. Inoltre, sebbene tradizionalmente l'associazione tra i CU, il CD e dimensioni come l'autolesività e la suicidalità venisse esclusa, recenti dati di letteratura permettono di comprendere meglio questa correlazione.
Infine, è sempre più riconosciuta la presenza di un sottogruppo di individui con tratti CU secondari, caratterizzati dall'associazione con disturbi internalizzanti e esposizione a traumi. Il caso esposto riguarda un'adolescente di 14 anni giunta all'attenzione clinica per sintomatologia depressiva, autolesività e CD, in cui è stata riscontrata la compresenza di tratti CU, suicidalità e disregolazione emotiva, configurando un quadro di difficile interpretazione diagnostica e gestione terapeutica.

Parole chiave: suicidalità, tratti calloso-anemozionali, disturbo della condotta, autolesività, medicina di genere

Summary

Callous-unemotional (CU) traits represent the affective component of conduct disorder (CD) and are characterized by deficits in empathy, lack of remorse, predatory aggression, reduced affectivity, and a tendency to engage in antisocial behaviors. In females, these conditions are less common and present differently compared to males, especially regarding the association with negative affectivity. Moreover, although the association between CU traits, CD, and dimensions such as self-harm and suicidality was traditionally excluded, recent data allow for a better understanding of this correlation. Additionally, there is increasing recognition of a subgroup of individuals with secondary CU traits, characterized by an association with internalizing disorders and exposure to trauma. We present the case of a 14-year-old girl who came to clinical attention for depressive symptoms, self-harm, and conduct disorder, in whom the coexistence of CU traits, suicidality, and emotional dysregulation represents a complex clinical picture and a therapeutic challenge.

Keywords: suicidality, callous-unemotional traits, conduct disorder, self-harm, gender medicine

INTRODUZIONE

Il disturbo della condotta (CD), così come descritto nel DSM-5, si caratterizza per una modalità di comportamento persistente e reiterativa di sistematica violazione dei diritti fondamentali altrui e delle principali norme o regole sociali appropriate per età [1,2].

Il termine calloso anemozionale (CU), inserito nella più recente revisione del DSM all'interno dello specificatore "con emozioni prosociali limitate" fa riferimento ad un limitato sottogruppo di soggetti caratterizzati da tratti calloso (intesi come mancanza di senso di colpa e di empatia) ed anemozionali (caratterizzati da scarsa capacità di sperimentazione ed espressione emotiva) che rendono

CORRISPONDENZA
Susanna Silvia Fiori - E-mail: susanna.fiori@unimi.it

gli individui insensibili all'elaborazione delle emozioni negative e ad alto rischio di sviluppo di condotte antisociali (comportamenti aggressivi, violenti o devianti) [1,3]. Per soddisfare i criteri diagnostici dello specificatore devono essere rappresentate più di 2 delle seguenti caratteristiche per almeno 12 mesi ed in diverse tipologie di relazione ed ambiente: mancanza di rimorso o senso di colpa, insensibilità e mancanza di empatia, indifferenza per i risultati e un'affettività superficiale o assente [1].
Risulta ora importante introdurre il concetto di psicopatia; originariamente definita come un modello di personalità caratterizzato da bassi livelli di empatia, assenza di senso di colpa, irresponsabilità, atteggiamento manipolatorio e conseguenti comportamenti antisociali, oggi trova riscontro, nell'ultima revisione del DSM, all'interno del più complesso disturbo antisociale di personalità (ASPD) [2,4,5]. Il ASPD viene descritto come un pattern pervasivo di inosservanza e violazione dei diritti altrui o delle principali regole e norme, ha esordio prima dei 15 anni, vede un continuum nell'età adulta (diagnosi possibile dal diciottesimo anno d'età) e non deve essere ascrivibile ad altra condizione psicopatologica. Un modello più dimensionale prevede tre fattori principali: un fattore di natura affettiva che include i tratti CU, un fattore legato ad uno stile interpersonale caratterizzato da arroganza, ingannevolezza e presenza di comportamenti manipolatori (inseriti all'interno di una dimensione narcisistica) e uno stile comportamentale impulsivo, irresponsabile, con facile predisposizione alla noia e a comportamenti antisociali [1].
Poco si conosce sull'associazione tra tratti CU e ideazione suicidaria, specialmente quando si considerano tali tratti come una variabile indipendente piuttosto che come parte della psicopatia [3]. La letteratura riporta come l'assenza di orientamento verso il futuro e l'affettività negativa costituiscano degli importanti mediatori motivazionali nella formazione dell'ideazione suicidaria, ciò in relazione all'ipotesi che i tratti CU possano contribuire ad una percezione di vita "poco interessante", "poco degna di essere vissuta" e al fatto che l'impulsività e la maggiore esposizione a comportamenti pericolosi tendano ad accrescere il rischio per l'incolumità dei soggetti con tratti CU [3,6].

CASO CLINICO

Presentiamo il caso di A., una ragazza di 14 anni giunta all'attenzione dell'Ambulatorio Adolescenti dell'ASST Niguarda di Milano per sintomatologia ansioso-depressiva, self cutting, ideazione suicidaria e comportamenti a rischio. A. è unicogenita di genitori sani non consanguinei, ha una sorella solo da parte di padre. Riferita familiarità psichiatrica per Disturbo dell'umore nella nonna materna. Attualmente A. vive con i genitori; la madre descrive la propria situazione coniugale come di "separata in casa", dopo un periodo di crisi della coppia genitoriale quando A. aveva quattro anni. L'anamnesi gravidica, perinatale e di sviluppo risulta nella norma. La mamma riporta che A. fosse una bambina tranquilla, socievole, curiosa e creativa, con ottima tolleranza alle frustrazioni e particolare interesse per giochi sensoriali. Non segnalati problemi di apprendimento. Al momento dell'accesso in Neuropsichiatria Infantile A. frequenta il primo anno di Liceo artistico. La madre riporta preoccupazione per condotte a rischio della figlia: racconta infatti che qualche mese prima A. si è allontanata di casa senza dare sue notizie, lasciando al domicilio un test di gravidanza, poi ritrovato dal genitore. Inoltre, descrive nella ragazza umore deflesso e agiti autolesivi tramite self-cutting, di cui si sarebbe accorta negli ultimi mesi. Al momento dell'accesso risultava già in atto da quattro mesi un percorso di supporto psicologico, con buon aggancio della minore.
Si procedeva a effettuare una valutazione psicodiagnostica in regime ambulatoriale: dai test somministrati emergevano discrepanze tra il questionario YSR compilato da A. – punteggi elevati in tutte le scale, in particolare nelle aree *CD e trasgressione delle regole* – e CBCL compilata dai genitori, solo lievemente positiva per *sintomatologia depressiva.* Il punteggio alla DERS pareva indicativo di importante disregolazione emotiva. Il PQ-16 è risultato sottosoglia per prodromi psicotici. Al PID-5 non emergevano punteggi clinici per i cinque maggiori domini di tratto, ma punteggi elevati negli indici Disinibizione e Distacco. Alla scala CDI emergeva punteggio elevato per sintomi depressivi. Il QIT alla WISC-IV risultava nella media. Il questionario ICU era fortemente indicativo di tratti CU.
A. riferiva nei primi colloqui che la sintomatologia depressiva, con pensieri di morte, fosse presente a partire dai sei anni, età alla quale ascriveva l'esordio di ideazione omicida nei confronti di una compagna di classe che la prendeva in giro per il sovrappeso. Riportava come presenti dall'età di dieci anni i primi episodi di self-cutting, poi intensificatisi negli anni della scuola secondaria di primo grado, senza che i genitori se ne accorgessero. Dalla scuola primaria sarebbe inoltre esordita sintomatologia dispercettiva sia visiva (ombre, figure) che uditiva (brusio, voci sconosciute che la chiamano, passi), rispetto alla quale manteneva una buona critica di realtà, e che sarebbe rimasta stabilmente presente, aumentando nei momenti di maggiore malessere; riportava inoltre episodi di derealizzazione e di depersonalizzazione, anche della durata di giorni. A. descriveva i suoi genitori come emotivamente distanti e poco sintonizzati. In particolare, il padre veniva descritto come un uomo assente, poco coinvolto nella vita della figlia e della famiglia, incapace di accudimento affettivo e materiale.
Dai colloqui orientati con K-SADS il quadro clinico

appariva caratterizzato da oscillazioni timiche intracircadiane, non sempre reattive a sollecitazioni ambientali, con momenti di deflessione alternati a momenti di espansione dell'umore, aumento dell'attività finalizzata e senso di onnipotenza. Presente ideazione suicidaria persistente, esperita come egosintonica, ed estrema razionalizzazione dei pensieri relativi alla morte, associati a riferito di scarso riguardo per la propria incolumità; self-cutting a scopo di regolazione emotiva, a volte agito con intenzionalità suicidaria. Plurisettimanali episodi di intensa disforia, ansia e rabbia scatenati da situazioni in cui le sue aspettative rispetto a un evento o a dinamiche relazionali non sono soddisfatte. La rabbia era espressa in forma di aggressività calcolatrice eterodiretta quale mentire per causare malessere e/o preoccupazione negli altri, con modalità strumentali e manipolatorie (self-cutting o minacce di suicidio). Poche relazioni interpersonali significative, vissute con costanti preoccupazioni abbandoniche; nello stesso tempo rappresentate come strumentali ad un ritorno in termini pratici, di rinforzo dell'immagine di sé o di supporto al malessere. Pensieri eteroaggressivi a contenuto omicida a carattere egosintonico. Sintomatologia dell'area del CD: saltuario uso di sostanze (marijuana, ketamina), frequenti bugie per ottenere vantaggi, furti anche in casa di conoscenti, vendita di immagini sessuali a coetanei.

In colloquio si osservavano contatto di sguardo e mimica ipomodulati e prosodia monotona. Nessi logici conservati ma ridotta critica, in particolare rispetto alle conseguenze delle proprie azioni, come da possibile deficit di empatia emotiva. Affettività ipoespressa, scarsamente congrua e modulata sulla base dei contenuti.

Veniva impostata terapia farmacologica con aripiprazolo con lenta titolazione. Al dosaggio di 2,5 mg si osservava iniziale riduzione della quota d'ansia e maggiore stabilità dell'umore. Con l'aumento a 5 mg A. lamentava irrequietezza motoria ed episodi di aumento acuto dell'ansia con associata tachicardia mai verificatisi in passato. Il dosaggio veniva quindi riportato a 2,5 mg e si associava delorazepam 0,5 mg due volte al giorno. Ai controlli successivi si evidenziava un umore maggiormente deflesso e marcata anedonia per cui si sospendeva la terapia con aripiprazolo, sostituendola con sertralina 50 mg e quetiapina 50 mg RP la sera, con parziale beneficio. Attualmente, a un mese dal primo accesso, mantiene tale terapia farmacologica e prosegue le sedute con la psicoterapeuta. La gestione terapeutica è stata resa difficoltosa dalla comparsa di effetti collaterali e dalla tendenza di A. ad arricchire progressivamente il racconto, nel corso della presa in carico, con ulteriori sintomi e comportamenti (come l'uso di sostanze), la cui l'autenticità o strumentalità rimane incerta.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

Il caso illustrato offre molteplici spunti di interesse legati alla complessa intersezione di numerose aree psicopatologiche, alla lunga durata del disturbo e alla presenza di componenti ambientali significative. La confluenza di tali elementi ha richiesto un ragionamento articolato, che prendesse in considerazione il quadro complessivo per valutare possibili comorbidità, associazioni di sintomi, ipotesi eziologiche e possibili traiettorie. Le componenti autolesiva e suicidaria, ad esordio molto precoce ed associate a ridotta empatia affettiva, disinibizione comportamentale, *sensation seeking*, scarsi valori morali e sociali condivisi, rendono l'aspetto terapeutico di difficile gestione.

Dal punto di vista diagnostico, il quadro clinico di A. può essere descritto a livello categoriale come un Disturbo dell'umore con ideazione suicidaria e un CD con tratti di personalità antisociali, narcisisitici e borderline. Nel corso della valutazione sono emersi significativi aspetti di affettività superficiale, attitudini prosociali limitate con deficit di sintonizzazione emotiva, empatia e scarso senso di colpa o rimorso compatibili con tratti CU.

La concettualizzazione classica del ASPD prevede un basso livello di affettività negativa e di reattività emotiva e un basso rischio di ideazione suicidaria - quasi una sorta di "immunità dal suicidio" [7]. Allo stesso modo, la definizione tradizionale di tratti CU appare incompatibile con la presenza di affettività negativa, manifestazioni autolesive, ideazione suicidaria e ipersensibilità interpersonale – tutte caratteristiche catalogabili nell'ambito dei tratti di personalità borderline (BPD). Per comprendere questa associazione inusuale si può fare riferimento ai recenti dati relativi alle caratteristiche cliniche dei tratti CU e del DC nel genere femminile. Secondo alcuni studi infatti, tali condizioni, oltre ad essere meno frequenti e ad associarsi a caratteristiche cliniche particolari, in termini di associazione sintomatologica e tipo di aggressività manifestata rispetto al genere maschile, negli individui di sesso femminile presenterebbero una più elevata associazione con disturbi internalizzanti come ansia e depressione, con PTSD e BPD [8,4].

Inoltre, la correlazione negativa tra tratti CU e suicidalità è stata messa in dubbio dalla letteratura più recente, anche se i dati ad ora disponibili sono contrastanti. Alcuni studi infatti individuano come la presenza di impulsività e scarse capacità di pianificazione possano incrementare il rischio di suicidio nei pazienti con tratti CU [9]. Più recenti evidenze sembrano correlare positivamente i tratti CU con la presenza di affettività negativa, che svolgerebbe un ruolo di mediatore tra i suddetti tratti e la presenza di ideazione suicidaria, così come l'assenza di orientamento verso il futuro [3]. Una possibile concettualizzazione della correlazione positiva tra tratti

CU e ideazione suicidaria individuata da alcuni studi potrebbe essere la presenza di scarso interesse nei confronti sia dell'incolumità degli altri che della propria, con tendenza a esporsi a situazioni di rischio anche per una tendenza ad esperire facilmente noia [10]. Questi aspetti sembrano applicarsi in modo particolare alle caratteristiche dell'ideazione suicidaria presentata da A.: scarso investimento nella progettualità futura, limitato riguardo per la propria incolumità e disinteresse per la vita.

Un'altra possibile interpretazione della suicidalità all'interno di questo caso è offerta dall'ipotesi che individua, all'interno dei BPD, la presenza di tratti antisociali come fattore di rischio ulteriore per gli agiti autolesivi, che a loro volta favorirebbero i comportamenti suicidari [6].

Nell'interpretare il quadro clinico della paziente ci si è infine basati sul modello che prevede la presenza di due gruppi di pazienti con tratti CU, a configurare le varianti di psicopatia primaria e secondaria. In contrasto con una forma di psicopatia primaria caratterizzata da freddezza emotiva, mancanza di empatia e tratti antisociali che sembrano legati a tratti di personalità stabili e avere una significativa base genetica, la psicopatia secondaria sarebbe caratterizzata dalla presenza di impulsività, elevata quota d'ansia, instabilità emotiva e comportamenti antisociali che sembrano svilupparsi in risposta/essere fortemente influenzati da fattori ambientali come abusi, traumi infantili, ed eventi di vita stressanti [11]. Nonostante l'assenza di esperienze traumatiche conclamate, il *parenting* dei genitori di A. è descritto come autoritario e emotivamente distaccato. Inoltre, i genitori appaiono dissintoni e incongrui nel riconoscere il malessere della figlia che non sembra essere stato valorizzato, nonostante l'esordio molto precoce.

L'insieme degli elementi clinici e anamnestici, grazie anche al dato in letteratura che mostra l'associazione tra tratti psicopatici in infanzia e stili di *parenting* caratterizzati da scarso calore affettivo e distanza emotiva [12], appare quindi compatibile con l'ipotesi di un quadro di psicopatia secondaria.

In letteratura c'è scarso o nullo consenso per quanto riguarda il trattamento farmacologico degli adolescenti a rischio di sviluppo di ASPD, e le uniche evidenze suggeriscono di intervenire sulle dimensioni sintomatologiche associate quali l'aggressività e l'impulsività [13]. Nel caso di A. si è deciso per l'associazione di un antidepressivo e di un neurolettico con lo scopo di agire sulla disregolazione emotiva e gli aspetti post-traumatici.

Numerosi autori ritengono che le forme secondarie di psicopatia siano maggiormente responsive a trattamenti psicoterapici rispetto alle forme primarie [14] e in particolare gli interventi cognitivo-comportamentali sembrerebbero efficaci nel trattare i problemi internalizzanti (ad esempio, rabbia, ansia e depressione) e le storie di traumi correlati che distinguono le varianti secondarie [5].

Bibliografia

1 American Psychiatric Association (2013). Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali - Quinta edizione. DSM-5. Tr.it. Milano: Raffaello Cortina 2015.

2 Pisano S, Muratori P, Gorga C, et al. Conduct disorders and psychopathy in children and adolescents: Aetiology, clinical presentation and treatment strategies of callous-unemotional traits. Ital J Pediatr. 2017;43(1):1-11.

3 Liu J, Ran G, Zhang Q, et al. The association between callous-unemotional traits and suicide ideation among youth: A conditional process analysis. J Affect Disord. 2023;328:245-54.

4 Cardoso AR, Costa MJ, Sani AI, et al. Callous and Unemotional Traits as Precursors to the Development of Female Psychopathy. Int J Environ Res Public Health. 2023;20(18).

5 Kahn RE, Frick PJ, Youngstrom EA, et al. Distinguishing primary and secondary variants of callous-unemotional traits among adolescents in a clinic-referred sample. Psychol Assess. 2013;25(3):966-78.

6 Alberti-Pàramo I, Díaz-Marsá M, Saiz González MD, et al. Antisocial traits and neuroticism as predictors of suicidal behaviour in borderline personality disorder: A retrospective study. Rev Colomb Psiquiatr (Engl Ed). 2023;52(1):11-9.

7 Anestis JC, Anestis MD, Rufino KA, et al. Understanding the relationship between suicidality and psychopathy: An examination of the interpersonal-psychological theory of suicidal behavior. Arch Suicide Res. 2016;20(3):349-68.

8 Konrad K, Kohls G, Baumann S, et al. Sex differences in psychiatric comorbidity and clinical presentation in youths with conduct disorder. J Child Psychol Psychiatry Allied Discip. 2022;63(2):218-28.

9 Javdani S, Sadeh N, Verona E. Suicidality as a Function of Impulsivity, Callous-Unemotional Traits, and Depressive Symptoms in Youth. J Abnorm Psychol. 2011;120(2):400-13.

10 Chabrol H, Saint-Martin C. Psychopathic traits and suicidal ideation in high-school students. Arch Suicide Res. 2009;13(1):64-73.

11 Skeem JL, Polaschek DLL, Patrick CJ, et al. Psychopathic Personality: Bridging the Gap Between Scientific Evidence and Public Policy. Psychol Sci Public Interes Suppl. 2011;12(3):95-162.

12 López-Romero L, Cutrín O, Maneiro L, et al. Psychopathic traits in childhood: Insights from parental warmth and fearless temperament via conscience development. Brain Sci. 2021;11(7).

13 Masi G, Carucci S, Muratori P, et al. Contemporary diagnosis and treatment of conduct disorder in youth. Expert Rev Neurother. 2023;23(12):1277-96.

14 Fleming GE, Neo B, Kaouar S, et al. Treatment Outcomes of Children with Primary Versus Secondary Callous-Unemotional Traits. Res Child Adolesc Psychopathol. 2023;51(11):1581-94.

Articolo Originale

Il consenso informato in Neuropsichiatria Infantile: analisi critica e approcci pratici nell'ambito dell'Etica della Cura

Informed consent in Child Neuropsychiatry: critical analysis and practical approaches within the Ethics of Care

Chiara Frisoli[1], Mario Picozzi[2,3], Giorgio Rossi[4], Cristiano Termine[4,5]

[1] Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile Interateneo - Brescia e Insubria; [2] Dipartimento di Biotecnologie e Scienze della Vita, Università dell'Insubria, Varese; [3] S.S. Bioetica Clinica, ASST Lariana, Como; [4]Unità Operativa Complessa Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, ASST Sette Laghi, Varese; [5] Dipartimento di Medicina e Innovazione Tecnologica, Università dell'Insubria, Varese;

Riassunto

Il consenso informato è una delle basi che permeano la relazione terapeutica tra medico e paziente. La complessità di questo strumento si intensifica, da un punto di vista sia giuridico che etico, quando il paziente è minorenne, soprattutto in un ambito delicato come quello della Neuropsichiatria Infantile. La necessità di linee guida nazionali che affrontino questo tema è stata sottolineata anche nel *12° Rapporto di aggiornamento sul monitoraggio dell'attuazione della Convenzione ONU sui diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza in Italia,* pubblicato nel 2022 dal *Gruppo di lavoro per la Convenzione sui diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza.* In questo lavoro, è stata effettuata un'analisi critica del concetto di consenso informato, approfondendone le caratteristiche storiche, giuridiche ed etiche, oltre che i limiti, all'interno delle cornici dell'Etica clinica e del Diritto e avvalendosi degli studi sull'Etica della cura. È stata avanzata, quindi, la proposta di un nuovo modello di consenso informato, specifico per i pazienti minorenni che accedono ai Servizi NPIA, che ponga il *focus* sui temi dell'autodeterminazione del minore e della responsabilità genitoriale, nella prospettiva di una relazione terapeutica che affondi le sue radici nell'Etica della cura. In considerazione delle complesse situazioni familiari che, talora, ci si trova ad affrontare nella pratica clinica dei Servizi NPIA, è stato creato anche lo strumento di una *flowchart*, sulla base del Diritto di famiglia, grazie a cui poter agevolmente individuare chi esercita la responsabilità genitoriale e affrontare la gestione dei diversi casi di dissenso tra le parti.

Parole chiave: consenso informato, autodeterminazione del minore, responsabilità genitoriale, relazione medico-paziente, etica della cura

Summary

Informed consent is at the base of any doctor-patient relationship. Whenever a minor is involved, especially in the context of Child Neuropsychiatry, utilizing this instrument often becomes more and more complex, both from a legal and ethical point of view. The necessity of having national Guidelines regarding this topic was underlined in the "12th Rapporto di aggiornamento sul monitoraggio dell'attuazione della Convenzione ONU sui diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza in Italia", published in 2022 by Gruppo di lavoro per la Convenzione sui diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza. Our work displays a critical analysis of the concept of informed consent, declining its historical, legal, and ethical aspects, together with its limitations, within the context of Clinical Ethics, Law, and Ethics of Care. In this project, we aimed to introduce a new informed consent form, specifically targeted to minors accessing Child Neuropsychiatry Units and focusing on the minors' self-determination and parental responsibility, from the perspective of a therapeutic relationship rooted in the Ethics of Care. Additionally, considering that patients accessing Child Neuropsychiatry Services often present complex family backgrounds, we created a flowchart based on Family Law, which may be helpful in determining which member of the family exerts parental responsibility and in handling conflicts between the parties involved.

Keywords: informed consent, minors' self-determination, parental responsibility, doctor-patient relationship, Ethics of Care

CORRISPONDENZA
Chiara Frisoli - E-mail: chiarafrisoli@gmail.com

INTRODUZIONE

L'affermazione del paradigma del consenso informato rappresenta uno spartiacque nella storia millenaria della medicina. Se, secondo l'*ethos* medico tradizionale, la cura del paziente passava dall'affidamento "alla competenza e alla coscienziosità dei medici" [1], grazie ai cambiamenti storico-culturali del ventesimo secolo si trovò terreno fertile per iniziare una seria discussione sul consenso informato, in particolare dal punto di vista legale ed etico, con l'affermazione di un nuovo modello della relazione medico-paziente, in cui quest'ultimo assume per la prima volta il ruolo di protagonista.

Cos'è il consenso informato?

Il consenso informato si può definire come "l'accettazione volontaria di un intervento medico da parte di un paziente dopo adeguata informazione da parte del medico sulla natura dell'intervento, sui suoi rischi e i suoi benefici, oltre che sulle alternative con i rispettivi rischi e benefici" [2]. È utile analizzare il consenso informato sulla base degli elementi che lo costituiscono, cioè i concetti di informazione e di consenso. La componente legata all'informazione è a sua volta caratterizzata da tre aspetti: la spiegazione della situazione da parte del medico (*disclosure*), la conseguente proposta di un trattamento (*recommendation*) e la comprensione da parte del paziente o del soggetto (*understanding*). La componente legata al consenso, invece, è contraddistinta dalla decisione in favore della procedura per cui è richiesto il consenso (*decision*) e dall'autorizzazione effettiva al trattamento (*authorization*). Le precondizioni necessarie perché il consenso sia valido sono la capacità decisionale (*competence*) e la volontarietà (*voluntariness*) del paziente [3].

Il consenso informato nella legislazione italiana

Dopo una lunga discussione a carattere etico, giuridico e politico, la legislazione italiana ha visto la creazione di una legge *ad hoc* riguardo al consenso informato: la Legge 22 dicembre 2017, n. 219 "Norme in materia di consenso informato e di disposizioni anticipate di trattamento". Questa Legge ha un'importante base costituzionale, come si evince dagli articoli della Costituzione citati all'art. 1, e dispone anche di notevoli riferimenti deontologici. Infatti, nella versione del 2014 del Codice di Deontologia Medica, documento approvato dalla Federazione Nazionale degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri (FNOMCeO), già veniva sottolineata la rilevanza dell'informazione e della comunicazione con la persona assistita (art. 33) e della necessità di acquisire il consenso o dissenso informato del paziente, tenendo anche conto della volontà del paziente minorenne (art. 35). Per quanto riguarda la base giuridica, invece, come espresso nell'art. 1 comma 1, la Legge 219/2017 ha come fondamento i principi espressi negli articoli 2, 13 e 32 della Costituzione italiana e negli articoli 1, 2 e 3 della Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea, cioè il diritto alla vita, alla salute, alla dignità e all'autodeterminazione della persona.
All'interno di questa Legge, all'art. 1 comma 2, si afferma che la relazione di cura e di fiducia tra paziente e medico si basa sul consenso informato e che questa deve essere promossa e valorizzata. L'incontro tra l'autonomia decisionale del paziente, da un lato, e la competenza, l'autonomia professionale e la responsabilità del medico, dall'altro, è alla base del consenso informato. Si specifica, inoltre, che alla relazione di cura contribuiscono anche gli altri professionisti sanitari, in base alle rispettive competenze, e, se è desiderio del paziente, anche i suoi familiari o la parte dell'unione civile o il convivente o una persona di fiducia del paziente stesso. Al comma 3, viene affermato inoltre il diritto di ogni persona ad essere informata sul proprio stato di salute, così come la possibilità di rifiutare in tutto o in parte di ricevere le informazioni. Il comma 8, infine, sottolinea l'importanza di una comunicazione efficace e attenta tra medico e paziente, dichiarando che il tempo della comunicazione tra i soggetti appena citati è esso stesso "tempo di cura".
La Legge 219/2017 affronta inoltre il tema dell'acquisizione del consenso informato in caso di minore o di persona incapace. Anzitutto, viene sottolineato il diritto della persona di minore età o incapace alla "valorizzazione delle proprie capacità di comprensione e di decisione" (art. 3). Viene poi esplicitato che il consenso informato, in caso di paziente minorenne, deve essere espresso o rifiutato dagli esercenti la responsabilità genitoriale o dal tutore, "tenendo conto della volontà della persona minore, in relazione alla sua età e al suo grado di maturità, e avendo come scopo la tutela della salute psicofisica e della vita del minore in pieno rispetto della sua dignità" (art. 3).

L'autodeterminazione del minore in ambito sanitario

Nella prospettiva di una relazione terapeutica che coinvolga a pieno titolo il paziente, diventa quindi fondamentale tenere conto della volontà del minore in merito alle questioni che riguardano la sua salute. Si parla infatti di *autodeterminazione del minore*, questione affrontata numerose volte in letteratura [4-6].
È frutto degli ultimi decenni l'attenzione sempre maggiore nei confronti del bambino e dell'adolescente, tendenza presente a livello internazionale, influenzata da cambiamenti in ambito sociologico, culturale e giuridico [7]. Un esempio tangibile è rappresentato dalla *Convenzione ONU sui Diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza* del 1989, documento ratificato da 196 Paesi.

Uno dei diritti fondamentali ivi citati è quello all'ascolto, che, secondo la recente Riforma Cartabia, risulta disciplinato anche nella legislazione italiana (art. 473-bis.4 del Codice di procedura civile). Se un tempo al minore era attribuita una completa incapacità giuridica ad agire, rimanendo "oggetto, più che soggetto, delle scelte che lo riguardavano", con l'affermazione del diritto all'ascolto, sottolineato dall'articolo 12 della Convenzione, si compie un grande passo avanti rispetto al tema dell'autodeterminazione del minore [8].

La già citata Legge 219/2017 riserva un'attenzione particolare alla condizione del minore che, trovandosi "in situazioni di particolare fragilità e sofferenza" a causa delle circostanze cliniche che richiedono un intervento sanitario, rende necessaria un'attenta riflessione sul valore della sua autodeterminazione e del suo *best interest* che deve essere difeso da chi esercita la responsabilità genitoriale. Il paziente minorenne è, infatti, "il testimone più attendibile delle proprie sofferenze e delle proprie paure, è il protagonista della malattia con tutte le implicazioni presenti e in proiezione futura" [5]. Per questo motivo non può esistere un consenso informato a un trattamento sanitario che riguardi il minore, senza che lo stesso sia stato ascoltato. È quindi auspicabile un "consenso a più voci" [5]. Anzitutto c'è il coinvolgimento del minore nel processo terapeutico, valorizzando la sua autodeterminazione, senza che però egli venga caricato di responsabilità superiori alle sue forze, ma, anzi, promuovendo il valore dell'accompagnamento da parte delle figure adulte che lo circondano. Parallelamente, c'è il ruolo fondamentale del medico, che deve fare da garante dell'equilibrio "tra il consenso del legale rappresentante, l'autonomia del paziente-minore e la propria responsabilità professionale, deontologica, legale" [5].

In merito a questi temi, l'Associazione Ospedali Pediatrici Italiani, con il patrocinio dell'Autorità Garante per l'Infanzia e l'Adolescenza e della Società Italiana di Pediatria, nel 2014 ha creato la *Carta dei Diritti del bambino in ospedale* [9]. Fondamentale è il diritto del bambino "ad essere informato sulle proprie condizioni di salute e sulle procedure a cui verrà sottoposto, con un linguaggio comprensibile ed adeguato al suo sviluppo ed alla sua maturazione", potendo esprimere liberamente la sua opinione su ogni questione che lo interessa, che verrà presa in considerazione "tenendo conto della sua età e del grado di maturazione" [9] (art. 7). Viene inoltre sottolineato il diritto del bambino "ad essere coinvolto nel processo di espressione dell'assenso/dissenso alle pratiche sanitarie che lo riguardano" [9] (art. 8) e "ad entrare in un progetto di ricerca – sperimentazione clinica" (art. 9) [9].

Il delicato ambito del consenso informato in caso di paziente minore, infine, è stato affrontato all'interno del *12° Rapporto di aggiornamento sul monitoraggio dell'attuazione della Convenzione ONU sui diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza in Italia* [10], pubblicato nel 2022 dal *Gruppo di lavoro per la Convenzione sui diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza.* Al capitolo VI, infatti, viene espressa al Ministero della Salute la raccomandazione di elaborare Linee Guida e percorsi formativi per la pratica sanitaria, "in modo da facilitare e rendere effettivo su tutto il territorio il diritto della persona di minore età alle migliori scelte per la tutela della salute e a esprimere la propria opinione sulle scelte sanitarie che la riguardano" [10], e di prevedere finanziamenti per programmi di ricerca che permettano di individuare le modalità migliori per un consenso informato dei minori. All'Autorità Garante per l'Infanzia e l'Adolescenza e ai Garanti regionali, invece, viene espressa la raccomandazione di farsi parte attiva nella promozione e nella implementazione a livello regionale di eventuali linee guida nazionali, "al fine di favorire la partecipazione attiva della persona di minore età e la comprensione della sua condizione per poter valutare e decidere riguardo le scelte che la riguardano" [10].

Il consenso informato in Neuropsichiatria Infantile: la proposta di due strumenti nella pratica clinica

La Neuropsichiatria Infantile è uno degli ambiti della medicina in cui questa riflessione si rende più urgente. In questo campo, infatti, spesso ci si trova a confrontarsi con il dissenso tra la volontà del paziente, soprattutto se adolescente, e quella di coloro che esercitano la responsabilità genitoriale, oppure con situazioni in cui la responsabilità genitoriale stessa viene limitata da provvedimenti giuridici.

A partire dalla riflessione su questi temi, è nata, quindi, la proposta di un nuovo modello di consenso informato, applicato all'ambito della Neuropsichiatria Infantile, da una parte per l'esigenza di uniformare i documenti già in uso presso l'Unità Operativa Complessa di NPIA dell'Ospedale del Ponte di Varese, dall'altra allo scopo di costruire le basi per una nuova concezione dello strumento stesso.

In considerazione della complessità delle situazioni che talvolta ci si trova ad affrontare nei Servizi NPIA, è stato creato, inoltre, lo strumento di una *flowchart* che possa supportare i professionisti ad individuare con maggior facilità, caso per caso, chi esercita la responsabilità genitoriale, oltre che a capire come agire in caso di dissenso tra le parti.

METODI

Al fine di creare un modello di consenso informato che potesse valorizzare la relazione terapeutica con il minore nell'ambito della Neuropsichiatria Infantile, è

stato necessario approfondire il concetto di consenso informato all'interno delle cornici dell'Etica clinica e del Diritto. Ci si è avvalsi, inoltre, degli studi in merito all'Etica della cura.

Il *best interest standard*

Quando si prendono decisioni sui trattamenti sanitari per conto di un'altra persona, può essere applicato quello che in Etica clinica viene chiamato *standard del massimo interesse* (*Best Interest Standard*). Secondo questo modello, l'analisi deve individuare il massimo beneficio netto tramite una valutazione comparativa dei rischi e dei benefici dei vari trattamenti e delle alternative proposte, "prendendo in considerazione dolori e sofferenze e facendo una stima del recupero o della perdita delle funzioni" [11]. Il *Best Interest Standard*, quindi, è un criterio che fa riferimento alla categoria della qualità di vita. Secondo Beauchamp e Childress, "i giudizi di qualità della vita non concernono il valore sociale degli individui, ma il valore della vita per la persona che deve viverla" [11] e continuano affermando che il valore della vita sta principalmente nel valore che quella stessa persona le attribuisce. Lo standard del massimo interesse, quindi, fa riferimento a questo criterio, tenendo desta l'attenzione riguardo al non riferirsi al valore che altre persone attribuirebbero alla vita del paziente in questione [11].

La responsabilità genitoriale

È stato necessario inoltre analizzare il concetto di *responsabilità genitoriale.* Nel caso di un paziente di minore età, generalmente è compito dei genitori prendere decisioni in merito ai trattamenti sanitari dei propri figli. All'art. 316 del Codice Civile ("Responsabilità genitoriale"), si afferma che "entrambi i genitori hanno la responsabilità genitoriale che è esercitata di comune accordo tenendo conto delle capacità, delle inclinazioni naturali e delle aspirazioni del figlio". Il concetto di *responsabilità genitoriale*, pur essendo parte integrante del Diritto di famiglia, non trova una vera e propria definizione. Risale al 2014 la significativa sostituzione del termine *potestà*, istituto che trovava le sue radici nel diritto romano, con la parola *responsabilità,* tramite il Decreto legislativo 28 dicembre 2013, n. 154. Con il nuovo termine si veicola, pertanto, un significato simbolico che richiama i genitori ai doveri e alle responsabilità nei confronti dei figli [12].
L'analisi effettuata sulle situazioni che si possono incontrare nei Servizi Territoriali di Neuropsichiatria Infantile, in relazione alle questioni relative all'autodeterminazione del minore e all'esercizio della responsabilità genitoriale, trovano nel Diritto un importante fondamento, determinando la necessità di affrontare questi due temi in chiave giuridica. Per questo motivo è stato fondamentale l'utilizzo di fonti giuridiche, in particolare legate al Diritto di Famiglia, per costruire la *flowchart* che verrà successivamente presentata [12].

Etica della cura

Alla luce di quanto analizzato finora, sembrerebbe profilarsi una contraddizione. Se, da una parte, il consenso informato si pone l'obiettivo di superare il vecchio modello del paternalismo medico e la conseguente asimmetria nel rapporto medico-paziente, dall'altra è difficile non notare che, quando si parla di minori, per sua stessa natura e per l'inserimento di terzi, come i genitori o il tutore, la relazione rimane asimmetrica, poiché il minore non è mai veramente autonomo dal punto di vista giuridico [13]. Come è possibile, dunque, affrontare il tema dell'autodeterminazione del paziente minorenne in una prospettiva che la valorizzi, ma non cada nell'estremizzazione di una relazione attestata solamente da un documento firmato? Per rispondere a questo complesso quesito, ci si è interrogati sulla dimensione etica della relazione tra medico e paziente, rileggendola alla luce di un nuovo paradigma, che va oltre la prospettiva liberale e affonda le sue radici nell'Etica della cura e nei concetti di autonomia relazionale e di vulnerabilità, temi affrontati da numerosi autori. [1,14-21].

RISULTATI

Il nuovo modello di consenso informato

È necessario premettere che la scelta di utilizzare un unico modello per la presa in carico del minore ha una motivazione logistica di semplificazione delle procedure, ma essa segue anche la riflessione secondo la quale il consenso informato debba avere una struttura portante che rimanga invariata. Tale modello può essere modificato e adattato secondo i regolamenti interni di ogni struttura sanitaria; rimane, inoltre, la possibilità di creare consensi *ad hoc*, a partire dal modello proposto, per l'introduzione di specifici trattamenti sanitari, come per esempio le terapie farmacologiche, sia *label* che *off-label*.
Il nuovo modello si compone, quindi, di tre parti fondamentali, che vanno a rispecchiare ed integrare le fasi del processo di acquisizione del consenso informato: l'informazione, il percorso decisionale e l'espressione e l'acquisizione del consenso informato.
Segue una parte riguardante l'autorizzazione alla comunicazione di dati personali e sensibili del minore. L'ultima parte, infine, riguarda il caso specifico di assenza di uno dei due genitori al momento della consultazione. Vi è, poi, uno spazio dedicato ad eventuali note aggiuntive.

Le fasi dell'informazione e del percorso decisionale

Secondo questo modello, la prima metà del documento è di pertinenza del medico (o di un altro operatore del Servizio NPIA, ad esempio lo psicologo).
Nella prima parte, legata alla fase dell'informazione, il professionista dichiara di aver fornito al minore e agli esercenti la responsabilità genitoriale un'informazione comprensibile ed esauriente, relativamente alla presa in carico presso il Servizio NPIA, che comprende il percorso diagnostico e terapeutico con il minore. Seguono la data e l'apposizione del timbro e della firma del professionista. Nel caso specifico della proposta di una terapia farmacologica, si potrebbe, inoltre, integrare tale sezione con la dichiarazione del medico di aver informato adeguatamente il minore e gli esercenti la responsabilità genitoriale o il tutore riguardo ai benefici, ai possibili effetti collaterali, alle conseguenze cliniche in caso di rifiuto alle eventuali alternative diagnostico-terapeutiche dell'atto sanitario proposto.
Successivamente, vi è la documentazione del percorso decisionale, con la verifica delle precondizioni per l'espressione di un consenso informato valido, rappresentate dalla comprensione, dalla volontarietà e dalla capacità decisionale da parte di chi deve esprimerlo. Nel caso del minore, il consenso informato è espresso da chi esercita la responsabilità genitoriale o dal tutore, ma, come affermato all'art. 3 della Legge 219/2017, questi non possono prescindere dall'ascolto e dalla volontà del minore. In questa fase, pertanto, è compito del professionista accertare che la volontà del minore sia stata presa in considerazione, "in relazione alla sua età e al suo grado di maturità e avendo come scopo la tutela della salute psicofisica e della vita del minore nel pieno rispetto della sua dignità" (art. 3 comma 2 della Legge 219/2017). Anche in questo caso, il paragrafo è completato dalla data, con l'apposizione del timbro e della firma del professionista.

L'espressione e l'acquisizione del consenso informato

La seconda parte del documento è di pertinenza del minore e degli esercenti la responsabilità genitoriale o del tutore. Si valorizza così l'autodeterminazione del minore, dedicandogli uno spazio apposito, compilabile dal paziente se è in grado di esprimere la propria volontà. Non si è voluto delineare un'età o delle condizioni specifiche per la compilazione di tale parte perché, come già analizzato da un punto di vista sia giuridico che etico, non è possibile definire dei limiti univoci e inequivocabili in merito alla possibilità del minore di autodeterminarsi. Si lascia, pertanto, alla competenza del medico e dell'équipe sanitaria la valutazione della possibilità del minore stesso di esprimere la propria volontà.
In questa parte, quindi, il minore dichiara, in merito alla presa in carico presso il Servizio NPIA proposta, di aver ricevuto un'informazione comprensibile ed esauriente, di aver avuto la possibilità di chiarire eventuali dubbi e di aver avuto un sufficiente tempo di riflessione. A seguito di queste premesse, nel documento è presente la possibilità di prestare o non prestare il proprio consenso, liberamente e in piena coscienza, alla presa in carico. Vi sono poi la data e la firma del minore.
Successivamente, nel documento è presente la parte spettante a chi esercita la responsabilità genitoriale o al tutore. Dopo l'inserimento dei propri dati personali e la specificazione del ruolo nei confronti del minore, seguono le stesse dichiarazioni presenti nella parte compilabile dal minore, con l'apposizione finale della data e delle firme.
È importante ricordare, come espresso dall'art. 1 della Legge 219/2017, che il consenso informato può essere acquisito nei modi e con gli strumenti più consoni alle condizioni del paziente, documentato in forma scritta, attraverso videoregistrazioni oppure attraverso dispositivi che consentano alla persona di comunicare.

L'autorizzazione alla comunicazione di dati personali e sensibili del minore

In aggiunta alle parti costituenti il consenso informato, si è deciso di inserirne una riguardante l'autorizzazione alla comunicazione di dati personali e sensibili del minore, espressa da parte degli esercenti la responsabilità genitoriale o del tutore, alle figure professionali legate all'ambiente familiare, scolastico e sociale del paziente, nell'ottica della costruzione di un'équipe multidisciplinare che si prenda cura del minore e della sua famiglia nel modo più completo, efficace ed efficiente possibile. Si specifica, inoltre, che gli operatori del Servizio NPIA sono tenuti a rivolgersi all'Autorità Giudiziaria nei casi previsti di legge.

L'assenza di uno dei due genitori al momento della consultazione

Nella parte finale del documento, è presente uno spazio dedicato al caso specifico dell'assenza di uno dei due genitori al momento della consultazione, evento ricorrente nella pratica clinica. Se entrambi i genitori esercitano la responsabilità genitoriale, il genitore presente deve dichiarare che l'altro è informato e che concorda in merito alla presa in carico presso il Servizio NPIA e in merito all'eventuale comunicazione con i professionisti precedentemente indicati.

La creazione della *flowchart*

Durante la presa in carico di un bambino o di un ragazzo all'interno del servizio di Neuropsichiatria Infantile, nel proporre un accertamento diagnostico o un trattamento sanitario, si profila una situazione che ha come soggetti il paziente-minore, gli esercenti legali della responsabilità genitoriale e il medico. Se il minore

MODULO DI DICHIARAZIONE DI CONSENSO INFORMATO PER IL MINORE

1. INFORMAZIONE

Il/la sottoscritto/a Dr./Dr.ssa_____ dichiara di aver fornito al minore e agli esercenti la responsabilità genitoriale o al tutore un'informazione comprensibile ed esauriente relativamente alla presa in carico presso il Servizio di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Filippo Del Ponte, che comprende il percorso diagnostico (colloqui, valutazione testale) e terapeutico (colloqui) con il minore.

Data__/__/____ Timbro e firma dell'operatore NPI

2. PERCORSO DECISIONALE

Il/la sottoscritto/a Dr./Dr.ssa_____ dichiara di aver verificato che ci siano i presupposti per l'espressione di un consenso informato valido da parte di chi esercita la responsabilità genitoriale o del tutore, cioè la comprensione, la volontarietà e la capacità decisionale; dichiara di aver coinvolto il minore, verificando la comprensione, la volontarietà e la capacità decisionale in relazione alla sua età e al suo grado di maturità. Ciò al fine di tutelare la salute psicofisica e la vita del minore nel pieno rispetto della sua dignità, ai sensi dell'art. 3 della Legge 219/2017.

Data__/__/____ Timbro e firma dell'operatore NPI

3. ESPRESSIONE ED ACQUISIZIONE DEL CONSENSO INFORMATO

A. **MINORE** (se in grado di esprimere la propria volontà):

Il/la sottoscritto/a _____, nato/a il giorno __/__/____ a _____, dichiara di aver ricevuto un'informazione comprensibile ed esauriente in merito alla presa in carico presso il Servizio di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Filippo Del Ponte; di aver avuto la possibilità di chiarire eventuali dubbi; di aver avuto un sufficiente tempo di riflessione.

Egli/ella dichiara, pertanto, di ☐ PRESTARE IL CONSENSO / ☐ NON PRESTARE IL CONSENSO, liberamente e in piena coscienza, alla suddetta presa in carico.

Data__/__/____ Firma del minore

B. **ESERCENTI LA RESPONSABILITÀ GENITORIALE O TUTORE:**

Il/la sottoscritto/a_____, in qualità di _____,
e il/la sottoscritto/a _____, in qualità di_____,
dichiara/dichiarano di aver ricevuto un'informazione comprensibile ed esauriente in merito alla presa in carico presso il Servizio di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Filippo Del Ponte; di aver avuto la possibilità di chiarire eventuali dubbi; di aver avuto un sufficiente tempo di riflessione.
Egli/ella/essi dichiara/dichiarano, pertanto, di ☐ PRESTARE IL CONSENSO / ☐ NON PRESTARE IL CONSENSO, liberamente e in piena coscienza, alla suddetta presa in carico.

Data__/__/____ Firme degli esercenti la responsabilità genitoriale o del tutore

4. AUTORIZZAZIONE ALLA COMUNICAZIONE DI DATI PERSONALI E SENSIBILI DEL MINORE

Il/la sottoscritto/a_____, in qualità di _____,
e il/la sottoscritto/a _____, in qualità di_____,
autorizza/autorizzano la comunicazione di dati personali e sensibili del minore, qualora si rendesse necessario per una migliore e completa gestione del paziente, alle seguenti figure professionali:

- ❑ Dirigente scolastico, insegnanti, educatori
- ❑ Altre figure professionali coinvolte nel caso
- ❑ Servizi sociali e sanitari territoriali/non territoriali
- ❑ Altro _____

Si informa che, in caso di necessità, gli operatori del Servizio di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Filippo Del Ponte sono tenuti a rivolgersi all'Autorità Giudiziaria, nei casi previsti di legge.

Data__/__/____ Firme degli esercenti la responsabilità genitoriale o del tutore

In caso di assenza di uno dei due genitori al momento della consultazione:

Il/la sottoscritto/a _____ dichiara che il/la padre/madre del minore _____ è informato/a e concorda in merito alla presa in carico presso il Servizio di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Filippo Del Ponte e in merito alla eventuale comunicazione con le persone sopra indicate.

Data__/__/____ Firma del genitore presente

EVENTUALI NOTE:
_____
_____

2

Figura 1. Modulo di dichiarazione di consenso informato per il minore.

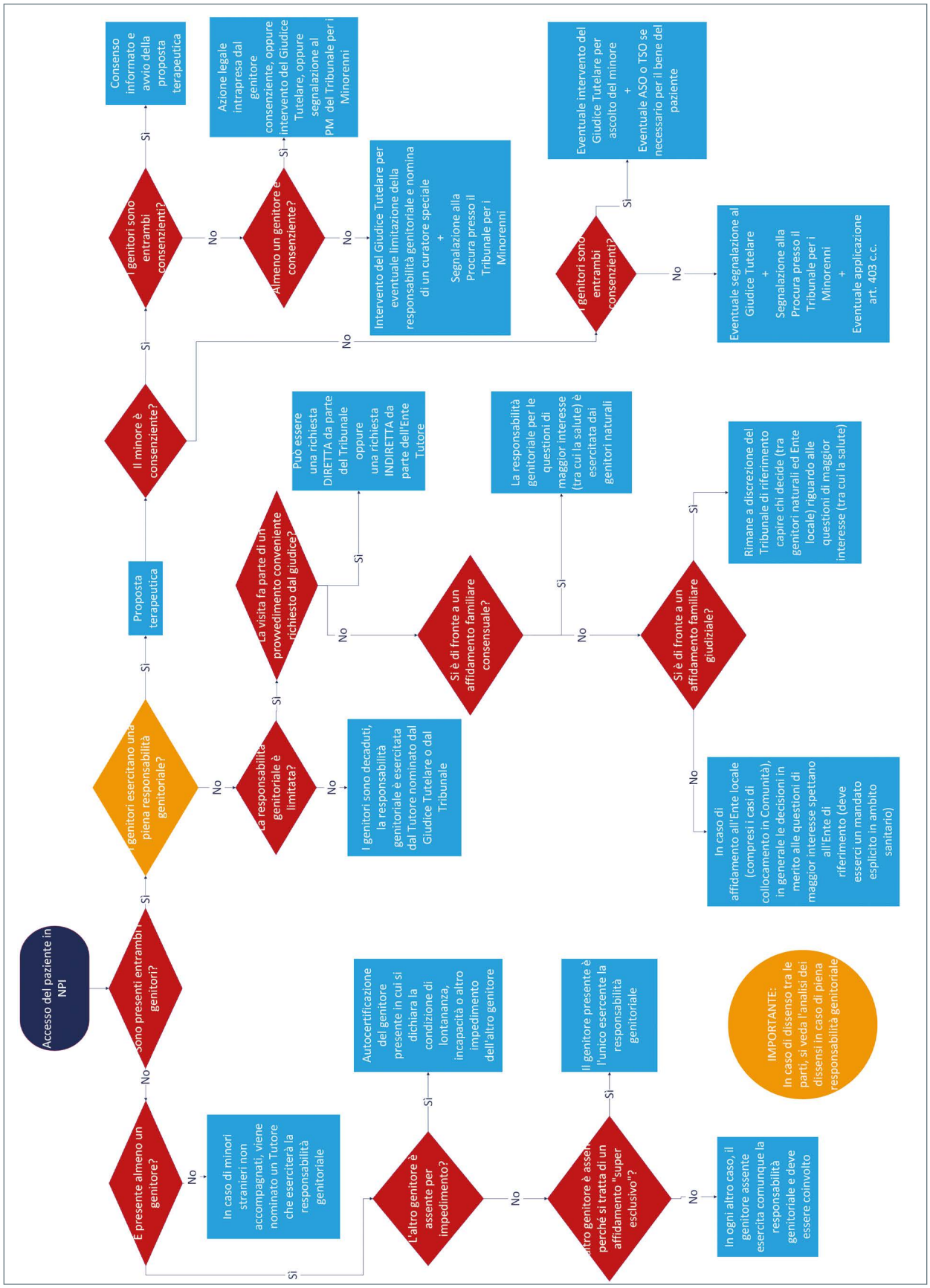


Figura 2. *Flowchart.*

ha un'età per cui è incapace di intendere e di volere, come nel caso della prima infanzia, l'interlocuzione avviene tipicamente tra il medico e il genitore o il tutore. Crescendo, il minore inizia ad esprimere maggiormente la propria volontà, che assume, quindi, sempre maggiore rilevanza. È importante sottolineare che, in ogni caso, non si può prescindere dal ruolo fondamentale di coloro che si prendono cura del minore, sia per garantire una migliore adesione al percorso terapeutico da parte del minore, sia per prendere delle decisioni che lo riguardano in modo attento e consapevole. Pertanto, diventa assolutamente fondamentale chiarire chi siano gli esercenti la responsabilità genitoriale [12].

Tuttavia, nella pratica clinica si possono incontrare situazioni molto eterogenee, in cui non è semplice definire a chi spetti il compito di decidere. È quindi compito del medico approfondire la situazione. In caso di dubbi, è diritto del personale sanitario poter visionare i documenti (es. la sentenza di divorzio) che attestino la responsabilità genitoriale ed eventuali sue limitazioni.

Al fine di agevolare queste necessarie operazioni, è stata creata una *flowchart* con l'obiettivo primario di fornire al professionista uno strumento utile nella pratica clinica per individuare chi eserciti la responsabilità genitoriale e a capire come agire in caso di dissenso in merito alle proposte terapeutiche. La *flowchart* analizza, anzitutto, la situazione in cui il paziente si presenti accompagnato da un solo genitore: potrebbe trattarsi di un'assenza causata da motivi di impedimento [12], caso in cui è comunque necessario verificare che l'altro genitore sia informato e che presti il proprio consenso, oppure potrebbe trattarsi di un affidamento "super esclusivo" [12], in cui la responsabilità genitoriale è esercitata da un solo genitore. Vengono analizzati, inoltre, i casi in cui la responsabilità genitoriale risulta limitata [12] e quelli in cui è decaduta, con la nomina di un tutore [12]. In ultima istanza, una parte della *flowchart* affronta le situazioni in cui, in presenza di una piena responsabilità genitoriale, vi è del dissenso tra le parti in merito alle proposte terapeutiche [12], differenziando i casi in cui il consenso da parte del minore è presente e quelli in cui è assente, sempre al fine di valorizzare la relazione terapeutica.

DISCUSSIONE

Questo lavoro propone due strumenti utili nella pratica clinica quotidiana dei Servizi di Neuropsichiatria Infantile. In prima istanza, emerge che in questo settore l'applicazione dell'Etica della cura si prospetta da un lato necessaria, dall'altro agevole. Necessaria, perché in questa specialità più che in altre c'è bisogno di guardare al paziente nel suo insieme, secondo il modello bio-psico-sociale [22]. Agevole, perché nella pratica clinica spesso vengono già attuati tanti degli aspetti che caratterizzano un approccio basato sull'Etica della cura, dall'analisi del contesto ambientale in cui il paziente è inserito, al tempo dell'ascolto dedicato a lui e alle sue figure di riferimento, fino alla multidisciplinarietà che caratterizza la presa in carico nei Servizi NPIA.

In seconda istanza, è importante sottolineare che l'obiettivo di un rinnovamento del consenso informato, nella prospettiva di una relazione medico-paziente basata sull'Etica della cura, non può prescindere da un'accurata formazione medica riguardo a queste tematiche, a partire dai primi anni di università.

Infine, il contributo di questi due strumenti vuole inserirsi sulla scia di quanto emerso dal *12° Rapporto di aggiornamento sul monitoraggio dell'attuazione della Convenzione ONU sui diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza in Italia* [10], precedentemente citato, allo scopo di prendere parte ad un cambiamento culturale, all'interno di una visione comune che renda ragione sia dei cambiamenti della società che ci circonda, sia della prospettiva di senso in cui, da professionisti della salute, si decide di inserirsi.

Citando Eugenio Borgia: "non c'è cura possibile (…) se non quando si forma una relazione dialogica che rimette ogni volta in gioco il modo di sentire e di vivere sia di chi cura, sia di chi è curato, chiamati l'uno e l'altro a creare una comunità di cura, e una comunità di destino (…), nelle quali ricercare e ritrovare comuni orizzonti di senso" [23].

Bibliografia

1 Busatta L, Furlan E. Consenso informato: un nuovo paradigma normativo della medicina? In C. Viafora, E. Furlan, & S. Tusino (A cura di), Questioni di vita, Un'introduzione alla bioetica. Milano: FrancoAngeli 2019.

2 Jonsen AR, Siegler M, Winslade WJ. Etica clinica, Un approccio pratico alle decisioni etiche in medicina clinica, 5a edizione. Milano: McGraw-Hill. (Ed. italiana 2003).

3 Beauchamp TL, Faden RR. Informed Consent. In S. J. Post, Encyclopedia of Bioethics, 4th Edition. Macmillan Reference USA 2003.

4 Santosuosso A. Prefazione. In: Mastrangelo G, Sellaroli V. Trattamento medico e lesioni dell'integrità fisica del minore - Autodeterminazione, tutela, responsabilità dei genitori, dei professionisti sociosanitari e delle forze dell'ordine. Santarcangelo di Romangna: Maggioli Editore 2014.

5 Tognoni A. Il consenso informato del minore in ambito sanitario: Art. 3 della legge 22/12/2017 n. 219. Quaderni ACP 2020;27(1):41-42.

6 Turri G. Autodeterminazione, trattamenti sanitari e minorenni. Questione Giustizia (Fascicolo 6) 2000.

7 Benzoni S, Cavenaghi S. Dalla tua parte, La voce del minore nella tutela e nella curatela speciale. Trento: Erickson 2019.

[8] Cesaro GO. Norme e principi sull'autodeterminazione del minore nel diritto nazionale e internazionale. In: Benzoni S, Cesaro GO, Lovati P, Vizziello P, eds. Milano: FrancoAngeli 2010.

[9] AOPI onlus A. La Carta dei Diritti - Il bambino in ospedale. 2014

[10] Gruppo CRC. 12° Rapporto di aggiornamento sul monitoraggio della Convenzione sui diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza in Italia 2022.

[11] Beauchamp TL, Childress JF. Principi di etica biomedica, 4a edizione. (F. Demartis, A cura di) Firenze: Le Lettere 1999.

[12] Cascone C, Ardesi S, Gioncada M. Diritto di famiglia e minorile per operatori sociali e sanitari, 3a edizione. Milano: Wolters Kluwer 2021.

[13] Amodio P. Il minore come soggetto e l'alleanza terapeutica. In L. Chieffi, & A. Postigliola (A cura di), Bioetica e cura, L'alleanza terapeutica oggi. Milano: Mimesis Edizioni 2014.

[14] Botti C. Vulnerabilità, relazioni e cura. Ripensare la bioetica. Etica & Politica 2016;XVIII(3):33-57.

[15] Brotto S. Etica della cura, Una introduzione. Napoli: Orthotes Editrice 2013.

[16] Dadà S. Etica della vulnerabilità. Brescia: Editrice Morcelliana 2022.

[17] Gilligan C. Con voce di donna. Etica e formazione della personalità. Milano: Feltrinelli 1987.

[18] Mackenzie C, Stoljar N. Relational Autonomy: Feminist Perspectives on Autonomy, Agency, and the Social Self. Oxford University Press 2000.

[19] Mortari L. Filosofia della cura. Milano: Raffaello Cortina Editore 2015.

[20] Oppes M. La cura tra individualismo e personalismo, Consenso informato e disposizioni anticipate di trattamento dopo la Legge 219/2017. Firenze: Angelo Pontecorboli Editore 2019.

[21] Tusino S. L'etica della cura, Un altro sguardo sulla filosofia morale. Milano: FrancoAngeli 2021.

[22] Militerni R. Neuropsichiatria Infantile, 7a edizione. Napoli: Idelson-Gnocchi 2021.

[23] Borgna E. L'ascolto gentile, Racconti clinici. Torino: Einaudi 2017.

Articolo Originale

Disturbo dello spettro autistico ad alto funzionamento e *internet gaming disorder*: profili neuropsicologici a confronto

High-functioning ASD & internet gaming disorder: neuropsychological profilesin comparison

Carmen Gnasso[1,2], Valerio Simonelli[1,2], Chiara Covelli[1,2], Deianira Rinaldi[1,2], Roberta Battini[1,2], Gabriele Masi[1,2], Stefano Berloffa[1,2]

[1] Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Pisa, Pisa; [2] Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva, IRCCS Fondazione Stella Maris, Calambrone (PI)

Riassunto

Sebbene il disturbo dello spettro autistico (ASD) sia riportato in letteratura come correlato ad un aumento del rischio di videodipendenza, le relazioni tra ASD ed *internet gaming disorder* (IGD) sono ancora oggetto di studio. Lo scopo di questo lavoro è stato valutare la prevalenza di IGD in un campione di pazienti con ASD oltre che confrontare il profilo clinico e cognitivo.

Il gruppo clinico è stato reclutato tra dicembre 2020 e luglio 2023 c/o l'IRCCS Fondazione Stella Maris e ha incluso 77 pazienti, di cui 67 maschi (età media 13,58 ± 2,75).

I pazienti sono stati sottoposti a valutazione neuropsichiatrica e valutazione del profilo cognitivo, del quadro psicopatologico ed eventuali comorbilità, oltre che a test (IAT) e a questionari specifici (IGDS9-SF e UADI) per IGD.

Dallo studio è emerso che il 45,45% del campione risultava corrispondere o collocarsi come pari o al di sopra del *cut-off* (pari a 21) per IGD al questionario IGDS9-SF (*Internet gaming disorder scale - short-form*). Dal confronto tra i gruppi di pazienti con punteggio pari o al di sopra e al di sotto del *cut-off* per tale questionario, è emerso che il primo gruppo mostrava punteggi elevati all'*internet addiction test* (IAT) oltre che problemi di attenzione. Non sono emerse differenze significative all'interno del campione negli aspetti di compromissione funzionale e di gravità clinica, oltre che nella valutazione cognitiva e in quella delle caratteristiche riferibili all'ASD. Tale lavoro supporta l'idea secondo la quale pazienti con ASD siano a rischio elevato di sviluppare IGD (35 su 77 pazienti). Dalla valutazione delle comorbilità, è emersa una maggiore associazione con il disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD). La presenza di comorbilità psichiatriche in pazienti con IGD rappresenta un fattore di rischio, di mantenimento e prognostico; pertanto, risulta fondamentale impostare trattamenti multimodali mirati al miglioramento complessivo della severità clinica dei pazienti in carico.

Parole chiave: internet gaming disorder, disturbo dello spettro autistico, ADHD, dipendenze comportamentali

Summary

Although autism spectrum disorder (ASD) is reported in the literature as related to an increased risk of video addiction, the relationships between ASD and internet gaming disorder (IGD) are still being studied. The aim of this work was to evaluate the prevalence of IGD in a sample of patients with ASD as well as compare the clinical and cognitive profile.

The clinical group was recruited between December 2020 and July 2023 at the IRCCS Stella Maris Foundation and included 77 patients, of which 67 were male (mean age 13.58 ± 2.75).

The patients underwent neuropsychiatric evaluation and evaluation of the cognitive profile, the psychopathological picture and any comorbidities, as well as specific tests (IAT) and questionnaires (IGDS9-SF and UADI) for IGD.

The study showed that 45.45% of the sample was equal or above the cut-off (equal to 21) for IGD on the IGDS9-SF (internet gaming disorder scale - short-form) questionnaire. From the comparison between the groups of patients with scores equal or above and below the cut-off for this questionnaire, it emerged that the first group showed high scores on the internet addiction test (IAT) as well as attention problems. No significant differences emerged within the sample in the aspects of functional impairment and clinical severity, as well as in the cognitive as-

CORRISPONDENZA
Carmen Gnasso - E-mail: carmen.gnasso@gmail.com

sessment and in that of the characteristics referable to ASD. This work supports the idea that patients with ASD are at high risk of developing IGD (35 out of 77 patients). From the evaluation of comorbidities, a greater association with attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) emerged. The presence of psychiatric comorbidities in patients with IGD represents a risk, maintenance and prognostic factor; therefore, it is essential to set up multimodal treatments aimed at the overall improvement of the clinical severity of the patients in care.

Keywords: internet gaming disorder, autism spectrum disorder, ADHD, behavioral addiction

INTRODUZIONE

L'*internet gaming disorder* (IGD) è stato introdotto nel *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM) a partire dalla sua quinta edizione, DSM-5 [1] nella sezione III, relativa ai "Disturbi che necessitano di ulteriori studi". La patologia è stata definita nei termini di un: "Uso persistente e ricorrente di Internet per partecipare a giochi, spesso con altri giocatori, che porta a compromissione o disagio clinicamente significativi". Per porre diagnosi è necessario che vengano soddisfatti almeno 5 dei 9 criteri proposti, per un periodo di almeno 12 mesi (Tab. I). L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ha introdotto l'IGD nella classificazione ICD-11 [2] proponendo i criteri diagnostici riportati nella Tabella II.
Da una metanalisi che coinvolgeva 53 studi effettuati tra il 2009 ed il 2019 e che includeva 226.247 partecipanti in 17 Paesi diversi [3] la prevalenza mondiale di IGD è risultata essere del 3,05% con rapporto maschi:femmine di 2,5:1. Le differenze presenti all'interno delle varie nazioni potrebbero essere legate a fattori socio-culturali che facilitano la maggiore prevalenza di condizioni psicopatologiche associate e predisponenti IGD, quali il "ritiro sociale" [4].
Non appare chiara l'eziopatogenesi del disturbo, tra i fattori socio-ambientali è emerso, da una recente *interview* [5], come bassi livelli di coesione familiare e peggiore relazione genitore-figlio si associno ad una maggiore severità dei sintomi di IGD. Tra i fattori neurobiologici Paulus et al. [5] hanno messo in evidenza alterazioni della capacità di regolazione del circuito del reward, della capacità di decision making e di alcune funzioni esecutive quali inibizione e autocontrollo.
Sebbene nel DSM-5 sia stato definito come un disturbo a sé stante, data l'alta prevalenza di comorbilità con altri disturbi psichiatrici, viene considerata l'ipotesi [6] secondo la quale l'IGD potrebbe essere considerato un epifenomeno di altre condizioni cliniche associate. Tra le comorbilità psichiatriche maggiormente note emergono quadri di ritiro sociale [4] con sintomatologia ansiosa [7] e depressiva [8], oltre che associazione con disturbo ossessivo compulsivo (DOC) [8] e con disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD) [9]. Kato et al. [4] sottolineano come il gioco su Internet possa rappresentare un mezzo per avere i rapporti sociali altrimenti preclusi nella vita reale, in parte giustificando la comorbilità frequente con il disturbo dello spettro autistico (ASD) [10,5].
Non sono attualmente disponibili linee guida specifiche riguardo il trattamento dell'IGD in quanto non esistono evidenze a lungo termine sufficienti a giustificarne la stesura. Le tipologie di trattamento maggiormente studiate sono: la terapia cognitivo-comportamentale, la terapia familiare e il trattamento farmacologico [12].
Con ASD si intende un disturbo del neurosviluppo a eziologia multifattoriale caratterizzato da deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti e pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti, ripetitivi [1]. Dal punto di vista epidemiologico, la prevalenza dell'ASD è progressivamente aumentata negli Stati Uniti dall'1,1% del 2008 al

Tabella I. Criteri Diagnostici per IGD secondo DSM-5.

Criteri Diagnostici IGD secondo DSM-5
1. Preoccupazione rispetto al gioco su Internet. (L'individuo pensa alle precedenti attività di gioco o anticipa la partecipazione alle successive sessioni di gioco; il gioco su Internet diventa la principale attività della vita quotidiana.)
2. Sintomi di astinenza quando viene impedito il gioco su Internet. (Questi sintomi sono tipicamente descritti come irritabilità, ansia o tristezza, mentre non vi sono segni fisici di astinenza farmacologica.)
3. Tolleranza-bisogno di trascorrere crescenti quantità di tempo impegnati in giochi su Internet.
4. Tentativi infruttuosi di limitare la partecipazione ai giochi su Internet.
5. Perdita di interesse verso i precedenti hobby e divertimenti come risultato dei, e con l'eccezione dei, giochi su Internet.
6. Uso continuativo ed eccessivo dei giochi su Internet nonostante la consapevolezza di problemi psicosociali.
7. Avere ingannato i membri della famiglia, i terapeuti o altri riguardo la quantità di tempo passata giocando su Internet.
8. Uso dei giochi su Internet per eludere o mitigare stati d'animo negativi (per es. sensazioni di disperazione, senso di colpa, ansia).
9. Aver messo a repentaglio o perso una relazione, un lavoro o un'opportunità formativa o di carriera significativi a causa della partecipazione a giochi su internet.

Tabella II. Criteri Diagnostici per IGD secondo ICD-1 I.

Criteri Diagnostici IGD secondo ICD-11
a. Rilevanza: la particolare attività diventa la più importante nella vita della persona e ne domina il pensiero (preoccupazioni e distorsioni cognitive), i sentimenti (*craving*) e il comportamento (deterioramento socializzazione).
b. Modificazione dell'umore: questo si riferisce all'esperienza soggettiva che le persone riferiscono come conseguenza dell'impegno in una particolare attività con capacità di quest'ultima di modificare in maniera differente l'umore in diversi momenti.
c. Tolleranza: necessità di incrementare progressivamente il numero di ore trascorse su una determinata attività o la dose di una sostanza per ottenerne il medesimo effetto.
d. Sintomi di astinenza: stati emotivi sgradevoli e/o agli effetti fisici che si verificano quando la particolare attività viene interrotta o ridotta improvvisamente.
e. Conflitto: si riferisce ai conflitti tra il "soggetto dipendente" e coloro che lo circondano (conflitto interpersonale) o all'interno dell'individuo stesso (conflitto intrapsichico) provocati dallo svolgimento della particolare attività.
f. Recidiva: tendenza a reiterare schemi precedenti della particolare attività e al ripresentarsi ciclicamente degli schemi più estremi tipici della dipendenza dopo lunghi periodi di astinenza o controllo.

Gli ASD sono un insieme eterogeneo di disturbi del neurosviluppo caratterizzati da deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti e pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti, ripetitivi (APA, 2013).
Dal punto di vista epidemiologico, la prevalenza dei disturbi dello spettro autistico è progressivamente aumentata negli Stati Uniti dall'l% del 2008 al 2,3% del 2018 con un rapporto tra maschi e femmine di circa 4:1; tale aumento appare prevalentemente (ma non totalmente) spiegato da modifiche dei criteri diagnostici, migliore efficacia degli strumenti diagnostici e di *screening* e maggiore consapevolezza dell'opinione pubblica (Hirota & King, 2023).

2,3% del 2018 con un rapporto tra maschi e femmine di circa 4:1; tale aumento appare in parte spiegato da modifiche dei criteri diagnostici, migliore efficacia degli strumenti diagnostici e di screening e maggiore consapevolezza dell'opinione pubblica [13]. Tale condizione rappresenta un importante fattore di rischio per diverse patologie neuropsichiatriche, in quanto gli individui con ASD hanno tassi più elevati di depressione e ansia[13] rispetto ai soggetti neurotipici. Da quanto è emerso dalla review di Hirota et al. [13], inoltre esso si mostra spesso in comorbilità con altri disturbi del neurosviluppo, quali Disabilità Intellettiva e ADHD. I trattamenti farmacologici attualmente disponibili non hanno una indicazione specifica per i sintomi nucleari dell'ASD e dovrebbero essere limitati alla gestione di irritabilità o aggressività oltre che al trattamento delle comorbilità [13].
Diverse evidenze mostrano come i bambini ed i ragazzi affetti da ASD facciano spesso un uso eccessivo dei videogiochi [10,11]. Tra le ipotesi proposte per spiegare tale interesse emergerebbe la preferenza di sfide in ambienti virtuali piuttosto che reali [14]. Secondo Finke et al. [14], i bambini con ASD, per via delle intrinseche caratteristiche del disturbo, hanno diverse difficoltà nella loro vita quotidiana e nel contesto sociale tali per cui è possibile che vivano invece le sfide presentate nei videogiochi come più gestibili e gratificanti. Se da un lato quindi l'abitudine al gaming negli individui con ASD potrebbe essere difficilmente distinguibile da un comportamento ristretto e ripetitivo, dall'altro giocare ai videogiochi può progressivamente assumere i connotati di una dipendenza comportamentale [15]. Alla luce delle difficoltà di comunicazione e nell'interazione sociale dei soggetti con ASD, in alcuni studi è emerso che i genitori di pazienti affetti da tale condizione tendano a vedere più favorevolmente l'uso della tecnologia rispetto ai genitori di bambini neurotipici [16] e come l'utilizzo dei videogiochi nei pazienti con ASD potrebbe non essere totalmente a loro sfavore. In particolare, le difficoltà intrinseche al disturbo potrebbero essere parzialmente superate mediante la creazione di interazioni online, che sono meno limitate da fattori emotivi e sociali [17]. Da questo punto di vista, alcuni autori hanno addirittura suggerito che gli strumenti elettronici, negli individui affetti da ASD, possano essere uno strumento per lo sviluppo di interazioni sociali [17]. Tuttavia, secondo alcuni studi, la maggior parte dei bambini con ASD tende a preferire videogiochi in solitario [10]. Kato et al. [4] hanno evidenziato l'importanza del numero di ore giornaliere trascorse davanti ai videogiochi, poiché questo sembra essere associato al grado di ritiro sociale ed essere direttamente proporzionale all'aumento del rischio di sviluppare Hikikomori.
Sebbene l'ASD sia riportato in letteratura come correlato ad un aumento del rischio di videodipendenza, le relazioni tra ASD ed IGD sono ancora oggetto di studio. Alla luce delle implicazioni cliniche e terapeutiche e delle traiettorie evolutive, lo scopo di questo lavoro è stato quello di valutare la prevalenza di IGD in un campione di pazienti con ASD, valutare le comorbilità e analizzare il profilo clinico e quello cognitivo.

MATERIALE E METODI

È stato condotto uno studio osservazionale con lo

scopo di descrivere una serie di casi in un dato intervallo di tempo. I criteri di inclusione sono stati la presenza di età compresa tra gli 8 e i 18 anni e la diagnosi di ASD, i criteri di esclusione sono stati la comorbilità con una disabilità intellettiva o un disturbo psicotico (a causa dell'impossibilità di completare i questionari).
Si è trattato di uno studio monocentrico, il gruppo clinico è stato reclutato tra dicembre 2020 e luglio 2023 c/o l'IRCCS Fondazione Stella Maris.
L'inquadramento diagnostico è avvenuto secondo i criteri del DSM-5, mediante valutazione anamnestica e valutazione clinica neuropsichiatrica attraverso intervista clinica semi-strutturata K-SADS-PL [18]. A tutti i partecipanti allo studio è stata fornita una spiegazione dettagliata riguardo le domande dei questionari somministrati e in seguito descritti.
Tutti i partecipanti allo studio hanno completato test standardizzati per la valutazione dell'uso di Internet e dell'IGD. Il primo obiettivo è stato quello di stimare la prevalenza di IGD all'interno del campione; ciò è stato fatto attraverso la somministrazione del questionario *internet gaming disorder scale-short form* (IGDS9-SF) [19]. Sono poi state confrontate le caratteristiche cliniche e cognitive dei pazienti con punteggi pari o al di sopra ed al di sotto del *cut-off* per tale test.
Al campione in oggetto è stato quindi somministrato l'*internet addiction test* (IAT) [20] per la valutazione della dipendenza da piattaforme e applicazioni che richiedono un collegamento alla rete. I ragazzi di età compresa tra gli 11 e i 18 anni hanno completato anche il questionario sull'uso, abuso e dipendenza da Internet (UADI) [21], volto ad una valutazione qualitativa degli aspetti della videodipendenza. Al campione sono state inoltre somministrate una scala di valutazione di gravità clinica, la *clinical global impression-severity score* (CGI-S) [22] e del funzionamento adattivo globale, le *children global assessment scales* (C-GAS) [23]. I genitori dei pazienti hanno completato la *social responsiveness scale-2* (SRS-2) [24], l'*autism quotient* versione per adolescenti [25] e per bambini [26] a seconda del range di età, il *social communication* questionnaire (SCQ) [27] ed il *systematizing quotient* (SQ) [28] per la valutazione degli aspetti di responsività sociale e la *child behavior checklist* (CBCL) [29] per una valutazione dimensionale del quadro clinico. Infine, è stato valutato il profilo cognitivo del gruppo clinico mediante la *Wechsler Intelligence scale for children - fourth edition* (WISC-IV) [30] e la *Wechsler intelligence scale for adults – fourth edition* (WAIS-IV) [31]. Lo studio è risultato conforme alla Dichiarazione di Helsinki. Pazienti e genitori hanno ricevuto informazioni dettagliate sulle caratteristiche degli strumenti di valutazione e sulle opzioni di trattamento e tutti i genitori hanno fornito il consenso informato scritto. La metodologia dello studio è stata approvata dal Comitato Etico Regionale per la Sperimentazione Clinica della Toscana.

Le analisi statistiche sono state eseguite mediante test parametrici (test ANOVA univariato e test T di Student) e non parametrici (test non parametrico $\chi 2$), a seconda delle tipologie di variabili considerate (quantitativa, qualitativa); L'ES di Cohen è stato calcolato per variabili con differenze significative tra i gruppi. Infine, le caratteristiche associate all'ASD e all'IGD sono state esplorate utilizzando modelli di regressione logistica binaria, utilizzando il *cut-off* dell'IGDS9-SF come variabile dipendente e variabili che presentavano differenze significative nelle medie come variabili indipendenti. Le analisi statistiche sono state effettuate utilizzando il programma SPSS 19.0 per Windows. Il livello di significatività adottato è 0,05 ($p < 0,05$).

RISULTATI

I soggetti arruolati nel complesso sono stati 77, di età compresa tra gli 8 e i 18 anni, di cui 67 maschi e 10 femmine, con età media di 13,58 ± 2,75 anni.
All'interno del gruppo clinico, le comorbilità (Fig. 1) più frequentemente riscontrate sono state: l'ADHD, presente in 55 pazienti su 77 (71,42%), il disturbo d'ansia generalizzata, presente in 45 pazienti su 77 (58,44%) ed il disturbo bipolare, presente in 35 pazienti su 77 (45,45%).
Mediante l'utilizzo del test IGDS9-SF, tra i 77 pazienti, in 35 pazienti (45,45%) è stato ottenuto un punteggio pari o superiore al *cut-off* di 21 (*two-way test* $\chi 2$, $p < 0,001$). Sia le caratteristiche cliniche che gli indici valutati ai test cognitivi nei pazienti con punteggi pari o superiori al *cut-off* all'IGDS9-SF e in quelli con punteggi inferiori al *cut-off* per il medesimo test sono risultati in gran parte sovrapponibili. Nei due gruppi né la compromissione funzionale, valutata mediante C-GAS, né la gravità clinica, valutata tramite la CGI-S, hanno mostrato differenze statisticamente significative. Rispetto alle caratteristiche cliniche del campione in esame non sono state riscontrate differenze clinicamente rilevanti tra i pazienti con punteggi IGDS9-SF pari o al di sopra del *cut-off* (IGDS9-SF +) e quelli con punteggi inferiori al *cut-off* (IGDS9-SF -) nei test che hanno indagato le caratteristiche specifiche dell'ASD (SRS-2, SCQ, AQ ed SQ), suggerendo che l'entità dei sintomi specifici per tale condizione non correla con la presenza di IGD.
Per quanto riguarda il profilo neuropsicologico emerso confrontando le sottoscale della WISC-IV (Tab. III) non sono state riscontrate differenze tra i pazienti IGDS9-SF + e quelli IGDS9-SF-.
Sono state invece riscontrate alcune differenze a livello delle difficoltà di natura attentiva.
Tali difficoltà sono state indagate mediante la sottoscala sindromica riguardante i problemi attentivi alla CBCL

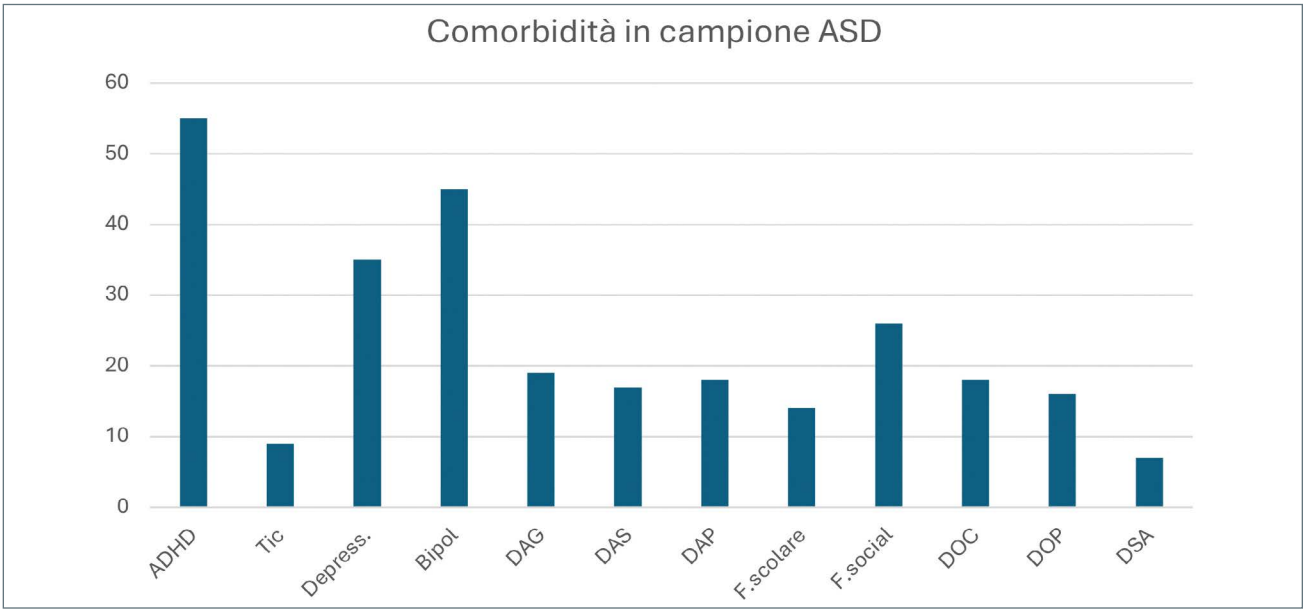


Figura 1. La figura mostra le comorbilità presenti all'interno del campione.

Tabella III. Confronto tra i punteggi dei pazienti con IGDS9-SF sopra e sotto il *cut-off* (medie e deviazioni standard). Significatività statistica p < 0,05.

Variables	IGD9-SF above the cut-off (N = 35) mean	IGD9-SF above the cut-off (N = 35) SD	IGD9-SF below the cut-off (N = 42) mean	IGD9-SF below the cut-off (N = 42) SD	P-value
CGAS	49,86	6,213	50,71	7,924	0,604
CGI	4,69	0,583	4,69	0,749	0,976
IAT	55,41	12,957	41,58	14,719	* < 0,001
UADI evasion	51,43	11,346	36,12	9,854	* < 0,001
UADI impact	47,57	8,528	43,12	10,872	0,195
UADI addiction	51,57	7,144	40,36	9,907	* < 0,001
UADI dissociation	39,79	12,771	30,16	11,481	* < 0,021
UADI experimentation	46,07	11,971	36,56	9,01	* < 0,008
WISC-IV total IQ	96,75	16,352	95,53	16,588	0,828
WISC-IV Verbal Comprehension Index	100,82	19,613	103,19	19,226	0,641
WISC-IV Visual Perception Index	107,67	15,435	107,27	19,146	0,929
WISC-IV Working Memory Index	83,55	19,225	87,62	20,088	0,434
WISC-IV Processing Speed Index	79,08	17,181	82,58	16,405	0,429
SCQ	12,9	6,34	11,61	6,724	0,497
SRS-2 total	72,67	16,201	74,1	12,81	0,763
AQ tot	41,85	25,8	40,5	24,522	0,891
SQ tot	26,86	11,452	28,13	11.922	0,837
CBCL Internalizing Probe Items	69,21	9,899	68,81	8,477	0,851
CBCL Externalizing Problems	60,91	12,196	57,93	9,322	0,231
CBCL Total	67,26	10,022	65,95	7,942	0,526
CBCL Anxiety/Depression	67,56	11,177	69,45	11,01	0,461
CBCL Withdral Depression	73,59	13,942	69,26	12,68	0,161
CBCL Somatic Complaints	63,79	9,055	62,79	9,251	0,635
CBCL Social Problems	66,21	11,197	66,45	8,609	0,914
CBCL Thought Problems	67,91	9,517	65,67	9,193	0,301
CBCL Attention Problems	68,94	12,048	63,64	8,706	* < 0,029
CBCL Aggressive Behavior	60,62	9,41	56,81	7,438	0,052
CBCL Rule-Breaking Behavior	60,55	8,6	60,62	9,41	0,202

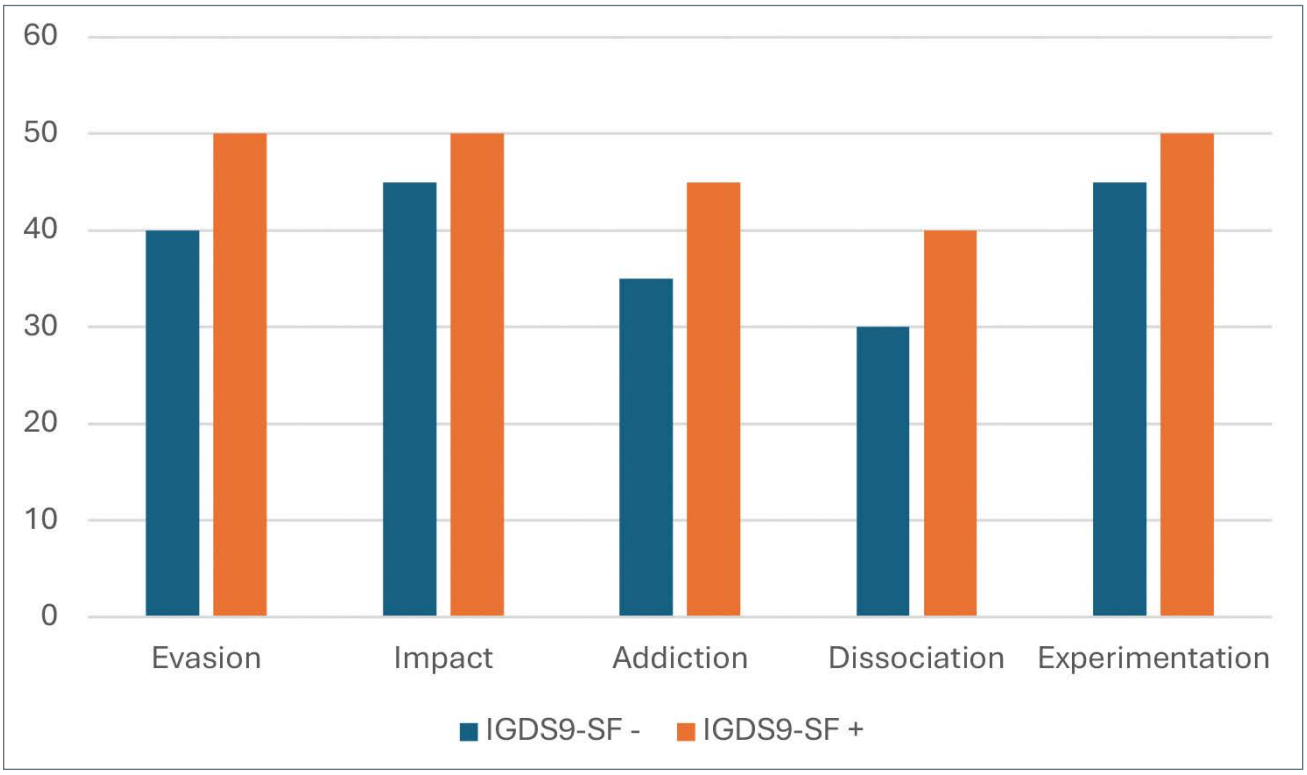


Figura 2. La figura mostra i punteggi medi nelle diverse sottoscale del test UADI tra pazienti con punteggi IGD superiori e inferiori al *cut-off*. Il *cut-off* nelle sottoscale UADI è 50.

(68,94 ± 12,048, p = 0,0029), configurando i pazienti con IGD come caratterizzati da un fenotipo tendenzialmente più grave. I pazienti con punteggi di IGDS9-SF ≥ 21 (N = 35) mostrano anche punteggi significativamente più alti al test IAT (55,41 ± 12,957, p < 0,001) rispetto all'altro gruppo.

Si nota inoltre che, nel complesso, tutte le dimensioni indagate al test UADI (Fig. 2) sono altamente rappresentate nei pazienti con punteggi IGDS9-SF pari o superiore a 21. In particolare, i pazienti con IGDS9-SF + ottengono punteggi più alti nella sottoscala "evasione" (51,43 ± 11,346, p < 0,001), nella sottoscala "dipendenza" (51,57 ± 7,144, p < 0,001), nella sottoscala "dissociazione" (39,79 ± 12,771, p = 0,021) e il quella "sperimentazione" (46,07 ± 11,971, p = 0,008) (Fig. 1).

DISCUSSIONE

Da tempo diversi autori [15] hanno segnalato che i pazienti con ASD sono tendenzialmente più inclini all'utilizzo dei videodispositivi e allo sviluppo di IGD, tuttavia, allo stato attuale solo pochi autori [10] hanno condotto studi inerenti l'età evolutiva che vadano ad indagare il fenotipo clinico di pazienti autistici con IGD.

Questo studio ha avuto come scopo quello di valutare la prevalenza di tale patologia in una popolazione di pazienti con ASD in età evolutiva, oltre che analizzare il profilo clinico e quello cognitivo di tale campione. Il nostro lavoro supporta l'idea che i pazienti con ASD abbiano un maggiore rischio di sviluppare di IGD: tra i 77 pazienti, in 35 pazienti (45,45%) è stato ottenuto un punteggio pari o superiore al *cut-off* di 21 al test IGDS9-SF. In linea con i dati di letteratura [13], il campione in esame è risultato costituito prevalentemente da individui di sesso maschile (87,01%).

Il presente studio ha mostrato l'assenza di differenze significative rispetto alle caratteristiche cliniche del fenotipo ASD nel campione in esame tra i pazienti con punteggi IGDS9-SF pari sopra il *cut-off* (IGDS9-SF +) e quelli con punteggi inferiori al *cut-off* (IGDS9-SF -). Quest'ultima evidenza appare in linea con alcuni dati di letteratura[10] che mostrano come la presenza di sintomi ASD non correlasse con i sintomi di IGD in pazienti pediatrici; si segnala che nel precedente lavoro gli aspetti riferibili all'ASD siano stati indagati solo mediante il questionario SCQ.

Per quanto riguarda il profilo neuropsicologico emerso confrontando le sottoscale della WISC-IV e della WAIS-IV, non sono state riscontrate differenze tra i pazienti IGDS9-SF + e quelli IGDS9-SF-. Ciò suggerisce che il profilo cognitivo non influenza la propensione iniziale a

sviluppare dipendenze da Internet, così come era stato riscontrato in uno studio in età pediatrica su pazienti ADHD [6-9].

Per quanto riguarda la valutazione del comportamento effettuata mediante CBCL 6-18 sono emerse alcune differenze tra i pazienti IGDS9-SF + e quelli IGDS9-SF - nella sottoscala sindromica riguardante i problemi attentivi. Uno studio condotto precedentemente presso IRCCS Stella Maris [8-6] su un campione di 101 adolescenti con diagnosi di patologie psichiatriche ha mostrato che i pazienti con IGD potevano essere raggruppati, a seconda dei punteggi della CBCL, in quattro cluster: (1) Bassi livelli di problemi sia internalizzanti che esternalizzanti; (2) alti livelli di problemi internalizzanti; (3) livelli più elevati di problemi sia internalizzanti che esternalizzanti (i pazienti "misti" e più gravemente compromessi); e (4) alti livelli di problemi esternalizzanti. I risultati di questo studio appaiono in linea con i dati precedentemente proposti, supportando l'idea che anche tra pazienti con ASD, quelli con IGD tendono ad essere eterogenei.

Dall'analisi del fenotipo clinico inerente l'IGD all'interno del campione, dal test IAT è emerso che i pazienti con punteggi di IGDS9-SF + hanno mostrato risultati significativamente più alti rispetto all'altro gruppo. Si nota inoltre che, nel complesso, tutte le dimensioni indagate al questionario UADI sono altamente rappresentate nei pazienti IGDS9-SF + e, in particolar modo, le dimensioni "dipendenza" ed "evasione". Da uno studio precedente [9] su un gruppo di pazienti afferenti alla neuropsichiatria infantile con ADHD, al questionario UADI è emerso un profilo sovrapponibile. Tale evidenza a nostro parere potrebbe essere associata al fatto che sia i pazienti con ASD che quelli con ADHD sono più inclini a fuggire dal mondo reale e a dissociarsi dalla realtà; inoltre emerge che i pazienti con tendenza alla dipendenza e al *sensation seeking* siano a maggior rischio di sviluppare IGD. Tali dati sembrano essere in linea con quelli di studi già presenti in letteratura [11]. Paulus et al. [11] mostravano una spiccata tendenza dei pazienti con ASD all'utilizzo di Internet e di videogiochi come forma di evasione piuttosto che come forma di comunicazione più semplice e meno associata ad aspetti ansiosi.

Appare importante considerare come le varie sovrapposizioni presenti all'interno dei gruppi possano essere in parte spiegate dalla frequente comorbilità dell'ASD con l'ADHD, come emerge dal nostro campione. Ciò potrebbe implicare la possibilità che le caratteristiche dei due disturbi non possano essere del tutto separate; ulteriori studi con campioni di dimensioni maggiori di pazienti ASD senza comorbilità con ADHD potrebbero evidenziare aspetti non ancora emersi con eventuali implicazioni circa approcci terapeutici mirati.

Diversamente da quanto accade per l'ASD, per l'ADHD è disponibile un trattamento farmacologico specifico con metilfenidato (MPH). Diverse evidenze in letteratura [32] mostrano l'efficacia di MPH oltre che su ADHD anche sui sintomi IGD; in un altro studio [9], tuttavia è stato dimostrato che il trattamento specifico con MPH non migliora i sintomi IGD più di altre terapie farmacologiche volte a trattare comorbilità diverse.

È indiscusso il fatto che in pazienti con IGD la presenza di comorbilità psichiatriche funga da fattore di rischio, fattore di mantenimento, fattore incidente sulla prognosi. Alla luce di questo, anche in pazienti con ASD, risulta di fondamentale importanza effettuare trattamenti multimodali (psicologici, psicosociali, psicoeducativi e farmacologici) mirati al miglioramento complessivo della severità clinica e della compromissione funzionale di pazienti in carico.

Bibliografia

1 American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders 5th ed. 2013

2 WHO. International Classification of Diseases 11th Revision. The Global Standard for Diagnostic Health Information. 2018.

3 Stevens MW, Dorstyn D, Delfabbro PH et al. Global prevalence of gaming disorder: A systematic review and meta-analysis. The Australian and New Zealand journal of psychiatry, 2021;55(6):553-568.

4 Kato TA, Kanba S, Teo AR. Defining pathological social withdrawal: proposed diagnostic criteria for hikikomori. World Psychiatry 2020;19(1):116-117.

5 Paulus FW, Ohmann S, von Gontard A et al. Internet gaming disorder in children and adolescents: a systematic review. Developmental Medicine & Child Neurology, 2018;60(7):645-659.

6 Masi G, Berloffa S, Muratori P et al. Internet addiction disorder in referred adolescents: a clinical study on comorbidity. Addiction Research & Theory, 2021;29(3):205-211

7 Wang CY, Wu YC, Su CH et al. Association between Internet gaming disord erand generalized anxiety disorder. Journal of Behavioral Addictions, 2017;6(4):564-571.

8 González-Bueso V, Santamaría J, Fernández D, Merino L et al. Association between Internet Gaming Disorder or Pathological Video-Game Use and Comorbid Psychopathology: A Comprehensive Review. International Journal of Environmental Research and Public Health, 2018;15(4):668

9 Berloffa S, Salvati A, D'Acunto G et al. Internet Gaming Disorder in Children and Adolescents with Attention Deficit Hyperactivity Disorder. Children, 2022;9(3):428.

10 Mazurek MO, Engelhardt CR et al. Video Game Use in Boys With Autism Spectrum Disorder, ADHD, or Typical Development. Pediatrics, 2013;132(2):260-266.

11 Paulus FW, Sander CS, Nitze M et al. Gaming Disorder and Computer-Mediated Communication in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder. Zeitschrift Für Kinder- Und Jugendpsychiatrie Und Psychotherapie, 2020;48(2):113-122.

[12] Zajac K, Ginley MK, Chang R. Treatments of internet gaming disorder: a systematic review of the evidence. Expert Review of Neurotherapeutics, 2020;20(1):85-93.

[13] Hirota T, King BH. Autism Spectrum Disorder. JAMA, 2023;329(2):157.

[14] Mazurek MO, Shattuck PT, Wagner M et al., (2012). Prevalence and Correlates of Screen-Based Media Use Among Youths with Autism Spectrum Disorders. Journal of Autism and Developmental Disorders, 42(8):1757-1767.

[15] Finke EH, Hickerson BD, Kremkow JMD et al. "To Be Quite Honest, If It Wasn't for Videogames I Wouldn't Have a Social Life at All": Motivations of Young Adults With Autism Spectrum Disorder for Playing Videogames as Leisure. American Journal of Speech-Language Pathology, 2018;27(2):672-689.

[16] Vittrup B, Snider S, Rose KK et al. Parental perceptions of the role of media and technology in their young children's lives. Journal of Early Childhood Research, 2016;14(1):43-54.

[17] Benford P, Standen P The internet: a comfortable communication medium for people with Asperger syndrome (AS) and high functioning autism (HFA)? Journal of Assistive Technologies, 2009;3(2):44-53.

[18] Kaufman J, Birmaher B, Brent et al. Schedule for Affective Disorders and Schizophrenia for School-Age Children-Present and Lifetime Version (K-SADS-PL): Initial Reliability and Validity Data. Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry, 1997;36(7):980-988.

[19] Pontes HM, Griffiths MD. Measuring DSM-5 internet gaming disorder: Development and validation of a short psychometric scale. Computers in Human Behavior, 2015;45:137-143.

[20] Young KS. Caught in the Net: How to Recognize the Signs of Internet Addiction-and a Winning Strategy for Recovery 1998.

[21] Del Miglio C, Gamba A, Cantelmi T. Costruzione e validazione preliminare di uno strumento (Use, Abuse, Dependence to Internet (UADI) per la rilevazione delle variabili psicologiche e psicopatologiche correlate all'uso di internet (Internet-related psychological and psychopathological variables: Construction and preliminary validation of the UADI survey). Italian J. Psychopathol 2001;7:293-306.

[22] Busner J, Targum SD. The clinical global impressions scale: applying a research tool in clinical practice. Psychiatry (Edgmont (Pa: Township)), 2007;4(7):28-37.

[23] Shaffer D. A Children's Global Assessment Scale (CGAS). Archives of General Psychiatry, 1983;40(11):1228.h

[24] Bruni TP. Test Review: Social Responsiveness Scale - Second Edition (SRS-2). Journal of Psychoeducational Assessment, 2014;32(4):365-369.

[25] Baron-Cohen S, Hoekstra RA, Knickmeyer R et al. The Autism-Spectrum Quotient (AQ) - Adolescent version. Journal of Autism and Developmental Disorders, 2006;36(3):343-350.

[26] Auyeung B, Baron-Cohen S, Wheelwright S et al. The autism spectrum quotient: Children's version (AQ-Child). Journal of Autism and Developmental Disorders, 2008;38(7):1230-1240.

[27] Snow A. Social Communication Questionnaire. In Encyclopedia of Autism Spectrum Disorders. New York: Springer 2013, pp. 2893-2895.

[28] 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. Journal of Autism and Developmental Disorders, 2009;39(11):1509-1521.

[29] Achenbach TM. Manual for ASEBA school-age forms & profiles. University of Vermont, Research Center for Children, Youth & Families 2001.

[30] Wechsler D. The Wechsler Intelligence Scale for Children. (Pearson (Ed.); 4th Ed 2003.

[31] Wechsler D. Wechsler Adult Intelligence Scale - 4a Ed. (WAIS-IV), Italian Adaptation. Florence: Giunti O.S. 2013.

[32] Park JH, Lee YS, Sohn JH et al. Effectiveness of atomoxetine and methylphenidate for problematic online gaming in adolescents with attention deficit hyperactivity disorder. Human Psychopharmacology: Clinical and Experimental, 2016;31(6):427-432.

Articolo Originale

La versione digitale del Questionario SOLE (*strips of life with emoticons*): un nuovo strumento per la valutazione della qualità di vita nei bambini con paralisi cerebrale infantile

The digital version of the SOLE Questionnaire (strips of life with emoticons): a new tool to assess quality of life in children with cerebral palsy

Chiara Faraoni[1], Chiara Ghiberti[1], Giuditta Giordano[2], Annalisa Saracino[1], Cecilia Naboni[1], Maria Letizia Minniti[1], Antonella Luparia[3], Sabrina Giovanna Signorini[3], Ilaria Pedrinelli[4], Emanuela Pagliano[4], Anna Cavallini[5], Stefania Bova[6], Ivana Olivieri[7], Simona Orcesi[1,3]

[1] Dipartimento di Scienze del sistema nervoso e del Comportamento, Università degli studi di Pavia, Pavia; [2] U.O. Neuropsichiatria e Riabilitazione dell'Età Evolutiva, Università degli studi di Milano, Milano; [3] SC Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Fondazione Mondino, Pavia; [4] Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano; [5] IRCCS Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano; [6] Unità di Neurologia Pediatrica, Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi, Milano; [7] Centro Benedetta D'Intino Onlus, Milano

Riassunto

Introduzione. La qualità di vita (QoL) è un concetto di salute multidimensionale e soggettivo e il suo miglioramento è un obiettivo centrale della presa in carico. Spesso si associa la disabilità ad una bassa QoL, ma questo non è sempre vero soprattutto in patologie croniche presenti sin dall'infanzia. Nella popolazione pediatrica esistono pochi strumenti e spesso sono presentati in modalità adultomorfa. In questo studio presentiamo la versione digitale del questionario SOLE (*strips of life with emoticons*) per misurare la QoL dei bambini con paralisi cerebrale infantile (PCI), strumento inizialmente sviluppato in versione cartacea e rivolto ai pretermine.

Metodi. La versione digitale del SOLE, scaricabile su PC o tablet, mantiene items e caratteristiche grafiche del questionario cartaceo. Include una fase anamnestica con i genitori per personalizzare il questionario e una fase in cui il bambino, dopo aver scelto il proprio avatar, inserisce il volto con l'espressione (felice, neutra o triste) che più corrisponde a come si sente nelle varie situazioni rappresentate graficamente. Sono stati inclusi i bambini con PCI, tra 6-10 anni e con quoziente intellettivo maggiore di 70.

Risultati. Il questionario SOLE è stato somministrato ai primi 11 soggetti e per il momento, dal punto di vista quantitativo, non sono emersi dati statisticamente significativi. Sono emersi dati qualitativi perché si crea uno spazio in cui il bambino può esprimere le proprie fragilità.

Discussione. Il questionario SOLE rappresenta una novità nel campo dei questionari sulla QoL perché si presenta con una modalità accattivante, divertente e coinvolgente per i bambini. Inoltre, l'approccio digitale, nell'ottica di uno studio multicentrico riduce tempi e costi e permette una maggiore accessibilità anche per i soggetti con deficit motori.

Parole chiave: qualità di vita, paralisi cerebrale infantile, digitale, riabilitazione

Summary

Introduction. *Quality of life (QoL) is a multidimensional and subjective health concept, and its improvement is a central goal of patient care. Disability is often associated with low QoL, even if this is not always true, especially in chronic diseases that have existed since childhood. In pediatric patient populations, few tools are available, often presented in an adult-focused manner. In this study, we present the digital version of the SOLE (strips of life with emoticons) questionnaire, designed to measure the QoL of children with cerebral palsy (CP). This tool was initially developed in a paper format and aimed at preterm infants.*

Methods. *The digital version of SOLE, downloadable on a PC or tablet, retains the items and graphic features of the paper questionnaire. It includes 1) an anamnesis phase with parents to personalize the questionnaire, and 2) a phase where the child, after having chosen its avatar, inserts the face with the expression (happy, neutral, or sad) that best corresponds to his/her feelings in various graphically represented situations. Children with CP, aged 6-10 years and with an IQ above 70, were included in the study.*

CORRISPONDENZA
Chiara Faraoni - E-mail: chiara.faraoni01@universitadipavia.it

Results. *The SOLE questionnaire was given to the first 11 subjects, and so far, from a quantitative point of view, no statistically significant data have emerged. On the other hand, qualitative data appeared, given that a space where the child can express his/her vulnerabilities is created.*

Discussion. *The SOLE questionnaire represents a novelty in the field of QoL questionnaires because it is presented in an attractive, fun, and engaging way for children. Furthermore, in light of a multicentric study, the digital approach reduces time and costs and allows for greater accessibility, even for subjects with motor deficits.*

Keywords: quality of life, cerebral palsy, digital, rehabilitation

INTRODUZIONE

Negli ultimi anni, la qualità della vita (QoL) è diventato un tema di grande rilevanza, poiché il suo miglioramento è uno degli obiettivi fondamentali della presa in carico e della terapia. In quest'ottica diventa essenziale l'utilizzo di strumenti adeguati alla sua misurazione. Il termine "qualità di vita" fa riferimento ad un concetto di salute multidimensionale, intesa non semplicemente come assenza di malattia, ma come stato di benessere fisico, mentale e sociale.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ha proposto la seguente definizione di QoL: "La percezione che un individuo ha della propria posizione nella vita, nel contesto della cultura in cui vive e in relazione ai propri obiettivi, aspettative, standard e preoccupazioni" [1]. Risulta quindi importante evidenziare come tale concetto sia intrinsecamente soggettivo, tenendo conto e valorizzando l'esperienza e la percezione personale dell'individuo, anche se può non essere concorde con il pensiero collettivo.

Nell'ambito della disabilità, sebbene si ritenga che la compromissione della funzione fisica e la gravità della malattia siano i principali fattori che incidono negativamente sulla QoL di un individuo, non è dimostrato che la presenza di una compromissione biologica si traduca in una scarsa QoL autovalutata.

Ciò sembrerebbe essere vero in particolar modo quando si prendono in considerazione i soggetti in età evolutiva e nelle situazioni di disabilità cronica presente fin dai primi anni di vita [2].

In ambito pediatrico la valutazione della QoL risulta estremamente delicata per aspetti concettuali, metodologici e pratici [3]. Attualmente alcuni di questi aspetti vengono ovviati basandosi sul parere del genitore o del caregiver e non direttamente sul parere del bambino, soprattutto nel caso dei più piccoli. Con lo scopo di superare questo limite, sono nati recentemente diversi strumenti rivolti direttamente ai bambini*: si tratta solitamente di questionari autosomministrati, che implicano la presenza di una buona capacità di lettura e di comprensione del testo scritto e, nella maggior parte dei casi, le domande vengono proposte in un'ottica "adultomorfa".

Nello studio che presentiamo, ci siamo concentrati sulla popolazione pediatrica affetta da paralisi cerebrale infantile (PCI), ambito in cui la valutazione della QoL e della qualità di vita correlata alla salute (HRQoL) vengono sempre più spesso usate come misura di *outcome*, sia in ambito clinico che di ricerca.

La letteratura riguardante la QoL dei pazienti con PCI considera rilevanti diversi domini, tra cui quello fisico, psicologico e sociale, indagando, per esempio, la mobilità, l'attività fisica, gli aspetti comportamentali, l'autostima, la percezione di sé e la partecipazione ad attività. Altro determinante su cui viene posta attenzione è il dolore; secondo l'ICF (*international classification of functioning, disability and health*), il dolore è un determinante comune della QoL fisica nei bambini con PCI. Il dolore può derivare da una serie di condizioni associate, come la spasticità, le contratture muscolari, le lussazioni articolari e le deformità scheletriche. Questo può influire negativamente sulla mobilità, sulle attività quotidiane e sul benessere generale dei bambini [4].

Una recente review ha evidenziato come nella popolazione con PCI permanga il presupposto che la QoL equivalga a "malessere", in contrasto con la definizione dell'OMS. Anche nei casi in cui i domini psicologici e sociali vengono esaminati, l'accento è posto spesso su sentimenti o emozioni spiacevoli che influenzano la salute e il funzionamento, come tristezza, ansia e angoscia. Inoltre, sono stati identificati risvolti positivi della disabilità che includono la resilienza, la ricerca di soddisfazione nella propria vita e la ricerca di punti di forza nel proprio carattere. [5].

È stato visto che la QoL dei bambini con PCI è influenzata non solo dalla disabilità fisica, ma anche dalle loro attività quotidiane e dall'opportunità di partecipazione alle attività presenti nel proprio ambiente e nella società. I piani di assistenza riabilitativa dovrebbero quindi includere tutti gli ambiti citati per sostenere al meglio la QoL del bambino [4].

In letteratura viene considerata la presenza di diversi informatori della QoL: solo il bambino, solo il caregiver

* Tra i questionari sulla qualità di vita maggiormente utilizzati troviamo ad esempio il *pediatric quality of life inventory* (PedsQL), il *child health questionnaire* (CHQ), il *KIDSCREEN*, il EQ-5D-Y, il *DISABKIDS*, il *child health utility 9 dimension* (CHU-9D) e il *health utilities index* (HUI).

o entrambi. L'uso del punto di vista del genitore o caregiver è utile soprattutto nei casi di forme gravi di PCI, in cui la capacità di autocompilazione dei questionari può essere compromessa a causa di difficoltà intellettive e/o comunicative. Sebbene i genitori possano offrire informazioni accurate riguardanti gli aspetti della QoL del figlio, è stato dimostrato che il loro stesso disagio può influenzare negativamente tali valutazioni, risultando in una percezione adultomorfa delle problematiche affrontate dal bambino. Le misure self-report sono quindi utili in quanto forniscono la componente soggettiva della QoL e offrono al bambino l'opportunità di riflettere sulle proprie esperienze personali. In tal senso, la letteratura riporta che il livello di accordo tra genitori e bambini risulta variabile: è più elevato nei domini fisici oggettivi, mentre si osserva una minor concordanza negli aspetti psicologici e sociali. Un approccio multi-informatore è quindi raccomandato come "gold standard" nella ricerca e nella pratica delle PCI [5].

Tra gli strumenti, ad oggi, più utilizzati in letteratura troviamo: il *pediatric quality of life inventory generic core scale* (PedsQL 4.0), il *pediatric quality of life inventory 3.0 cerebral palsy module* (PedsQL 3.0 CP), il *KIDSCREEN*, il *child health questionnaire* (CHQ), il questionario *the cerebral palsy quality of life* (CPQOL), il *TACQOL-child form* (TACQOL-CF).

Tutti i sovracitati presentano una versione in lingua italiana; inoltre, solo il PedsQL 3.0 CP e il CPQOL sono specifici per paralisi cerebrale infantile. Il PedsQL 4.0, il PedsQL 3.0 CP e il CHQ presentano una versione rivolta ai bambini con età compresa tra i 5 e i 18 anni, il *KIDSCREEN* e il TACQOL-CF dagli 8 anni di età ed infine il CPQOL dai 9 ai 18 anni.

In questo lavoro descriviamo un nuovo questionario per misurare la QoL nei bambini affetti da PCI, proponendo uno strumento che permette di raccogliere l'esperienza soggettiva del bambino tramite un approccio innovativo. Si tratta del Questionario SOLE (*strips of life with emoticons*), questionario cartaceo creato e validato nel 2016 per misurare la qualità della vita nei bambini nati pretermine di peso estremamente basso (VLBW) [6], del quale, grazie ad un finanziamento di Fondazione Mariani di Milano, è stata recentemente creata una versione digitale. Riteniamo che questo strumento possa rappresentare una misura di *outcome* valida all'interno di progetti di ricerca dedicati anche alla popolazione di bambini in età scolare affetti da PCI e nei percorsi riabilitativi, permettendo sia il confronto tra diversi soggetti, sia la valutazione dell'evoluzione nel tempo dello stesso soggetto.

In questo lavoro ci siamo proposti di verificare applicabilità ed utilità nei soggetti con PCI della versione digitale dello strumento, sotto forma di programma installabile su computer o tablet al fine di rendere la somministrazione del questionario più agevole e meno dispendiosa. Si è trattato di una prima fase preliminare al progetto di validazione della versione digitale del Questionario SOLE nella popolazione di soggetti affetti da PCI in età scolare.

MATERIALI E METODI

La Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile dell'IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale "C. Mondino di Pavia", ha realizzato, grazie ad un grant della Fondazione Mariani, la versione digitale del questionario SOLE, precedentemente validato nella sua forma cartacea nei soggetti pretermine [6].

Nella versione digitale del questionario SOLE, realizzata dalla Fondazione Mondino IRCCS di Pavia, si è scelto di mantenere gli stessi items che erano stati creati nel formato cartaceo per i pazienti pretermine VLBW, ritenendoli del tutto compatibili anche per i pazienti con PCI, sia per quanto concerne gli aspetti grafici che per i contenuti. Sottolineiamo che, per quanto riguarda i contenuti, il questionario per i pretermine VLBW era stato creato attraverso un lavoro di equipe tra differenti figure professionali (neuropsichiatri infantili, pediatri neonatologi, psicologi) e anche grazie alla raccolta diretta, tramite "focus group", di pensieri e opinioni di bambini e dei loro genitori. Si era giunti così alla creazione di 36 domande (poste sotto forma di illustrazioni grafiche) riguardanti tutti i fattori considerati importanti nel determinare la QoL del bambino.

Caratteristiche del Questionario SOLE

Gli items sono divisi in categorie: diversi momenti della giornata, per indagare sia le autonomie personali che l'ambito scolastico; contesti sociali, sia in famiglia che tra pari (momenti di gioco, cinema, riunioni di famiglia etc.); aspetti medici e riabilitativi; le relazioni, sia con gli altri che con sé stessi.

In merito agli aspetti grafici, le scene relative ai vari items erano state studiate da una illustratrice per l'infanzia e create con i colori acrilici e la tecnica del collage (per inserire elementi di realtà). Le vignette rappresentano scene di vita semplificate, prive di particolari distraenti o convenzioni grafiche (come la prospettiva).

Per rendere facile l'identificazione anche da parte di soggetti con eventuali problemi motori o fisici, i personaggi sono rappresentati sempre in forma stilizzata, presentati il più delle volte seduti o a mezzo busto.

Infine, per non influenzare la risposta del bambino, si è posta attenzione a rappresentare eventuali altri soggetti presenti con espressioni facciali diverse (alcuni con l'espressione triste, altri felice o neutra).

Il programma creato prevede una prima fase anamnestica in cui compilare un form con il genitore (della durata

di circa 10 minuti) con domande riguardanti l'anamnesi familiare, fisiologica, remota e prossima (Fig. 1). Tale raccolta dei dati risulta essenziale per la personalizzazione del questionario: permette al programma di includere o escludere items a seconda delle condizioni cliniche e socio-familiari (ad esempio se il bambino indossa i tutori, se ha fratelli e sorelle, se prende medicine, se ha l'insegnante di sostegno…) ed inoltre fornisce all'operatore il lessico utilizzato nel contesto familiare per porre al bambino le domande in modo più coinvolgente

Figura 1. Raccolta anamnestica digitalizzata: 4 schermate di esempio.

Figura 2. La scelta dell'avatar: dodici possibili volti creati dalla combinazione di sesso, etnia e utilizzo o meno di occhiali.

(il nome proprio della terapista, come viene chiamato in famiglia il farmaco assunto dal bambino…). Questo approccio rende molto focalizzato il questionario sul singolo bambino e facilita l'identificazione con il protagonista delle vignette.
La seconda fase, della durata di circa 10-15 minuti, consiste nella somministrazione del questionario e viene svolta con il bambino, preferenzialmente senza il genitore. È stata creata una breve spiegazione per l'esaminatore, con indicazioni standardizzate costituite da frasi chiare e semplici da proporre al bambino alla presentazione del questionario, per spiegare il significato e la procedura prima di iniziare la somministrazione.
Al bambino viene richiesto in prima battuta di scegliere il proprio avatar, tra una serie di 12 immagini di volti diversi creati dalla combinazione delle seguenti caratteristiche: genere, etnia e utilizzo o meno di occhiali (Fig. 2).
In seguito, il programma genera automaticamente il questionario personalizzato sulla base dei dati anamnestici precedentemente raccolti e propone le diverse vignette con a lato il volto dell'avatar scelto con tre espressioni: felice, indifferente e triste.
Ogni vignetta proposta viene presentata con una breve frase dall'esaminatore (es. "Come sei quando la maestra spiega?") e il bambino dovrà inserire il volto con l'espressione facciale che più corrisponde a come si sente nella situazione di vita graficamente raffigurata (Fig. 3).
Il questionario è realizzato per rendere la somministrazione il più autonoma possibile, si cerca infatti di lasciare il bambino solo davanti allo schermo (con l'esaminatore alle spalle), in modo da proporre un'esperienza il più immersiva possibile, favorendo al massimo l'identificazione di ogni bambino con il protagonista delle vignette. Rispetto alla versione cartacea, l'utilizzo del mouse o dello schermo touch rende la compilazione maggiormente accessibile, in particolare per i soggetti con difficoltà motorie o prassiche. Nei casi in cui è presente una maggior compromissione di tali aspetti è comunque possibile l'aiuto da parte dell'esaminatore ponendo attenzione a non interferire con la risposta soggettiva del paziente.
Al termine della somministrazione il programma genera automaticamente una scheda di report riassuntiva con il calcolo automatico del punteggio totale. Allo Score complessivo contribuiscono 22 delle 36 possibili vignette presentate, mediante il seguente schema:

- ad ogni espressione assegnata corrisponde un punteggio (triste = 0, indifferente = 1, felice = 2);
- score totale = somma dei punteggi x100/ numero di risposte date.

Il punteggio minimo risulta essere pari a 0 ed il massimo pari a 200.
I questionari, compilabili sia online che offline, vengono automaticamente salvati in locale con possibilità di *upload* posticipato al database centrale, creando record pseudo-anonimizzati.

Figura 3. Fase compilativa: esempio di un item a cui il bambino deve rispondere.

Studio di fattibilità

In questo studio preliminare di fattibilità il questionario è stato proposto ad una coorte di bambini con PCI grazie ad un progetto multicentrico (Network Italiano per le Paralisi Cerebrali Infantili: Ita-Net-CP) coinvolgendo, oltre all' IRCCS Fondazione Mondino di Pavia, la Fondazione Don Carlo Gnocchi e la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, entrambe di Milano. In considerazione delle caratteristiche grafiche e dei contenuti, sono stati inclusi soggetti di età compresa tra i 6 e i 10 anni (frequentanti la scuola primaria) e con quoziente intellettivo (QI) almeno pari a 70.
Per ogni bambino è stato raccolto, oltre al QI effettuato tramite scale Wechsler e ai principali dati anagrafici e anamnestico/clinici, il tipo di PCI (forma spastica uni o bilaterale,forma discinetica, forma atassica) e il valore del *gross motor function classification system* (GMFCS), *manual ability classification system* (MACS), *communication function classification system* (CFCS), *visual function classification system* (VFCS). Ogni bambino ha inoltre compilato il questionario PedsQoL 3.0 modulo CP.
Per tutti i partecipanti è stato ottenuto il consenso informato da parte dei genitori; la somministrazione del Questionario faceva parte di un progetto approvato dai Comitati Etici degli istituti partecipanti.

Analisi statistica

È stata condotta una prima analisi statistica sui dati preliminari raccolti. Per la valutazione delle correlazioni tra variabili è stato utilizzato il coefficiente di correlazione di Pearson. Valori di $p < 0,05$ sono stati considerati statisticamente significativi.

RISULTATI

I risultati di seguito presentati sono dati preliminari, in quanto lo studio è alle fasi iniziali: attualmente sono stati reclutati 11 bambini.
Le caratteristiche dei soggetti reclutati sono presentate nelle prime colonne della Tabella I. Si tratta per la maggior parte di bambini affetti da una forma spastica uni/o bilaterale e solo in un caso di una forma discinetica.
Il questionario si è dimostrato ben accettato ed eseguito facilmente dai bambini esaminati. Tutti i soggetti hanno compreso immediatamente le istruzioni e hanno portato a termine il questionario in 10 minuti al massimo. Non ci sono stati dati *missing*.
Il piccolo numero di pazienti non ha permesso di evidenziare correlazioni significative dal punto di vista statistico. Le prime somministrazioni, pur non fornendo dati statisticamente rilevanti, hanno però permesso di mettere in evidenza alcuni punti di forza del Questionario SOLE, riportati nei risultati qualitativi.

Risultati quantitativi

Da questi primi dati preliminari non è emersa correlazione statisticamente significativa tra il punteggio PedsQL 3.0 CP e il punteggio del questionario SOLE (*pearson's correlation coefficient* -0,234) Tabella I.

Risultati qualitativi

Il questionario è risultato di semplice somministrazione, con una spontanea e rapida comprensione delle modalità di compilazione. Tutti i bambini si sono mostrati divertiti e coinvolti nell'esperienza, anche grazie alla personalizzazione che viene garantita dall'anamnesi e dalla scelta dell'avatar. Questo approccio ha permesso di aumentare il coinvolgimento del bambino nel compito e di creare momenti di stupore (es. "Come fate a sapere chi è Elena?" quando viene proposta la vignetta con l'insegnante di sostegno o la terapista). Inoltre, la somministrazione ha permesso di creare uno spazio all'interno del contesto simil-ludico con cui viene proposto il questionario, in cui il bambino può esprimere alcune emozioni e fragilità sia in modo indiretto che diretto (es. "Non è facile parlare di queste cose", "Mai nessuno mi aveva chiesto come mi sento con i tutori", "Ci vorrebbero molte più emoji per rispondere a questa domanda", etc.). È stato anche possibile per l'esaminatore cogliere alcune aree di maggior fragilità osservando, ad esempio, quali item portavano il bambino ad allontanarsi momentaneamente dal compito.

DISCUSSIONE

Il lavoro presentato si basa sul principio che una valutazione soggettiva e personale della QoL è importante al fine di migliorare il trattamento e l'assistenza soprattutto nell'ambito della riabilitazione dei bambini con paralisi cerebrale infantile.
Il questionario presentato fornisce un importante elemento di novità nell'ambito della valutazione della QoL dei bambini con PCI. Si tratta infatti di uno strumento

Tabella I. Panoramica delle caratteristiche cliniche dei pazienti.

ID	Età	Sesso	Diagnosi	QI	GMFCS	MACS	CFCS	VFCS	Punteggio SOLE	PedsQL 3.0 CP
1	10a0m	M	Spastica Unilaterale	82	I	II	II	I	177,27	77,14
2	10a7m	M	Spastica Bilaterale	97	I	I	I	II	177,27	86,42
3	7a3m	M	Spastica Bilaterale	78	III	II	II	II	176,19	55,68
4	9a10m	M	Discinetica Bilaterale	88	IV	III	III	I	172,73	45
5	7a5m	M	Spastica Bilaterale	70	III	III	II	III	161,9	48,57
6	10a3m	F	Spastica Bilaterale	110	I	I	I	I	157,14	95,71
7	6a11m	M	Spastica Bilaterale	90	III	II	I	I	150	65,71
8	8a10m	M	Spastica Unilaterale	93	I	II	I	I	147,62	57,95
9	10a6m	M	Spastica Bilaterale	96	IV	II	II	II	140,91	71,43
10	9a0m	M	Spastica Bilaterale	90	III	III	II	III	119,05	65
11	7a4m	M	Spastica Unilaterale	101	I	II	I	I	109,09	88,57

che permette di raccogliere una valutazione soggettiva e personale del bambino tra i 6 e i 10 anni e che fa riferimento alla definizione di QoL globale, e dunque che considera non solo gli aspetti medici e/o correlati alla patologia. Pur essendo un'esperienza su un numero molto limitato di bambini, già emerge dai primi dati come non si evidenzi una correlazione tra i risultati e il grado di disabilità e come il questionario SOLE misuri comunque qualcosa di diverso rispetto alle abilità funzionali, che sono un elemento importante da tenere in considerazione, ma non necessariamente collegato alla percezione soggettiva di qualità di vita in un determinato momento evolutivo. Esempio di questo aspetto è il fatto che il soggetto funzionalmente più compromesso, con la forma di PCI discinetica bilaterale e punteggio al PedsQL-CP più basso, è stato in realtà uno dei pazienti con punteggio totale del questionario SOLE più alto: il modulo PedsQL 3.0 CP è progettato per misurare le dimensioni della qualità di vita correlata alla salute (HRQOL) e mette in evidenza l'impatto della malattia e del trattamento sul funzionamento quotidiano e sul grado di disabilità [7], qualcosa di diverso quindi da ciò che il Questionario SOLE intende misurare.

I dati preliminari sopra presentati hanno quindi evidenziato come il questionario SOLE risulti ben applicabile e ben accettato dai bambini, con una somministrazione semplice ed intuitiva. Inoltre, la presenza di illustrazioni, la possibilità di scegliere il proprio avatar e la personalizzazione degli items ha permesso di ottenere un buon livello di identificazione con il protagonista delle vignette e un coinvolgimento nel compito e suscitato nei bambini riflessioni significative. Il questionario sembrerebbe quindi in grado di fornire al clinico, oltre agli elementi quantitativi, anche importanti elementi qualitativi che possono essere utilizzati all'interno di una presa in carico globale e della riabilitazione dei piccoli pazienti.

La digitalizzazione del questionario presenta importanti vantaggi. Si è osservato come questa versione riduca in modo significativo i costi ed i materiali necessari per la compilazione. Nell'ottica di uno studio multicentrico la centralizzazione dei dati permette un più facile scambio tra i vari centri oltreché una riduzione dei tempi. L'approccio digitale, oltreché risultare accattivante, coinvolgente e divertente per i bambini, permette una maggiore accessibilità (mediante l'uso dei *device* digitali come *mouse* o *touch screen*) rispetto alla versione cartacea, anche per i soggetti con deficit motori.

Per concludere riteniamo dunque che, una volta effettuata la validazione, il Questionario SOLE utilizzato nei bambini con PCI in età scolare possa costituire un valido strumento sia nell'ambito della ricerca che nella pratica clinica per monitorare e valutare l'efficacia del trattamento riabilitativo, sia per il follow-up del singolo paziente nel tempo, sia all' interno di eventuali trials terapeutici. Non si tratterà di identificare un valore "normale" di QoL, ma di evidenziare per ogni bambino l'andamento soggettivo del suo "benessere" e della sua soddisfazione rispetto alla sua vita in un determinato momento e ciò permetterà di confrontare gruppi diversi di bambini o l'andamento della situazione del singolo bambino nel tempo.

Bibliografia

1 World Health Organization. The World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL): Position paper from the World Health Organization. Soc Sci Med. 1995;41(10):1403-9.

2 Davis BE, Leppert MO, German K, et al. Primary Care Framework to Monitor Preterm Infants for Neurodevelopmental Outcomes in Early Childhood. Pediatrics. 2023;152(1):e2023062511. https://doi.org/10.1542/peds.2023-062511.

3 Haraldstad K, Wahl A, Andenæs R, et al. A systematic review of quality of life research in medicine and health sciences. Qual Life Res. 2019;28(10):2641-2650. https://doi.org/10.1007/s11136-019-02214-9.

4 Almasri NA, Alquaqzeh FA. Determinants of Quality of Life of Children and Adolescents with Cerebral Palsy: A Systematic Review. Phys Occup Ther Pediatr. 2023;43(4):367-388. https://doi.org/10.1080/01942638.2022.2162358.

5 Makris T, Dorstyn D, Crettenden A. Quality of life in children and adolescents with cerebral palsy: a systematic review with meta-analysis. Disabil Rehabil. 2021;43(3):299-308. https://doi.org/10.1080/09638288.2019.1623852.

6 Olivieri I, M Bova S, Fazzi E, et al. SOLE VLBWI Questionnaire Study Group. Patient-reported outcomes measure for children born preterm: validation of the SOLE VLBWI Questionnaire, a new quality of life self-assessment tool. Dev Med Child Neurol. 2016;58(9):957-64. https://doi.org/10.1111/dmcn.13122

7 Varni JW, Burwinkle TM, Berrin SJ, et al. The PedsQL in pediatric cerebral palsy: reliability, validity, and sensitivity of the Generic Core Scales and Cerebral Palsy Module. Dev Med Child Neurol. 2006;48(6):442-9. https://doi.org/10.1017/S001216220600096X.

La versione digitale del questionario SOLE è stata realizzata grazie ad un grant della Fondazione Mariani.

L'INTERVISTA

Intervista al Professor Samuele Cortese, Professore di Psichiatria Infantile c/o l'Università di Southampton, UK, e Professore Ordinario di Neuropsichiatria Infantile c/o l'Università "Aldo Moro" di Bari, e al Dottor Alessio Bellato, Psicologo clinico e ricercatore di Psicologia c/o l'Università di Southampton, UK

a cura di Alessandra Brizzi della Redazione GINPEE

Oggetto dell'intervista: Oggetto dell'intervista: Systematic Review and Meta-Analysis: Altered Autonomic Functioning in Youths With Emotional Dysregulation. Bellato A, Sesso G, Milone A, Masi G, Cortese S. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2024 Feb;63(2):216-230. doi: 10.1016/j.jaac.2023.01.017. Epub 2023 Feb 23. PMID: 36841327

Visualizza qui la video intervista *https://vimeo.com/975091363*

Dottor Bellato, per cominciare le chiederei di raccontarci l'origine di questo lavoro e di presentarci brevemente gli autori.

R. Buongiorno a tutti, intanto grazie dell'invito. Questo è un altro lavoro tutto italiano, perché tutti gli autori lo sono, nonostante la mia attività di ricerca e quella del Professor Cortese si svolga anche in Inghilterra. Abbiamo collaborato con alcuni colleghi dell'Universtà di Pisa del gruppo di Gabriele Masi, Annarita Milone e Gianluca Sesso, quindi un team di psichiatri, psicologi e ricercatori. Tutti noi eravamo interessati alla disregolazione emotiva da diversi punti di vista: io, principalmente, agli aspetti fisiologici di regolazione corporea su cui si sono concentrati il mio lavoro di Dottorato in precedenza e altri studi condotti con il Professor Cortese; il team del Professor Masi era molto interessato alla disregolazione emotiva in clinica. Proprio questa propensione comune ci ha portato all'idea di cercare di studiare l'associazione tra quello che si vede in clinica, quindi i profili clinici di disregolazione, che possono andare dall'irritabilità a profili più importanti e severi come il *self-harm* e l'intenzione suicidaria, e profili di disregolazione a livello fisiologico. Con questo intendiamo tutta la regolazione fisiologica: da quella cardiaca, il battito cardiaco, soprattutto in periodi di stress, all'attività elettrodermica. Da qui – eravamo in epoca di fine pandemia – è nata questa collaborazione, che stiamo ancora portando avanti.

Professor Cortese, quali sono i principali obiettivi del lavoro e qual è stata la metodologia di svolgimento?

R. La domanda principale a cui volevamo rispondere è se gli indici di regolazione del Sistema autonomico nervoso (SNA), considerati come possibili *biomarker*, potessero aiutarci nel comprendere meglio le caratteristiche della disregolazione emotiva in vari disturbi, in sindromi di interesse neuropsichiatrico infantile. Non ci siamo focalizzati su un solo disturbo ma abbiamo adottato un approccio transdiagnostico, per cercare di capire meglio sia il ruolo della disregolazione emotiva che la sua eventuale correlazione con gli indici di disregolazione del SNA. Sicuramente ci sono vari possibili *biomarker* ma non tutti possono essere adottati facilmente nella pratica clinica quotidiana, a causa del costo e alla facilità di utilizzo nella pratica clinica. Pertanto, visto che la misura dei marcatori di disregolazione emotiva è un qualcosa che potrebbe eventualmente essere implementato nella pratica clinica, abbiamo deciso di focalizzarci su questo tipo di potenziali *biomarker*. Lo scopo era quello di valutare l'associazione fra questi fattori clinici di disregolazione del SNA e la disregolazione emotiva.

La tipologia di studio che abbiamo utilizzato è stata quella di una revisione sistematica della letteratura con metanalisi. Come diceva il Dottor Bellato, abbiamo messo insieme un gruppo di lavoro con il quale abbiamo dei progetti a lungo termine, quindi prevediamo di continuare l'attività di ricerca, però la prima cosa che si

dovrebbe sempre fare quando si inizia una ricerca. Poiché la prima cosa che si dovrebbe sempre fare quando si inizia una ricerca è un riassunto qualitativo e quantitativo della letteratura presente per vedere quali siano i gap esistenti e le aree di ricerca che meritano di essere investigate, siamo partiti facendo una metanalisi. Si tratta di una tecnica di analisi quantitativa che permette di mettere insieme dati di differenti studi per avere un risultato più solido rispetto ai singoli studi.

Dottor Bellato, quali sono i risultati dello studio?

R. Lo studio ha riportato dei risultati interessanti. Il primo tra tutti credo sia la carenza di studi sul tema. È un risultato che di solito non si discute, ma la revisione sistematica sottolinea dove è importante che la futura ricerca si focalizzi. Infatti, la nostra revisione sistematica della letteratura è stata fatta inizialmente su circa 6000 studi, che abbiamo analizzato uno ad uno in base a determinati criteri di inclusione. Tuttavia, la lista finale degli studi, che ci ha permesso di rispondere alla nostra domanda principale, corrisponde a 12 studi: pochissimi studi, quindi, si sono focalizzati su questa associazione tra il SNA e la disregolazione emotiva dal punto di vista clinico. Questo è stato il primo risultato: serve più ricerca su questo tema, che, sia in Italia, sia in Inghilterra, sia in moltissimi altri Stati, è un problema importante. La disregolazione emotiva è un profilo presente in moltissime diagnosi, a diverse età, per cui è un aspetto che va analizzato più nel dettaglio.
Abbiamo poi analizzato gli studi e abbiamo capito a quali marcatori di attività del SNA gli studi si riferivano. Ci siamo focalizzati principalmente sull'età evolutiva, quindi su bambini, adolescenti e giovani adulti fino a circa vent'anni d'età. Abbiamo trovato studi eterogenei su diverse popolazioni: di questi 12 studi, 5 vertevano sull'ADHD, qualcuno sul Disturbo dello spettro autistico, alcuni avevano come argomento principale depressione e ansia. La maggior parte di questi studi si sono focalizzati su regolazione del battito cardiaco come marcatore dell'attività del SNA, solo pochi si sono focalizzati sull'attività elettrodermica (*electrodermal activity*, EDA). Abbiamo trovato che non c'era nessuna associazione: quello che emergeva dall'osservazione del comportamento non era associato a nessun *biomarker* dal punto di vista fisiologico. Tuttavia, quando siamo andati ad analizzare in maggior dettaglio il momento esatto in cui questi parametri biologici sono stati registrati, abbiamo notato che, mentre in alcuni studi, la registrazione avveniva sul soggetto impegnato in attività, in altri casi il soggetto veniva studiato in condizione di riposo, seduto su una sedia; con una meta-regressione abbiamo valutato se il contesto sperimentale in cui i dati erano stati raccolti potesse aver influenzato i risultati. Difatti, quello che abbiamo trovato come risultato più interessante dal punto di vista scientifico e clinico è che, in linea con tantissima letteratura a cui stiamo lavorando, l'associazione tra disregolazione emotiva e certi parametri biologici cardiaci risulti più forte quando le rilevazioni vengono effettuate a riposo. Questo è un risultato che conferma la precedente letteratura. Il messaggio principale è che analizzare non solo il battito cardiaco ma una misura particolare di regolazione cardiaca, che in inglese si chiama *heart rate variability* (HRV) – che misura le fluttuazioni del battito cardiaco in un determinato lasso di tempo –, soprattutto se lo facciamo a riposo, ci può aiutare a prevedere, dal punto di vista clinico, qual è la disregolazione emotiva in altri contesti. Nonostante ci fossero pochi studi, questo è un risultato molto incoraggiante.

Professor Cortese, alla luce dei risultati quali conclusioni si possono trarre? Qual è il 'take home message' per la nostra pratica clinica?

R. È importante chiarire questo perché credo che tutti i clinici abbiano il desiderio di avere, in relazione ai disturbi psichiatrici in età evolutiva, un *marker* oggettivo che ci permetta di essere sicuri di fare diagnosi, prognosi e predizione di risposta al trattamento. Perché ci scontriamo ogni giorno con la difficoltà di avere a che fare con delle diagnosi che hanno un carattere soggettivo. Penso che il messaggio principale del nostro lavoro sia un messaggio di prudenza, nel senso che non siamo ancora in grado di poter implementare questi marcatori oggettivi nella pratica clinica. Allo stesso tempo è anche un messaggio di speranza perché dalla metaregressione è risultato un segnale importante che indica che il tono vagale a riposo potrebbe essere correlato alla disregolazione emotiva. Quindi, mentre dobbiamo essere prudenti nel trasferire direttamente questi nella pratica clinica, questi risultati stessi rafforzano il razionale per una ricerca clinica che si continui a occupare di questi aspetti. Inoltre, questi *biomarker* possono essere utilizzati abbastanza facilmente nella pratica clinica perché non sono costosi, sono facili da misurare, non sono invasivi e la ricerca nell'ambito della bioingegneria continua a progredire in questo ambito. In futuro è possibile che le nostre pratiche cliniche vengano migliorate e trasformate da questa ricerca.

L'INTERVISTA

Intervista alla Dott.ssa Greta Tolomei, neuropsichiatra infantile dell'Unità di Psichiatria e Psicofarmacologia dell'Età Evolutiva dell'IRCCS "Stella Maris" di Pisa, e al Dott. Stefano Berloffa, neuropsichiatra infantile della stessa unità ed esperto di ritiro sociale e nuove dipendenze comportamentali nell'adolescenza

a cura di Stefano Parravicini della Redazione GINPEE

Oggetto dell'intervista: Greta Tolomei, Gabriele Masi, Annarita Milone, Pamela Fantozzi, Valentina Viglione, Antonio Narzisi, Stefano Berloffa. Hikikomori (Severe Social Withdrawal) in Italian Adolescents: Clinical Features and Follow-Up pubblicato a ottobre 2023 su Children)

Visualizza qui la video intervista *https://vimeo.com/975149476*

Per il secondo numero del 2024 intervistiamo la Dott. ssa Greta Tolomei, neuropsichiatra infantile dell'Unità Operativa Complessa di Psichiatria e Psicofarmacologia dell'età evolutiva dell'IRCCS "Fondazione Stella Maris" di Pisa, e il Dott. Stefano Berloffa, neuropsichiatra infantile della stessa unità ed esperto di ritiro sociale e nuove dipendenze comportamentali in adolescenza. Nell'intervista si discute un articolo pubblicato a ottobre 2023 su "Children" e di cui la Dott.ssa Tolomei e il Dott. Berloffa sono prima autrice e ultimo autore. Il tema di questo lavoro è la descrizione clinica di un campione di adolescenti italiani con severo ritiro sociale, la cosiddetta condizione di *Hikikomori*.

Vi chiederei, per cominciare, di raccontare da dove nasce questo studio e di presentarne gli autori.

R. *S.B.:* Il nostro gruppo fa riferimento all'Unità di Psichiatria e Psicofarmacologia dell'Età Evolutiva dell'IRCCS "Fondazione Stella Maris" di Pisa, dove entrambi lavoriamo come neuropsichiatri infantili. L'idea di questo lavoro è nata dall'osservazione dei pazienti e dal riscontro sempre maggiore di adolescenti che presentavano ritiro sociale e spesso anche videodipendenze. In molti casi erano gli stessi genitori a segnalare le caratteristiche "da *hikikomori*" nei propri figli. *Hikikomori* è un termine giapponese, usato a partire dal 1998 proprio nel contesto nipponico per indicare il ritiro sociale e in seguito adottato anche a livello internazionale, sia in ambito clinico che nell'opinione pubblica. Questa condizione non è attualmente inclusa nel DSM, ma è definita a partire da alcuni criteri clinici proposti nel 2017 dal Prof. Takahiro A. Kato, uno dei massimi esperti mondiali di questa condizione. Questi criteri identificano semplicemente un marcato isolamento sociale, della durata di almeno 6 mesi, associato a una compromissione del funzionamento quotidiano. Tipicamente questa condizione veniva descritta in adolescenti e giovani adulti giapponesi, che si isolavano progressivamente dalla vita sociale, trascorrendo gran parte del proprio tempo su internet o utilizzando videogiochi. Gli studi in seguito hanno evidenziato una diffusione di questo fenomeno prevalentemente in altri paesi cosiddetti "occidentali", cioè con un livello economico avanzato e alta competitività sociale. A questa condizione sono state quindi associate denominazioni diverse, anche con sfumature di significato più ampie. Ad esempio, nei contesti anglofoni sono stati usati i termini *neet* (GB) o *adultolescent* (USA). Fin dalle prime descrizioni veniva identificata la differenza tra condizioni primarie (cioè ritiro sociale non associato ad altre condizioni psicopatologiche) e secondarie (ritiro sociale come conseguenza ad altri disturbi psichiatrici o del neurosviluppo); viene ulteriormente applicata la distinzione tra situazioni egodistoniche (ritiro che provoca sensazioni di sofferenza) o egosintoniche (ritiro vissuto come scelta), a seconda del grado di identificazione e riconoscimento del soggetto nella condizione di ritiro. Avendo notato le stesse caratteristiche anche nel gruppo di pazienti in cura nel nostro Centro, ci siamo quindi chiesti quali fossero le caratteristiche cliniche di questi ragazzi e se potessero esserci differenze, per esempio legate a fattori socio-culturali, con le coorti descritte in Giappone.

Vi chiederei allora di approfondire gli obiettivi specifici e la metodologia del vostro lavoro.

R. *G.T.:* Abbiamo selezionato gli adolescenti che presentavano un quadro di ritiro sociale tra quelli afferenti al nostro centro, con l'obiettivo di descriverne le caratteristiche cliniche e la traiettoria evolutiva. Sono stati reclutati 80 pazienti tra i 13 e i 18 anni, nell'arco di tempo compreso tra gennaio 2021 e settembre 2022. In 40 pazienti è stato possibile effettuare un follow-up a 6 mesi, e osservarne quindi longitudinalmente l'evoluzione clinica. Abbiamo adottato come criteri di inclusione un funzionamento cognitivo nella norma e l'assenza di patologie genetiche o sindromiche concomitanti. Sono stati raccolti dati su età, sesso e trattamenti concomitanti. I soggetti inclusi sono stati sottoposti ad una valutazione psichiatrica, effettuata raccogliendo informazioni sull'esordio dei sintomi, la gravità (tramite le scale CGI e CGAS), le caratteristiche di questi quadri in termini di sintomatologia ansiosa, dell'umore e/o legata a videodipendenze (tramite una batteria di questionari che comprendeva, ad esempio, la CBCL). Nella nostra coorte il ritiro sociale è stato valutato con il questionario specifico HQ-25 ed è stato classificato in base all'età di esordio, all'eventuale collegamento con le misure di contenimento della pandemia da COVID-19 concomitante al periodo di arruolamento e alla presenza di sintomatologia "completa" (cioè compromissione funzionale marcata, con perdita delle relazioni sociali non mediate da strumenti tecnologici, della frequenza scolastica e delle attività extrascolastiche della durata di almeno 6 mesi) o "parziale" (preservata un'area di funzionamento tra quelle sociale e scolastica).

Quali sono stati quindi i risultati principali di questo studio?

R. *G.T.:* La nostra popolazione è risultata composta in prevalenza da maschi con un'età media di 15 anni, in accordo con i dati di letteratura. Sorprendentemente è emersa una ridotta correlazione con la pandemia da COVID-19: solo il 20% ha manifestato la sintomatologia legata al ritiro in seguito alla pandemia e alle conseguenti misure di contenimento dei contagi. Le patologie più frequentemente riscontrate in concomitanza sono state il disturbo d'ansia generalizzata, quello dello spettro autistico e quelli dell'umore, equamente distribuiti tra disturbi depressivi e bipolari. Un altro dato rilevante è l'assenza di casi classificati come *hikikomori* primario: tutti i ragazzi della nostra coorte sono stati classificati come quadri secondari. Diversamente, studi simili al nostro su campioni giapponesi descrivevano almeno la metà dei soggetti senza diagnosi psichiatriche concomitanti. Uno studio spagnolo riportava invece una proporzione di quadri primari molto inferiore (circa il 2%) e più in linea con i nostri risultati. Ci siamo quindi chiesti se questo riscontro potesse essere legato a fattori culturali: il contesto socio-culturale giapponese, ad esempio, è caratterizzato da una forte aderenza alle regole e al lavoro, collegata a un forte senso di autocritica, per cui il ritiro è considerato quasi una conseguenza fisiologica del mancato raggiungimento degli standard sociali.

In letteratura poi non erano disponibili precise descrizioni della correlazione tra il quadro di *hikikomori* e i disturbi dello spettro dell'autismo, che è invece emersa dai nostri dati; era stata però riportata una maggiore presenza di tratti autistici, registrati con il questionario AQ, nella popolazione degli *hikikomori* rispetto alla popolazione generale.

Ci teniamo anche a segnalare anche il rischio doppio nel nostro campione, rispetto alla popolazione generale, di manifestare suicidalità intesa come ideazione, programmazione, comportamenti propedeutici al suicidio e tentato suicidio. Addirittura, circoscrivendo il dato al tentativo di suicidio, un quinto della nostra popolazione riportava di averne effettuato uno, con un rischio cinque volte maggiore rispetto a quello della popolazione generale di adolescenti.

Infine abbiamo esplorato con test standardizzati (IGDS e IAT) la presenza di video-dipendenza, un dato descritto spesso negli studi sul ritiro sociale, e abbiamo identificato nella nostra popolazione un aumento del rischio di quasi dieci volte di presentare questo tipo di dipendenza. In letteratura è dibattuto il rapporto tra lo sviluppo tecnologico e delle connessioni internet e il ritiro sociale: è la maggiore disponibilità di connessioni internet e tecnologie digitali che causa il ritiro oppure è il ritiro che favorisce l'abuso di questi strumenti?

Come accennato prima, è stato poi possibile ottenere una valutazione di follow-up dopo sei mesi dal reclutamento in un sottogruppo (40 pazienti) del nostro campione. Durante questi mesi, i ragazzi sono stati presi in carico dal punto di vista neuropsichiatrico, psicofarmacologico e psicoterapico, in base alle necessità soggettive sia presso il nostro Istituto sia presso il Servizio Territoriale di competenza. Dopo sei mesi abbiamo registrato un miglioramento sia rispetto al ritiro sociale, nel 75% dei soggetti, sia rispetto alla gravità e alla classe di funzionamento registrati da CGI e CGAS. Questo dato è in controtendenza rispetto alla letteratura, sia europea che giapponese, che documenta scarsa adesione al progetto terapeutico e decorso non migliorativo in questi pazienti. La nostra prima ipotesi sul motivo di questa discrepanza è legata alle caratteristiche del nostro campione. Diversamente da quelle descritte negli altri articoli, la nostra coorte era infatti composta di soli adolescenti. È quindi plausibile che quadri identificati e trattati precocemente, a maggior ragione se con

un approccio intensivo e multimodale, abbiano avuto una prognosi migliore. Inoltre, gli adolescenti, rispetto ai pazienti adulti, beneficiano in genere di una rete di supporto, per esempio legata alla presenza e al ruolo dei genitori, che potrebbe in parte sopperire alla ridotta adesione ai trattamenti.

Quali conclusioni si possono trarre dal vostro lavoro? Qual è il take-home message per la pratica clinica?

R. *S.B.:* In sintesi, dall'analisi della nostra casistica è emersa la natura trans-nosografica del ritiro sociale, un'entità da indagare nella psicopatologia dell'adolescente, soprattutto nel caso di patologie internalizzanti. I nostri dati ci portano infatti a ritenere che non esista un "ritiro sociale primario" e che invece questo quadro possa comparire sempre in forma secondaria a diversi disturbi, come quelli d'ansia, dell'umore e dello spettro autistico. In secondo luogo, emerge la necessità di una presa in carico tempestiva, intensiva e multidisciplinare di questi ragazzi, con la creazione di una rete di supporto che coinvolga tutti i servizi, sia ospedalieri che territoriali. Questa esigenza è legata sia all'aumentato rischio autolesivo o suicidario, sia all'alta percentuale di soggetti che hanno risposto positivamente ai trattamenti. L'ultimo messaggio che vorrei sottolineare è la necessità di dare attenzione al fenomeno del ritiro scolastico. Questa condizione, associata a un senso di vergogna e di fallimento che porta alla compromissione delle relazioni sociali e familiari, è spesso, come descritto anche nella letteratura internazionale, la prima manifestazione evidente di quadri che evolvono verso il ritiro sociale severo.

L'INTERVISTA

Intervista al Prof. Luigi Mazzone, Professore ordinario e Direttore della Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Direttore della U.O.S.D. di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico Tor Vergata

a cura di Alessandra Brizzi della Redazione GINPEE

Oggetto dell'intervista: Oggetto dell'intervista: Mazzone L, Dooling SW, Volpe E, Uljarević M, Waters JL, Sabatini A, Arturi L, Abate R, Riccioni A, Siracusano M, Pereira M, Engstrand L, Cristofori F, Adduce D, Francavilla R, Costa-Mattioli M, Hardan AY. Precision microbial intervention improves social behavior but not autism severity: A pilot double-blind randomized placebo-controlled trial. Cell Host Microbe. 2024 Jan 10;32(1):106-116.e6. doi: 10.1016/j.chom.2023.11.021. Epub 2023 Dec 18. PMID: 38113884.

Visualizza qui la video intervista *https://vimeo.com/975160895*

Per il secondo numero del 2024 intervistiamo il Prof. Luigi Mazzone, professore ordinario e direttore della scuola di specializzazione in neuropsichiatria infantile dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata, oltre che Direttore della U.O.S.D. di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico Tor Vergata. Nell'intervista si discute un articolo pubblicato a dicembre 2023 su "Cell Host & Microbe" e di cui il Prof. Mazzone è il primo autore. Il tema di questo lavoro è uno studio clinico RCT focalizzato su un intervento di precisione sul microbiota di pazienti con disturbo dello spettro dell'autismo.

Buongiorno Professore, per cominciare le chiederei di raccontare ai nostri lettori l'origine di questo lavoro.

R. Il lavoro nasce dal *background* scientifico sul rapporto tra microbiota intestinale e sintomi comportamentali del disturbo dello spettro autistico (ASD), a partire dal noto dato di comorbidità dei disturbi gastroenterici nei pazienti con ASD. Infatti, esiste un *range* di variabilità di comorbidità dei disturbi gastrointestinali, che arriva in alcuni casi fino al 70%, per cui secondo le stime del *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC), i soggetti autistici hanno un rischio 3, 5 volte maggiore di presentare stipsi, diarrea e/o colon irritabile. Partendo da questo dato e dai recenti numerosi studi sul microbiota intestinale, possiamo dire che nel disturbo dello spettro autistico ci sono forti indicazioni sul fatto che il microbiota possa essere un ottimo campo di studi. Basti pensare che è stato pubblicato su "Cell" ad aprile 2024 l'articolo ("Infant microbes and metabolites point to childhood neurodevelopmental disorder") di un gruppo svedese, che ha interessato 16.440 bambini svedesi, seguiti nel tempo – per oltre vent'anni –, di cui sono state studiate le associazioni significative tra microbioma e diagnosi di disturbo del neurosviluppo, nonché di problemi emergenti di umore e disturbi gastrointestinali. Questo lavoro evidenzia, a partire da una corte numerosa di bambini, quanto il microbiota possa essere importante da studiare. Se andiamo anche a vedere il background delle evidenze che poi hanno suggerito il nostro studio, ci sono diversi trial randomizzati controllati. Tra questi, il gruppo di Pisa del Professor Muratori ha effettuato uno studio su un probiotico multiceppo. Quindi, il razionale del nostro lavoro è stato questo: dal momento che esistono studi sul microbiota intestinale e su probiotici che possono rimodellarne le caratteristiche, è importante capire quali ceppi e tipologie di pazienti valga la pena studiare.

Professore, ci può presentare gli autori di questo lavoro?

R. Si tratta di un trial randomizzato controllato collaborativo, nato nella mia unità operativa di Neuropsichiatria infantile. Abbiamo iniziato a chiedere delle collaborazioni alla Dott.ssa Elisabetta Volpe del Santa Lucia che, grazie al suo laboratorio, ha delineato il profilo immunologico. Grazie all'Università degli studi di Bari, nella figura del Prof. Ruggiero Francavilla, siamo stati messi in contatto con il Karolinska Institute, dove è stata analizzata la componente del microbiota intestinale. Inoltre, il Dott. Costa-Mattioli dell'Università di Stanford si è occupato del modello animale. Infatti, lo studio ha presupposto che venissero effettuati gli stessi esperimenti

sul modello animale e poi nella nostra unità operativa venisse condotta la fase clinica. Pertanto, si tratta di uno studio multicentrico, reso possibile anche dalla collaborazione del Prof. Hardan, collega ed eminenza della neuropsichiatra infantile mondiale.

Quali sono i principali obiettivi del lavoro, qual è stata la metodologia di svolgimento e quali sono stati i risultati?

R. Come detto in precedenza, ci sono già studi sull'importanza del microbiota e della sua modulazione con l'utilizzo dei probiotici. Quello che non era stato fatto, e in quest'ambito abbiamo fatto riferimento a uno studio del gruppo di Costa-Mattioli, era verificare se specifici ceppi potessero essere più utili di composti multiceppo. Ad esempio, in uno studio su modelli di topo pubblicato su "Neuron" è stato analizzato il *Lactobacillus Reuteri*, in particolare il 6475, ed è stato osservato un miglioramento dei comportamenti prosociali nel modello animale. Prendendo il modello animale come esempio su questo ceppo specifico, abbiamo ipotizzato, attraverso anche la collaborazione dell'azienda svedese Biogaia, di verificare se in soggetti con ASD, in un range di età 2-5 anni, ci fosse un miglioramento dei sintomi prosociali. Pertanto, abbiamo somministrato un probiotico a doppio ceppo (6475, lo stesso dello studio di "Neuron" sul modello animale, associato al ceppo DSM-17938). Abbiamo fatto uno studio randomizzato a doppio cieco, con una valutazione al baseline e dei controlli sequenziati, in cui abbiamo somministrato una valutazione psicodiagnostica per poi valutare degli *outcome* primari e degli *outcome* secondari. Sono emersi miglioramenti significativi sul versante comportamentale, soprattutto sulla scala "SRS - social responsive scale". Questa è però una scala compilata dai genitori, per cui è uno strumento di *parent report*, con il quale però abbiamo trovato dei risultati significativi al total score. Si tratta comunque di un risultato importante perché, nonostante il limite dello strumento *parent report*, si tratta comunque di un risultato fortemente significativo, in linea con quanto documentato sul modello animale. Quindi, inizia ad essere un dato di evidenza scientifica discretamente robusto. È importante da sottolineare nei risultati che non c'erano differenze significative nella valutazione del profilo immunologico e alterazioni del microbiota intestinale, ovvero non c'erano tra il gruppo controllo e il gruppo di trattamento delle differenze significative rispetto al trattamento con placebo in questi profili immunologici del microbiota intestinale.

Alla luce dei risultati quali conclusioni si possono trarre? Qual è il 'take home message' per la nostra pratica clinica?

R. Il nostro gruppo di ricerca sta conducendo una ricerca finalizzata su un postbiotico. Si distinguono infatti i prebiotici (fibre non digeribili), i probiotici (microrganismi attivi) e i postbiotici (prodotti di fermentazione), che hanno caratteristiche e obiettivi diversi. Occorre andare verso una medicina di precisione ed è questo il *take home message* per i colleghi neuropsichiatri: l'errore che si è fatto in passato è stato pensare che un probiotico potesse andar bene per tutti i bambini. In realtà ci sono bambini diversi, con profili di microbiota intestinale differenti ed è necessario capire quali pazienti possono essere candidabili ad avere un ceppo piuttosto che un altro, il che può aprire la strada a miglioramenti clinici importanti, con un profilo di effetti collaterali praticamente assente. È anche questa la buona notizia: tutto sommato stiamo dando dei prodotti che sono assolutamente sicuri per i nostri bambini.

Sezioni Regionali

Sezione regionale SINPIA Calabria

La sezione SINPIA Calabria si compone di 22 Soci, il Direttivo regionale è costituito da un segretario e da tre consiglieri, per le aree nord, centro e sud della regione, coadiuvati da altrettanti colleghi a seconda dei bisogni e delle azioni da programmare.
Il Direttivo si riunisce periodicamente, come da regolamento, con l'intento di perseguire l'obiettivo principale che ci siamo dati, ovvero quello di strutturare attività e strategie condivise ed omogenee in tutti gli ambiti territoriali, identificati dalle unità operative di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (UONPIA), presenti nelle aziende sanitarie provinciali in numero variabile, una o più a seconda del bacini d'utenza. Ci si interfaccia più proficuamente dove sono presenti i soci SINPIA; sviluppando appartenenza si assicura più continuità.
La Calabria è una regione piccola, che conta una popolazione di residenti in età evolutiva di 299.140 unità, pari al 15,9% del totale. Si caratterizza per disomogeneità orografica, sociale e ancor di più sanitaria. Nelle aree urbane, nelle città a maggiore densità abitativa, sono allocate le cinque aziende sanitarie provinciali in cui sono presenti le unità operative di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza. Tutte afferiscono al Dipartimento materno-infantile e sono denominate (UONPIA), variamente dimensionate nei team multidisciplinari, a seconda del numero di neuropsichiatri infantili dipendenti e della sensibilità delle Direzioni aziendali, che si avvicendano, purtroppo, frequentemente. Nelle aree più periferiche sono presenti specialisti ambulatoriali convenzionati con il Sistema sanitario, concentrati prevalentemente nelle aree nord e sud della regione. Essi svolgono un ruolo prezioso e complesso, raggiungendo sedi più disagiate, ma costituiscono un limite per la tipologia dell'intervento, rappresentato dalla prestazione singola, con risposta parziale alla complessità dei bisogni, mancando una presa in carico globale.
L'obiettivo della Segreteria in questi ultimi anni, segnati tra l'altro dalla pandemia, è stato quello di mappare le risorse disponibili per la Neuropsichiatria infantile in tutta la Calabria, nei vari ambiti territoriali, verificando le dotazioni organiche, il personale sanitario multidisciplinare presente, il modello organizzativo e le metodologie operative. All'esito dell'analisi si ha per tutti i servizi evidenza di carenze croniche d'organico.
Quanto si è registrato è dovuto al progressivo depauperamento di tutti i servizi territoriali. Oltre tredici anni di piano di rientro hanno determinato un decremento preoccupante nell'erogazione dei LEA per tutta la sanità calabrese. Per la nostra disciplina, questo fenomeno è stato ancora più drammatico, in quanto i servizi, che in quegli anni avrebbero dovuto strutturarsi, hanno subito la scure dei tagli, imposti al fondo sanitario regionale, peggiorando il triste fenomeno della migrazione sanitaria.
L'aumento costante della domanda, gravata da un incremento esponenziale, noto a tutti, è stato ancor più drammatico nel post pandemia; l'assenza di un reparto di Neuropsichiatria Infantile per accogliere l'acuzie, soprattutto in ambito psichiatrico, ha fatto sì che, a partire dai vertici delle aziende sanitarie provinciali, dai settori di programmazione regionale, fino ai decisori politici, per tutti aumentasse la consapevolezza dell'importanza di un ascolto più attivo delle problematiche portate all'attenzione dalla segreteria regionale della SINPIA, resa forte dal contributo e sostegno del Direttivo Nazionale.
Il lavoro di mappatura, sinergico alle azioni di promozione e divulgazione delle attività proprie e delle specificità che attengono alla nostra disciplina, centrale e trasversale alla condizione di salute del soggetto in età evolutiva, ha determinato un cambiamento nell'atteggiamento generale. Si è cercato di operare un cambio di prospettiva attraverso la costante ricerca di ottimizzazione dei percorsi diagnostici assistenziali e di implementazione di buone prassi, attivando dal basso buone relazioni di prossimità, per sperimentare reti formali ed informali con le istituzioni, gli enti locali, gli operatori dei centri di riabilitazione accreditati e privati, le agenzie sociali, le associazioni dei pazienti, quali stakeholder significativi utili a promuovere le istanze della Neuropsichiatria Infantile, per una legittima adeguata allocazione di risorse a garanzia di risposte più adeguate ai nostri piccoli pazienti ed alle loro famiglie.
Si sta lavorando strenuamente nell'ambito della programmazione regionale, per dare seguito a quanto definito a livello nazionale attraverso gli strumenti delle "Linee di indirizzo dei disturbi neuropsichiatrici e neuropsichici dell'infanzia e dell'adolescenza" recepiti dalla regione Calabria con DCA n. 180 del 27/06/2023.
Per la loro applicazione è stato, allo scopo, istituito un tavolo regionale per la Neuropsichiatria nel Dipartimento della salute e delle politiche socio-sanitarie, al fine di sostenere, con azioni concrete, il modello d'intervento promosso dalla Società. La SINPIA, nella persona della segretaria, partecipa al Tavolo tecnico del Piano d'azione regionale per la salute mentale 2022/2024, con l'intento di apportare un incisivo contributo in tema di salute mentale in età evolutiva.

La SINPIA regionale è sempre più rappresentata nella partecipazione di eventi organizzati da società scientifiche di pediatria, psichiatria, neurologia e riabilitazione.
Nel dicembre u.s. si è tenuto il primo congresso della SINPIA Calabria, che ha avuto grande risonanza, sia per la statura dei relatori, che per l'interesse suscitato nel contesto socio-culturale calabrese.
Nel gennaio 2023 si è avviato, in regione Calabria, un Progetto di screening ed individuazione precoce degli alunni con DSA, cui hanno partecipato tutte le aziende sanitarie regionali. L'avvio del Progetto ha rappresentato un momento importante per sottolineare professionalità e competenza dei Neuropsichiatri infantili soci, che possono avvalersi quotidianamente del contributo di aggiornamento scientifico e di ricerca costante e puntuale che la SINPIA garantisce, a tutela degli iscritti e dei piccoli pazienti.

Catanzaro, 29/05/2024

Giuseppina Russo
Segretario SINPIA Calabria

Spazio Associazioni

NISTAGMO ITALIA

L'Associazione Nistagmo Italia e Ipovisione è nata nell'estate del 2021, grazie alla determinazione di alcune mamme di bambini affetti da nistagmo idiopatico infantile. Ma cosa significa esattamente "idiopatico"? Significa che la causa del nistagmo non è nota. E cos'è il nistagmo? Si tratta di un movimento involontario e continuo degli occhi che può influire significativamente sulla visione e sulla qualità della vita di chi ne è affetto.

L'Associazione è partita con umiltà e determinazione, creando inizialmente un sito web e una pagina Facebook e Instagram. Successivamente, è stato aperto un gruppo WhatsApp per facilitare la comunicazione tra i soci. Per arrivare a parlare di una malattia rara, l'Associazione si è da subito data una forte impronta medica, istituendo il primo Comitato Tecnico-Scientifico sul Nistagmo Idiopatico, presieduto dal Prof. Paolo Nucci (Professore ordinario di Oftalmologia presso l'Università degli Studi di Milano e Direttore dell'Unità Operativa di Oftalmologia Pediatrica e dell'Unità di Oculistica dell'Adulto all'Ospedale San Giuseppe di Milano) e composto da altri professionisti esperti nel campo della vista e dell'ipovisione, come oculisti, ortottisti, genetisti e neuropsichiatri infantili dell'ipovisione tra i quali la Dott.ssa Sabrina Signorini della Fondazione Mondino di Pavia, coprendo l'intero territorio italiano.

Oggi, l'Associazione Nistagmo Italia e Ipovisione, presieduta dall'entusiasmo e la devozione della Dott.ssa Elena Romagnoli, conta quasi 200 soci ed è ufficialmente iscritta al Registro Unico Nazionale del Terzo Settore (Runts) come APS (Associazione di Promozione Sociale). Le attività principali dell'associazione includono:

- Supporto ai genitori: fornire un sostegno costante ai genitori è una delle priorità dell'Associazione. Attraverso gruppi di supporto, consulenze specializzate e risorse informative, l'associazione si impegna a offrire il massimo supporto possibile.
- Ricerca scientifica: l'Associazione è anche attivamente coinvolta nella ricerca scientifica. Attualmente si fa promoter di un progetto di ricerca no profit coordinato dalla Dott.ssa Irene Schiavetti, responsabile scientifica dell'Associazione e ricercatrice presso l'Università degli Studi di Genova, che prevede un'indagine genetica sui bambini con nistagmo congenito (presente alla nascita) presumibilmente idiopatico. Questo progetto mira a fare luce sulle cause genetiche del nistagmo con l'obiettivo ambizioso di aprire la strada a nuove possibilità di trattamento ed intervento.
- Sensibilizzazione nelle scuole: ogni anno, vengono organizzati eventi educativi nelle scuole per sensibilizzare bambini e insegnanti sulle sfide quotidiane affrontate da chi ha il nistagmo. Attraverso laboratori esperienziali, i bambini possono comprendere meglio cosa significhi vedere con difficoltà, promuovendo così l'inclusione e la comprensione.
- Laboratori di sensibilizzazione sul territorio: l'Associazione partecipa attivamente a eventi culturali e di volontariato in tutta Italia, promuovendo la consapevolezza e offrendo supporto alle famiglie.
- Webinar di formazione: l'Associazione organizza una serie di webinar che toccano aspetti importanti per le famiglie, quali ad esempio gli impatti psicologici per genitori e *siblings*, ma anche di assistenza sul percorso scolastico con indicazioni fornite da educatori formati sul supporto di ipovedenti gravi quali tiflologi, assistenti alla comunicazione, tifloinformatici e altre figure, offrendo preziosi consigli.

L'Associazione ha in cantiere numerosi progetti ambiziosi dedicati non solo a tutti i bambini, ma anche a genitori, educatori e sanitari, con l'obiettivo di aumentare la consapevolezza sulla disabilità visiva, ancora conosciuta da pochi. Ciò che emerge chiaramente è l'entusiasmo e la determinazione che animano ogni iniziativa. Sebbene le sfide non manchino, l'Associazione continua a lavorare con impegno per migliorare la qualità della vita dei bambini con nistagmo e delle loro famiglie.

Uno degli obiettivi principali è ottenere il riconoscimento del nistagmo come condizione rara. Questo è fondamentale affinché le istituzioni comprendano che, anche quando il nistagmo non si accompagna a ipovisione grave, comporta comunque significativi disagi e difficoltà, soprattutto in ambito scolastico, che richiedono attenzione e supporto adeguati.

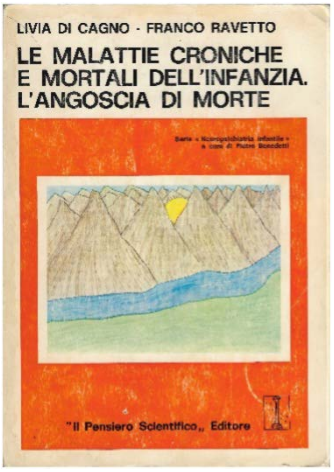
Per ulteriori informazioni o per diventare soci dell'Associazione, è possibile visitare il sito web ufficiale all'indirizzo www.nistagmoitalia.com e seguire le pagine Facebook/Instagram *nistagmoitalia_official*. Siamo una grande famiglia dove l'unicità di questi occhi ballerini diventa conquista e caratteristica distintiva.

Reccensione

(Ri)trovato in libreria: letture da riscoprire

"Le malattie croniche e mortali dell'infanzia. L'angoscia di morte" di Livia Di Cagno e Franco Ravetto, 1980

di Caterina Zanus della Redazione SINPIA



Per la serie di recensioni dedicate a letture "storiche", scritti del passato da (ri) scoprire, la nostra macchina del tempo ci porta per questo numero al 1980, anno di pubblicazione del libro "*Le malattie croniche e mortali dell'infanzia. L'angoscia di morte*", edito da "Il Pensiero Scientifico" per la Serie "Neuropsichiatria Infantile" curata da Pietro Benedetti.

È la Cattedra di Neuropsichiatria Infantile degli Istituti Pediatrici dell'Università di Torino, nelle persone di Livia Di Cagno e Franco Ravetto, a curare la stesura di questo libro con l'intento di raccogliere e diffondere le testimonianze del lavoro svolto in quegli anni presso vari centri specialistici pediatrici nella cura di bambini con malattia cronica o mortale, delle loro famiglie e di tutti coloro -medici e non- che partecipano alla gestione e alla cura della malattia: il centro di oncoematologia infantile, il centro per la diagnosi e cura del diabete infanto-giovanile, il centro per bambini talassemici, il centro per "grandi ustionati". La prefazione è firmata da Luciana Nissim Momigliano, membro della Società Psicoanalitica Italiana, che sottolinea il significato dell'impegno "a contenere la sofferenza psichica, i sensi di impotenza e la disperazione delle persone coinvolte in questi drammi" e ciò che questo impegno rende possibile.

L'intento, esplicitato dagli autori nell'introduzione, è condividere e diffondere il lavoro svolto che, "inizialmente teso alla prevenzione delle conseguenze psicopatologiche legate alla ospedalizzazione, alla separazione del bambino dalla famiglia, al trauma della degenza e delle pratiche terapeutiche [...] è andato via via privilegiando aspetti più specifici", rispondendo alla preoccupazione di dare una "dimensione psicologica" ai reparti, attraverso la costituzione di équipe interdisciplinari capaci di farsi carico della sofferenza psichica, non solo dei bambini ricoverati e delle loro famiglie ma anche delle situazioni dei reparti stessi e del personale operante.

Il momento storico, sul piano sanitario e sociale, è quello di un notevole progresso delle tecniche diagnostico-terapeutiche che si rivela capace di modificare il corso di tante malattie, con un prolungamento della sopravvivenza in quelle mortali e un miglioramento della qualità della vita in quelle croniche, e di un crescendo di conoscenze ed esperienze che porta all'istituzione di centri super-specialistici dedicati a specifiche malattie. È da questi centri che arriva la richiesta di aiuto da parte di pediatri, ematologi, diabetologi, oncologi, che fanno esperienza di quanto, durante il lungo e doloroso iter terapeutico di queste malattie, l'emergere delle angosce di morte, sia nel bambino e nei familiari che nei membri dell'équipe curante, sia in grado di indurre una così profonda sofferenza mentale da interferire nella conduzione delle cure e da richiedere "sollecito accoglimento ed elaborazione".

La domanda va ai "tecnici" operatori di quella disciplina per cui "l'organico, il relazionale ed il sociale sono necessariamente e strettamente correlati", capace così di affrontare il dolore mentale unitamente a quello fisico, di coglierne gli aspetti relazionali e profondi, sia individuali che di gruppo. E i "tecnici" rispondono all'appello.

Ma non sono tecnicismi quelli che riempiono le pagine di questo libro, bensì racconti, elaborazioni, ricostruzioni, pensiero, accoglienza, profondità. E tra pagine dense di significato, una delicata ma altrettanto densa raccolta di disegni.

La cornice che contiene il quadro e il pennello che accende i colori sono quelli di una cultura psicoanalitica in grado di guidare, e accompagnare in profondità, con tecnica, pazienza, attenzione e rispetto, l'esplorazione del mondo interno del bambino e delle componenti relazionali bambino-famiglia-medico-ospedale.

Accanto all'esplicitare dell'angoscia di morte, all'analisi delle problematiche relazionali che accompagnano le varie fasi di malattia e del significato della presenza del "tecnico", alla narrazione di anni di esperienze raccolte nei centri

super-specializzati, trova spazio anche una riflessione sull'associazionismo e sul ruolo delle associazioni.
Oggi, a distanza di più di 40 anni, è proprio un'associazione, la Dravet Italia Onlus, a pubblicare una raccolta di testimonianze di genitori, insegnanti, medici, psicologi, con l'intento di offrire vicinanza alle famiglie di bambini con questa malattia per poter affermare, alla fine, che vivere con la sindrome di Dravet "Non è per niente facile ma possibile" ("*Non è per niente facile ma possibile*" a cura di Lorena Carella, Casa Editrice Il Rio, 2023). La Dravet Italia Onlus è da anni impegnata attivamente per migliorare la qualità della vita dei bambini affetti da questa grave forma di epilessia che porta con sé tutta la sofferenza della cronicità e il dramma dell'angoscia di morte. Traspare da queste testimonianze, a tratti sembra perfino di sentirlo pronunciare a voce più o meno alta, il bisogno profondo di aiuto, accoglienza, comprensione, traduzione, trasformazione.
Ed è così che la lettura di quel libro del 1980 assume ancora più forza, vitalità, attualità, di fronte alla consapevolezza di trovarci nel bisogno, oggi come allora, di strumenti per affrontare antiche e nuove sofferenze: gli avanzamenti della medicina continuano ad allungare la sopravvivenza ma altrettanto a farci vivere i limiti dell'incurabile, il dramma del non sapere e non poter prevedere, la solitudine dell'esperienza di condizioni gravi, più o meno rare se non rarissime.
Dall'inizio alla fine, il passato de "Le malattie croniche e mortali dell'infanzia. L'angoscia di morte" risuona nel presente. Dal riferimento ad approcci e strumenti "tecnici" irrinunciabili, alla narrazione di esperienze favorite da questi strumenti ma anche, necessariamente, da una capace disponibilità a tollerare e accogliere sofferenze profonde, permessa da grande umanità; alle conclusioni: dedicate con toccante attenzione, alla consapevolezza "che il *tecnico* nonostante questa preparazione specifica, può incorrere in un tale incremento di angosce depressive da essere costretto a rinunciare al suo lavoro, anche se iniziato con molto entusiasmo ed impegno" e alla raccomandazione di affrontare questo lavoro "con estrema prudenza, senso del limite ed autocritica, in modo che l'obiettivo principale possa rimanere sempre quello di *prendersi cura dell'altro* e non invece quello di ricercare conferma nella propria bontà ed onniscienza".
Il libro ci è stato segnalato in ricordo del prof. Ravetto, mancato quest'inverno. Stretto collaboratore della Prof.ssa Livia Di Cagno nell'avvio della Clinica di Neuropsichiatria Infantile di Torino, al cui sviluppo contribuì sia sul piano assistenziale che su quello didattico, oggi rimane nella memoria di tutti quelli che l'hanno incontrato come amato e stimato maestro.
Ringraziamo per la preziosa segnalazione e con questa recensione speriamo di contribuire a far sì che possa essere esperienza ancora di molti la lettura di queste pagine ricchissime. Anche se qualcuno dice che per recensire certi libri speciali basterebbero quattro parole semplici: questo libro va letto.