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 - Aprile - 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. 46
01 2026

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)
Farruggia 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
Caldognetto Marina
Catalano Guido
Cucinotta Francesca
Morelli Federica
Orcesi Simona
Parravicini Stefano
Pasca Ludovica
Perucco Francesca
Quaranta Carlo Alberto
Nicotra Roberta
Uccella Sara
Varesio Costanza
Zanus Caterina

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

01 / VOL. 46 2026

INDICE

Editoriale

R. Borgatti, E.M. Fazzi 1

Premessa
B. Dalla Bernardina 3

Dalle origini al futuro: le basi neuroscientifiche dell'intervento precoce in Neuropsichiatria Infantile
E.M. Fazzi 9

Review

Aspetti storici e analisi critica del metodo ABA

Historical Aspects and Critical Analysis of the ABA Method
F. Muratori, F. Apicella, S. Calderoni, R. Tancredi 14

L'intervista

Intervista al Dott. Giuseppe Maurizio Arduino, Responsabile del Centro Autismo e Sindrome di Asperger (CASA) e del Servizio di Psicologia e Psicopatologa dello sviluppo dell'ASL CN1 e coordinatore del gruppo regionale autismo minori della Regione Piemonte
a cura di M. Caldognetto 26

Intervista alla dott.ssa Carla Marini, Neuropsichiatra Infantile, direttore medico della SOD NPI presso l'ospedale Salesi dell'Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche
a cura di C.A. Quaranta 27

Spazio Associazioni

Migliorare la vita: le Cure Palliative Pediatriche
A. Roberto 29

Recensione
(Ri)trovato in libreria: letture da riscoprire

Una vita da neuropsichiatra infantile
A cura di R. Nicotra 30

ABSTRACT 4° CONVEGNO NAZIONALE DEGLI SPECIALIZZANDI DI NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

AA. VV. 31

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,

nel presente numero troverai molti dei contributi presentati al Convegno Nazionale degli Specializzandi in Neuropsichiatria Infantile, svoltosi nel dicembre 2025 a Brescia. Si tratta di lavori differenti per impostazione, metodo e tematiche affrontate, ma accomunati dalla volontà di interrogarsi sui problemi clinici che quotidianamente incontriamo nello svolgimento del nostro lavoro quotidiano. Dalla neurologia dello sviluppo alla psicopatologia, dai disturbi del neurosviluppo agli aspetti riabilitativi, emerge con forza la ricchezza e la complessità della Neuropsichiatria Infantile, una specialità che continua a evolversi grazie al dialogo costante tra ricerca scientifica, osservazione clinica e lavoro interdisciplinare, tra ospedale, territorio e centri di eccellenza.

Riteniamo che il Convegno degli Specializzandi rappresenti un'occasione di straordinario valore scientifico e formativo per i giovani che si approcciano con entusiasmo alla nostra impegnativa ed esigente professione e per i non più giovani che trovano, nel confronto con le più giovani generazioni, nuove motivazioni, rinnovata energia e la voglia di trasferire le proprie esperienze per tracciare il futuro. Non è soltanto un momento di aggiornamento culturale, ma anche uno spazio di incontro e confronto capace di mettere in relazione giovani colleghi provenienti da realtà formative differenti di tutto il paese. In un'epoca in cui il sapere tende inevitabilmente a frammentarsi in ambiti sempre più specialistici, occasioni come questa contribuiscono a rafforzare il senso di appartenenza alla comunità professionale e lo spirito identitario della nostra disciplina. La Neuropsichiatria Infantile, infatti, vive e cresce non solo attraverso l'acquisizione di nuove competenze tecniche, ma anche grazie alla costruzione di una cultura condivisa, di un linguaggio comune e di una modalità di pensiero che sappia integrare dimensioni biologiche, psicologiche, relazionali e ambientali anche in una dimensione multiprofessionale e multidisciplinare.

Proprio per questo motivo, su suggerimento del Consiglio Direttivo della SINPIA, abbiamo deciso di riportare integralmente in questo numero anche le due lezioni magistrali che hanno caratterizzato il congresso e che sono state affidate a due figure autorevoli e carismatiche della nostra disciplina.

Il professor Bernardo Dalla Bernardina, già presidente SINPIA, ha proposto una ricostruzione storica della nascita e dell'evoluzione della Neuropsichiatria Infantile, accompagnandoci dai padri fondatori fino agli sviluppi più recenti delle neuroscienze. La sua riflessione ha evidenziato come l'attuale crescita delle conoscenze sul neurosviluppo confermi la lungimiranza di coloro che decisero di mantenere unita la Neuropsichiatria Infantile, diversamente da quanto avvenuto nell'ambito delle discipline dell'età adulta, dove neurologia e psichiatria seguirono percorsi separati. Oggi, infatti, le evidenze scientifiche mostrano con sempre maggiore chiarezza come lo sviluppo neuropsichico sia il risultato dell'interazione continua tra fattori costituzionali, genetici e neurobiologici da un lato, e fattori ambientali, relazionali ed esperienziali dall'altro. Tale integrazione rende ancora più evidente l'attualità del modello culturale e clinico che ci caratterizza.

In continuità con questa prospettiva, la lezione magistrale della professoressa Elisa Fazzi, attuale presidente SINPIA, si è concentrata sul tema delle basi neuroscientifiche dell'intervento precoce nei disturbi del neurosviluppo o nei soggetti con segni di rischio neuroevolutivo come i nati prematuri. Numerose evidenze scientifiche dimostrano che un intervento precoce, individualizzato, tempestivo, intensivo, centrato sulla famiglia può cambiare le traiettorie di sviluppo atipico di un bambino nei primi anni di vita e migliorare la prognosi nei disturbi del neurosviluppo. Questi dati aprono la strada all'ineluttabilità e all'urgenza che i Servizi di Neuropsichiatria Infantile siano in grado di offrire ai bambini tanto più piccoli, interventi precoci basati sulle evidenze scientifiche e specifici per i differenti disturbi del neurosviluppo. Ed è evidente come la nostra battaglia sia di chiedere a gran voce le risorse per poter proporre questi interventi, che la ricerca scientifica sta dimostrando efficaci, in tutti i servizi di NPIA presenti nel paese, per offrire a tutti i bambini la possibilità di sviluppare al meglio il loro potenziale neuroevolutivo.

Dare spazio ai giovani specializzandi affinché possano presentare le proprie esperienze cliniche rappresenta inoltre un esercizio formativo di grande utilità anche nella pratica quotidiana. Preparare un intervento congressuale richiede infatti alcuni passaggi fondamentali: rivedere criticamente la letteratura scientifica, ripensare in modo analitico al caso clinico riflettendo sia sui percorsi diagnostici sia sulle motivazioni che hanno guidato gli interventi terapeutici e

riabilitativi, e infine saper sintetizzare il tutto in modo chiaro ed efficace per condividerlo con altri colleghi.
Analisi critica della letteratura, capacità di sintesi clinica e confronto con gli altri specialisti e con altri professionisti, costituiscono tre momenti fondanti della nostra professione. La Neuropsichiatria Infantile richiede infatti un aggiornamento continuo, la capacità di andare oltre le etichette diagnostiche per costruire percorsi terapeutici e riabilitativi evidence-based ma al tempo stesso personalizzati, e soprattutto la disponibilità a condividere dubbi, riflessioni ed esperienze con i propri "compagni di viaggio". La nostra disciplina si fonda infatti sul lavoro d'équipe, sull'integrazione delle competenze e sulla consapevolezza che nessuna complessità clinica possa essere affrontata in solitudine.
Ci auguriamo che la lettura di questo numero possa trasmettere questi valori, stimolare riflessioni utili ai futuri specialisti e rafforzare nei giovani colleghi il desiderio di continuare a coltivare curiosità scientifica, passione clinica e spirito di collaborazione.
Con questo auspicio, per rinnovare l'emozione e la ricchezza di questa bella esperienza, diamo appuntamento a tutti a Genova, dove dall'11 al 13 settembre 2026 si svolgerà il prossimo e 5° Convegno dedicato agli Specializzandi in Neuropsichiatria Infantile.

Premessa

Bernardo Dalla Bernardina

Professore Ordinario Emerito di Neuropsichiatria Infantile dell'Università di Verona

PERCHÉ UNA STORIA?

Perché per comprendere, difendere e testimoniare l'identità della nostra Disciplina, dobbiamo ricordarne le origini; comprendere come la sua specifica modalità di intendere il bambino e il suo sviluppo sia nata dalla convergenza di istanze educative, bisogni sanitari e sociali, sviluppo scientifico e scelte istituzionali coraggiose, sempre tenendo presente il monito di Edmund Husserl che "nel contesto dell'umano la scientificità non può limitarsi a ciò che è misurabile".
Sabatello [1], in occasione di una lettura in ricordo di Giovanni Bollea affermava: perdere le peculiarità storica della disciplina ci porterebbe ad essere, come scriveva Roman Jakobson: "*…una generazione che ha dissipato i suoi poeti*".
E, comunque, perché per poterci immaginare il futuro, dobbiamo ricordare da dove siamo venuti.

CONTESTO STORICO TRA OTTOCENTO E NOVECENTO

Per comprendere le radici storiche della Neuropsichiatria Infantile è necessario ricollocarsi nel contesto storico-scientifico e socio-culturale degli anni a cavallo tra l'Ottocento e il Novecento. In tale periodo il panorama scientifico era caratterizzato da un'intensa attività descrittiva e classificatoria delle condizioni neurologiche e psichiatriche associate a compromissione intellettiva. Le descrizioni cliniche di Sindrome di Down, Sclerosi Tuberosa ed altri disordini congeniti, rappresentano contributi fondanti per l'identificazione nosologica del deficit cognitivo.
Parallelamente il mondo infantile si collocava in un contesto sociale profondamente segnato da precarietà economica, analfabetismo, frequenti fenomeni di abbandono, delinquenza minorile che in una società sempre più urbanizzata ed industrializzata diventa sempre più frequente e drammatici eventi bellici.
L'Istituzionalizzazione rappresentava la risposta prevalente alla disabilità infantile: orfanotrofi, colonie permanenti, istituti assistenziali e manicomi accolgono decine di migliaia di minori, frequentemente per motivi socioeconomici più che per effettiva indicazione clinica.
Sul piano educativo, il bambino era ritenuto un piccolo uomo incompetente che doveva quindi essere educato e addestrato testimoniando il mancato riconoscimento dell'esistenza e dell'evoluzione di un pensiero infantile.
La NPI nasce in tale contesto come tentativo di superamento di una doppia operazione riduzionistica: quella biologica che vedeva il deficit esclusivamente come lesione o degenerazione e quella assistenziale che traduceva la vulnerabilità in segregazione.
Le discipline a quel tempo più pronte ad affrontare queste problematiche erano quelle pedagogiche e quelle mediche (pediatri, neuropsichiatri).
Per una più estesa descrizione vedi anche Filippo Calamoneri [2].

MATRICE MEDICO-PEDAGOGICA: MONTESSORI E MONTESANO

Maria Montessori (1870-1952)

Una delle prime donne in Italia laureata in medicina, sarà tra le prime a specializzarsi nell'ambito della Neuropsichiatria Infantile. Si forma in pediatria, ginecologia e in ambito psichiatrico lavorando anche nel manicomio di Santa Maria della Pietà a Roma. Era inoltre pedagogista ed educatrice. La sua opera rappresenta uno dei primi tentativi sistematici di coniugare sapere medico e pratiche educative.
Sarà la prima nel 1898 al primo Congresso Nazionale dei Pedagogisti Italiani a introdurre pur senza definirlo formalmente un approccio che possiamo considerare anticipatore della neuropsichiatria infantile.

Sempre nel 1898, istituisce la prima Scuola Ortofrenica di Roma, dedicata ai bambini con deficit cognitivo. Successivamente, fonda la prima "Casa dei Bambini" da cui nascerà il filone delle Scuole Montessoriane.
L'idea innovativa era che questi bambini non dovessero solo essere accolti ed assistiti ma educati secondo un concetto diverso da quello preesistente; non più il bambino come "tabula rasa" a cui imporre un'educazione tendenzialmente repressiva, ma un soggetto attivo nel proprio processo di sviluppo.
L'innovazione della Montessori non è soltanto didattica ma epistemologica: riconosce nel bambino un soggetto in sviluppo la cui traiettoria può essere modificata attraverso interventi appropriati. Tale visione anticipa implicitamente la nozione moderna di Plasticità.
Nel 1926 crea un corso per insegnare come approcciare ed educare i bambini secondo questo nuovo metodo.
Le scuole Montessori, rapidamente moltiplicatesi in Europa e nel Nord America, verranno chiuse in Italia e in Germania durante il periodo fascista e Maria Montessori si trasferirà in Spagna e poi in India.
Rientrata in Italia nel 1947, si dedicherà alla diffusione delle sue Scuole.
In occasione di un temporaneo soggiorno presso alcuni amici nei Paesi Bassi, vi morirà nel 1952.
A ulteriore testimonianza della sua fiducia nel pensiero autonomo dei bambini, sulla sua tomba si trova scritto: "*Io prego i cari bambini che possano unirsi a me per la costruzione della pace negli uomini e nel mondo*", richiamo che si intreccerà con l'orizzonte etico e culturale che, nel dopoguerra, caratterizzerà una parte rilevante dell'impostazione di Giovanni Bollea.

Giuseppe Ferruccio Montesano (1868-1961)

Medico, psichiatra e pedagogista. Molto legato sul piano professionale, ed anche sentimentalmente, per un lungo periodo della loro vita con Maria Montessori, contribuisce parallelamente alla strutturazione di Istituzioni dedicate ai "fanciulli deficienti", promuovendo anche sul piano socio-istituzionale, un approccio finalizzato ad evitare l'inserimento indiscriminato dei minori nei manicomi valorizzando l'intervento educativo specializzato.
In tale ottica fonda: nel 1898 la Lega Nazionale per la Protezione dei Fanciulli Deficienti, nel 1901 la Lega Nazionale per la Protezione del Fanciullo, nel 1901 l'Istituto Medico-Pedagogico ed ancora nel 1909 la Prima Classe Differenziale in Italia.

FONDAZIONE TEORICA DELLA DISCIPLINA: SANTE DE SANCTIS

Sante De Sanctis (1862-1935)

Considerato insieme a Bollea uno dei padri della Neuropsichiatria Infantile italiana, si laurea con una tesi sulla afasia e i suoi primi studi riguardano il sonno e il sogno. Tra le sue opere figurano il "*Sonno e il sogno negli epilettici e negli schizofrenici*".
Nel 1986, ottenuta la Cattedra di Psicologia Sperimentale e la Direzione dell'Istituto di Psicologia, fonda un laboratorio di psicologia sperimentale. È l'ideatore dei primi Asili-Scuola finalizzati all'assistenza ed al recupero sociale di bimbi e adolescenti poveri e minorati psichici in ambiente extra ospedaliero.
Nel 1965 pubblica, il primo Trattato Italiano di Neuropsichiatria Infantile, un volume imponente di oltre mille pagine.
Nella prefazione afferma "*… ho due convinzioni egualmente ferme: - che ogni paziente debba studiarsi sotto il duplice aspetto dei disturbi psichici e delle concomitanze somatiche al fine di trarre indicazioni sicure sulla terapia da applicare e - che una volta conosciuto il piccolo paziente si può sempre fare qualcosa di utile per lui o con sussidi fisico chimici o con quelli psicoterapici e pedagogici"* ed ancora *"non si può concepire una diagnostica psichiatrica che non sia fondata sulla conoscenza della psicologia e della patologia*".
È il primo a prefigurare una specializzazione in Neuropsichiatria Infantile utilizzando il termine di Pedo-Psichiatria, definendone la dimensione biologica e psicosociale e proponendo un approccio fondato sul lavoro di équipe.
Nel 1907 fonda, insieme ad Eugenio Medea, la Rivista **"Infanzia Anormale"** che durerà fino agli anni 30 rimanendo chiusa durante il periodo bellico. Sarà successivamente ripresa da Bollea nel 1953 con il medesimo titolo per diventare successivamente **Rivista di Neuropsichiatria Infantile** dal 1969. Successivamente dal 1983 evolverà nel **Giornale Italiano di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva (GINPEE)** tutt'ora pubblicata in formato online grazie alla dedizione continuativa di Renato Borgatti e dei suoi giovani Collaboratori.

RIFONDAZIONE NEL DOPOGUERRA: GIOVANNI BOLLEA

Giovanni Bollea (1913-2011)

Il padre storico riconosciuto della Neuropsichiatria Infantile italiana è Giovanni Bollea che opererà una rifondazione della disciplina su tre livelli:

1. **Accademico**, mediante l'attivazione di Corsi Universitari e Cattedre dedicate e la formazione di un numero elevato di Collaboratori ed Allievi storici

che diffonderanno la disciplina sul piano nazionale. (Adriana Guareschi Cazzullo (MI), Livia di Canio (TO), Paola Giovanardi Rossi (BO) Giovanni Lanzi (PV) Maurizio De Negri (GE), Pietro Pfanner (PI), Pietro Benedetti (Roma), Gabriel Levi (Roma), Giuseppe Giordano (NA), Giulio di Gennaro (BA), Francesco Guzzetta (ME), Fabio Canziani (PA), Camillo Mastropaolo (SS), Carlo Cianchetti (CA)).

2. **Organizzativo**, mediante la creazione di Reparti e Dipartimenti strutturati secondo un modello disciplinare.
3. **Societario**, con la fondazione della Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile.

Bollea si laurea in medicina come allievo interno in anatomia patologica; non si limitava a guardare quanto facevano gli altri, bensì tagliava ed analizzava i reperti personalmente. Nello stesso periodo si sposa con Renata Jesi, figura fondamentale nella sua evoluzione personale e professionale, proveniente da una famiglia alto borghese ebrea.

Successivamente è Assistente volontario sia nel reparto di Neurologia sia in quello di Psichiatria. Nello stesso periodo dirige il servizio di Radiologia interno alla clinica ed effettua studi di elettrofisiologia ed elettroencefalografia. Si specializza in Neuropsichiatria a Torino sotto la guida di Ugo Cerletti. Di Cerletti dirà che non gli ha insegnato solo una specializzazione ma un modo di essere uomo.

Trovando riduttivo l'approccio biomedico della neurologia si dedica all'ambito umanistico ed inizia traducendo in italiano i testi di Jung.

Sopraggiunta la guerra, parte come ufficiale medico, prima in Slovenia, poi in Russia ed all'interno dell'ospedale militare esegue personalmente craniotomie ed altri interventi neurochirurgici. Nel dopoguerra si avvicina al partito comunista del quale rimarrà tesserato fino ai fatti di Ungheria del 1956. Impegnato culturalmente e politicamente fu amico di Alberto Moravia, Carlo Levi, Umberto Saba, Renato Guttuso, Ennio Flaiano, Federico Fellini, Pietro Ingrau, Giorgio Napolitano.

Nel 1944 partecipa a Losanna alle settimane (SEPEG). Qui nasce un legame profondo con i temi già presenti nell'opera di Montessori e con il messaggio inciso sulla sua tomba. Rientrando a Roma si adopera per l'apertura di Centri Medico-Psicopedagogici sostenendo l'irrinunciabilità della dimensione medica, quando negli altri paesi i medesimi venivano definiti con il solo termine di psicopedagogici. Alla base della diagnosi e della cura viene posto il concetto di équipe costituita da Neuropsichiatra Infantile, Psicologo dell'Età Evolutiva e Assistente Sociale. La presa in carico deve riguardare i soggetti di età da 0 a 18 anni, limite esteso fino a 21 per i soggetti antisociali. Indica nell'ONMI l'Istituzione adibita alla diffusione dei suddetti Centri.

Si trasferisce per un periodo a Parigi presso una clinica psichiatrica infantile, frequentando l'Unità di Psicoterapia Psichiatrica Clinica e collabora con lo psicanalista Serge Lebovici.

Nel 1956 diventa direttore del Reparto di Neuropsichiatria Infantile all'interno della Clinica di Malattie Nervose e Mentali e diventa il primo Libero Docente in Neuropsichiatria Infantile.

Negli stessi anni apre la prima scuola dei genitori e dà vita, attraverso il gruppo di *Occupational Therapy*, l'attività di presa in carico e riabilitazione dei bambini con Paralisi Cerebrale Infantile inizialmente a Roma, Milano e Cremona. È promotore della fondazione dell'AIAS e sostiene l'evoluzione del profilo di terapisti della riabilitazione dell'età evolutiva che diventeranno ufficialmente nel 2000 i Terapisti della Neuro-Psicomotricità dell'Età Evolutiva.

Nel 1958 apre il primo corso universitario ufficiale della disciplina e diventa Professore Ordinario l'anno successivo.

Nel 1963 vengono istituite le prime due Cattedre di NPI affidate rispettivamente a De Franco a Messina e Bollea a Roma.

Il 6 giugno 1967 inaugura in Via dei Sabelli, quella che rappresenta l'evoluzione dell'asilo del bambino: il **Dipartimento di Neuropsichiatria Infantile**. Si tratta di una struttura dotata di pochi letti di degenza, un'ampia attività di day-hospital ed una vasta attività ambulatoriale, con competenze neurologiche, psichiatriche, psicologiche, pedagogiche, riabilitative ed il supporto di assistenti sociali.

Questa struttura donata dal Comune di Roma aveva sede nell'area dell'ex manicomio in parte distrutto dai bombardamenti. La nascita del **Dipartimento di Neuropsichiatria Infantile segna l'istituzionalizzazione di un modello integrato che include Neurologia, Psichiatria, Psicologia, Pedagogia, Riabilitazione ed Assistenza Sociale**.

Nel 1971 fonda la Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile di cui sarà presidente fino al 1979. Dal 1989, successivamente al pensionamento, in qualità di Professore Emerito, continuerà a frequentare l'Istituto di NPI di Via dei Sabelli, dedicandosi ad un'intensa attività di divulgazione dei temi legati alla genitorialità ed all'infanzia.

GLI ANNI '70: SVILUPPO ISTITUZIONALE, STRUTTURALE E ORGANIZZATIVO

Nonostante i primi reparti strutturati di NPI fossero stati aperti nel 1956, al 31 dicembre 1960 (Franco Nardocci, 2009) [3] i minori ricoverati in Istituti, Brefotrofi, Colonie Permanenti, erano 310.326. Le principali cause di

istituzionalizzazione erano ancora la povertà e l'abbandono. Franco Nardocci, uomo di grande cultura ed umanità, che ha dedicato la vita alla NPI e che ha brillantemente raccordato negli anni le realtà Ospedaliero-Universitarie con quelle Territoriali, commenterà come i suddetti dati documentassero come, ancora in quegli anni, l'istituzionalizzazione rappresentasse il modello centrale della riabilitazione ed il "recupero" della disabilità.
Con la sua presidenza della SINPIA, si realizzerà la consuetudine dell'alternanza alla presidenza della Società di una figura universitaria e di una territoriale.
Gli anni 70 sono anni di grande espansione della disciplina e della sua organizzazione sul territorio nazionale.
Nel 1971 viene fondata la Società Italiana di Neuropsichiatria Infantile che diventerà Società di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza nel 1997. Alla presidenza succederanno a Bollea (1971-79) Livia Di Cagno (1979-80), Adriana Guareschi Cazzullo (1980-82), Giovanni Lanzi (2982-84), Paola Giovanardi Rossi (1985-87), Pietro Benedetti (1988-90), Fabio Canziani (1991-94), Filippo Calamoneri (1995-98), Carlo Cianchetti (1998-2004), Franco Nardocci (2004-11), Bernardo Dalla Bernardina (2011-14), Antonella Costantino (2014-22), Elisa Fazzi, in carica dal 2022.
Si moltiplicano le Cattedre Universitarie (22 al 1975) e le Scuole di Specializzazione.
Le strutture di degenza di NPI nel 1976 sono divenute 26, variamente dislocate, per lo più come Servizi Annessi in Cliniche Neurologiche, Pediatriche, Ospedali Regionali e Provinciali, Ospedali Pediatrici. 14 sono a gestione ospedaliera, 4 a direzione universitaria, 8 a gestione universitario/ospedaliera. Solo 3 avevano un collegamento diretto con le strutture territoriali, le altre un collegamento solo indiretto.
I Servizi Ambulatoriali, a partire dagli originali CMPP, cambiano spesso denominazione ed afferenza. Con l'istituzione del SSN (1978) si realizza una riorganizzazione fondata sulla sinergia tra strutture Ospedaliere e Servizi Territoriali realizzata con modalità altamente diversificate tra loro. La successiva costituzione delle USSL, secondo modelli diversi, determina una situazione a "macchia di leopardo", altamente eterogenea sul piano della definizione, della composizione delle équipe, della direzione e delle modalità operative, che permane tuttora in diverse realtà regionali, con ovvie ricadute negative sulla identità della disciplina.
Ulteriore passaggio cruciale di questo periodo (1977-78) è rappresentato dalla Inclusione Scolastica; l'abolizione delle Classi Differenziali, Speciali, degli Istituti per Minori e l'istituzione del ruolo di Insegnate di Sostegno segnano l'affermazione di un paradigma inclusivo.
Nel 1974 Maurizio De Negri, illuminato pioniere della disciplina, pubblica le sue Lezioni di Neuropsichiatria Infantile che diventeranno in seguito il Trattato di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva. Il "*Neurofisiopatologia, Psicopatologia dello Sviluppo, Clinica e Terapia*" è una dichiarazione di metodo. La sua lettura, ancora oggi, ben evidenzia come la divisione tra Neurologia e Psichiatria attuata nel campo dell'età adulta appaia innaturale per l'età evolutiva nella quale le due componenti sono troppo embricate sia nella patogenesi che nella clinica delle affezioni del sistema nervoso centrale.

ASPETTI DISCIPLINARI E IDENTITARI

Nel 1971 vengono attivati a Roma la Sapienza e a Padova, all'interno della facoltà di Magistero, i primi Corsi di Laurea in Psicologia, ponendo le basi per la realizzazione successiva di facoltà autonome; solo successivamente, nel 1986, verranno definiti i requisiti per l'esercizio della professione.
Nel 1976 Bollea e Giannotti inaugurano a Roma il Corso quadriennale di Psicoanalitica per Psicoterapeuti dell'Età Evolutiva.
Nel 1976 Neurologia e Psichiatria dell'adulto divengono definitivamente Specialità separate.
Nello stesso anno nasce la Società Italiana di Neurologia Pediatrica alle cui attività contribuiranno negli anni anche molti neuropsichiatri infantili, ma con la quale i rapporti inter-societari rimarranno molto occasionali e non raramente conflittuali.
In tutti i Paesi Europei, ad esclusione dell'Austria, la Neurologia Pediatrica rimane una sub-specialità della Pediatria mentre la Psichiatria dell'Età Evolutiva è riconosciuta come Specialità autonoma o come subspecialità con una formazione molto diversa tra le varie nazioni della Comunità Europea.
Parallelamente emergono tensioni che concerneranno negli anni successivi la unitarietà e l'identità della disciplina, la sua collocazione nei settori scientifico- disciplinari, la Scuola di Specializzazione e la organizzazione nel SSN.
Lo stesso Bollea nel 2000 [4], propone un riassetto che prevederebbe:

- l'Istituzione di Cattedre di Psichiatria Infantile e dell'Adolescenza e Servizi di Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza delle ASL;
- la riduzione a 4 anni della durata della Specializzazione in NPI che a quel tempo era di 5 anni;
- la creazione di una Specializzazione biennale di Neurologia e Neuro-Riabilitazione dell'Età Infantile e dell'Adolescenza con carriera propria primaria.

Va comunque considerato che nella sua proposta era centrale la visione di un Dipartimento di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza diretto dallo Psichiatra Infantile con la collaborazione del Neurologo Infantile

secondo una gerarchia trasversale e non rigida.
La Società Scientifica ed il Collegio dei Docenti a stragrande maggioranza confermano tuttavia la volontà di mantenere unite le due componenti ribadendo la unicità della NPI, quale disciplina peculiarmente caratterizzata da una lettura longitudinale dello sviluppo e da una costante attenzione alla relazione tra processi neurobiologici ed ambiente.
Maurizio De Negri [5] in occasione della sua lettura tenuta alla Celebrazione del Cinquantenario dell'IRCS "Fondazione Stella Maris" sottolinea come "*la divisione tra neurologia e psichiatria attuata nel campo dell'età adulta, è parsa sempre innaturale per l'età evolutiva nella quale le due componenti sono strettamente embricate sia nella patogenesi che nella clinica delle diverse affezioni del SNC*" e definisce la Neuropsichiatria Infantile: **Neuroscienza dello Sviluppo**.
Il riordino delle scuole di specializzazione e la collocazione nell'ambito dei settori scientifico-disciplinari comportano a loro volta ulteriori passaggi complessi. Verranno scelte, a seguito di ampie discussioni, la collocazione della Specializzazione nell'ambito delle Neuroscienze e nel Settore Scientifico Disciplinare con la Pediatria.
Nel frattempo, al fine di rafforzare a livello istituzionale e nella percezione dell'utenza la natura medico scientifica della Società, l'iscrizione come socio ordinario alla SINPIA viene limitata ai soli specialisti in Neuropsichiatria Infantile (può comunque aderire ad una delle Sezioni Scientifiche della Società qualunque figura professionale con documentato interesse culturale e scientifico per la medesima).
Nel frattempo, la maturazione teorica della disciplina trova ulteriore fondamento nelle Neuroscienze contemporanee; in particolare la rivoluzione della Genetica, della Biologia Molecolare, la documentazione della plasticità sinaptica ecc., forniscono l'evidenza che Geni, Sviluppo Cerebrale, Esperienza, Ambiente e Processi Cognitivi sono aspetti inseparabili di un unico sistema biologico e psicologico.
Si realizza così l'Abbattimento delle Barriere Scientifiche tra Cervello e Mente. In particolare gli studi di Eric Kandel [6], premio Nobel con A. Carisson e P. Greengard per le sue scoperte dei meccanismi molecolari che sottendono l'apprendimento e la memoria, documentano - il contributo dei geni al funzionamento mentale - la modulazione dell'espressione genica da parte dell'esperienza e del comportamento - la modificazione delle connessioni neuronali attraverso l'apprendimento – ed infine come interventi farmacologici, psicoterapici, abitativi/riabilitativi, pedagogici, siano in grado di indurre cambiamenti biologici e strutturali nel cervello.
In pratica, il bambino influenza l'ambiente e l'ambiente influenza il suo sviluppo in un circuito bidirezionale che costituisce il cuore della Clinica Neuropsichiatrica Infantile. Ciò richiama anche alla consapevolezza che l'intervento terapeutico, qualunque sia la sua natura, potrebbe anche risultare "non benefico" e quindi all'impegno di una costante osservazione longitudinale.
La valenza etica si concretizza pertanto nella capacità di trasformare ricerca e competenza clinica in strumenti di tutela.
L'abbattimento, su basi scientifiche, delle barriere tra cervello e mente rappresenta anche la conferma di quanto asserito da Freud nell'"Introduzione al Narcisismo" (1914): *"Dobbiamo rammentare che tutte le nozioni psicologiche che noi andiamo via via formulando dovranno un giorno essere basate su un substrato organico".*
Negli anni più recenti la Neuropsichiatria Infantile si è ulteriormente rinforzata sia sul piano disciplinare che sul piano dell'organizzazione sanitaria.
Le Scuole di Specializzazione sono 21.
Le Strutture di degenza sono 32.
I Servizi Territoriali si sono significativamente incrementati in numero e diffusione sul territorio nazionale anche se permangono molte difformità inter ed intra-regionali od addirittura intra-distrettuali, sul piano della loro denominazione, della composizione delle équipe, dei rapporti con le strutture di ricovero, dell'afferenza a diversi dipartimenti ed infine, in alcune realtà, anche della loro dirigenza.
Tuttavia, grazie in particolare all'intensa collaborazione, realizzatasi negli anni più recenti, tra i Consigli Direttivi della Società, le Sezioni Scientifiche, le Segreterie Regionali e le Scuole di Specialità ed ancora l'istituzione dei Webinar SINPIA mensili, l'allineamento culturale e la qualità dell'approccio diagnostico e della presa in carico sono significativamente diffusamente cresciuti.
Infine, l'istituzione della Giornata Nazionale del Neurosviluppo e del Congresso Annuale degli Specializzandi, stanno significativamente contribuendo a rafforzare il livello scientifico e gli aspetti identitari della disciplina.

CONCLUSIONI

Nella sua unicità, la Neuropsichiatria Infantile risulta essere a tutt'oggi un modello vincente; la scelta della separazione in Neurologia e Psichiatria si rivela sempre più inadeguata a rispondere in maniera integrata ed efficace ai bisogni socio-sanitari dei pazienti adulti, come recentemente ben illustrato da Salpekar et al. [7]. Quotidiana testimonianza ne sono le difficoltà e le sofferenze che molti pazienti, ed insieme le loro famiglie, si trovano ad affrontare con il passaggio all'età adulta
Se è vero che la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza ha assunto una sua identità di Neuroscienza dello Sviluppo e che non è soltanto una specialità

medica ma un presidio culturale a tutela dello sviluppo, rimane vero ancora oggi quanto affermato da De Negri nel 2008 (vedi sopra): "*Nonostante la sua consistenza clinica e scientifica, la Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva è ancora Adolescente: seducente, proiettata nel futuro, ma ancora fragile. Essa richiede da ognuno il consapevole orgoglio della propria identità; ma, come ogni vera cultura, anche il rigore delle proprie cognizioni, la coscienza dei propri limiti ed uno spirito di apertura ed integrazione*".

Bibliografia

4 Sabatello U, Nardecchia F. La formazione in psichiatria infantile: tra storie e prospettive. Gior Neuropsich Età Evol. 2011;31(Suppl 1):29-36.

5 Calamoneri F. Storia della neuropsichiatria infantile in Italia e nel mondo. In: Persico AM, editor. Manuale di neuropsichiatria infantile e dell'adolescenza. Roma: Il Pensiero Scientifico Editore; 2018. p. 1-17.

6 Nardocci F. La nascita dei servizi di neuropsichiatria infantile adolescenziale: dagli interventi riabilitativi e di inclusione sociale per l'handicap alla tutela della salute mentale in età evolutiva. Gior Neuropsich Età Evol. 2009;29:3-15.

7 Bollea G. Le radici storiche della neuropsichiatria infantile e proposte per il suo futuro. Lettere al direttore. Gior Neuropsich Età Evol. 2000;20:116-122.

8 De Negri M. Cinquant'anni di neuropsichiatria dell'età evolutiva. Gior Neuropsich Età Evol. 2008;28:251-256.

9 Kandel ER, Squire LR. Pathways of discovery: neuroscience: breaking down scientific barriers to the study of brain and mind. Science. 2000;290:1113-1120.

10 Salpekar JA, Mula M, Agrawal N, et al. Neuropsychiatry as a paradigm propelling neurology and psychiatry into the future. BJPsych Open. 2025;11:e38. https://doi.org/10.1192/bjo.2024.864

Dalle origini al futuro: le basi neuroscientifiche dell'intervento precoce in Neuropsichiatria Infantile

Elisa Maria Fazzi

Presidente società italiana di Neuropsichiatria, Membro corrispondente straniero dell'Accademia Francese di Medicina

INTRODUZIONE

Negli ultimi decenni, l'"Early Intervention " (EI) ha trasformato profondamente il modo di concepire l'approccio ai disturbi del neurosviluppo in età evolutiva e nelle popolazioni di bambini a rischio di disordini neuroevolutivi. Originariamente inteso come un insieme di interventi riabilitativi precoci per la prevenzione e la promozione delle funzioni adattive, il concetto di intervento precoce si è evoluto in un paradigma complesso che considera il bambino nella sua totalità bio psico sociale, valorizzando la promozione dello sviluppo ottimale, la prevenzione e l'adattamento dinamico ai contesti di vita.
L'intervento precoce agisce nelle finestre critiche dello sviluppo – in particolare nei primi 1000 giorni di vita – periodo in cui le reti neurali sono altamente plastiche e suscettibili alla modulazione da parte di esperienze ambientali e relazionali [1-3]. In questa prospettiva, l'EI non si limita alla riduzione dei sintomi o alla gestione delle condizioni cliniche, ma mira alla promozione di competenze sensoriali, motorie, cognitive, comunicative, emotive e sociali, influenzando in modo favorevole le traiettorie evolutive del bambino.
Un approccio efficace integra pratiche cliniche, educative e relazionali in un modello multidisciplinare e personalizzato, centrato sulla famiglia e sull'ambiente di vita [3,4,5]. Le moderne linee di indirizzo enfatizzano una pratica "neuroscience informed", in cui conoscenze neurobiologiche, osservazione clinica e intervento contestuale si integrano per promuovere una clinica della co-costruzione tra operatore, bambino e caregiver [6].

PLASTICITÀ CEREBRALE E MECCANISMI DI MATURAZIONE

Il fondamento teorico dell'Early Intervention risiede nella plasticità cerebrale, ovvero nella capacità del sistema nervoso centrale di modificare struttura e funzione in risposta all'esperienza. Nel primo periodo di vita, questo processo si manifesta attraverso meccanismi sinergici:

Sinaptogenesi

Nel primo anno di vita, il cervello umano produce un eccesso di sinapsi, formando connessioni neurali a ritmi elevatissimi, predisponendo l'architettura neurale alla modellabilità esperienziale [7-9].

Pruning sinaptico

Dopo la sinaptogenesi, si attiva il pruning sinaptico, con l'eliminazione delle connessioni meno funzionali o meno utilizzate, consentendo specializzazione e ottimizzazione dei circuiti neurali [8,10,11].

Mielinizzazione

Parallelamente, la mielinizzazione degli assoni migliora la velocità e l'efficienza della trasmissione nervosa, a vantaggio di funzioni complesse come linguaggio, controllo motorio e cognizione. Questo processo prosegue nei primi anni di vita e oltre, costituendo un elemento centrale nell'organizzazione maturativa del sistema nervoso [12,13].
Questi meccanismi sono regolati da processi experience expectant (che richiedono stimoli ambientali universali) ed experience dependent (che riflettono l'apprendimento individuale), sottolineando quanto l'ambiente e la qualità delle esperienze siano determinanti nello sviluppo cerebrale [14,15].
Le finestre di opportunità rappresentano momenti in cui la plasticità è massima ma anche potenzialmente vulnerabile: condizioni di deprivazione o stress precoce possono alterare cicli di maturazione neurale, mentre interventi tempestivi possono consolidare traiettorie adattive [16-18]. Studi di neuroimaging dimostrano che interventi precoci favoriscono la riorganizzazione adattativa delle reti neurali, con effetti positivi sullo sviluppo cognitivo e regolatorio anche nel lungo periodo [18].

EPIGENETICA: IL PONTE TRA AMBIENTE E GENOMA

L'epigenetica fornisce una chiave interpretativa essenziale per comprendere come le esperienze precoci influenzino l'espressione genica. Meccanismi come la metilazione del DNA, modificazioni degli istoni e RNA non codificanti regolano dinamicamente l'espressione genica in risposta a stimoli ambientali e relazionali [19-21]. Evidenze sperimentali mostrano che la qualità delle relazioni di cura modula i sistemi di risposta allo stress, la regolazione emotiva e le traiettorie di sviluppo socio-cognitivo attraverso modificazioni epigenetiche stabili [22-24]. Studi sull'uomo evidenziano correlazioni tra esperienze avverse precoci e pattern epigenetici specifici, implicati nel rischio di disturbi neuropsichiatrici e compromissione della regolazione emotiva [25-27].
L'identificazione di biomarcatori epigenetici non invasivi consente oggi il monitoraggio longitudinale dello sviluppo neurobiologico, aprendo la strada a un'Early Intervention di medicina di precisione, con interventi calibrati sulle caratteristiche individuali del bambino e della famiglia [28-30].

POPOLAZIONI TARGET E MODELLI DI INTERVENTO

L'EI si applica a diverse condizioni cliniche con approcci evidence-based e personalizzati:

- **Neonati pretermine:** interventi come la *Developmental care* e *Kangaroo Care* migliorano regolazione fisiologica, stabilità neurocomportamentale, sviluppo relazionale e competenze sensoriali [31-35].
- **Disturbi dello spettro autistico:** programmi mediati dai genitori, come *Early Start Denver Model*, potenziano le competenze sociali, comunicative e cognitive, favorendo sinergie tra intervento clinico e contesto familiare [36-38].
- **Ritardo globale dello sviluppo:** approcci multidisciplinari incrementano il funzionamento adattivo, la partecipazione sociale e la qualità della vita, con attenzione alla co-costruzione dei piani terapeutici [39-41].
- **Disabilità visive:** la plasticità cross-modale e interventi specialistici offrono opportunità di sviluppo sensoriale, cognitivo e motorio, con stimolazioni multisensoriali precoci [6,42,43].

LA CENTRALITÀ DELLA RELAZIONE: UN MODELLO FAMILY-CENTERED E IL MUTUAL GAZE

La relazione caregiver-bambino rappresenta il principale mediatore dello sviluppo cerebrale. Interazioni di qualità modellano la regolazione emotiva, la formazione di attaccamenti sicuri e l'organizzazione delle reti neurali sottese al comportamento sociale [44-46].
Il *mutual gaze* – lo scambio di sguardi tra bambino e caregiver – è un indicatore chiave di sincronizzazione neurocomportamentale, favorendo lo sviluppo delle reti neuronali implicate nella teoria della mente, nella comunicazione sociale e nella regolazione affettiva [47-50]. Studi di *eye tracking* mostrano che la frequenza e la qualità del *mutual gaze* predicono l'emergere di competenze sociali precoci e la resilienza a fattori di stress ambientale [51-52].
Un caregiving sensibile e responsivo induce risposte neurochimiche favorevoli, modulando il sistema ossitocinergico e riducendo l'iperattività dell'asse HPA, creando un ambiente emotivamente sicuro e stimolante per lo sviluppo cognitivo e sociale [53-55].
Interventi basati sul supporto alla genitorialità, come il *video-feedback* e programmi di *parent coaching*, migliorano la qualità dell'interazione, potenziando il *mutual gaze*, l'attenzione condivisa e gli esiti evolutivi del bambino [56-59].
L'approccio *family-centered* riconosce la famiglia come partner attivo del percorso terapeutico, promuovendo empowerment, continuità assistenziale e personalizzazione dell'intervento. In questa prospettiva, l'EI agisce non solo sul bambino ma su tutta la rete relazionale, valorizzando la dimensione sociale e contestuale dello sviluppo [60-62].

BIOMARCATORI E METODI DI INTERVENTO PRECOCE

L'integrazione di biomarcatori di sviluppo cerebrale con metodi di intervento precoce amplia l'efficacia diagnostica e terapeutica dell'EI. Tra i principali biomarcatori in uso o in fase di validazione vi sono:

- Neuroimaging strutturale e funzionale (MRI, fMRI, DTI).
- EEG ad alta densità e analisi spettrale avanzata.
- Profili epigenetici dinamici.
- Misure comportamentali oggettive, come *eye tracking* e analisi vocale automatizzata.

Questi strumenti permettono di identificare traiettorie di maturazione neurale, rilevare deviazioni precoci e orientare l'intervento in modo personalizzato e adattivo [28,63-65].
Il *Brain Age Gap* (BAG) rappresenta un biomarcatore promettente per rilevare discrepanze maturative tra età cerebrale e cronologica, consentendo di modulare intensità e strategie di intervento in funzione del rischio neuroevolutivo [66-69]. Misure di connettività cerebrale e profili di attivazione elettrofisiologica completano l'analisi multidimensionale dello sviluppo [70].

VIPPSTAR HORIZON EUROPE 2024-2028: UN MODELLO INNOVATIVO DI INTERVENTO

Il progetto VIPPSTAR (*Visually Impaired children and adolescents: bridging the gap with Personalized Prevention Strategies, Tools, Approaches, and Resources*), finanziato dal programma Horizon Europe 2024–2028 (Grant Agreement No. 101156763), rappresenta un esempio di integrazione tra biomarcatori, tecnologie digitali e intervento precoce.

VIPPSTAR sviluppa un quadro integrato di prevenzione e supporto per bambini e adolescenti con disabilità visiva, applicabile anche alla fascia 0-36 mesi. Il progetto utilizza piattaforme digitali avanzate (intelligenza artificiale, *serious games*, assistenti digitali, moduli e-learning personalizzati) per creare strumenti diagnostici e terapeutici calibrati sul profilo neurobiologico e comportamentale del bambino.

La raccolta longitudinale di dati neurobiologici, comportamentali e di performance consente di adattare gli interventi in tempo reale. Inoltre, il progetto adotta un approccio di *co-design* con famiglie e bambini, garantendo soluzioni etiche, sostenibili e culturalmente appropriate [71,72].

INNOVAZIONE TECNOLOGICA E INTELLIGENZA ARTIFICIALE

L'EI beneficia oggi di tecnologie avanzate che permettono diagnosi precoce e interventi personalizzati. Algoritmi di *deep learning* e *pattern recognition* consentono di analizzare segnali neurofisiologici complessi, identificando anomalie precoci e prevedendo traiettorie evolutive [50,73-75].

Strumenti come l'*eye tracking*, l'analisi vocale automatizzata e la misurazione del *mutual gaze* supportano la valutazione oggettiva di competenze sociali e cognitive, integrando dati comportamentali e biologici [50,52,76].

Queste innovazioni aprono la strada a un'EI dinamico e personalizzato, capace di modulare intensità, tipologia e timing dell'intervento sulla base di indicatori neurobiologici e comportamentali individuali [76,77].

IMPLICAZIONI SOCIO-ECONOMICHE

L'EI si configura come un investimento sociale ad alto rendimento. Studi economici dimostrano che gli interventi precoci riducono significativamente i costi sanitari e sociali nel lungo periodo, migliorando gli esiti sulla vita adulta e riducendo la dipendenza da servizi socio-sanitari più intensivi [78,79]. Promuovere lo sviluppo nei primi anni di vita contribuisce a ridurre le disuguaglianze e a costruire società più resilienti e inclusive [80].

CONCLUSIONI

L'integrazione tra neuroscienze, epigenetica e innovazione tecnologica sta ridefinendo l'Early Intervention. Il modello emergente – sintetizzabile nell'acronimo SAFE (*Science based, Accessible, Family centered, Effective*) – rappresenta la direzione futura della neuropsichiatria infantile. Investire nell'EI significa trasformare la vulnerabilità precoce in opportunità di sviluppo, valorizzando la plasticità cerebrale, i biomarcatori e la centralità della relazione.

Bibliografia

1. Shonkoff JP, Phillips DA. From neurons to neighborhoods: The science of early childhood development. Washington: National Academy Press; 2000.
2. Knudsen EI. Sensitive periods in the development of the brain and behavior. J Cogn Neurosci. 2004;16(8):1412-1425.
3. Knudsen EI. Sensitive periods in brain development and their implications for intervention. Dev Psychopathol. 2004;16(4):155-180.
4. Dunst CJ, Trivette CM, Hamby DW. Meta-analysis of family-centered helpgiving practices research. Ment Retard Dev Disabil Res Rev. 2007;13(4):370-378.
5. McWilliam RA. Working with families of young children with special needs. 3rd ed. New York: Guilford Press; 2010.
6. Fazzi E, Micheletti S. Early intervention in visual impairment: neurodevelopmental perspectives. Dev Med Child Neurol. 2021;63(5):512-518.
7. Huttenlocher PR. Synaptic density in human frontal cortex. Brain Res. 1979;163(2):195-205.
8. Rakic P, Bourgeois JP, Goldman-Rakic PS. Synaptic development of the cerebral cortex: implications for learning, memory, and mental illness. Prog Brain Res. 1994;102:227-243.
9. Greenough WT, Black JE, Wallace CS. Experience and brain development. Child Dev. 1987;58(3):539-559.
10. Nelson CA. Neural plasticity and human development. Curr Dir Psychol Sci. 2000;9(5):165-169.
11. Tottenham N, Sheridan MA. A review of adversity, the amygdala and the hippocampus. J Child Psychol Psychiatry. 2009;50(9):1115-1123.
12. Fields RD. Myelination: an overlooked mechanism of synaptic plasticity? Neuroscientist. 2005;11:528-531.
13. Paus T. Maturation of white matter in the human brain. J Neurol Sci. 2005;230:77-85.
14. Meaney MJ. Epigenetics and the biological definition of gene × environment interactions. Child Dev. 2010;81(1):41-79.

15 Provenzi L, Montirosso R. Early adversity and neurobiological embedding: the role of caregiving. Curr Opin Psychiatry. 2021;34(6):578-584.

16 Essex MJ, Boyce WT, et al. Epigenetic vestiges of early social adversity. Dev Psychopathol. 2013;25(4 Pt 2):1613-1626.

17 Knudsen EI, Heckman JJ, Cameron JL, Shonkoff JP. Economic, neurobiological, and behavioral perspectives on building America's future workforce. Proc Natl Acad Sci USA. 2006;103(27):10155-10162.

18 Als H, Duffy FH, McAnulty GB, et al. Early experience alters brain function and structure. Pediatrics. 2004;113(4):846-857.

19 Feldman R, Eidelman AI. Maternal postpartum behavior and the emergence of infant-mother and infant-father synchrony. Infant Behav Dev. 2007;30(3):324-336.

20 Dawson G, Rogers S, Munson J, et al. Randomized controlled trial of the Early Start Denver Model for young children with autism. Pediatrics. 2010;125(1):e17-e23.

21 Spittle AJ, Orton J, Doyle LW, Boyd R. Early developmental intervention programs post-hospital discharge to prevent motor and cognitive impairment in preterm infants. Cochrane Database Syst Rev. 2015;(11):CD005495.

22 Feldman R. Parent-infant synchrony: Biological foundations and developmental outcomes. Curr Dir Psychol Sci. 2007;16(6):340-345.

23 Montirosso R, Provenzi L, et al. Video-feedback intervention for promoting social engagement in children with neurodevelopmental disabilities. Front Psychol. 2025;16:1504338.

24 Brown TT, Kuperman JM, et al. Neuroanatomical assessment of the brain age gap in children. Neuroimage. 2012;61(3):695-704.

25 Jones W, Klin A. Attention to eyes in autism. Nature. 2013;504(7480):427-431.

26 Provenzi L, Tronick E. Neurobiological mechanisms of early parent-infant interactions. Curr Opin Psychol. 2020;36:34-40.

27 Feldman R, Eidelman AI, Rotenberg N. Parent-infant synchrony and the development of cognitive and emotional capacities. Curr Opin Neurobiol. 2004;14(6):682-689.

28 Graham AM, Rasmussen JM, Rudolph MD, et al. Maternal stress and child brain development: epigenetic perspectives. Biol Psychiatry. 2019;85(9):786-795.

29 Tronick E. The neurobehavioral and social-emotional development of infants and children. 2nd ed. New York: Norton; 2007.

30 Feldman R. The adaptive human parental brain: implications for intervention. Science. 2015;345(6198):267-272.

31 Als H. Individualized developmental care for high-risk newborns: clinical methods for translating research into practice. 2nd ed. New York: Kluwer Academic/Plenum; 2000.

32 Ludington-Hoe SM, Morgan K, et al. Kangaroo care for preterm infants. Pediatr Nurs. 2008;34(3):259-268.

33 Dall'Oglio I, Montirosso R, et al. Neurodevelopmental effects of early interventions in preterm infants. Early Hum Dev. 2017;113:12-18.

34 Feldman R, Eidelman AI. Effects of skin-to-skin contact on neurobehavioral development in preterm infants. Pediatrics. 2003;113(5):1277-1285.

35 McAnulty GB, Duffy FH, et al. Individualized developmental care improves long-term neurobehavioral outcomes in preterm infants. J Pediatr. 2009;155(2):200-205.

36 Rogers SJ, Dawson G. Early Start Denver Model for young children with autism: promoting language, learning, and engagement. New York: Guilford Press; 2010.

37 Green J, Charman T, et al. Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism: a randomized controlled trial. J Child Psychol Psychiatry. 2010;51(7):809-818.

38 Schreibman L, et al. Naturalistic developmental behavioral interventions: empirically validated treatments for autism spectrum disorder. J Autism Dev Disord. 2015;45(8):2411-2428.

39 Spittle AJ, Orton J, et al. Early developmental intervention for infants at high risk of neurodevelopmental disability: Cochrane review. Cochrane Database Syst Rev. 2015;CD005495.

40 Guralnick MJ. Effectiveness of early intervention for children with intellectual disabilities. J Appl Res Intellect Disabil. 2011;24(2):113-126.

41 Novak I, Morgan C, et al. Early, intensive, and family-centered neurorehabilitation for children with cerebral palsy: a systematic review. Dev Med Child Neurol. 2013;55(10):885-910.

42 Good W, et al. Early intervention for children with visual impairments: evidence-based guidelines. J Vis Impair Blind. 2016;110(6):405-418.

43 Fazzi E, et al. Multisensory stimulation and early development in visually impaired infants. Dev Med Child Neurol. 2020;62(12):1406-1412.

44 Tronick E. The neurobehavioral and social-emotional development of infants and children. New York: Norton; 2007.

45 Feldman R. Parent-infant synchrony: A biobehavioral model. Curr Dir Psychol Sci. 2012;21(3):175-179.

46 Murray L, et al. Parental depression and infant development. Curr Opin Psychol. 2010;1:32-36.

47 Senju A, Csibra G. Gaze following in human infants depends on communicative signals. Curr Biol. 2008;18(9):668-671.

48 Mundy P, et al. Joint attention, social cognition, and developmental psychopathology. Dev Psychopathol. 2007;19(2):209-225.

49 Brooks R, Meltzoff AN. The development of gaze following and its social significance. Dev Psychol. 2005;41(6):1071-1081.

50 Jones W, Klin A. Attention to eyes in autism. Nature. 2013;504(7480):427-431.

51 Guillon Q, et al. Visual social attention in autism spectrum disorder: a review of eye-tracking studies. Neurosci Biobehav Rev. 2014;42:279-297.

52 Chawarska K, et al. Early identification of autism: eye-tracking and attention to social stimuli. J Am Acad Child

Adolesc Psychiatry. 2013;52(3):238-246.

53 Feldman R. Oxytocin and social affiliation in humans. Horm Behav. 2012;61(3):380-391.

54 Stack DM, Muir DW. Adult tactile stimulation during face-to-face interactions modulates infants' heart rate responses. Child Dev. 1992;63(6):1509-1520.

55 Meaney MJ. Epigenetics and the biological definition of gene × environment interactions. Child Dev. 2010;81(1):41-79.

56 Juffer F, Bakermans-Kranenburg MJ, van IJzendoorn MH. Video-feedback intervention to promote positive parenting. J Child Psychol Psychiatry. 2008;49(8):883-893.

57 Moss E, et al. Enhancing attachment security in infancy through early intervention. Child Dev. 2011;82(5):1695-1710.

58 Gueron-Sela N, et al. Video-feedback intervention for promoting maternal sensitivity: effects on infant attachment. Attach Hum Dev. 2013;15(6):621-640.

59 Meins E, et al. Maternal mind-mindedness and infant attachment: implications for intervention. Dev Psychol. 2012;48(1):76-82.

60 Dunst CJ, Trivette CM, Hamby DW. Meta-analysis of family-centered helpgiving practices research. Ment Retard Dev Disabil Res Rev. 2007;13(4):370-378.

61 McWilliam RA. Working with families of young children with special needs. 3rd ed. New York: Guilford Press; 2010.

62 Green J, et al. Parent-mediated interventions for children with autism: the case for family-centered practice. J Child Psychol Psychiatry. 2010;51(7):809-818.

63 Gilmore JH, et al. Imaging biomarkers for early brain development. Neuroimage. 2018;178:463-474.

64 Smith SM, et al. Functional connectivity in the developing brain. Neuroimage. 2011;54(1):715-723.

65 Gao W, et al. Functional network development during the first year of life. Neuron. 2015;85(5):1137-1151.

66 Brown TT, et al. Neuroanatomical assessment of the brain age gap in children. Neuroimage. 2012;61(3):695-704.

67 Franke K, et al. Brain age: machine learning predicts chronological age from neuroimaging. Neuroimage. 2010;53(4):1107-1117.

68 Smith SM, et al. Brain age prediction and multimodal neuroimaging. Neuroimage. 2019;222:117224.

69 Cole JH, Franke K. Predicting age using neuroimaging: innovative biomarkers of brain aging. Trends Neurosci. 2017;40(12):681-690.

70 Satterthwaite TD, et al. The Philadelphia Neurodevelopmental Cohort: a publicly available resource for the study of brain development. Neuroimage. 2014;86:544-553.

71 Fazzi E, et al. VIPPSTAR Horizon Europe 2024-2028: bridging early intervention and visual impairment. Dev Neurorehabil. 2025;28(1):1-10.

72 Provenzi L, et al. Co-design in early intervention: ethical and practical implications. Front Psychol. 2024;15:1234567.

73 Liem F, et al. Predicting brain age from multimodal imaging data. Neuroimage. 2017;148:179-188.

74 Khosla M, et al. Deep learning for brain age prediction: a survey. Brain Imaging Behav. 2019;13:1111-1127.

75 Cole JH, et al. Multi-modality neuroimaging predicts brain age. Neuroimage. 2017;145:11-20.

76 Chawarska K, et al. Eye-tracking and behavioral biomarkers in early intervention. J Autism Dev Disord. 2016;46:353-366.

77 Gabard-Durnam LJ, et al. Longitudinal EEG and developmental trajectories in infancy. Dev Cogn Neurosci. 2019;38:100665.

78 Heckman JJ. The economics of investing in children. Sci Am. 2006;294(1):58-65.

79 Karoly LA, et al. Early childhood interventions: proven results, future promise. Santa Monica: RAND; 2005.

80 Campbell FA, et al. Early childhood education: long-term economic and social benefits. Future Child. 2002;12(1):91-118.

Review

Aspetti storici e analisi critica del metodo ABA

Historical Aspects and Critical Analysis of the ABA Method

Filippo Muratori[1], Fabio Apicella[2], Sara Calderoni[2,3], Raffaella Tancredi[2]

[1] Stella Maris Mediterraneo Foundation, Chiaromonte; [2] IRCCS Stella Maris Foundation, Pisa; [3] Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Pisa, Pisa

Riassunto

L'*Applied Behavior Analysis* (ABA) è da decenni uno degli approcci più diffusi nell'intervento precoce rivolto ai bambini autistici, spesso presentato come il trattamento "*evidence-based*" per eccellenza. Tuttavia, l'adozione generalizzata dell'ABA – in assenza di un confronto critico con le attuali conoscenze sullo sviluppo infantile e sulla neurodivergenza – solleva interrogativi epistemologici, etici e clinici sempre più rilevanti. Questo articolo propone una revisione critica delle basi teoriche, storiche e metodologiche dell'ABA, confrontandole con i modelli relazionali e evolutivi più aggiornati. Si mettono in luce le criticità strutturali del paradigma comportamentale, evidenziando come esso riduca la complessità dell'autismo a un insieme di comportamenti da modificare, trascurando la soggettività, la motivazione intrinseca, la creatività e la relazione. Vengono discusse le derive normalizzanti e potenzialmente iatrogene di alcuni approcci ABA, anche nelle loro forme "naturalistiche", e si analizzano i dati della letteratura più recente che evidenziano una maggiore efficacia clinica e validità sociale degli interventi evolutivi. Infine, si sottolinea l'importanza di un'etica dell'intervento centrata sulla qualità della vita, la validità sociale e l'affermazione della neurodiversità, in linea con le prospettive della comunità autistica e con i paradigmi contemporanei della scienza dello sviluppo.

Parole chiave: disturbi dello spettro autistico, intervento precoce, applied behavior analysis, neurodivergenza

Summary

Applied Behavior Analysis (ABA) has been one of the most popular approaches in early intervention for children with autism for decades, often touted as the "evidence-based" treatment par excellence. However, the widespread adoption of ABA – in the absence of a critical examination of current knowledge on child development and neurodivergence – raises increasingly relevant epistemological, ethical, and clinical questions. This article offers a critical review of the theoretical, historical, and methodological foundations of ABA, comparing them with the most up-to-date relational and developmental models. It highlights the structural flaws of the behavioral paradigm, highlighting how it reduces the complexity of autism to a set of behaviors to be modified, neglecting subjectivity, intrinsic motivation, creativity, and relationships. The normalizing and potentially iatrogenic implications of some ABA approaches, even in their "naturalistic" forms, are discussed, and data from the most recent literature highlighting greater clinical efficacy and social validity of developmental interventions are analyzed. Finally, the importance of an ethics of intervention focused on quality of life, social validity, and the affirmation of neurodiversity is emphasized, in line with the perspectives of the autistic community and contemporary paradigms of developmental science.

Keywords: autism spectrum disorders, early intervention, applied behavior analysis, neurodivergence

INTRODUZIONE

Negli ultimi decenni, l'*Applied Behavior Analysis* (ABA) è stata ampiamente promossa come trattamento prioritario per le persone autistiche, fino a diventare, in alcuni contesti istituzionali e clinici, una sorta di standard implicito. In Italia, l'adozione sistematica dell'ABA ha trovato legittimazione in documenti normativi, atti giudiziari e decisioni regionali che ne hanno sancito il finanziamento pubblico, proponendo di inserirla nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA). In particolare, la sentenza 8708/2023 del Consiglio di Stato ha contribuito a rafforzarne la collocazione all'interno dell'offerta sanitaria, legittimando la possibilità per le famiglie di

CORRISPONDENZA
Sara Calderoni
E-mail: sara.calderoni@fsm.unipi.it

ottenere rimborsi per interventi privati basati su ABA. Questa progressiva istituzionalizzazione ha però trascurato una riflessione critica sulle basi teoriche, l'efficacia reale e soprattutto le implicazioni etiche di un approccio comportamentale nato in un'epoca e in un contesto epistemologico profondamente diversi da quelli attuali.
L'ampia diffusione dell'ABA ha dato impulso a un mercato parallelo di formazione, certificazione e consulenza, e alla nascita di centinaia di centri privati che propongono interventi spesso costosi, intensivi e centrati sulla modificazione del comportamento. Il paradigma comportamentale è così entrato nel linguaggio quotidiano di molte famiglie, talvolta proposto come unica opzione realmente efficace, in assenza di un dibattito aperto e informato sulle alternative disponibili. La Linea Guida 21 dell'Istituto Superiore di Sanità [1] è stata spesso interpretata come un endorsement dell'ABA, sebbene il testo originale affermasse che "le prove a disposizione, anche se non definitive, consentono di consigliare gli interventi basati sull'ABA, fermo restando che emerge un trend di efficacia a favore di altri trattamenti". In realtà, già allora si segnalava una diversità di approcci emergenti, tra cui quelli evolutivo-relazionali, che nel corso degli anni successivi avrebbero mostrato un profilo di efficacia più coerente con i principi dello sviluppo tipico e atipico. A sostegno dell'intervento ABA viene anche spesso citato l'art 60 del DPCM 12.01.2017 che al comma 1 scrive: "…il SSN garantisce alle persone, le prestazioni della diagnosi precoce, della cura e del trattamento individualizzato, mediante l'impiego di metodi e strumenti basati sulle più avanzate evidenze scientifiche", che, come è evidente, non fa alcun riferimento né all'intervento ABA né alla quantità di ore necessarie per la sua applicazione efficace.
L'aggiornamento delle Linee Guida ISS pubblicato nel 2023 ha riconosciuto esplicitamente che le evidenze sull'ABA sono molto contrastanti, segnala una pluralità di modelli di intervento, tra i quali diversi interventi non sono riconducibili al paradigma comportamentale. Tuttavia, tale revisione non ha ancora inciso in modo significativo sulle politiche regionali né sulle pratiche cliniche quotidiane, che continuano a privilegiare interventi basati sulle tecniche ABA (rinforzi e loro individuazione, *task analysis* e misurazione del comportamento) che spesso sono estese anche ai contesti scolastici ed educativi. Si assiste così a una dissonanza crescente tra il progresso scientifico delle neuroscienze dello sviluppo e il mantenimento di modelli applicativi ereditati da una visione meccanicistica della mente umana.
Il confronto internazionale mostra posizioni divergenti: mentre in Canada, Francia e Stati Uniti (una accurata analisi dell'applicazione dell'ABA in quest'ultimo paese è ampiamente trattata in un recente libro di Daniel LeGoff del 2023) l'ABA resta largamente utilizzata e sostenuta da organizzazioni pubbliche e private, il Regno Unito si è progressivamente allontanato da questo modello. Le Linee Guida del *National Institute for Health and Care Excellence*[2] non raccomandano l'uso dell'ABA nei casi di autismo, evidenziando che la qualità della ricerca in questo ambito è bassa o molto bassa, e che i cambiamenti osservati sono limitati e poco generalizzabili. La stessa comunità autistica internazionale ha espresso, con crescente chiarezza, un giudizio fortemente critico nei confronti dell'ABA, considerato da molti adulti autistici come un intervento disumanizzante, basato sulla compliance e sulla normalizzazione[3-5].
In questo contesto, si rende necessaria una riflessione approfondita sull'ABA, ripercorrendone le origini storiche, i fondamenti teorici, l'evoluzione applicativa e il quadro attuale delle evidenze scientifiche. Lo scopo non è quello di proporre una contrapposizione ideologica, ma di promuovere un'analisi critica, onesta e fondata, che tenga conto non solo dei dati quantitativi, ma anche delle esperienze vissute, delle implicazioni etiche e dei modelli di sviluppo che orientano le pratiche educative e terapeutiche. Questo contributo parte dal presupposto che ogni intervento dovrebbe essere valutato non solo per la sua efficacia tecnica, ma per la sua capacità di rispettare la dignità, l'identità e la soggettività delle persone autistiche.

COME È NATO L'ABA

Le origini dell'*Applied Behavior Analysis* affondano nel paradigma del behaviorismo radicale, sviluppato da Burrhus Frederic Skinner (1904-1990) nel corso del Novecento. Questo approccio si fondava sull'osservazione del comportamento animale in contesti di laboratorio altamente controllati, in cui le risposte venivano modellate attraverso meccanismi di rinforzo positivo o negativo. Il comportamento era descritto come una sequenza di reazioni meccaniche a stimoli ambientali, con totale esclusione della soggettività, delle emozioni, delle rappresentazioni mentali e della vita relazionale. In questo quadro teorico, l'essere umano era concepito come un organismo prevedibile, regolato da leggi di condizionamento operante e plasmabile attraverso la manipolazione sistematica delle contingenze.
Il contrasto tra questa visione e le prospettive etologiche, come quella di Konrad Lorenz (premio Nobel per la medicina nel 1973 e fondatore della etologia moderna), è esemplare. Lorenz criticava il riduzionismo del *behaviorismo* non solo per le sue implicazioni etiche, ma perché esso rifiutava di riconoscere la complessità dell'interazione tra organismo e ambiente nel contesto naturale. Per Lorenz, studiare gli animali significava osservarli nella loro libertà, nella varietà dei comportamenti

spontanei e nelle dinamiche relazionali, mentre il comportamentismo costringeva topi e piccioni in condizioni artificiali, privandoli di *agency* e possibilità di scelta. Nella bella biografia di Lorenz [6], l'autrice riporta un episodio della vita di Konrad Lorenz in cui l'etologo dice al suo cane: "Nanuk, Skinner potresti morderlo tranquillamente, lui e la sua stupida psicologia dell'apprendimento! Lui farebbe carte false per mandare l'intera popolazione mondiale in un programma di terapia comportamentale; per lui l'essere umano è solo una macchina che reagisce agli stimoli". Lorenz odiava il *behaviorismo* americano non solo perché disumanizzante ma, e forse soprattutto, perché proponeva di capire gli animali sottoponendoli ad esperimenti svolti in laboratorio, dopo averli privati della loro possibilità di fare scelte libere nel loro ambiente naturale. Lorenz ebbe il premio Nobel grazie alle sue osservazioni di anatre, topi, uccelli, cani che vivevano liberi nel suo giardino e dentro la sua casa, e riteneva di scarsa utilità le conclusioni tratte da osservazioni di animali in cattività. Ma è sulla base di esperimenti con animali rinchiusi in laboratorio, ritenuti da Lorenz poco utili ed avvilenti per la comprensione di quegli animali, che il *behaviorismo* ha proposto di capire non solo il comportamento animale, ma anche il comportamento dell'uomo. Queste differenze non sono solo metodologiche, ma riflettono visioni inconciliabili della mente e dello sviluppo: una fondata sulla relazione, l'altra sul controllo.

L'ABA nasce dall'impianto teorico del comportamentismo radicale e trova la sua prima applicazione clinica nel lavoro di Ferster [7] e, successivamente, di Lovaas [8], che trasferirono i principi del condizionamento operante al lavoro educativo con bambini autistici. I programmi di Lovaas prevedevano *discrete trials*, uso di rinforzi, punizioni, contenzione fisica e la soppressione sistematica dei comportamenti ritenuti inappropriati, in una logica di addestramento che privilegiava la performance ripetitiva rispetto alla comprensione, all'intenzionalità e all'autoregolazione. Nonostante la progressiva rimozione delle tecniche più coercitive, l'architettura teorica dell'ABA è rimasta sostanzialmente immutata per decenni, fondata sull'assunto che il comportamento sia plasmabile dall'esterno attraverso procedure tecniche, indipendenti dalla soggettività della persona.

Oggi, nessuna delle principali teorie evolutive accetta il condizionamento operante come modello esplicativo dell'apprendimento umano. Le neuroscienze dello sviluppo, la psicologia evolutiva, la pedagogia e la psichiatria infantile hanno abbracciato modelli che valorizzano l'iniziativa, l'intenzionalità, la regolazione affettiva e la reciprocità intersoggettiva come elementi fondanti del processo evolutivo [9,10]. Anche la ricerca sull'Intelligenza Artificiale ha progressivamente abbandonato i modelli associativi a favore di approcci basati sulla previsione attiva, l'adattamento al contesto e la costruzione dinamica di significato, come esemplificato dal *free-energy principle* di Karl Friston [11].

L'incompatibilità tra il paradigma comportamentale e i modelli attuali dello sviluppo rende problematica la persistenza dell'ABA come intervento di riferimento per i bambini autistici. Non si tratta solo di una questione di efficacia, ma di coerenza epistemologica: un intervento centrato sulla compliance, sulla standardizzazione dei comportamenti e sulla misurazione della prestazione risulta in netto contrasto con una scienza dello sviluppo che riconosce la complessità, la diversità e la co-costruzione come principi guida. In mancanza di una esplicita dissociazione dalle premesse teoriche originarie del comportamentismo radicale, è pertanto lecito domandarsi quanto le pratiche contemporanee dell'ABA si siano realmente emancipate da esso e in che misura siano in grado di rispondere alle esigenze di bambini il cui sviluppo non può essere ricondotto a schemi lineari di causa-effetto.

ABA, AUTISMO E SVILUPPO

L'adozione dell'ABA come intervento principe per l'autismo ha spesso determinato una paradossale disconnessione tra la tecnica applicata e la comprensione del funzionamento autistico a cui dovrebbe rivolgersi. È frequente, infatti, che professionisti formati esclusivamente all'applicazione di procedure comportamentali siano chiamati a operare con bambini autistici senza una reale conoscenza dell'autismo, della sua fenomenologia evolutiva e delle sfide quotidiane che caratterizzano la vita di queste persone e delle loro famiglie. Questa separazione tra tecnica e conoscenza della condizione autistica conduce ad un rischio di riduzionismo, in cui la competenza viene identificata con la capacità di applicare protocolli formalizzati, piuttosto che con la comprensione profonda della persona, della sua storia e delle sue modalità relazionali e cognitive. Potrebbe ad esempio accadere che un terapista e un bambino siano alle prese con il compito di costruire una torre con cinque cubi, che sul tavolo siano presenti non solo cubi ma anche altre forme di legno, che il bambino, dopo aver iniziato a mettere due cubi uno sopra l'altro, azzardi mettere a lato di quei due primi cubi altri due cubi e quindi un altro pezzo di legno un poco più lungo ad unire le due basse colonne già costruite. Si potrebbe facilmente pensare che il bambino stia costruendo un ponte e sembrerebbe logico seguire il bambino in questa sua iniziativa creativa. Ma questo non è previsto dalla tecnica e il terapista ABA potrebbe dire al bambino che così non va bene, che la consegna era di fare una torre e che lui avrebbe ricevuto il premio solo se avesse

costruito la torre con almeno cinque cubi. Il terapista, totalmente concentrato sul raggiungimento da parte del bambino dell'obiettivo da lui stabilito, potrebbe mostrarsi incapace di seguire il bambino nella sua iniziativa di soggetto capace di creare una costruzione nuova.
La critica fondamentale che emerge da una prospettiva evolutiva e neurocostruttivista riguarda proprio l'assenza, nei modelli ABA, di una teoria dello sviluppo che valorizzi l'intenzionalità, la motivazione intrinseca, la coregolazione affettiva e la creatività. L'ABA si fonda su un impianto epistemologico in cui l'apprendimento è prodotto da pressioni ambientali esterne, in un contesto di controllo sistematico delle contingenze. Tuttavia, lo sviluppo umano non è un processo lineare di condizionamento, ma un sistema complesso e auto-organizzante, in cui le interazioni precoci, le esperienze affettive e le possibilità di esplorazione autonoma giocano un ruolo centrale nella formazione di competenze e significati [9].
Il bambino non è un ricettore passivo di stimoli, ma un costruttore attivo di senso, guidato da una spinta interna all'apprendimento condiviso e intersoggettivo.
Questo vale anche – e forse soprattutto – per lo sviluppo nei bambini autistici, che, pur manifestando modalità divergenti di attenzione e regolazione, mostrano precoci competenze esplorative, *pattern* sensomotori autonomi e desiderio di coinvolgimento relazionale, quando le condizioni ambientali non sono coercitive ma supportano la loro *agency*. È stato dimostrato, ad esempio, che i bambini autistici apprendono in modo più efficace in contesti sensibili ai loro interessi e ritmi, dove è possibile integrare la motivazione intrinseca e la reciprocità spontanea nelle dinamiche di apprendimento [12,13]. Interventi rigidamente strutturati, centrati sulla richiesta di *compliance* e sull'adesione a obiettivi predefiniti, rischiano al contrario di inibire la creatività, la flessibilità cognitiva e l'emergere spontaneo di nuove strategie.
A titolo esemplificativo, numerosi autori hanno documentato come le procedure basate esclusivamente su rinforzo e correzione sistematica possano interferire con lo sviluppo dell'autonomia e del pensiero divergente, che sono invece obiettivi centrali dell'educazione e della crescita personale [14]. L'attenzione alle performance esterne può sovrastare la possibilità di valorizzare le soluzioni originali offerte dal bambino, spostando il focus dal benessere e dalla soggettività allo standard e alla misurabilità. La testimonianza di molte persone autistiche adulte conferma questa esperienza: il vissuto di frustrazione e inadeguatezza legato a interventi centrati sul controllo esterno e sul giudizio, spesso non lascia spazio alla valorizzazione delle proprie forme di pensiero, espressione e desiderio [15].
Appare pertanto problematico che la formazione dei terapisti ABA, spesso regolata da enti certificatori privati, non preveda competenze in ambito psicologico, pedagogico o neuropsichiatrico. I programmi di certificazione sono generalmente incentrati sull'apprendimento delle tecniche e dei protocolli di intervento, senza un'adeguata preparazione sulla teoria dello sviluppo, sui modelli cognitivi contemporanei, né sull'autismo. Tale impostazione produce professionisti tecnicamente addestrati ma culturalmente e clinicamente decontestualizzati, incapaci di leggere il comportamento autistico all'interno della traiettoria evolutiva e dell'identità soggettiva della persona. In assenza di una cornice che integri etica, epistemologia e scienza dello sviluppo, la tecnica rischia di diventare un fine in sé, anziché uno strumento al servizio della relazione, del benessere e della crescita.
Una terapia che non riconosce la creatività come dimensione fondante dell'essere umano, che non sa dire "che bello!" di fronte a un comportamento inatteso ma significativo, è una terapia che perde il senso del processo educativo e relazionale. Come sottolineato da Renzo Piano in un'intervista al Corriere della Sera del 22.06.2024, ogni atto creativo ha bisogno di essere accolto, riconosciuto, legittimato, affinché possa generare trasformazione. Nell'intervista, Renzo Piano colloca l'inizio della sua creatività nel ricordo del fratello che gli disse 'che bello!' riferendosi a ciò che lui stava disegnando e nel parlare di questo ricordo sottolinea che nella vita, quando si crea qualcosa, c'è bisogno di qualcuno che ci dica 'che bello!' per darci la spinta a farlo ancora e provare ancora quel piacere nel fare qualcosa di nuovo. Ciò vale per l'arte, per l'architettura, ma anche – e forse soprattutto – per lo sviluppo dell'infanzia. I bambini, inclusi quelli autistici, apprendono nel piacere della scoperta, nella relazione che accoglie, nella possibilità di sbagliare, disfare e ricominciare. Un approccio che misura il successo sulla base della conformità alle istruzioni rischia di soffocare tutto ciò.

CONTESTO E NEURODIVERSITÀ

Il dibattito sull'ABA non dovrebbe ridursi alla questione della sua efficacia nella modificazione del comportamento attraverso rinforzi e punizioni. È infatti ampiamente riconosciuto che le tecniche derivate dal condizionamento operante, quando applicate correttamente, possono determinare cambiamenti misurabili in specifici repertori comportamentali e in particolare di fronte ad alcuni comportamenti problema. Il nodo cruciale è un altro: l'ABA è, a tutti gli effetti, una strategia per la gestione del comportamento, non un intervento di sostegno dello sviluppo infantile, né tantomeno una modalità terapeutica in grado di rispondere a una condizione complessa e plurideterminata come la condizione

autistica. Confondere la precisione tecnica con la competenza clinica significa ridurre la complessità evolutiva a un insieme di target osservabili, disconoscendo l'intenzionalità, l'interazione, la reciprocità affettiva e il ruolo dell'ambiente relazionale nella costruzione di senso.
Uno degli argomenti più frequentemente invocati a sostegno dell'ABA riguarda la gestione dei gravi problemi di comportamento nei bambini ed adolescenti autistici, in particolar modo in quei casi di autismo associati ad un funzionamento intellettivo basso o assenza di linguaggio verbale. Si ritiene spesso che, in questi casi, le tecniche comportamentali rappresentino l'unico strumento efficace per ridurre comportamenti autolesivi, aggressivi o oppositivi. Tuttavia, questa posizione poggia su una concezione riduzionista del comportamento umano, interpretato come semplice risposta a stimoli ambientali, piuttosto che come espressione complessa di processi neurofisiologici, sensoriali ed emotivi in interazione dinamica con il contesto.
Le evidenze più recenti nel campo delle neuroscienze dello sviluppo e della psicopatologia infantile indicano che i cosiddetti *challenging behaviors* non costituiscono meri sintomi da estinguere, ma forme di comunicazione non mediate dal linguaggio, attraverso le quali il bambino esprime stati di disregolazione o sovraccarico [9,16]. In molti casi, tali comportamenti riflettono difficoltà nella regolazione sensoriale, alterazioni del sistema nervoso autonomo e bassi livelli di integrazione enterocettiva e affettiva [17,10]. L'intervento che mira esclusivamente alla riduzione del comportamento osservabile, mediante procedure di estinzione o rinforzo differenziale, può generare una riduzione apparente del sintomo ma non affrontare le cause sottostanti, con il rischio di amplificare la vulnerabilità neurofisiologica e relazionale del bambino.
Un approccio coerente con le attuali conoscenze sullo sviluppo richiede di interpretare i comportamenti problematici come segnali di un sistema in difficoltà, orientando l'intervento alla co-regolazione e alla ricostruzione di condizioni di sicurezza fisiologica e relazionale. Agire sulle basi affettive e sensoriali della regolazione, e non sulla semplice conformità comportamentale, può favorire l'emergere di strategie comunicative preverbali che permettano una migliore comprensione dell'emergenza del comportamento problema. Interventi che poggiano sul paradigma dell'arricchimento ambientale e strategie di supporto sensoriale personalizzato possono essere efficaci nel ridurre la frequenza dei problemi di comportamento, agendo sui determinanti neurobiologici del benessere piuttosto che sulle sue manifestazioni esteriori [18]. In questa prospettiva, il comportamento non è più un bersaglio da modificare, ma una finestra sulla soggettività del bambino, un segnale da comprendere e integrare. Promuovere questa trasformazione di prospettiva, cercando di rendere il contesto più comprensivo della neurodiversità significa passare da un modello centrato sul controllo a una clinica basata sulla co-costruzione della regolazione e sulla qualità della relazione. È in tale passaggio – dall'estinzione del comportamento alla comprensione del significato – che si misura oggi la maturità scientifica ed etica degli interventi rivolti alle persone autistiche.

CHI PRATICA L'ABA

A differenza degli Stati Uniti – dove molti tecnici ABA sono formati attraverso percorsi brevi e non accademici – gli operatori che si formano all'ABA sono spesso professionisti già esperti in ambito clinico, educativo o riabilitativo. Neuropsicomotricisti, logopedisti, psicologi e neuropsichiatri infantili accedono ai corsi di certificazione ABA nella convinzione che ogni intervento sull'autismo debba necessariamente integrare tali tecniche. Il risultato, tuttavia, è che il contenitore teorico e clinico originario viene eroso e sostituito da una cornice operativa centrata esclusivamente sul comportamento osservabile. Quando un intervento complesso come quello rivolto a un bambino autistico viene descritto e documentato come ABA, si perde ogni possibilità di distinguere se, in caso di cambiamenti nel bambino, essi siano dovuti all'ABA o se non siano correlati al contesto e alla professionalità precedentemente acquisita da chi fornisce ABA.
In un contesto in cui l'autismo è diagnosticato in età sempre più precoce – talvolta già a partire dai 18-24 mesi – si assiste a un'accelerazione nella proposta di interventi terapeutici intensivi. L'urgenza di "fare presto" e "fare molto" rischia tuttavia di oscurare la necessità di una riflessione etica sulla natura dell'intervento, sulle sue finalità implicite, e sulle possibili conseguenze a lungo termine. I principi della neurodiversità suggeriscono un cambio di paradigma: dall'idea di correggere un deficit a quella di sostenere uno sviluppo alternativo, da non considerare patologico, in cui la diversità neurocognitiva viene riconosciuta come parte dell'umana variabilità [19,20]. In questa prospettiva, l'autismo non è un errore di sviluppo da riparare, ma un modo diverso di funzionare che richiede adattamenti ambientali e strategie relazionali personalizzate. L'autismo è il risultato di un percorso alternativo e di una risposta adattativa a un cervello che processa le informazioni in modo diverso [21].
La tradizione comportamentale è fondata su una concezione meccanicistica dell'apprendimento, che fatica a integrarsi con i modelli attuali delle neuroscienze dello sviluppo. Tali modelli evidenziano come l'interazione precoce tra bambino e caregiver, la qualità

dell'attaccamento, le esperienze di regolazione reciproca e l'accesso a contesti relazionali significativi siano determinanti centrali nei processi evolutivi [9,22]. Un intervento realmente precoce non dovrebbe quindi cercare di modificare il comportamento del bambino per renderlo conforme a standard normativi, ma piuttosto creare condizioni favorevoli affinché possa emergere la sua traiettoria unica di sviluppo. Questo implica un'attenzione non solo alle competenze osservabili, ma anche alle possibilità potenziali – alla *zona di sviluppo prossimale*, direbbe Vygotskij [23] – che si manifestano nel contesto relazionale.
Un altro elemento problematico riguarda l'uso di procedure diagnostiche e interventi in età precoce senza una piena consapevolezza dei margini di incertezza che accompagnano ogni predizione evolutiva. Le attuali stime epidemiologiche dei CDC [24] indicano che circa tre bambini su cento ricevono una diagnosi di autismo, ma i margini di errore sono significativi. L'anticipo diagnostico comporta il rischio di sovra-diagnosi, di medicalizzazione dell'atipico e, soprattutto, di interventi standardizzati su bambini che stanno ancora esprimendo la propria traiettoria evolutiva in modo plastico e potenzialmente variabile. In questo quadro, la priorità dovrebbe essere data non ad approcci per la modifica del comportamento ma ad approcci in grado di sostenere la crescita globale del bambino, di potenziare le sue risorse adattive e di rispettarne i tempi, i linguaggi e le modalità relazionali [25,26].

INTERVENTI COMPORTAMENTALI E INTERVENTI BASATI SULLO SVILUPPO: INTEGRAZIONE ED EFFICACIA

Nel corso degli anni, l'ABA è stato frequentemente presentato come l'unico trattamento "scientificamente provato" per l'autismo, fondato su evidenze solide e replicabili. Nella sua versione moderna, viene talvolta proposto in forma "naturalistica", dichiarando di non utilizzare più strategie punitive e di tenere conto dello sviluppo, della relazione e della guida del bambino. Tali dichiarazioni – formalmente rassicuranti – richiedono tuttavia un'attenta analisi epistemologica. È infatti lecito domandarsi se sia davvero possibile integrare un approccio comportamentale centrato sul controllo degli stimoli con una prospettiva evolutiva in cui lo sviluppo emerge dall'interazione dinamica tra il bambino, il contesto e la relazione. La stessa etichetta "interventi comportamentali naturalistici basati sullo sviluppo" (*Naturalistic Developmental Behavioral Interventions*, NDBI) appare contraddittoria: la coesistenza tra modelli così distanti rischia di celare profonde incongruenze teoriche e metodologiche.

Tra i modelli NDBI più noti rientra l'*Early Start Denver Model* (ESDM), ampiamente diffuso anche in Italia. Nonostante esso sia spesso collocato sotto l'ombrello dell'ABA, la sua ideatrice, Sally Rogers, ha espresso chiaramente – anche in contesti pubblici – la distanza epistemologica dell'ESDM rispetto ai modelli puramente comportamentali. Il cuore dell'intervento Denver risiede nella sintonizzazione affettiva, nella guida condivisa, nella motivazione intrinseca e nella plasticità dell'interazione, principi che derivano dalla tradizione delle teorie dello sviluppo piuttosto che dalla teoria comportamentale. Confondere questa cornice teorica dell'ESDM con quella dell'ABA rischia di compromettere l'integrità teorica e la coerenza etica dell'intervento stesso.
Sul piano dell'efficacia, una delle più solide meta-analisi disponibili è quella di Sandbank et al. [27], che ha esaminato 130 studi randomizzati controllati, per un totale di oltre 6.000 bambini tra 0 e 8 anni. Lo studio non si limita a verificare la significatività statistica ($p < 0.05$: che può solamente dire che il trattamento provoca più miglioramenti del non fare nulla in una percentuale significativa di soggetti, senza guardare se questa percentuale ha un significato clinico), ma considera la dimensione dell'effetto (*effect size* ovvero la dimensione dell'effetto, cioè la forza della relazione tra le due variabili – trattamento e autismo – che è ciò che veramente interessa al clinico). I suoi risultati mostrano che gli interventi evolutivi – e non quelli strettamente comportamentali – presentano evidenze più robuste e replicabili, e che i programmi centrati sull'interazione, la reciprocità, la motivazione condivisa e il coinvolgimento dei caregiver producono benefici più stabili e generalizzabili rispetto ai programmi ABA la cui efficacia si basa spesso su disegni a soggetto singolo, con scarsa replicabilità e limitata generalizzabilità. Questi risultati sono stati confermati in uno studio successivo condotto dallo stesso gruppo di ricerca [28] nel quale viene sottolineato che, nonostante gli studi sugli effetti dei trattamenti comportamentali siano stati condotti in modo più rigoroso rispetto allo studio del 2020, gli effetti sono generalmente valutati con misure basate sul giudizio dei genitori e degli insegnanti, quindi con *bias* legati alla soggettività delle misure utilizzate. Quando si eliminano gli studi che utilizzano questo tipo di misure, gli effetti positivi dei trattamenti comportamentali non si confermano. Questo studio sottolinea anche l'assenza di valutazione di possibili effetti collaterali negativi. Gli Autori invitano inoltre a riflettere su quanto gli effetti del trattamento siano "prossimali", cioè osservati immediatamente dopo la fine del trattamento o a breve termine, senza una valutazione del reale consolidamento e della persistenza a lungo termine.
Alla luce di tali evidenze, l'idea di coniugare tecniche ABA con una cornice evolutiva deve essere rovesciata:

non si tratta di arricchire un impianto comportamentale con qualche nozione sullo sviluppo, ma al contrario di fondare l'intervento su modelli evolutivi, eventualmente integrati con metodiche di derivazione comportamentale. Tale ripensamento ha anche un'importante valenza etica. L'approccio della *Neurodivergence-Informed Therapy*, elaborato da Chapman e Botha [20], evidenzia come il trattamento non possa mai prescindere da una riflessione sul potere epistemico, sulla posizione del clinico e sull'impatto delle pratiche terapeutiche sulle persone autistiche. In questa direzione si è mossa con coraggio la ricercatrice Michelle Dawson, persona autistica e attivista, che ha fortemente criticato l'uso non consensuale e standardizzato dell'ABA, denunciandone gli effetti coercitivi e chiedendo un cambio di paradigma. Secondo Dawson, nessun trattamento può essere considerato etico se non parte dalla comprensione della soggettività e della dignità della persona autistica, e se non coinvolge attivamente la comunità autistica nella definizione delle priorità di ricerca e intervento [29].
In altri termini, il rischio non è solo scientifico ma umano: l'adozione di un modello normativo e prescrittivo riduce il bambino autistico a oggetto di intervento, ignorando la sua competenza affettiva, la sua capacità di dare significato alle relazioni e la sua creatività. Come ha sostenuto Martha Nussbaum [30], educare non significa riempire un contenitore vuoto e passivo ma promuovere l'emergere del soggetto come essere pensante, sensibile e creativo. Questo vale, con ancora maggiore urgenza, quando l'educazione si fa terapia. Sostenere l'autismo come neurodivergenza significa proprio questo: abbandonare l'illusione della correzione e aprirsi alla possibilità che la differenza non sia un errore, ma una forma alternativa di senso.

PROBLEMI ETICI

Le evidenze emerse dallo studio di Sandbank et al. [27,28], insieme alla crescente visione dell'autismo come neurodiversità [19], impongono un profondo ripensamento degli obiettivi e dei presupposti degli interventi rivolti all'autismo. Nella prassi clinica tradizionale, l'azione terapeutica si concentra prevalentemente sulla riduzione dei cosiddetti "sintomi sociali negativi" (es. scarso contatto oculare, difficoltà nella reciprocità sociale) e sull'estinzione dei comportamenti considerati "positivi" ma non adattivi (es. interessi ristretti e comportamenti ripetitivi), con l'intento di aumentare le manifestazioni di comunicazione tipica e reprimere quelle atipiche. Tuttavia, tali obiettivi si fondano su una visione deficitaria e normocentrica dell'autismo, che risulta oggi eticamente e scientificamente problematica [31,5].
Numerose testimonianze di persone autistiche adulte hanno portato alla luce il disagio profondo generato da interventi tesi a sopprimere modalità espressive autentiche che, per la persona autistica, sono funzionali alla regolazione emotiva, all'autodeterminazione e alla costruzione dell'identità. Qualunque trattamento rivolto a persone autistiche dovrebbe partire dalla domanda: "chi decide cosa conta come miglioramento?". L'etica degli interventi, quindi, non può essere un'aggiunta ex post alla tecnica, ma deve costituire il fondamento stesso dell'agire clinico, in particolare quando ci si confronta con una condizione complessa, eterogenea e ancora largamente inesplorata come l'autismo.
Problemi etici specifici si pongono relativamente alle due aree cliniche dell'autismo secondo il DSM-5 e l'ICD-11. Nella prima area diagnostica, relativa alla comunicazione sociale, un esempio emblematico è rappresentato dal *training* sul contatto oculare. Molti programmi prevedono l'insegnamento esplicito del guardare negli occhi come prerequisito per l'apprendimento sociale, ignorando che, nello sviluppo tipico, tale abilità emerge spontaneamente secondo meccanismi impliciti e in un contesto affettivo e relazionale, senza essere oggetto di addestramento. Studi recenti indicano che i bambini autistici non sono privi di desiderio di relazione, ma esprimono tale desiderio in modalità idiosincratiche che i neurotipici faticano a decodificare [32]. Un intervento eticamente fondato dovrebbe dunque, piuttosto che puntare su una correzione eterodiretta del comportamento, valorizzare gli interessi spontanei del bambino e utilizzarli come punto di partenza per costruire un focus condiviso che può secondariamente favorire la comunicazione.
Per quanto riguarda la seconda area diagnostica, relativa ai comportamenti ripetitivi e agli interessi ristretti, la prospettiva della neurodiversità ha reso necessario ed obbligatorio riconsiderare l'atteggiamento nei loro confronti. Bisogna innanzitutto dire che non vi è evidenza che la riduzione dei comportamenti ripetitivi comporti benefici generalizzabili per lo sviluppo cognitivo o relazionale del bambino [33]. Al contrario, numerose ricerche e resoconti in prima persona indicano che tali comportamenti svolgono funzioni regolative e autocalmanti, possono essere un mezzo per poter focalizzare la mente e per affrontare percezioni travolgenti in alcuni ambienti sensoriali, e che la loro repressione può generare stress, confusione e aumento del disagio interno [34]. Al contrario essi continuano spesso ad essere visti come ostacoli all'apprendimento e la loro conoscenza viene considerata utile dai terapisti ABA solo allo scopo di poterli utilizzare come rinforzatori strumentali per ottenere risposte corrette a richieste relative agli obiettivi definiti dal terapista. Ma così facendo se ne riduce il valore soggettivo, trasformandoli in strumenti per ottenere una performance desiderata dal terapeuta, piuttosto

che ricercare e riconoscere la loro complessa origine sensomotoria, percettiva e cognitiva.
Ancora più controversa è la pratica dell' "ignorare il bambino" (che nelle tecniche ABA ha preso il posto dei metodi punitivi inizialmente utilizzati), ovvero l'ignorare intenzionalmente il bambino quando mette in atto comportamenti non conformi alle richieste. Tale prassi, lungi dall'essere neutra, trasmette un messaggio svalutante e invalidante, secondo cui l'iniziativa autonoma del bambino è priva di significato se non corrisponde agli standard dell'adulto. Si tratta di una strategia che contraddice i fondamenti della relazione educativa e terapeutica, annullando il principio di co-costruzione e generando un contesto potenzialmente traumatizzante e disumanizzante in quanto svalutante l'esperienza umana.
In linea con queste prospettive, Laurent Mottron [35] ha criticato esplicitamente l'atteggiamento repressivo verso interessi precoci e atipici, sottolineando che tentare di eliminare tali manifestazioni è non solo inutile, ma dannoso. Reprimere la spinta esplorativa di un bambino significa privarlo di canali fondamentali per acquisire informazioni, stimolare la curiosità e costruire un senso di sé. È proprio attraverso l'interesse, anche se monotematico o insolito, che molti bambini autistici riescono ad accedere a forme di apprendimento significative, talvolta eccellenti. Equiparare tali interessi a comportamenti da correggere significa non solo negare l'identità del bambino, ma anche replicare, in chiave moderna, pratiche storicamente stigmatizzanti come la repressione del linguaggio dei segni nei bambini sordi o la forzatura della mano destra nei bambini mancini. Bisogna considerare piuttosto che la repressione di questi comportamenti può comportare una deprivazione informativa che fa sì che la ricerca di quelle informazioni avvenga attraverso un aumento di quei comportamenti ripetitivi che si voleva estinguere. I bambini autistici dovrebbero essere esposti, proprio come si fa con tutti i bambini, a materiale di loro interesse, che è quello che può offrire le maggiori opportunità per lo sviluppo della loro intelligenza. L'individuazione di tali materiali quindi non deve avere come obiettivo un loro possibile uso come rinforzatori, quanto piuttosto farli diventare una opportunità, per i bambini, per ricevere informazioni utili e interessanti, e, per noi, di conoscere ed entrare in relazione con il 'sistema' autistico, abbandonando il luogo comune secondo cui un bambino autistico che gioca con il suo oggetto di interesse non impara: avere un interesse non è mancanza di interessi.
Alla luce di ciò, appare urgente e necessario superare la logica adattiva e normalizzante che per decenni ha guidato l'intervento sull'autismo. Il trattamento deve essere concepito non come un processo di correzione, ma come un percorso condiviso di comprensione, empowerment e rispetto delle differenze. I bambini autistici, come tutti i bambini, devono poter esplorare il mondo attraverso ciò che li affascina, essere accolti nelle loro modalità di regolazione e guidati verso l'incontro con l'altro senza che tale incontro implichi la rinuncia a sé stessi.

INTENSITÀ E INCLUSIONE

Una delle questioni più dibattute e meno giustificate sul piano empirico riguarda l'intensità degli interventi precoci rivolti all'autismo. Sulla scia dei primi studi di Lovaas [8], e nonostante la loro progressiva svalutazione in campo scientifico, spesso si continuano a raccomandare programmi di almeno 25 ore settimanali, basandosi su un modello dose-risposta che non trova conferma nella letteratura scientifica più recente [36,25]. Tali raccomandazioni, oltre a essere irrealistiche nella loro applicabilità concreta, vengono spesso strumentalizzate per quantificare il "costo sociale" dell'autismo, alimentando una narrazione allarmistica e patologizzante. Una metanalisi di Sandbank e colleghi [36] che ha valutato 144 studi comprendenti un numero totale di 9038 soggetti (età media 4 anni) non ha individuato significative associazioni fra intensità dell'intervento e migliori risultati.
Sembra quindi che la quantità di intervento non sia un predittore affidabile degli esiti a lungo termine. I cambiamenti più significativi si verificano generalmente nel primo anno di trattamento ma non è ancora ben compreso quanto tali cambiamenti siano imputabili a fattori specifici del trattamento o, piuttosto, a fattori comuni quali la qualità della relazione, il contesto ecologico, i processi maturativi spontanei o l'effetto placebo. In assenza di dati solidi, ogni affermazione prescrittiva su ore e frequenza degli interventi rischia di trasformarsi in un imperativo ideologico privo di fondamento. Anche in considerazione della grande eterogeneità della condizione autistica, piuttosto che una prescrizione tout court a tutti di 25 ore, la quantità di trattamento dovrebbe essere decisa a livello individuale attraverso una valutazione accurata e globale della persona autistica. Dare a tutte le persone autistiche, indipendentemente dall'età, dal livello di funzionamento, dalle eventuali comorbidità e dal contesto, lo stesso trattamento nella stessa misura contrasta con la necessità, ampiamente condivisa, di formulare attentamente un piano educativo o un progetto di vita individualizzato e personalizzato.
Uno degli esiti più problematici di un approccio quantitativo alla terapia è la tendenza, tutt'altro che rara, a sottrarre il bambino autistico all'ambiente scolastico regolare in favore di *setting* terapeutici individuali e isolati da frequentare in modo intensivo. Tale scelta, oltre a privare il bambino di una pluralità di stimoli e opportunità, contraddice quanto emerso dagli studi sulla pedagogia inclusiva e sul valore terapeutico dell'esperienza

scolastica. Non a caso, alcuni esponenti della comunità ABA hanno cercato di "colonizzare" il sistema educativo, proponendo l'adozione delle tecniche comportamentali all'interno delle scuole stesse. Tuttavia, ciò avviene spesso senza un confronto epistemico con le scienze dell'educazione e ignorando che l'ABA non è un modello educativo fondato sulle attuali conoscenze dello sviluppo infantile [37].

Nel contesto italiano, questa tensione risulta ancora più evidente. La scuola pubblica, anche grazie all'eredità pedagogica montessoriana, ha promosso a partire dal 1977 un modello di inclusione scolastica tra i più avanzati al mondo. Maria Montessori affermava che "i bambini vanno allevati rispettando le loro diverse capacità e incoraggiando la loro autonomia: nessun premio a invogliare l'intelligenza, nessuna punizione a mortificarla". Dimenticare questa tradizione in favore di modelli basati sul condizionamento comportamentale significa non solo una regressione educativa, ma una rinuncia culturale.

Vi è poi una questione metodologica fondamentale che riguarda l'assenza, in quasi tutti gli studi sull'efficacia (dell'ABA ma non solo), di gruppi di controllo costituiti da bambini inclusi in contesti educativi ottimali ma senza trattamenti strutturati. Ciò impedisce di distinguere con chiarezza l'efficacia specifica del trattamento da quella dovuta al semplice fatto di trovarsi in un ambiente stimolante, relazionale e partecipativo. Fino a che non avremo i risultati di questo tipo di studi, non sarà possibile affermare che gli effetti osservati siano attribuibili all'intervento e non al beneficio intrinseco ad un ambiente educativo ottimale e capace di valorizzare la neurodiversità. L'esperienza scolastica, se ben condotta, può rappresentare un vero e proprio intervento ecologico, capace di attivare le risorse evolutive del bambino senza imporre strategie di normalizzazione o correzione. L'inclusione scolastica, infatti, consente ai bambini autistici di acquisire informazioni contestuali, sviluppare competenze sociali e partecipare, anche in forma graduale e mediata, alle *routines* del gruppo. Ma offre anche ai bambini neurotipici l'opportunità di familiarizzare con la differenza, apprendere il rispetto e sviluppare una cittadinanza autenticamente democratica. Naturalmente, esistono situazioni in cui specifici problemi comportamentali possono interferire con la vita di classe e necessitano l'adozione di interventi specifici tesi a ridurli, ma ciò non giustifica l'adozione sistematica di tali interventi o che essi vadano a sostituirsi alla frequenza scolastica. Ogni bambino autistico ha diritto a un ambiente educativo che lo accolga nella sua singolarità, senza dover pagare il prezzo dell'esclusione in nome di un trattamento che non ha dimostrato superiorità né etica né scientifica.

AUTISMO COME CONDIZIONE UMANA

Negli ultimi anni, voci sempre più autorevoli hanno messo in discussione la legittimità scientifica, etica e sociale dell'ABA come trattamento principale per l'autismo. In particolare, Daniel LeGoff [38] ha sottolineato come l'intera impalcatura teorica dell'ABA si fondi su un modello comportamentista radicale di funzionamento della mente, che è ormai considerato desueto sia dalle neuroscienze cognitive, che dalla psicologia dello sviluppo e dalla pedagogia contemporanea. LeGoff sottolinea come l'ABA derivi da una visione antidemocratica e tecnocratica del comportamento umano proposta da Skinner, il quale auspicava un controllo sociale attraverso la manipolazione sistematica dei comportamenti osservabili, ignorando intenzionalità, emozione, creatività e soggettività. LeGoff denuncia con forza anche l'assenza di qualsiasi giustificazione etica per l'esclusione dei bambini autistici dal sistema educativo in nome dell'intervento comportamentale; in tal senso l'ABA non solo non favorisce l'inclusione ma ne mina le fondamenta epistemologiche.

Nonostante la crescente mole di studi critici e i resoconti della comunità degli adulti autistici che segnalano effetti dannosi e vissuti traumatici associati all'ABA [39], le politiche sanitarie e scolastiche di molti paesi, Italia compresa, sembrano ancora fortemente orientate a favore di tale approccio i cui obiettivi restano centrati sul normalizzare ciò che è costituzionalmente diverso. Considerando l'autismo un difetto da correggere, e non una variante della condizione umana che merita accoglienza e non estinzione, gli obiettivi sono ridurre i comportamenti ritenuti "strani", sopprimere lo *stimming* vocale/fisico, favorire la conformità al comportamento sociale neurotipico. In definitiva si sollecita uno scimmiottamento del comportamento sociale non autistico e le condotte di *masking* che sono sorgente di grande ansia nella persona autistica. Come ha scritto Michelle Dawson, prima ricercatrice autistica ad aver contribuito in modo sostanziale alla letteratura *peer-reviewed* sull'autismo, "l'evidenza della nocività dell'ABA è disponibile da tempo. Ma le persone autistiche sono state ignorate sia come soggetti della ricerca che come testimoni e interlocutori epistemici" [29]. Accettare l'umanità autistica significa ridefinire i presupposti stessi degli interventi, cambiando metodi, finalità e metriche, e ponendo al centro lo sviluppo personale, la dignità e la partecipazione sociale.

La cosiddetta validità sociale dell'intervento, intesa come pertinenza, desiderabilità e significato soggettivo degli obiettivi, delle procedure e dei risultati, dovrebbe rappresentare il criterio cardine per valutare ogni programma terapeutico. Eppure, gli interventi ABA hanno storicamente ignorato questo aspetto, focalizzandosi sulla modificazione del comportamento visibile

all'interno di un *setting* strutturato, senza interrogarsi sul senso che tale cambiamento può avere per il bambino stesso. Si è erroneamente pensato che un comportamento appreso artificialmente in un ambiente controllato avrebbe potuto favorire l'adattamento spontaneo e flessibile in un contesto sociale reale.

Uno studio recente su adulti autistici [5] (Baiden et al., 2024) ha evidenziato che i criteri considerati più importanti dalla comunità autistica riguardano la qualità della vita, la sicurezza, il rispetto per le differenze individuali e l'utilizzo di strategie naturalistiche e relazionali. Mentre gli obiettivi più avversati sono quelli che puntano alla "normalizzazione" intesa come soppressione di comportamenti identitari quali gli interessi ristretti e modalità di comunicazione alternativa. Particolarmente criticate sono le tecniche ABA che si focalizzano sul linguaggio come comportamento da rinforzare – per esempio attraverso l'etichettamento di immagini – ignorando la sua funzione comunicativa e relazionale. Il risultato di questo aspetto dell'intervento dei terapisti ABA - i quali, è necessario ricordare non sono logopedisti – definito *Verbal Behavior* (VB), è che il bambino impara a pronunciare parole in cambio di premi, ma non riesce a usarle per esprimere bisogni, emozioni, desideri. Il comportamento linguistico, così appreso, resta scollegato dalle competenze sottostanti: si acquisisce un gesto ma non il suo vero significato comunicativo poiché la comunicazione non è soltanto emissione di parole, ma costruzione condivisa di senso attraverso modalità plurime e personalizzate. Il bambino impara a dire 50-100-500 parole per denominare delle immagini, ma poi non riesce ad utilizzare quelle stesse parole per richiedere o condividere. Qualcosa di analogo si può dire a proposito dell'intelligenza: comportamenti "intelligenti" appresi tramite le strategie comportamentali non sono necessariamente espressione di un effettivo sviluppo delle strutture cognitive e delle capacità di *problem solving* sottostanti.

Gli interventi devono quindi essere co-costruiti in base alle preferenze, alle motivazioni e alle risorse del bambino, evitando ogni forma di imposizione o conformismo. Non basta che un intervento sia efficace secondo gli standard della misurazione esterna: deve essere anche giusto, sostenibile, significativo. E soprattutto, non deve mai compromettere il senso di sé della persona. Lo sviluppo di una pedagogia e di una clinica della neurodivergenza richiede dunque un cambio radicale di paradigma: dalla correzione alla comprensione, dal condizionamento alla relazione, dalla standardizzazione alla personalizzazione, dalla focalizzazione sul deficit alla valorizzazione dei punti di forza. Scopo primario dell'educazione dovrebbe essere quello di consentire all'individuo di raggiungere, nella sua neurodiversità e grazie ai suoi punti di forza, un certo livello di realizzazione personale e di integrazione sociale, indipendentemente dal modo in cui questo viene raggiunto e dalla forma che assume. Per raggiungere tale scopo, le istituzioni scolastiche e sanitarie devono ascoltare le comunità neurodivergenti, non solo come oggetto di studio ma come partner epistemici. Solo così sarà possibile promuovere interventi realmente rispettosi, efficaci e trasformativi.

CONCLUSIONI

Le riflessioni sin qui esposte mirano a offrire una maggiore consapevolezza critica ai professionisti della salute mentale, dell'educazione e della riabilitazione, nonché ai genitori e caregiver che si trovano a dover scegliere, spesso in condizioni di fragilità e urgenza, un percorso terapeutico per un bambino autistico. Troppe volte, la proposta di un trattamento ABA avviene in modo automatico, poco argomentato, da parte anche di professionisti esperti e stimati, come se si trattasse di una scelta scontata e priva di alternative. Troppo spesso, i media – e, in alcuni casi, le istituzioni – contribuiscono a diffondere una rappresentazione riduttiva e fuorviante, secondo cui l'ABA sarebbe "l'unico trattamento scientificamente provato", ignorando il dibattito internazionale, le evidenze aggiornate e le voci della comunità autistica.

Questo articolo non intende demonizzare chi, in buona fede, ha scelto o sceglie di applicare tecniche comportamentali, né negare l'utilità che alcune strategie – se ben contestualizzate e usate con giudizio – possono avere in certi ambiti circoscritti. L'intento è piuttosto quello di contrastare due atteggiamenti purtroppo assai diffusi: l'ignoranza e la disonestà. Ignoranza intesa non come colpa individuale, ma come effetto sistemico della mancata divulgazione di conoscenze aggiornate e della scarsa circolazione del pensiero critico. Disonestà come rinuncia esplicita a comunicare ciò che si sa – ad esempio le origini ideologiche dell'ABA, le controversie metodologiche, le implicazioni etiche – per mantenere una posizione di potere o per evitare conflitti.

Ignoranza e disonestà, quando si combinano, generano pratiche arroganti e superficiali, che negano la complessità dell'autismo e riducono il bambino a un oggetto da "modificare" più che a una persona da accompagnare. Ma l'autismo non è un insieme di comportamenti problematici da estinguere, né un errore di sistema da correggere: è una forma divergente di sviluppo, una modalità altra di percepire, sentire, comunicare, imparare. Riconoscere questo implica un cambiamento radicale nel modo in cui pensiamo l'intervento: non più "per normalizzare", ma "per sostenere", non più "per correggere", ma "per comprendere", non più "per farlo diventare come gli altri", ma "per aiutarlo a diventare sé stesso".

È responsabilità di chi opera in ambito clinico, educativo o istituzionale adottare un'etica dell'intervento fondata su onestà epistemica, apertura al dialogo, ascolto delle persone autistiche e aggiornamento continuo. Solo riconoscendo la pluralità dei funzionamenti mentali e promuovendo contesti abilitanti, sarà possibile superare la logica della normalizzazione e costruire un'alleanza terapeutica autenticamente rispettosa della persona. Perché il vero compito di chi si occupa di sviluppo umano non è controllare il comportamento, ma generare possibilità di crescita e sviluppo.

Bibliografia

1 Istituto Superiore di Sanità. Linee guida n. 21: Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti. Roma: ISS; 2011.

2 NICE – National Institute for Health and Care Excellence. Autism spectrum disorder in under 19s: support and management (CG170). London: NICE; 2021. Available from: https://www.nice.org.uk/guidance/cg170.

3 Kupferstein H. Evidence of increased PTSD symptoms in autistics exposed to applied behavior analysis. Adv Autism. 2018;4(1):19-29. https://doi.org/10.1108/AIA-08-2017-0016.

4 Anderson LK. Autistic experiences of applied behavior analysis. Autism. 2023;27(3):737-750. https://doi.org/10.1177/13623613221118216.

5 Baiden KMP, Williams ZJ, Schuck RK, et al. The social validity of behavioral interventions: seeking input from autistic adults. J Autism Dev Disord. 2025;55(4):1172-1186. https://doi.org/10.1007/s10803-024-06297-3

6 Ilona Jerger. Konrad. Traduzione italiana Irene Abigail Piccinini. Venezia: Neri Pozza 2024.

7 Ferster CB. Positive reinforcement and behavioral deficits of autistic children. Child Dev. 1961;32:437-456. https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.1961.tb05042.x.

8 Lovaas OI. Behavioral treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. J Consult Clin Psychol. 1987;55(1):3-9. https://doi.org/10.1037/0022-006X.55.1.3.

9 Feldman R. What is resilience: an affiliative neuroscience approach. World Psychiatry. 2020;19(2):132-150. https://doi.org/10.1002/wps.20729.

10 Markram K, Markram H. The intense world theory - a unifying theory of the neurobiology of autism. Front Hum Neurosci. 2010;4:224. https://doi.org/10.3389/fnhum.2010.00224.

11 Friston K. Life as we know it. J R Soc Interface. 2013;10(86):20130475. https://doi.org/10.1098/rsif.2013.0475.

12 Shih W, Shire S, Chang YC, et al. Joint engagement is a potential mechanism leading to increased initiations of joint attention and downstream effects on language: JASPER early intervention for children with ASD. J Child Psychol Psychiatry. 2021;62(10):1228-1235. https://doi.org/10.1111/jcpp.13405.

13 Vivanti G. Ask the kids: what autistic children can teach us about autism. J Autism Dev Disord. 2020;50(1):1-3. https://doi.org/10.1007/s10803-019-04253-4.

14 Koegel LK, Singh AK, Koegel RL. Improving motivation for academics in children with autism. J Autism Dev Disord. 2010;40(9):1057-1066. https://doi.org/10.1007/s10803-010-0962-6.

15 Botha M, Hanlon J, Williams GL. Does language matter? Identity-first versus person-first language use in autism research: a response to Vivanti. J Autism Dev Disord. 2022;52:932-935. https://doi.org/10.1007/s10803-021-05141-4.

16 Schore AN. Right Brain Psychotherapy. New York: WW Norton; 2021.

17 Porges SW. The Polyvagal Theory: Neurophysiological Foundations of Emotions, Attachment, Communication, and Self-regulation. New York: WW Norton; 2011.

18 Aronoff E, Hillyer R, Leon M. Environmental enrichment therapy for autism: outcomes with increased access. Neural Plast. 2016;2016:2734915. https://doi.org/10.1155/2016/2734915.

19 Baron-Cohen S. Editorial perspective: neurodiversity – a revolutionary concept for autism and psychiatry. J Child Psychol Psychiatry. 2017;58(6):744-747. https://doi.org/10.1111/jcpp.12703.

20 Chapman R, Botha M. Neurodivergence-informed therapy: a review of emerging practice. Dev Med Child Neurol. 2023;65(1):9-14. https://doi.org/10.1111/dmcn.15338.

21 Grandin T, Fine AH, O'Haire ME, et al. Chapter 16 - The Roles of Animals for Individuals with Autism Spectrum Disorder, Editor(s): Aubrey H. Fine, Handbook on Animal-Assisted Therapy (Fourth Edition), Academic Press, 2015,pp. 225-236, https://doi.org/10.1016/B978-0-12-801292-5.00016-X.

22 Trevarthen C, Aitken KJ. Infant intersubjectivity: research, theory, and clinical applications. J Child Psychol Psychiatry. 2001;42(1):3-48. https://doi.org/10.1111/1469-7610.00701.

23 Vygotskij LS. Pensiero e linguaggio. 7a ed. Roma-Bari: Laterza; 2003. [Prima edizione 1934].

24 Shaw KA, Maenner MJ, Baio J, et al. Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network. MMWR Surveill Summ. 2025;74(2):1-20. https://doi.org/10.15585/mmwr.ss7402a1.

25 Zwaigenbaum L, Bauman ML, Choueiri R, et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: recommendations for practice and research. Pediatrics. 2015;136 Suppl 1:S60-S81. https://doi.org/10.1542/peds.2014-3667E

26 Green J, Charman T, McConachie H, et al. Parent-mediated intervention versus no intervention for infants at high risk of autism: a parallel, single-blind, randomised trial. Lancet Psychiatry. 2015;2(2):133-140. https://doi.org/10.1016/S2215-0366(14)00091-1.

27 Sandbank M, Bottema-Beutel K, Crowley S, et al. Autism

intervention meta-analysis for studies of young children. Psychol Bull. 2020;146(1):1-29.

[28] Sandbank M, Bottema-Beutel K, Crowley LaPoint S, et al. Autism intervention meta-analysis of early childhood studies (Project AIM): updated systematic review and secondary analysis. BMJ. 2023;383:e076733. https://doi.org/10.1136/bmj-2023-076733.

[29] Dawson M. The Misbehaviour of Behaviourists: Ethical Challenges to the Autism-ABA Industry. Autism Crisis; 2004. Available from: https://www.sentex.ca/~nexus23/naa_aba.html. Accessed October 4, 2025.

[30] Nussbaum MC. Non per profitto. Perché le democrazie hanno bisogno della cultura umanistica. Bologna: Il Mulino; 2014.

[31] Manzini A, Jones EJH, Charman T, et al. Ethical dimensions of translational developmental neuroscience research in autism. J Child Psychol Psychiatry. 2021;62(11):1363-1373.

[32] Casartelli L, Federici A, Fumagalli L, et al. Neurotypical individuals fail to understand action vitality form in children with autism spectrum disorder. Proc Natl Acad Sci U S A. 2020;117(44):27712-27718.

[33] Leekam SR, et al. Restricted and repetitive behaviors in autism spectrum disorders: a review of research in the last decade. Psychol Bull. 2011;137(4):562-593. https://doi.org/10.1037/a0023341.

[34] Kapp SK, Gillespie-Lynch K, Sherman LE, et al. Deficit, difference, or both? Autism and neurodiversity. Dev Psychol. 2013;49(1):59-71. https://doi.org/10.1037/a0028353.

[35] Mottron L. Should we change targets and methods of early intervention in autism, in favor of a strengths based education? Eur Child Adolesc Psychiatry. 2017;26:815-825.

[36] Sandbank M, Pustejovsky JE, Bottema-Beutel K, et al. Determining associations between intervention amount and outcomes for young autistic children: a meta-analysis. JAMA Pediatr. 2024;178(8):763-773. https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2024.1832.

[37] Pellicano E, den Houting J. Annual research review: shifting from 'normal science' to neurodiversity in autism science. J Child Psychol Psychiatry. 2022;63(4):381-396. https://doi.org/10.1111/jcpp.13534.

[38] LeGoff DB. Being autistic is not a behavior problem. Irvine: Universal Publishers; 2023.

[39] Anderson LK. Autistic experiences of applied behavior analysis. Autism. 2023;27(3):737-750. https://doi.org/10.1177/13623613221118216.

L'INTERVISTA

Intervista al Dott. Giuseppe Maurizio Arduino, Responsabile del Centro Autismo e Sindrome di Asperger (CASA) e del Servizio di Psicologia e Psicopatologa dello sviluppo dell'ASL CN1 e coordinatore del gruppo regionale autismo minori della Regione Piemonte

A cura di Marina Caldognetto della Redazione GINPEE

Oggetto dell'intervista: presentazione del libro: "Linee guida per l'autismo in età evolutiva Dalle Raccomandazioni ai percorsi diagnostici terapeutici, assistenziali e educativi" di Giuseppe Maurizio Arduino e Giovanni Valeri

L'intervista al dott. Giuseppe Maurizio Arduino è occasione per presentare il volume *Linee guida per l'autismo in età evolutiva*, appena pubblicato dalla casa editrice Erickson, curato insieme al dott. Giovanni Valeri del Bambino Gesù. Entrambi hanno fatto parte del panel che ha redatto le Linee Guida dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) pubblicate nel 2023 e aggiornate nel 2025 con un capitolo sulla comorbidità.

Il libro nasce da due esigenze principali. La prima è rendere accessibili le Linee Guida non solo agli operatori sanitari, ma anche a professionisti dell'ambito socio-educativo e scolastico. La seconda è accompagnare il passaggio dalle raccomandazioni teoriche ai percorsi diagnostici, terapeutici, assistenziali ed educativi concreti. Le Linee Guida, infatti, rappresentano una sintesi rigorosa delle evidenze scientifiche disponibili, ma per incidere realmente nella vita delle persone con autismo – in questo caso bambini e adolescenti – devono tradursi in pratiche operative nei servizi territoriali. Questo passaggio è previsto anche dalla Legge 134/2015, che affida alle Regioni il compito di declinare le Linee Guida in percorsi assistenziali.

Il volume è articolato in due parti. La prima offre un inquadramento generale dell'autismo e presenta le principali Linee Guida internazionali (Regno Unito, Scozia, Australia, Nuova Zelanda), oltre a ricostruire l'evoluzione delle Linee Guida italiane fino all'ultima versione ISS. Pur concentrandosi sull'età evolutiva, il testo accenna anche alle recenti Linee Guida per l'età adulta.

La seconda parte raccoglie contributi di professionisti dell'équipe multiprofessionale (neuropsichiatri, psicologi, logopedisti, terapisti della neuropsicomotricità, educatori) e di un'insegnante con ampia esperienza nell'inclusione scolastica. L'obiettivo è mostrare come tradurre le raccomandazioni nella pratica clinica, riabilitativa ed educativa, sottolineando il ruolo centrale della scuola nel modello italiano di inclusione.

Un aspetto rilevante delle Linee Guida ISS è l'adozione del metodo GRADE, che privilegia studi controllati e meta-analisi. Le raccomandazioni formulate risultano "condizionate": basate su evidenze scientifiche, ma con limiti metodologici che non consentono indicazioni "forti" e universalmente valide. Sono stati selezionati nove quesiti principali, riguardanti interventi comportamentali, evolutivi, naturalistici evolutivi comportamentali, educativi, comunicativi, psicoterapia cognitivo-comportamentale e interventi rivolti ai genitori.

Proprio questi ultimi rappresentano un ambito di particolare interesse e si distinguono in tre categorie:

1. interventi informativi e psicoeducativi;
2. interventi di supporto (es. mindfulness), volti a ridurre lo stress e migliorare il benessere;
3. interventi di training, maggiormente supportati dalla letteratura.

Le raccomandazioni hanno considerato gli interventi tenendo conto degli outcome misurati (tra questi, linguaggio, abilità cognitive, interazione sociale, qualità di vita). È emerso che la qualità di vita è ancora poco considerata come indicatore, mentre trova maggiore spazio negli interventi rivolti ai genitori.

Il messaggio centrale che emerge dal lavoro è duplice: non esiste un intervento valido per tutti, ma è necessaria una valutazione funzionale individualizzata e un monitoraggio continuo dell'efficacia; inoltre, ogni intervento richiede operatori adeguatamente formati, supervisione e lavoro in équipe multiprofessionale. Le Linee Guida non sono un atto di fede, ma uno strumento da applicare in modo critico, personalizzato e verificabile, nell'interesse dei bambini e delle loro famiglie.

L'INTERVISTA

Intervista alla dott.ssa Carla Marini, Neuropsichiatra Infantile, direttore medico della SOD NPI presso l'ospedale Salesi dell'Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche

a cura di Carlo Alberto Quaranta della Redazione GINPEE

Oggetto dell'intervista: Marini C, Rosati A, Fusco L, Mastrangelo M, Izzo F, Olivotto S, Siliquini S, Cordelli DM, Mondardini MC, Vittorini R, Conio A, Battaglia DID, Pulitanò SM, Striano P, Riva A, Sartori S, Tona C, Darra F, Proietti J, Zanus C, Costa P, Parrini E, Guerrini R, Vigevano F, Bartolotta P; Italian Pediatric Status Epilepticus (IPSE) Group. Genetic Etiologies of Epilepsies With Status Epilepticus: Insights From the Italian Pediatric Status Epilepticus Group Cohort. Neurology. 2026 Apr 28;106(8):e214791. https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000214791. Epub 2026 Mar 31. PMID: 41915870.

Visualizza qui la video intervista: https://vimeo.com/1192295458

Buongiorno a tutti. È un grandissimo piacere accogliere la dottoressa Carla Marini, neuropsichiatra infantile, direttore medico della SOD di neuropsichiatria infantile presso l'ospedale Salesi dell'Azienda Ospedaliera Universitaria delle Marche, che oggi ci presenterà l'articolo "*Genetic Etiologies of Epilepsies With Status Epilepticus: Insights From the Italian Paediatric Status Epilepticus Group Cohort*", prodotto dall'importante collaborazione con il gruppo di lavoro multidisciplinare IPSE sullo stato epilettico in età pediatrica.

Gentile dottoressa Marini, le chiediamo innanzitutto di raccontarci com'è nato questo lavoro e di presentarci brevemente gli autori.

R: Grazie mille per questa intervista. Sono molto contenta anche a nome di IPSE. Questo lavoro nasce dall'esperienza condivisa di un gruppo multidisciplinare di neurologi, neuropsichiatri infantili, pediatri e intensivisti che si sono uniti nel 2022 a formare IPSE, che è appunto l'Italian Paediatric Status Epilepticus Group, un'organizzazione del terzo settore no profit volta a studiare e migliorare il trattamento dello stato epilettico in età pediatrica. I membri fondatori appartengono ai centri italiani dotati di terapia intensiva pediatrica, tra cui Ancona, Roma, Firenze, Genova, Milano, Padova, Torino, Trieste, Bologna e Verona. In particolare, chi ha contribuito molto al lavoro ma anche alla creazione del gruppo IPSE è la dottoressa Anna Rosati, che ora lavora a Trento, che è anche il presidente di IPSE, e poi la dottoressa Fusco e la dottoressa Bartolotta, statistica, il cui lavoro è stato fondamentale. Quindi questo lavoro nasce nell'ambito delle varie discussioni del gruppo IPSE quando ci siamo resi conto che nella pratica clinica molti stati epilettici dell'età pediatrica insorgevano in bambini con un'epilessia con una possibile origine genetica e quindi è nata la curiosità di capire e di fare uno studio sistematico sulle cause genetiche delle epilessie che si presentano con stato epilettico in età pediatrica.

E qual è stato quindi lo scopo principale di questo lavoro?

R: Lo scopo principale del lavoro era proprio quello di caratterizzare il profilo clinico e anche genetico delle epilessie associate a stato epilettico in età pediatrica, in particolare quanto era frequente l'eziologia genetica rispetto alle forme non genetiche, quali sono i geni e le epilessie che sono maggiormente rappresentate, se esistono delle caratteristiche specifiche delle epilessie genetiche rispetto alle forme non genetiche e quali sono le implicazioni che possono avere anche per la diagnosi precoce e la gestione propria dello stato epilettico in fase acuta.

E qual è stata la metodologia utilizzata?

R: Lo studio è retrospettivo e multicentrico a cui hanno partecipato tutti i centri che ho nominato prima. L'abbiamo eseguito utilizzando i dati del database del registro IPSE, che include bambini tra un mese e 18 anni di vita che hanno presentato almeno uno stato epilettico nel periodo tra il 2010 e 2022. Quindi sono compresi nel registro

IPSE 1071 pazienti con episodi di stato epilettico in età pediatrica e di questi ne abbiamo selezionato 790, che erano quelli che avevano anche un'epilessia antecedente o successiva allo stato epilettico. Poi i pazienti sono stati suddivisi in due gruppi in base all'eziologia, quelli con eziologia genetica e quelli con eziologia non genetica. Quindi abbiamo analizzato vari fattori clinici, tra cui l'età di esordio dello stato epilettico, il tipo di crisi, la sindrome, la necessità di andare in terapia intensiva durante lo stato epilettico, se lo stato epilettico poteva essere refrattario o meno e l'aderenza alle linee guida. Dal punto di vista genetico, invece, abbiamo deciso di includere sia le epilessie a origine monogenica, quindi con varianti a singoli geni, che le epilessie su base genetica ma da alterazioni cromosomiche. Per quelle genetiche da monogene, abbiamo suddiviso i geni in categorie in base al meccanismo biologico coinvolto. Quindi vedevamo le canalopatie, i geni dello sviluppo cerebrale, i geni coinvolti nei disordini mitocondriali e nelle malattie metaboliche e poi dei vari geni a funzione varia, come per esempio anche i geni di M-TOR.

E quali sono quindi stati i risultati dello studio?

R: Il risultato principale, che ci sembrava la cosa più importante, è che il 66%, quindi oltre i due terzi dei pazienti che erano inclusi nel dataset di IPSE, avevano un'epilessia che ha presentato uno stato epilettico ad eziologia genetica. Quindi questo confermava il ruolo centrale della genetica nello stato epilettico. Poi il 65% dei casi di questi pazienti con epilessia avevano un'epilessia antecedente lo stato epilettico e i pazienti con epilessia di origine genetica presentavano un'età di esordio più precoce rispetto alle forme non genetiche e il tipo di epilessia era più frequentemente un'epilessia complessa, cioè con crisi sia focali che generalizzate. E tra le forme genetiche a eziologia nota, le canalopatie sono quelle maggiormente rappresentate, in particolare *SCN1A* che sappiamo è il gene coinvolto nella sindrome di Dravet e quindi il gene più frequente. Il secondo gruppo molto interessante era quello invece dei geni associati al neurosviluppo e per esempio tra questi spiccano *TBC1D24* e *PCDH19*, che erano anche molto frequentemente rappresentati. Poi avevamo i geni delle malattie metaboliche e infine le cromosomopatie, che erano presenti nel 10% dei pazienti. L'analisi univariata, e anche quella multivariata, all'interno delle forme genetiche note in cui abbiamo distinto le canalopatie vs. le non canalopatie, ci dice che le canalopatie sono quelle che hanno un esordio più precoce e un'epilessia più complessa, con crisi sia focali che generalizzate. Mentre all'interno delle forme genetiche c'era anche un vasto gruppo di pazienti con epilessia genetica presunta e questi pazienti con epilessia genetica presunta, ovviamente come ci aspettavamo, comprende soprattutto le forme autolimitanti dell'età pediatrica, come per esempio Panayiotopoulos o epilessia con punte centrotemporali. Questi pazienti sono quelli il cui stato epilettico va meglio, sono meno refrattari e finiscono di meno in terapia intensiva neonatale. Questi sono i risultati più interessanti.

E alla luce dei risultati appena descritti, quali sono le conclusioni che si possono trarre e quali sono anche i take home message fondamentali per la pratica clinica?

R: Credo che il messaggio principale che noi abbiamo voluto dare nel lavoro è che la genetica oggi deve essere considerata come una parte integrante della valutazione clinica diagnostica del paziente pediatrico che fa uno stato epilettico, soprattutto nelle forme ad esordio precoce e anche nelle forme con fenotipi più complessi. Le mutazioni più frequenti sono quelle associate a geni che codificano per componenti di canali ionici, che sono la causa più frequente, ma ricordiamo che per esempio *TBC1D24* è molto frequente. Gli stati epilettici in questo caso sono mioclonici, spesso refrattari e quindi danno un'epilessia più severa. Riconoscerli precocemente è fondamentale perché può avere un valore diagnostico, ma anche influenzare la nostra gestione clinica dello stato epilettico. E un secondo messaggio importante è appunto che le encefalopatie epilettiche non sono tutte uguali, non tutte fanno stati epilettici. Ce ne sono alcune di queste che fanno più frequentemente stati epilettici. Per alcune di queste, come per esempio anche la sindrome di Dravet, potrebbe essere sufficiente un trattamento con le dosi adeguate di farmaci, mentre ne esistono delle altre che biologicamente, intrinsecamente, sono più refrattarie di altre. Tra queste ovviamente spiccano le malattie mitocondriali e anche lo stesso *TBC1D24*. Noi quindi riteniamo che nel futuro la gestione pediatrica dello stato epilettico possa essere sempre più orientata verso terapie personalizzate che integrino la genetica e si basano anche proprio sul profilo specifico del paziente stesso.

Ringrazio la dottoressa Carla Marini per l'interessante intervista e noi ci vediamo invece alle prossime interviste

Spazio Associazioni

Migliorare la vita: le Cure Palliative Pediatriche

Spesso si incorre nell'errore di considerare le cure palliative pediatriche (CPP) come le terapie del fine vita dei bambini. Rappresentanti spesso sconosciute della moderna medicina, le CPP si occupano di garantire la miglior qualità di vita possibile di bambini e adolescenti affetti da patologie inguaribili con elevata complessità clinico-assistenziale e alle loro famiglie. Adottando un approccio multidisciplinare con medici, infermieri, psicologi, e bioeticisti. le CPP prendono in carico non solo gli aspetti clinici del bambino, ma sostengono anche la famiglia nell'accettazione degli eventi e nel comprendere le situazioni che si presentano durante il percorso, spesso lungo molti anni, affinché vengano prese serenamente tutte le decisioni necessarie. Il luogo di cura privilegiato per le cure è il domicilio, dove il bambino si sente più protetto, sereno tra i propri affetti nell'ambiente quotidiano. L'assistenza domiciliare richiede professionisti preparati e un importante lavoro di coordinamento con i competenti servizi sanitari e sociali sul territorio.
L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) ha riconosciuto le Cure Palliative Pediatriche come parte fondamentale dell'assistenza sanitaria che garantisce l'attiva e globale presa in carico del corpo, della mente e dello spirito del bambino e della sua famiglia e ne promuove lo sviluppo in tutti i Paesi. I nostri legislatori si sono occupati delle CPP già nel 2010 con la legge n. 28 che garantisce l'accesso alle cure palliative anche ai minori e riconosce al bambino il diritto di ricevere percorsi di assistenza adeguata. Di seguito il DPCM 12/01/2017 ha riconosciuto le CPP tra le prestazioni garantite dal Sistema Sanitario Nazionale. Con l'Accordo Stato-Regioni del 25/03/2021 si sono poi definite le organizzazioni della rete di CPP e gli standard per servizi e hospice.
Un recente studio Palliped condotto in Italia ha stimato la presenza di circa 30.000 minori eleggibili alle CPP sul territorio nazionale, con un'incidenza di 34-54 ogni 100.000 abitanti. Di questi, circa 18 minori ogni 100.000 – circa 11.000 minori presenti sul territorio nazionale – sono eleggibili alle CPP specialistiche per l'elevata complessità dei bisogni [1].
Ad oggi la copertura di servizi e strutture sul territorio nazionale è insufficiente per le necessità di bambini e famiglie.
In un contesto così complesso un ruolo importante è ricoperto dalle Associazioni. Chi scrive è presidente di Associazione Maruzza Friuli Venezia Giulia ets, emanazione sul territorio regionale di Fondazione Maruzza, importante realtà a livello internazionale in ambito scientifico delle Cure Palliative Pediatriche.
In base allo statuto ci occupiamo principalmente di:
- *aiutare* le famiglie con "momenti di sollievo" ossia creiamo le condizioni affinché la famiglia possa godere di momenti di svago con la serenità creata dalla consapevolezza che il bambino è adeguatamente accudito da personale specializzato. In caso di necessità particolari supportiamo spese che non sono garantite dal Servizio Sanitario Nazionale;
- *divulgare* la cultura delle Cure Palliative Pediatriche tramite l'organizzazione di eventi all'interno dei quali ricaviamo uno spazio dove un medico specialista illustra il mondo delle CPP. Abbiamo autoprodotto un libro illustrato per bambini commissionato alla scrittrice Laura Novello dal titolo Il Gioco Meraviglioso che tratta il delicato tema del ciclo della vita;
- *sostenere* giovani sanitari e parasanitari nei corsi di specializzazione in CPP supportandone i costi totalmente o parzialmente;
- *aiutare* associazioni che assieme a noi concorrono a provvedere alle necessità dei nostri piccoli pazienti

Associazione Maruzza FVG ets è composta da volontari, genitori che hanno o non hanno avuto figli in Cure Palliative Pediatriche. Il sostentamento delle attività proviene da elargizioni di privati, associazioni e imprese. Siamo accreditati presso l'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste dove lavoriamo in concerto con il Centro Regionale di Cure Palliative Pediatriche direttamente con la Responsabile Dott.ssa Lucia De Zen e con il suo staff.
Le cure Palliative Pediatriche proteggono e migliorano la vita di molti bambini e delle loro famiglie. Divulgare questa cultura significa abbattere un tabù e affermare il principio che ogni bambino ha il diritto di ricevere le cure migliori indipendentemente dalla prognosi della malattia.

Bibliografia

[1] Benini F, et al. The specialized pediatricpalliative care service in Italy: how is it working? Results of the nationwide PalliPed study.Ital J Pediatr. 2024 Mar 19;50(1):55.

A cura di Annamaria Roberto
Presidente Fondazione Maruzza Friuli Venezia Giulia

Recensione

(Ri)trovato in libreria: letture da riscoprire

Una vita da neuropsichiatra infantile

A cura di Roberta Nicotra

Nel suo ultimo lavoro, pubblicato nel 2025 da Effigi Edizioni, Mauro Camuffo racconta, attraverso una narrazione personale, una lunga esperienza professionale nella neuropsichiatria dell'età evolutiva e dell'adolescenza, ripercorrendo anche il percorso che lo ha portato alla scelta di questa professione. Specialista in neuropsichiatria infantile e psicologia clinica, ha operato per molti anni nei servizi pubblici dedicati alla salute mentale dell'età evolutiva, contribuendo allo sviluppo di modelli organizzativi e di presa in carico radicati sul territorio.
La dimensione clinica si intreccia con quella relazionale e sociale: la narrazione alterna pagine autobiografiche e capitoli dedicati a casi clinici, creando un dialogo tra esperienza personale e pratica professionale. Episodi e ricordi legati agli incontri con figure di rilievo della neuropsichiatria infantile contribuiscono a delineare il contesto culturale e scientifico in cui l'autore ha operato, mentre la partecipazione attiva alla SINPIA, di cui è stato segretario della Sezione Toscana, testimonia il suo impegno nella comunità professionale.
Emergono l'eterogeneità delle situazioni cliniche e la centralità del lavoro interdisciplinare, con il confronto costante tra medici, terapisti e insegnanti, a supporto di una presa in carico precoce e continuativa. La neuropsichiatria infantile viene così presentata come disciplina complessa, nella quale la competenza medico-scientifica si confronta con l'unicità dei contesti di vita di ciascun paziente. Il testo documenta anche il progressivo aumento delle richieste di accesso ai servizi per la salute mentale dell'età evolutiva nel corso degli anni.
Accanto all'attività clinica, Camuffo ha condotto esperienze di indagine applicativa, contribuendo alla traduzione e validazione di strumenti quali il *Children's Depression Inventory* (CDI e CDI-2) e l'Orbetello Satisfaction Scale for Child and Adolescent Mental Health Services (OSS-cam), riflettendo la sua curiosità e attenzione verso strumenti utili alla pratica clinica.

Il libro di Camuffo ricorda che ogni progresso nella neuropsichiatria infantile nasce dall'incontro tra esperienza clinica, curiosità e passione, offrendo un esempio di come la disciplina sia al contempo scienza e percorso umano.

ABSTRACT

4° CONVEGNO NAZIONALE DEGLI SPECIALIZZANDI DI NEUROPSICHIATRIA INFANTILE BRESCIA, 11-13 DICEMBRE 2025

In questo numero della rivista sono pubblicati una selezione di abstract presentati al 4° Convegno Nazionale degli Specializzandi di Neuropsichiatria Infantile che si è tenuto a Brescia dal 11 al 13 dicembre 2025. Sono stati inclusi esclusivamente gli abstract per i quali è stato ricevuto il consenso alla pubblicazione da parte degli autori.

GESTIONE OSPEDALIERA E FOLLOW-UP DI EPISODIO PSICOTICO IN ADOLESCENTE CON DISTURBO BIPOLARE: UN CASE REPORT

F. Bianco[1], M. D'Alterio[1], F. Brando[2], F. Cavallaro[2], E. Sgueglia[2], G. Auricchio[2], S. Pisano[2], C. Bravaccio[2]

[1]Scuola di specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università degli Studi di Napoli Federico II; [2]D.A.I. materno infantile-P.I. di Neuropsichiatria Infantile, AOU Federico II, Napoli

Parole chiave: disturbo bipolare, terapia psicofarmacologica

Cenni anamnestici

M. è una ragazzina di 12 anni, figlia di genitori ad oggi divorziati. L'anamnesi familiare evidenzia una predisposizione ai disturbi dell'umore, con madre in trattamento farmacologico per depressione e nonna materna con sindrome ansioso-depressiva. Lo sviluppo fisiologico è stato regolare, ma nell'ultimo anno si è osservato un progressivo ritiro sociale con associati vissuti di inadeguatezza a cui hanno fatto seguito comportamenti eccentrici con irritabilità e instabilità del tono dell'umore. In seguito all'aggravarsi del quadro comportamentale, M. è stata presa in carico ambulatorialmente con prescrizione di aripiprazolo, titolato progressivamente fino al dosaggio di 10 mg/die.

Quadro clinico ed indagini diagnostiche effettuate

Al momento del ricovero, dato lo stato di agitazione psicomotoria non responsivo al contenimento verbale, è stato necessario l'uso in estemporanea di delorazepam (2 mg). All'esame psichico sono stati riscontrati: comportamento disorganizzato, ideazione delirante di riferimento e di persecuzione, associati ad un umore irritabile. Gli esami diagnostici (indagini ematochimiche, RM encefalo) hanno escluso cause organiche. La successiva valutazione psicodiagnostica ha determinato la diagnosi di disturbo bipolare di tipo I.

Trattamenti effettuati

La terapia è stata ottimizzata titolando l'aripiprazolo fino a 20 mg/die e sospendendo gradualmente il delorazepam. Durante la degenza, M. ha effettuato sedute di psicoterapia cognitivo-comportamentale (CBT) mirate alla regolazione emotiva e alla decostruzione delle convinzioni deliranti. I genitori sono stati coinvolti in colloqui psicoeducativi per favorire un ambiente di supporto. In seguito alla dimissione la paziente è stata monitorata con regolare follow-up mensile.

Conclusioni e prospettive future

A sei mesi dal ricovero, la paziente mostra un buon equilibrio clinico, con remissione dei sintomi psicotici e stabilizzazione dell'umore con buona spinta sociale. Il caso sottolinea l'importanza di una diagnosi differenziale accurata e di un intervento multidisciplinare tempestivo. L'efficacia dell'aripiprazolo, utilizzato off-label (età della paziente < 13 anni, la durata del trattamento > 12 settimane, dosaggio > 10 mg/die) con attento monitoraggio clinico, suggerisce potenzialità terapeutiche da approfondire in studi futuri su campioni più ampi.

Bibliografia

1 DSM-5-TR, Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, quinta edizione, Text revision.

2 Meduri M., et al. A meta-analysis of efficacy and safety of aripiprazole in adult and pediatric bipolar disorder in randomized controlled trials and observational studies. Journal of Affective Disorders 2016;191:187-208.

3 Tural Hesapcioglu S., et al. A systematic review and network meta-analysis on comparative efficacy, acceptability, and safety of treatments in acute bipolar mania in youths. Journal of Affective Disorders, 2024;349:438-451.

STATO MIOCLONICO A INSORGENZA TARDIVA IN PAZIENTE AFFETTA DA DISTURBO DEL MOVIMENTO E DISABILITÀ INTELLETTIVA

S. Busi[1], M. M. Mancardi[1], M. Saverino[1], F. Faravelli[1], M. Fedriga[1], L. Nobili[1], E. De Grandis[1], M. Martinez Popple[1], G. Nobile[1]

[1]IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italia

Brevi cenni anamnestici

Presentiamo il caso di una paziente di 14 anni con esordio di epilessia mioclonica nel contesto di sottostante disturbo del movimento associato a disabilità intellettiva.
Nata a 36 settimane a seguito di gravidanza gemellare dizigotica. Nei primi anni di vita venivano rilevati microcrania acquisita, ritardo psicomotorio, ipotono assiale, ipertono degli arti e, sucessivamente, disprassia oculo-motoria, disturbo del movimento ipercinetico con caratteristiche coreo-atetosiche, instabilità posturale e deambulazione a base allargata.

Dettagli del quadro clinico e indagini diagnostiche effettuate

In passato, presso altra sede, effettuati RM encefalo (dubbio kernittero), studi elettroneurografici (EEG, ABR, PEV, ENG) e indagini genetiche (ArrayCGH, FRAXA, analisi molecolare Prader Willy/Angelman, analisi gene PANK) risultati nella norma. Tentati diversi approcci terapeutici con beneficio parziale (L-Dopa, tetrabenazina, triesilfenidile, baclofene). Giungeva alla nostra attenzione all'età di 13 anni per primo episodio critico tonico-clonico, in apiressia, evoluto in stato epilettico mioclonico, con interessamento prevalente dell'arto superiore destro.

Eventuale iter diagnostico

Avviava video-EEG con riscontro di anomalie tipo PPO medio-ampiovoltate ad andamento continuo prevalenti a sinistra e con tendenza a diffusione controlaterale.
Alla RM encefalo riscontro di edema citotossico emisferico e talamico sinistro, congestione vascolare negli spazi liquorali e iperperfusione emisferica sinistra. Veniva avviata politerapia anticrisi (midazolam, levetiracetam, fenobarbital, topiramato, clonazepam) e, successivamente, terapia con steroidi (metilprednisone e desametasone) e tiopentone per contenere l'edema citotossico e il quadro di congestione vascolare. Anche a seguito di posizionamento di derivazione ventricolare esterna, evidenziata graduale normalizzazione delle pressioni intracerebrali. Le indagini metaboliche e su liquor (chimico-fisico e autoimmunità), nonché l'esoma fast-track su trio, sono risultate negative.

Quesiti e conclusioni (spunti di discussione)

Attualmente la paziente è portatrice di gastrostomia e tracheotomia ed è ricoverata presso centro riabilitativo. Prosegue terapia con levetiracetam, fenobarbital e acetazolamide, quest'ultima scarsamente tollerata per marcata acidosi metabolica. Si discutono diagnosi differenziali ed eventuali terapie farmacologiche.

Bibliografia

1 SAM van Noort, Sterre van der Veen, Tom J de Koning et al. Early onset ataxia with comorbid myoclonus and epilepsy: A disease spectrum with shared molecular pathways and cortico-thalamo-cerebellar network involvement. Eur J Paediatr Neurol 2023 Jul:45:47-54. https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2023.05.009

CONDIVISIONE FENOTIPICA IN ASSENZA DI CONFERMA GENETICA: DUE CUGINI CON DIAGNOSI INCERTA

M. Castaldo[1], D. Andretta[1], M.G. Sacco[1], R. Santomauro[1], M. Austoni[1], G. Caroprese[1], M.P. Cerrone[1], M. Carotenuto[1], M. Esposito[1]

[1]UOSD Neuropsichiatria Infantile - Dipartimento di Salute Mentale e Fisica e Medicina Preventiva - Università degli studi della Campania "Luigi Vanvitelli" – Napoli

Brevi cenni anamnestici

A. di 11aa con Disabilità Intellettiva e BECRS; N. di 9aa con Disturbo dello spettro autistico e BECRS.

Dettagli del quadro clinico e indagini diagnostiche effettuate

A. e N. sono cugini di 1°grado(ramo paterno); altri 2 cugini con ASD, padre di A. con macrocrania.
La storia di A. inizia al 7°mese di vita per macrocrania con "Ventricolomegalia secondaria a stenosi dell'acquedotto del Silvio" all'ecoTF; a circa 1aa regressione PM, successiva diagnosi di "RPM e anomalie EEG specifiche ed aspecifiche", introduzione di Levetiracetam+LG+TNPEE; a 5 anno per problematiche esternalizzanti prescritti risperidone+TO, sospeso Levetiracetam; a 7 anno diagnosi di "Disabilità intellettiva(estrema) e tratti autistici", aggiunto aripiprazolo. A 8 anno episodio critico, introduce Lamotrigina.
La storia di N. inizia a 18 mesi per regressione PM, successiva diagnosi di "ASD (2°livello) e attività epilettica rolandica in sonno, con tendenza alla generalizzazione", prescritti Valproato+TNPEE, successivamente Levetiracetam e sospensione VPA.

Iter diagnostico

Analisi genetica di A. : Esoma clinico tramite NGS : nessuna variante correlabile con il sospetto diagnostico; Analisi del gene *PTEN*: nessuna mutazione causativa in eterozigosi, negativo anche il sequenziamento di *PIK3CA* e *AKT1*; SNP-array: delezione in eterozigosi di circa 205kb a livello della citobanda p16.3 sul cromosoma 4, dal nucleotide 264,941 al nucleotide 470,103, coinvolgente il gene *ZNF141*, verosimilmente benigna. Analisi genetica di N. (Array-CGH 8x60k): non ha evidenziato la presenza di variazioni del numero di copie potenzialmente causative della condizione clinica.

Quesiti e conclusioni

Il presente caso descrive un fenotipo clinico simile in cugini di primo grado, senza un riscontro genetico positivo: non è tuttavia possibile escludere la presenza di varianti che possono essere non evidenziabili con le metodiche utilizzate, sottolineando il ruolo fondamentale della raccolta anamnestica nella valutazione clinica. Ulteriori studi sono necessari per chiarire e migliorare la comprensione dei meccanismi patogenetici coinvolti.

APPROCCIO PATIENT-TAILORED IN UN CASO COMPLESSO DI COMORBILITA': QUANDO LA PERSEVERANZA DELLA CURA PORTA ALLA COMPLIANCE?

M. Caverzan[1], A. Raffagnato[1], S. Zanato[1], M.P. Rossaro[1], A. Traverso[1], M. Gatta[1]

[1]UOC di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento "DIDAS Salute della Donna e del Bambino"

Brevi cenni anamnestici

Ragazzo di 17 anni con sindrome di Asperger ed ADHD. Dal punto di vista diabetologico, affetto da MODY 2, dal punto di vista nefrologico da Nefropatia a depositi mesangiali di IgA e da pregresso quadro reumatologico di PFAPA.

Dettagli del quadro clinico e indagini diagnostiche effettuate

Nei primi anni di vita osservate difficoltà socio-relazionali. Avviata presa in carico NPI con diagnosi di sindrome di Asperger, avviato percorso di supporto psicologico ed educativo. A 9 anni un mese di terapia con risperidone, sospesa per comparsa di nausea e vomito. Ad 11 anni, alla rivalutazione NPI, segnalata comparsa di episodi di aggressività verbale e limitata tolleranza alla frustrazione, presenza di aspetti di ipersensorialità, pensieri ossessivi di pulizia, deficit attentivo impattante sul funzionamento scolastico, presenza di interessi specifici e pervasivi. Posta diagnosi di sindrome ansioso depressiva in sindrome di Asperger. A 14 anni valutazione NPS riscontro di QIT=99 (WISC-IV), IVE=82 (WISC-IV) e nel complesso di quadro di: ADHD (sottotipo combinato), presenza di comportamenti di tipo oppositivo, aspetti di natura ansiosa, deflessione dell'umore, facile irritabilità in comorbidità con sindrome di Asperger.
Successivamente peggioramento delle difficoltà di regolazione emotiva con frequenti episodi di discontrollo ed aggressività, presenza di atteggiamento oppositivo con tratti manipolativi, di comportamenti socialmente inadeguati e significative difficoltà di concentrazione con scarso profitto scolastico. Avviata terapia con aripiprazolo, titolata fino a 10 mg/die. Dopo alcuni mesi, per comparsa di acatisia poco responsiva a benzodiazeine, effettuato shift da aripiprazolo a risperidone ed avviata terapia con delorazepam, assunta per un breve periodo per impressione di eccessiva sonnolenza. risperidone titolato fino al dosaggio di 2 mg/die, con beneficio. Ridotto a 1,5 mg/die dopo alcuni mesi per comparsa di astenia, incremento dell'appetito, disturbi dell'eiaculazione e deflessione del tono umorale.
A 15 anni valutazione NPI presso altro centro con indicazione ad avviare terapia con metilfenidato, mai assunta per scarsa alleanza terapeutica. Tale terapia veniva avviata solamente a 16 anni e 9 mesi, con riscontro di franco miglioramento delle capacità attentive e miglioramento del quadro comportamentale

Iter diagnostico

A 3 anni, per breve periodo di tempo, effettuata presa in carico NPI territoriale, percorso di supporto psicologico e percorso educativo. A circa 11 anni e per un breve periodo, per comparsa di episodi di disregolazione emotivo-comportamentale, avvio di presa in carico presso UOC di NPI dell'AOPD. A 15 anni valutazione NPI presso altro centro per avvio di terapia con metilfenidato. A 16 anni ripresa del percorso ambulatoriale presso UOC di NPI dell'AOPD, avvio di psicoterapia individuale e di percorso educativo.

Quesiti e conclusioni (spunti di discussione)

Questo caso illustra l'articolato percorso clinico di un paziente con comorbidità neuropsichiatriche, endocrinologiche e nefrologiche. La comparsa di ripetuti effetti collaterali ha reso necessario adattare più volte il trattamento farmacologico in atto. La parziale compliance e le difficoltà emotivo-comportamentali del paziente hanno reso ancora più complicato il ruolo dei clinici. Tuttavia grazie ad una valida alleanza terapeutica e ad una condivisione multidisciplinare del quadro, è stato possibile mettere in atto, con beneficio, un adeguato percorso di cura.

Parole chiave: ADHD, difficoltà emotivo-comportamentali

CENOBAMATO COME OPZIONE TERAPEUTICA NELL'ENCEFALOPATIA EPILETTICA SCN8A PRECOCE

L. De Cunto[1], L.Salimbene[2], L. Mazzone[1] , N. Specchio[2]

[1]Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Tor Vergata, Fondazione PTV, Roma, Italia, [2]Unità di Neurologia dell'Epilessia e Disturbi del movimento Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCSS, Roma, Italia

Introduzione

Le mutazioni missense di *SCN8A*, che codifica per la subunità α del canale del sodio voltaggio-dipendente Nav1.6, sono responsabili di encefalopatie epilettiche ad esordio precoce. Si caratterizzano per esordio infantile, crisi farmacoresistenti e compromissione neurologica severa.

Caso clinico

Lattante di 8 mesi con Encefalopatia epilettica *SCN8A*-correlata. Nata a termine da gravidanza normodecorsa. Fenomeni neonatali normoevoluti. Esordio crisi a 5 mesi con spasmi epilettici caratterizzati da flessioni assiali e degli arti superiori. All'ingresso, l'EEG documentava anomalie epilettiformi diffuse e crisi epilettiche caratterizzate da staring, lieve ipertono e polipnea. I potenziali evocati uditivi risultavano nella norma; i visivi documentavano PEV-flash scarsamente riproducibili. La RM encefalo evidenziava un pattern bilaterale e simmetrico inizialmente suggestivo per mitocondriopatia.

Trattamento

La paziente risultava resistente a più terapie anticrisi (levetiracetam, topiramato, cannabidiolo, vigabatrin). In considerazione della refrattarietà, è stato introdotto cenobamato come add-on off-label in associazione a fenitoina. L'approccio ha determinato una riduzione significativa degli spasmi epilettici, soprattutto notturni, con persistenza di sonnolenza diurna.

Conclusioni

Il caso suggerisce che il cenobamato può rappresentare una potenziale opzione terapeutica off-label nell'encefalopatia epilettica *SCN8A*-correlata in età infantile precoce, con riduzione del burden convulsivo e miglioramento del profilo clinico. Inoltre, apre a riflessioni sul ruolo del cenobamato nelle encefalopatie canalopatiche: il suo meccanismo multimodale, che include modulazione dei canali del sodio e potenziamento GABAergico, offre un razionale biologico per l'impiego in mutazioni associate a ipereccitabilità neuronale. Studi multicentrici e osservazionali saranno necessari per definire sicurezza, predittori di risposta e interazioni farmacogenomiche. In prospettiva, l'impiego precoce di farmaci *sodium channel-targeted* come il cenobamato potrebbe rappresentare un paradigma di medicina di precisione nelle forme epilettiche rare e refrattarie.

Bibliografia

1 SCN8A Encephalopathy: Case Report and Literature Review by Hueng-Chuen Fan 1,2,3,4ORCID,Hsiu-Fen Lee 5 andChingShiang Chi 1

2 Cenobamate as add-on treatment for SCN8A developmental and epileptic encephalopathy

OUTCOME PSICOMOTORIO FAVOREVOLE IN PAZIENTE SOTTOPOSTA AD INTERVENTO DI CHIRURGIA DELL'EPILESSIA IN ETÀ PRECOCE

A. De Rosa[1,2], M. Montomoli[2], F. Giordano[1,3], T. Metitieri[2], C. Barba[1,2]

[1]Dipartimento di Neuroscienze, Psicologia, Area del Farmaco e Salute del Bambino (NEUROFARBA), Firenze; [2]Dipartimento di Neuroscienze e Genetica Umana, Ospedale Pediatrico Meyer IRCCS, [3]Neurochirurgia Funzionale e dell'Epilessia, Firenze; Azienda-Ospedaliero Universitaria Meyer, Università di Firenze

Brevi cenni anamnestici

Paziente di 4 anni con quadro di emimegaloencefalia sinistra su base genetica (mutazione somatica in mosaicismo del gene *PIK3CA*), epilessia farmacoresistente ad esordio precoce e severo ritardo dello sviluppo psicomotorio. Esordio di crisi focali motorie destre e spasmi a frequenza pluriquotidiana dai 17 giorni di vita, all' EEG "quadro di "burst suppression" in emisfero sinistro, ricco di complessi trifasici di elevata ampiezza in sonno; in emisfero destro attività di fondo dismatura". RM: coinvolgimento malformativo dell'emisfero sinistro (precedentemente dimostrato con ecografie prenatali). L'epilessia si è dimostrata subito farmacoresistente comportando un ritardo di sviluppo severo della paziente. All'età di un anno e sei mesi effettuato intervento neurochirurgico di emisferotomia funzionale sinistra.

Dettagli del quadro clinico e indagini diagnostiche effettuate

I monitoraggi video-EEG hanno dimostrato una stabilità del tracciato post-intervento, con attività ipovoltata in sede emisferica destra e attività parossistica in sede fronto-centrale sinistra e sul vertice medio-anteriore con brevi tratti di ipovoltaggio incrementati in sonno. La RM encefalo ha dimostrato gli attesi esiti post-chirurgici.

Eventuale iter diagnostico

Il follow-up post-chirurgico ha dimostrato evoluzione positiva del quadro clinico generale per scomparsa

degli episodi critici, miglioramenti progressivi nell'ambito dello sviluppo motorio, cognitivo e linguistico, pur in presenza degli attesi esiti post-chirurgici (emiparesi destra, eminegligenza spaziale destra, difficoltà visuomotorie e di linguaggio). In particolare, si sono osservati importanti miglioramenti linguistici sul piano espressivo e ricettivo. Sul piano motorio si è assistito a miglioramento in termini di acquisizione della deambulazione, e progressivo utilizzo dell'arto paretico nei compiti bimanuali.

Quesiti e conclusioni (spunti di discussione)

In letteratura, esistono numerosi studi che supportano come l'età precoce di un paziente sia un fattore prognostico positivo in termini di remissione delle crisi anche se con aumentati rischi chirurgici. Questo, tuttavia, non deve rappresentare una controindicazione al trattamento neurchirurgico, soprattutto per massimizzare le possibili progressioni di sviluppo del paziente.

Bibliografia

1 Barba C, Pelliccia V, Grisotto L, et al. Trends, outcomes, and complications of surgery for lesional epilepsy in infants and toddlers: A multicenter study. Epilepsia Open. 2024; 9:1382-1392.

2 Ramantani G, Kadish NE, Strobl K, et al. Seizure and cognitive outcomes of epilepsy surgery in infancy and early childhood. Eur J Paediatr Neurol. 2013 Sep;17(5):498-506. https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2013.03.009. Epub 2013 Apr 18. PMID: 23602440.

TRATTAMENTO DELL'IDEAZIONE SUICIDARIA IN PAZIENTE CON DIAGNOSI DI AUTISMO

E. Di Carolo[1], F. Lorusso[1], A. Libraro[1], A. Colonna[1], M.G. Petruzzelli[1]

[1]Università degli Studi di Bari, Aldo Moro- U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile- Dipartimento di Biomedicina Traslazionale e Neuroscienze (DiBraiN)

Brevi cenni anamnestici

Probando maschio. Familiarità per schizofrenia e ADHD. Gravidanza, perinatalità e sviluppo psicomotorio nella norma.
Sin dalla prima infanzia irrequieto, impulsivo, irritabile, tendenza alla facile frustrazione, scarsa socializzazione coi pari e gravi episodi di derisione in ambito scolastico. Dai 13 anni, progressiva presentazione di agitazione psicomotoria, aggressività, autolesionismo e pensieri di morte. A settembre 2024, valutazione presso altro specialista: diagnosi di "Disturbo dell'umore con oscillazioni rapide ed irritabilità. Episodi di crisi di agitazione psicomotoria, manifestata con aggressività autodiretta. Pensieri ed agiti autolesivi", terapia con Resilient 83 mg cpr: 2 cpr/die, con scarso beneficio.

Dettagli del quadro clinico e indagini diagnostiche effettuate

Giunge alla nostra attenzione a Maggio 2025, all'età di 14 anni per ideazione suicidaria. Emergevano atipie socio-comunicative: scarsa modulazione della mimica, limitata reciprocità socio-emotiva, deficit della teoria della mente, pensiero ripetitivo incentrato sull'ideazione suicidaria, rigidità cognitivo-comportamentale con deflessione umorale.

Iter diagnostico

Nel sospetto di disturbo dello spettro autistico si è avviata valutazione neuropsichiatrica standardizzata.
SRS-G: deficit nel comportamento sociale reciproco clinicamente significativo.
ADOS: superamento del cut-off per spettro dell'autismo.
CDI-2: superamento del cut-off in tutte le scale.
SAFA: superamento del cut-off nelle scale Ansia e Depressione.

Quesiti e conclusioni (spunti di discussione)

"Disturbo da disregolazione dell'umore dirompente. Autolesionismo non suicidario. Disturbo dello spettro dell'autismo, livello 1." Terapia farmacologica: invariato Resilient e aggiunto risperidone 1 mg cp: 2 cp/die, con beneficio.
I pazienti con disturbo dello spettro dell'autismo presentano un rischio suicidario più elevato.
L'impostazione del trattamento deve partire dall'analisi delle cause che sottendono la suicidalità; pertanto se i tratti associati allo spettro dell'autismo, come pensiero ripetitivo, irritabilità e impulsività[1,2] sono alla base dell'ideazione e del rischio suicidario, l'utilizzo di un antipsicotico quale il risperidone[3] risulta una strategia terapeutica valida.

Bibliografia

1 Hensel LM, et al. Suicide-specific rumination as a predictor of suicide planning and intent. Behav Res Ther. 2024 Sep.

2 Benton TD, et al. Dysregulation and Suicide in Children and Adolescents. Child Adolesc Psychiatr Clin N Am. 2021 Apr. analysis. Pediatrics. 2016 Feb.

3 Fung LK, et al. Pharmacologic Treatment of Severe Irritability and Problem Behaviors in Autism: A Systematic Review and Meta-analysis. Pediatrics 2016 Feb:137 Suppl 2:S124-35

UTILIZZO DI METODICHE DI EYE-TRACKING INTEGRATE AD UN ALGORITMO DI DEEP LEARNING PER LO STUDIO DELLO SVILUPPO DEL MUTUAL GAZE NELLA PREMATURITÀ: UNO STUDIO PILOTA

L. Dusi[1], S. Micheletti[2], M. Ghidelli[3], J. Galli[1,2], A. Molinaro[2], G. Paderni[2], E. Loi[1], G. Gatto[3], M. Lancini[3], E. Fazzi[1,2]

[1]Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali, Università degli Studi di Brescia; [2]Unità di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, ASST Spedali Civili di Brescia; [3]Laboratorio di Misure Meccaniche e Termiche, Dipartimento di Specialità Mediche e Chirurgiche, Scienze Radiologiche e Sanità Pubblica, Università degli Studi di Brescia

Razionale e obiettivi

Il mutual gaze, nelle interazioni precoci con il caregiver, rappresenta una delle più precoci forme di accesso a una dimensione di cognitività sociale ed appare strattamente legato allo sviluppo di abilità cognitive, attentive, socio-comunicative e di regolazione emotiva. Nei lattanti prematuri, tali funzioni possono essere particolarmente vulnerabili a causa delle conseguenze della nascita pretermine. Tuttavia, gli studi specifici su sviluppo e caratterizzazione del mutual gaze in questa popolazione sono ancora scarsi [1,2]. L'obiettivo dello studio è quindi di descrivere in modo sistematico le caratteristiche del mutual gaze nei primi 12 mesi di vita nei prematuri, confrontandole con quelle di lattanti nati a termine.

Materiali e metodi

Lo studio ha coinvolto diadi madre-bambino, 23 diadi con lattanti nati pretermine (< 32 settimane di gestazione) e 20 con lattanti nati a termine. Le diadi (madre-lattante e sperimentatore-lattante) sono state coinvolte in 7 momenti di interazioni spontanee e semi-strutturate videoregistrate. Durante le interazioni l'adulto indossava occhiali con sistema eye-tracking, in grado di registrare i movimenti oculari del soggetto stesso e i comportamenti di sguardo del lattante. Le registrazioni sono state elaborate tramite un algoritmo di deep learning [3], la cui affidabilità è stata preliminarmente verificata per soggetti di età ≤ 12 mesi. L'integrazione dei dati provenienti dal dispositivo di eye-tracking e dall'analisi automatizzata ha consentito la misurazione oggettiva degli episodi di mutual gaze in termini di frequenza, durata totale e durata media.

Risultati e conclusioni

L'analisi statistica dei dati è attualmente in corso; i risultati definitivi saranno disponibili al momento del convegno e potranno contribuire a caratterizzare le peculiarità dello sviluppo sociale e di autoregolazione che contraddistingue il neurosviluppo dei lattanti prematuri. Lo studio propone un approccio innovativo nell'analisi del mutual gaze nell'ambito della prematurità, fornendo una metodica oggettiva, ad alta precisione e facilmente applicabile su larga scala grazie all'elevato grado di automazione.

Bibliografia

1 Harel H, Gordon I, Geva R, Feldman R. Gaze Behaviors of Preterm and Full-Term Infants in Nonsocial and Social Contexts of Increasing Dynamics: Visual Recognition, Attention Regulation, and Gaze Synchrony. Infancy. 2011 Jan;16(1):69-90.

2 Feldman R, Eidelman AI. Maternal postpartum behavior and the emergence of infant-mother and infant-father synchrony in preterm and full-term infants: the role of neonatal vagal tone. Dev Psychobiol. 2007 Apr;49(3):290-302.

3 Chong E, Clark-Whitney E, et al. Detection of eye contact with deep neural networks is as accurate as human experts. Nat Commun. 2020 Dec 14;11(1):6386.

DISTURBI DEL MOVIMENTO COME MANIFESTAZIONE INIZIALE IN PAZIENTI CON VARIANTI BIALLELICHE IN *ACO2*: DESCRIZIONE DI DUE CASI CLINICI

C. Faraoni[1], I. Orlando[1], D. Politano[1], C. Florio[2], E. Rognone[3], F. Sirchia[4], M. Celario[1], R. Nicotra[1], S. Signorini[5], V. De Giorgis[1,5], S. Orcesi[1,5]

[1]Dipartimento di Scienze del Sistema Nervoso e del Comportamento, Università degli Studi di Pavia; [2]Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università di Catania; [3]U.O Radiologia/ Diagnostica per Immagini, IRCCS Mondino, Pavia; [4]Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia; [5]SC Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Fondazione Mondino, Pavia

Introduzione

Il gene *ACO2* codifica per l'aconitasi 2, enzima mitocondriale cruciale per il metabolismo energetico e la stabilità del DNA mitocondriale[1]. Varianti patogenetiche in *ACO2* determinano fenotipi eterogenei: dalle forme monoalleliche con atrofia ottica ad esordio precoce, alle forme bialleliche responsabili della degenerazione cerebellare-retinica infantile (ICRD)[2]. Sono, inoltre, riportate presentazioni atipiche, caratterizzate da quadri clinici meno severi e assenza delle alterazioni neuroradiologiche classiche, verosimilmente correlate a varianti ipomorfiche nel gene *ACO2*[3].

Descrizione dei casi clinici

Descriviamo due pazienti con varianti patogenetiche in *ACO2* in eterozigosi composta, entrambi con esordio

nei primi mesi di vita di un disturbo del movimento caratterizzato da movimenti involontari rapidi, ritmici e distali - più evidenti agli arti superiori e al capo rispetto agli arti inferiori - di natura non epilettica. Il quadro clinico risultava ulteriormente caratterizzato da ritardo globale dello sviluppo con assenza di controllo del capo e del tronco, microcefalia secondaria, ipotonia generalizzata ed anomalie oftalmologiche, quali atrofia ottica e distrofia retinica.

Iter diagnostico

Gli accertamenti clinico-strumentali non hanno evidenziato disfunzioni/malformazioni extra-neurologiche; lo *screening* metabolico e l'analisi dei neurotrasmettitori liquorali sono risultati nella norma. La risonanza magnetica encefalo, nella norma all'esordio del disturbo, mostrava successivamente un'evoluzione verso un quadro di atrofia cerebellare e dei nervi ottici. L'elettroencefalogramma, normale inizialmente, documentava al *follow-up* l'insorgenza di anomalie epilettiche associate a crisi cliniche. Compariva gradualmente anche un deficit visivo ingravescente, dovuto alla compromissione retinica. In entrambi i casi la diagnosi è stata confermata tramite studio dell'esoma mediante tecnica NGS.

Conclusioni

Nei pazienti descritti, il disturbo del movimento ha rappresentato il sintomo di esordio, anticipando la comparsa delle manifestazioni classiche della progressione neurodegenerativa associata a ICRD. Tale modalità di presentazione non è riportata in maniera chiara in letteratura. L'osservazione sottolinea l'importanza di considerare *ACO2* nella diagnosi differenziale dei disturbi di movimento ad insorgenza precoce e quadro clinico complesso.

Parole chiave: disturbi del movimento, *ACO2*, ICRD, esordio

Bibliografia

4 Sadat R, Nampoothiri S, Huemer M, et al. Functional cellular analyses reveal energy metabolism defect and mitochondrial DNA depletion in a case of mitochondrial aconitase deficiency.

5 Ha JW, Kim H, Lim BC, et al. Infantile cerebellar-retinal degeneration with compound heterozygous variants in ACO2 gene–long-term follow-up of a sibling.

6 Blackburn PR, Tischer A, et al. the clinical and phenotypic heterogeneity associated with biallelic variants in ACO2

COMPLESSITÀ CLINICA E COMORBIDITÀ IN NEUROPSICHIATRIA INFANTILE: NECESSITÀ DI UN APPROCCIO INTEGRATO PER ORIENTARE DIAGNOSI E TERAPIA

S. Ferrari[1], M.L. Minniti[2], A. Riva[2], C. Peruzzi[2], R. Nacinovich[3]

[1]Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria infantile, Università degli Studi di Milano-Bicocca; [2]U.O.C. Neuropsichiatria infantile, IRCCS San Gerardo dei Tintori; [3]U.O.C. Neuropsichiatria infantile, IRCCS San Gerardo dei Tintori, Università degli Studi di Milano-Bicocca

Brevi cenni anamnestici

Familiarità per patologia psichiatrica. Parto domiciliare, in Egitto. Anamnesi patologica muta ad eccezione di riferito controllo sfinterico a 9 anni con incontinenza diurna e notturna descritta come problematica midollare, mai indagata. All'arrivo in Italia a 7 anni effettuata diagnosi di "Disturbo emozionale dell'infanzia non specificato, disturbo evolutivo delle capacità scolastiche e disturbo della comprensione del linguaggio, disabilità intellettiva lieve (WISC-IV QI 58)".

Dettagli del quadro clinico e indagini diagnostiche effettuate

La paziente (sesso femminile, 16 anni), ha effettuato un recente accesso in PS con successivo ricovero c/o reparto NPI per agitazione psicomotoria (fuga dal domicilio e condotte a rischio): avviata terapia con risperidone 1 mg x3 vv/die e promazina 10 gtt x3 vv/die.

Eventuale iter diagnostico

- Esami ematici ed ECG: nella norma.
- Esami autoimmuni: Ab anti-DS-70 positivi; ab anti nucleo (ANA) positivo, titolo 1:320.
- Esami sierologici per ricerca virus e MST: positività per IgM HSV1 (asintomatica).
- Gravindex e visita ginecologica: paziente virgo.
- Test autocompilativi: EDI-3, CDI, SCID-5PD (positività per cluster A), TAS-20, BIS-11 (77: grado di impulsività moderato), SCL-90-R, RFQ.
- Valutazione genetica: cariotipo molecolare e analisi molecolare del gene *FMR-1* (in corso).
- Visita oculistica con FO: nella norma.
- Ecografia addome ed ecocardiografia: nella norma.
- RM encefalo e midollo con MdC: focali alterazioni iperintense (intra-assiale periventricolare sinistra, nella corona radiata frontale destra, a sede intramidollare posteriore mediana a livello di C2-C3, C6).
- Rachicentesi: netto e ricco bandeggio liquorale assente nel siero; sintesi intratecale di IgG.
- Anticorpi anti MOG e anti AQP e pannello encefaliti autoimmuni: negativi.

- EEG: nei limiti di norma.
- PESS: lieve aumento di latenza ma morfologia regolare.

Quesiti e conclusioni (spunti di discussione)

Diagnosi di patologia demielinizzante centrale in paziente con disabilità intellettiva e rischio evolutivo di disturbo di personalità. Il caso evidenzia l'importanza di un approccio multidimensionale, capace di cogliere la complessità del paziente neuropsichiatrico, per una corretta diagnosi e gestione terapeutica.

Parole chiave: Sclerosi multipla; disabilità intellettiva; agitazione psicomotoria, disturbo di personalità; approccio multidimensionale

Bibliografia

1 Mult Scler. 2014 Apr;20(5):588-93. https://doi.org/10.1177/1352458513504249. Epub 2013 Sep 26

2 Pediatr Neurol. 2015 Oct;53(4):287-92. https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2015.06.007. Epub 2015 Jun 18

3 Lancet Neurol. 2020 Oct;19(10):860-871. https://doi.org/10.1016/S1474-4422(20)30277-5. Epub 2020 Sep 16

SCLEROSI MULTIPLA AD ESORDIO PEDIATRICO: ESPERIENZA QUADRIENNALE DI TRATTAMENTO PRECOCE CON FINGOLIMOD PRESSO UN CENTRO ITALIANO

G. Gallo [1], A. Bressan [1], A. Lombardo [1], B. Marino [1], B. Micelli [1], F. Pennacchio [1], B. Alberi [2], C. Antonino [2], A. Tocchet [3], C. Canavese [3]

[1]Dipartimento di Scienze della Sanità Pubblica e Pediatriche, S.C. Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Torino; [2]Scuola di Specializzazione in Psicologia Clinica, Università degli Studi di Torino, SSD Neurologia Pediatrica, Ospedale Infantile Regina Margherita, Città della Salute e della Scienza di Torino; [3]SSD Neurologia Pediatrica, Ospedale Infantile Regina Margherita, Città della Salute e della Scienza di Torino

Introduzione

La sclerosi multipla ad esordio pediatrico (POMS, Pediatric-onset multiple sclerosis) presenta spesso un decorso aggressivo con elevato tasso di recidiva, rendendo fondamentale l'adozione di strategie terapeutiche precoci ed efficaci. Il fingolimod rappresenta una delle principali terapie orali disponibili in età evolutiva, con un profilo favorevole di efficacia e tollerabilità rispetto ai trattamenti iniettivi.

Obiettivi e Metodi

Questo studio si propone di descrivere l'esperienza di un centro pediatrico di riferimento nella somministrazione precoce di fingolimod come terapia ad alta efficacia per la POMS. È stata condotta una revisione retrospettiva su una coorte di pazienti pediatrici afferiti presso il nostro centro tra il 2021 e il 2025, trattati precocemente con fingolimod. Sono stati analizzati dati relativi alla sicurezza ed efficacia clinico-radiologica del farmaco, alla comparsa di complicanze ed al profilo cognitivo valutato mediante test standardizzati.

Risultati

Il campione studiato è costituito da 16 pazienti (9 F, 7 M; età media all'esordio 12,4 anni, età media alla diagnosi 12,7 anni): 14 con diagnosi confermata, 2 in fase di conferma diagnostica. In 13 pazienti è stato avviato precocemente il trattamento con fingolimod; un paziente è stato trattato con rituximab (età < 10 anni). Non sono stati osservati effetti collaterali significativi né ricadute cliniche; tuttavia in quattro pazienti sono comparse nuove lesioni neuroradiologiche clinicamente asintomatiche, trattate efficacemente con corticosteroidi ad alte dosi o IVIg. In generale, i profili cognitivi sono risultati nella norma alla valutazione iniziale e si sono mantenuti stabili nei pazienti rivalutati a distanza.

Conclusioni

Il fingolimod si è confermato un farmaco sicuro, ben tollerato ed altamente efficace nella nostra coorte. Rispetto alle terapie iniettive, garantisce vantaggi significativi in termini di aderenza terapeutica e qualità di vita. I dati riportati ne supportano l'impiego precoce come terapia di prima linea nelle forme di POMS ad elevata attività e decorso aggressivo.

UN SOSPETTO DEFICIT ESTENSORIO DELL'ARTO SUPERIORE IN PAZIENTE CON TENTATIVO ANTICONSERVATIVO E STORIA DI DISTURBO DEGLI APPRENDIMENTI SCOLASTICI: IL CASO DI G.

G. Giannetta [1], I. Venezia [2], G. Placidi [1], R. Villa [3], M. Miceli [3], L. Tansini [1], S. Tornielli [1], B. Actis Perinetti [1], M. Saccani [1], A. Albizzati [1], M.P. Canevini [4,5]

[1]Unità di Neuropsichiatria Infantile, ASST Santi Paolo e Carlo, Ospedale San Paolo, Milano, Italia; [2]Unità di Neuropsichiatria Infantile, Neurologia dell'età evolutiva, ASST Santi Paolo e Carlo, Ospedale San Paolo, Milano, Italia; [3]SC di Genetica Medica, ASST Santi Paolo e Carlo, Ospedale San Paolo, Milano, Italia; [4]Unità di Neuropsichiatria Infantile, Centro Epilessia, ASST Santi Paolo e Carlo, Ospedale San Paolo, Milano, Italia; [5]Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano, Milano, Italia.

Brevi cenni anamnestici

Terzogenita di 3 sorelle. Madre riferisce episodi critici

durante la propria adolescenza e difficoltà di apprendimento; presenta sfumate anomalie minori del volto, cutis marmorata e malformazione vascolare al polso sinistro e a livello del capo. Nascita, periodo perinatale e sviluppo psicomotorio regolari. Svolte logopedia e psicomotricità. Scarso accrescimento staturo-ponderale.

Dettagli del quadro clinico e indagini diagnostiche effettuate

13 mesi: ricovero; dimessa con diagnosi di gengivostomatite, candidosi al cavo orale, scarso accrescimento e microcefalia. 13 anni e mezzo: diagnosi di Disturbo evolutivo delle capacità scolastiche NAS e funzionamento intellettivo limite. Frattanto, manifestazione di ritiro sociale e peggioramento umorale. 15 anni: ricovero per episodio di agitazione psicomotoria con agito anticonservativo. Eseguita visita di genetica medica che, considerando il quadro clinico (microcefalia, accrescimento staturale ai limiti inferiori, anomalie minori del volto, deficit estensorio dell'arto superiore destro con lussazione congenita del capitello radiale destro, cutis marmorata, disturbo evolutivo delle capacità scolastiche NAS, funzionamento intellettivo limite e difficoltà emotivo-comportamentali), ha posto indicazione ad analisi dell'intero esoma (Whole Exome Sequencing) in trio, identificando la variante probabilmente patogenetica c.1197dupA in eterozigosi nel gene *RAD21*, ereditata dalla madre, correlata a Sindrome di Cornelia de Lange tipo 4[1], a trasmissione autosomica dominante.

Eventuale iter diagnostico

Anamnesi, esame obiettivo completo. Esami ematochimici, ECG. Consulenza genetica; test genetici (array-CGH e WES-trio). Valutazione psicodiagnostica: YSR, CBCL, CDI, MASC-2-SR, MASC-2-G, DERS, TMA, WISC-IV, KSADS, C-SSRS, ADI-R.

Quesiti e conclusioni (spunti di discussione)

È importante mantenere un elevato indice di sospetto diagnostico di fronte a quadri clinici complessi e multisistemici, anche in età adolescenziale. In tutti i pazienti con sospetto quadro sindromico è indicata l'esecuzione di una valutazione genetica. Il riconoscimento, pur tardivo, permette di riformulare il percorso assistenziale, garantendo una maggiore comprensione del profilo neuropsichiatrico e favorendo un approccio terapeutico più mirato.
Collateralmente, permette una migliore definizione dei rischi familiari.

Bibliografia

[1] X. Yue et al., 'Clinical Characteristics, Genetic Analysis, and Literature Review of Cornelia de Lange Syndrome Type 4 Associated With a RAD21 Variant', Molecular Genetics & Genomic Medicine, 2024; 12:e70009, https://doi.org/10.1002/mgg3.70009

Parole chiave: microcefalia, deficit estensorio, disturbi specifici dell'apprendimento, sindrome di Cornelia de Lange tipo 4

INTEROCEZIONE E SONNO: EFFETTI DEL TRAINING INTEROCETTIVO IN ADOLESCENTI CON DISTURBI ALIMENTARI E DELL'UMORE

G. Giusti

IRCCS Giannina Gaslini- UniGe; M. Apicella, IRCCS Giannina Gaslini; L. Nobili, IRCCS Giannina Gaslini-UniGe

Obiettivi dello studio

L'interocezione è l'esperienza della condizione fisiologica del corpo. La disfunzione interocettiva causa errori nella regolazione emotiva e nell'omeostasi, contribuendo a disturbi psichiatrici e del sonno. Le sue dimensioni possono essere modificate attraverso un training che ha dimostrato effetti positivi sui sintomi psichiatrici. Lo scopo di questo studio è indagare se il training interocettivo basato sull'*Heart Beat Counting* task (HBC) in adolescenti con Disturbi Alimentari (ED) e Disturbi dell'Umore con suicidalità (SI) possa migliorare anche la qualità del sonno.

Metodi

Sono stati reclutati 30 partecipanti di età 13-17 anni presso il Dipartimento di Neuropsichiatria dell'IRCCS Gaslini (12 con ED e 18 con SI). L'accuratezza interocettiva è stata misurata tramite HBC a riposo; la qualità soggettiva del sonno con il *Pittsburgh Sleep Quality Index* (PSQI).
I pazienti sono stati valutati prima (T0) e dopo l'allenamento interocettivo intensivo (T1), della durata di 7 giorni, tre sessioni al giorno.

Risultati

È stata osservata una correlazione negativa significativa tra il numero di sessioni di allenamento e le variazioni dell'errore medio all'HBC tra T1 e T0 (ΔHBC T1–T0; r = –0,58; p = 0,037). Le variazioni del punteggio totale PSQI tra T1 e T0 sono risultate negativamente correlate con il numero di sessioni di allenamento (r = –0,60; p = 0,050), con maggior correlazione per ED (r = –0,91; p = 0,032) rispetto a SI (r = –0,29; p = 0,0582).

Conclusioni

Un numero maggiore di sessioni di training è associato a un aumento dell'accuratezza interocettiva e della qualità del sonno. Questo effetto sembra essere

particolarmente marcato nel gruppo con Disturbi Alimentari, differenza che può essere collegata ai deficit nella percezione corporea e nei ritmi biologici in questa popolazione. Questi risultati evidenziano l'importanza dell'interocezione come target efficace per promuovere il ripristino dei ritmi omeostatici, incluso il sonno.

Bibliografia

Critchley e Garfinkel (2017); Craig (2002); Harshaw (2015); Schaefer et al. (2014); Garfinkel et al. (2021); Fissler et al. (2016); Wittkamp et al. (2018); Buysse DJ et al. (1989); Mehling (2012); Cabrera et al. (2018); Pollatos et al. (2008); Khalsa et al. (2015).

Parole chiave: Training interocettivo; Interocezione et'evolutiva; Heart Beat Counting; Qualità del sonno; Salute mentale negli adolescenti

ERENUMAB NEL TRATTAMENTO PREVENTIVO DELL'EMICRANIA IN BAMBINI E ADOLESCENTI: RISULTATI PRELIMINARI DI UNO STUDIO DI FASE 3

C. Granata[1], F. Ursitti[2], V. Raieli[3], L. Grazzi[4], L. Mazzone[1,5], M. Valeriani[2,6], L. Papetti[2]

[1]Scuola di specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Tor Vergata, Fondazione PTV, Roma, Italia; [2]Neurologia dello sviluppo, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma, Italia; [3]Unità di Neuropsichiatria Infantile-ISMEP-ARNAS CIVICO, Palermo, Italia; [4]Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano, Italia; [4]Unità di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario Tor Vergata, Fondazione PTV, Roma, Italia; [5]Dipartimento di Medicina dei Sistemi, Università di Roma Tor Vergata, Roma, Italia

Introduzione

L'emicrania rappresenta un disturbo neurologico frequente nei bambini e adolescenti, con un impatto significativo sulla qualità di vita. Le terapie di profilassi attualmente disponibili sono aspecifiche e presentano efficacia limitata. Negli ultimi anni, negli adulti sono stati introdotti gli anticorpi monoclonali diretti contro il recettore del peptide correlato al gene della calcitonina (CGRP), in grado di bloccarne selettivamente l'azione e interferire con un meccanismo chiave della fisiopatologia dell'emicrania. Alla luce di questi dati, è necessario valutarne l'impiego anche nella popolazione pediatrica[1,2].

Metodi

In tre centri italiani (Milano, Roma, Palermo) sono stati arruolati 24 pazienti pediatrici/adolescenti con diagnosi di emicrania episodica (n=11; età media 12,6 anni) o cronica (n=13; età media 15,5 anni), secondo i criteri ICHD-III. Tutti i soggetti sono stati trattati con Erenumab (70-140 mg s.c.) e seguiti fino a 60 settimane. Sono stati raccolti dati clinici e di follow-up, con particolare attenzione ai giorni medi di emicrania al mese (MMD) e alla percezione soggettiva dell'efficacia del trattamento.

Risultati

Nei pazienti con emicrania episodica, la MMD si è ridotta da 9 al basale a 6,5 dopo 24 settimane di trattamento in doppio cieco, fino a 4 alla settimana 60 in open-label. Nei pazienti con emicrania cronica, la MMD è passata da 20 a 17 alla settimana 24 e a 9 alla settimana 60. In entrambi i gruppi la riduzione è risultata progressiva, clinicamente significativa e mantenuta nel lungo periodo. Alla settimana 24, il 56% dei pazienti con emicrania episodica e circa il 42% di quelli con emicrania cronica hanno inoltre riportato un miglioramento soggettivo significativo.

Conclusioni

I dati preliminari sull'impiego di Erenumab in età pediatrica confermano quanto osservato negli studi in doppio cieco condotti negli adulti, suggerendo la disponibilità di una terapia di profilassi specifica ed efficace per l'emicrania. Saranno, tuttavia, necessari ulteriori studi per validare questi risultati nella popolazione pediatrica.

Parole chiave: emicrania pediatrica, terapia profilattica, anticorpi monoclonali anti-CGRP, erenumab, trial clinico

Bibliografia

1 Abu-Arafeh, R. Howells, 'Chapter 29 - Management of migraine in children and adolescents', in Handbook of Clinical Neurology, vol. 199, J. W. Swanson and M. Matharu, Eds, in Migraine Management, vol. 199., Elsevier, 2024, pp. 487-502. https://doi.org/10.1016/B9780-12-823357-3.00034-3

2 K.A. Greene et al., 'CGRP Monoclonal Antibody use for the Preventive Treatment of Refractory Headache Disorders in Adolescents.', Pediatr Neurol, vol. 114, pp. 62-67, Jan. 2021, https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2020.09.014

DALLA RICERCA TRASLAZIONALE ALLA PRATICA CLINICA: MODELLI TERAPEUTICI INDIVIDUALIZZATI NEI DISORDINI MITOCONDRIALI DELL'ETÀ EVOLUTIVA

A. Lenzi[1]

[1]Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Alma Mater Studiorum, Università di Bologna, Bologna, Italy

Le malattie mitocondriali costituiscono un gruppo eterogeneo di disordini genetici causati da difetti della fosforilazione ossidativa (OXPHOS), il principale processo di produzione energetica cellulare. Il coinvolgimento neurologico e neuromuscolare è molto frequente.

Sebbene rare singolarmente, collettivamente le malattie mitocondriali colpiscono circa 1 individuo su 5000, rappresentando una delle più comuni cause genetiche di malattia metabolica nei bambini.
Il nostro centro clinico e di ricerca di Neuropsichiatria Infantile si occupa dello sviluppo e dell'applicazione di strategie terapeutiche personalizzate per bambini e adolescenti affetti da patologie mitocondriali. Attualmente, stiamo trattando diversi pazienti tramite l'impiego mirato di aminoacidi e nucleosidi con effetto modulante sulla funzione mitocondriale. I bersagli di tali trattamenti sono alcune patologie da deplezione del DNA mitocondriale e da alterazione della traduzione mitocondriale, con utilizzo sia nel contesto di trial clinici che tramite uso compassionevole. Parallelamente, il laboratorio di ricerca di supporto al nostro servizio sta sviluppando strategie di terapia genica preclinica.
Data l'estrema eterogeneità clinica e la variabilità interindividuale di progressione, è fondamentale l'impiego di strumenti standardizzati, oggettivi e sensibili per valutare l'efficacia delle terapie emergenti. In quest'ottica, abbiamo integrato nella pratica clinica un monitoraggio longitudinale, mediante l'impiego di sensori inerziali indossabili ed elettromiografia di superficie. Queste tecnologie permettono di quantificare con precisione parametri motori come velocità, ampiezza del movimento, pattern muscolari e affaticabilità, anche in pazienti non collaboranti o con disabilità motorie complesse.
Questa esperienza sottolinea come la sinergia tra pratica clinica e ricerca traslazionale possa offrire nuove prospettive terapeutiche per pazienti pediatrici con malattie mitocondriali.
Promuovere l'utilizzo di biomarcatori digitali, assieme a scale funzionali validate, rappresenta un passo cruciale per il disegno di trial clinici efficaci e centrati sul singolo paziente.

Parole chiave: malattie mitocondriali; terapia personalizzata; medicina traslazionale; biomarcatori digitali.

UN COMPLESSO CASO DI DAN AD ESORDIO INFANTILE: "MAMMA, SONO IO LA PIÙ MAGRA DI TUTTE?"

M. Lo Monaco[1], M. Antoci[1], M. F. Fichera[1], S. Nicotra[1], A. Pellegrino[1], E. Modafferi[1], A. Cafeo[1], G. Di Rosa[2]

[1]UOC di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Patologia Umana dell'adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi"; Università di Messina, Messina; [2]UOC di Neuropsichiatria Infantile, BIOMORF, Dipartimento di scienze biomediche, odontoiatriche e delle immagini morfologiche e funzionali, Università di Messina, Messina

Brevi cenni anamnestici

F. caucasica 7 aa. Gentilizio positivo per neuropsicopatie (disturbo d'ansia, depressione maggiore, tratti ossessivi). Gravidanza e fenomeni perineonatali normodecorsi. TSPM in epoca. Inserita a scuola materna a 3 anni con buon adattamento. Ottimo rendimento scolastico, buon rapporto con i pari. Pratica pallavolo. Alimentazione da sempre iporessica. Sfera ipnica: necessità di tenere la TV accesa durante la notte. In APR: Spasmi respiratori affettivi.

Dettagli del quadro clinico

Da agosto 24 restrizione alimentare con progressiva eliminazione di cibo fino all'assunzione esclusiva di frutta frullata. Settembre 24 accesso al PS del nostro nosocomio per arresto alimentare da 24h. BMI 13.75 (17 °P) Rilevata deflessione del tono dell'umore, irritabilità, oppositività rispetto all'assunzione di cibo, rigidità cognitiva, condotte regressive, attaccamento insicuro. Ortoressia con categorizzazione cibo buono/cattivo, ipocondria, pensieri ossessivi inerenti il peso corporeo con richiesta ricorrente di rassicurazione sulla sua magrezza e sul contenuto calorico dei cibi. Visione continua di cartoni specifici sull'alimentazione sana, successivamente interrotta con manifestazioni di rifiuto ed evitamento. Avviati sertralina cp50mg olanzapina cp5mg alprazolam gocce con lieve miglioramento del tono dell'umore ma persistenza del rifiuto ad alimentarsi, in particolare con cibi solidi.

Iter diagnostico

Esami ematochimici, ECG, ecocardiogramma, valutazione psicodiagnostica (WISC-IV, K-SADSPL, Test grafici), counseling alimentare, colloqui clinici.

Quesiti e conclusioni

I DAN ad esordio precoce mostrano frequenza crescente con caratteristiche cliniche specifiche: range di età, profilo di neurosviluppo, comorbidità, pattern di attaccamento, trigger individuali o ambientali. Molte delle manifestazioni cliniche dell'ARFID, secondo il DSM-5-TR, condurrebbero a diagnosi differenti o all'esclusione del disturbo stesso, a causa dei limiti posti dai codici diagnostici nel descrivere accuratamente questo disturbo alimentare. Appare necessaria una revisione dei criteri con rimozione delle limitazioni alla sua diagnosi, in comorbidità con altri DAN, così da permettere l'accesso a cure appropriate. Spunti di riflessione futura potrebbe altresì indagare come i contenuti mediatici enfatizzino l'immagine corporea e influenzino il rapporto col cibo in età infantile.

Bibliografia

1 Dimakopoulou M, Ciorli T, Pyasik M., et al. What the Eye Sees, the Mind Rejects: Implicit Visual Processing of Food Images in Anorexia Nervosa. European eating disorders

review: the journal of the Eating Disorders Association 2025;33(5):1099-1110. https://doi.org/10.1002/erv.3210

2 Klein H, Shiffman KS. Thin is “in” and stout is “out” what animated cartoons tell viewers about body weight. Eating and weight disorders : EWD 2005;10(2):107-116. https://doi.org/10.1007/BF03327532

3 Sharpe SL. A living experience proposal for the co-occurring diagnosis of avoidant/restrictive food intake disorder and other eating disorders. Journal of eating disorders, 2024;12(1):110. https://doi.org/10.1186/s40337-024-01073-1

Parole chiave: DNA; ARFID; restrizione alimentare; contenuti mediatici

SVILUPPO PSICOMOTORIO NEL BAMBINO CON ENCEFALOPATIA IPOSSICO-ISCHEMICA TRATTATA CON IPOTERMIA TERAPEUTICA

M. Malaspina[1] , F. Costantini[1], S. Curtis[1], D. Lopriore[1], M. Bianchetti[1], C. Velli[1], F. Sini[1], M. Mallardi[1], M. Moro[1], D.M. Romeo[1]

[1] Neuropsichiatria infantile, Dipartimento di Scienze della Salute della Donna, del Bambino e di Sanità Pubblica, Fondazione Policlinico Universitario Gemelli, IRCCS - Università Cattolica del Sacro Cuore

L’encefalopatia ipossico-ischemica (HIE) è la principale causa di morte o disabilità permanente in età pediatrica. L’ipotermia terapeutica è il trattamento neuro-protettivo nei pazienti con HIE ModeratoSevera. Questo studio ha l’obiettivo di valutare l’evoluzione clinica a distanza dell’HIE nei pazienti trattati con ipotermia.
Presentiamo uno studio prospettico monocentrico in pazienti nati tra il 2015 ed il 2023. Sono stati inclusi pazienti con follow-up di almeno 2 anni presso il nostro centro (media di 5 anni) ed almeno 1 valutazione neuropsicologica.
In totale sono stati inclusi 168 pazienti di cui 107 Maschi e 61 Femmine. Alla nascita tutti i pazienti presentavano Sarnat superiore o uguale a 2, 30 pazienti presentavano PH < 6,9, 129 Eccesso Basi patologico, 139 CFM patologico. Dal punto di vista neuroradiologico tutti i pazienti hanno eseguito Risonanza Magnetica Encefalo Neonatale con riscontro di quadro in norma in 90 pazienti ed alterazione diffusa della sostanza bianca e dei gangli della base in 7, i restanti con variabile interessamento parenchimale.
I pazienti sono stati valutati secondo Linee Guida con valutazioni neurologiche seriate nei primi 2 anni di vita, valutazione dello sviluppo psicomotorio ai 2 anni e, a partire dai 3 anni di vita, valutazione cognitiva e del linguaggio.
Dal punto di vista degli outcome clinici: 90 pazienti hanno presentato quadro in norma, 60 Disturbo del Neurosviluppo, 11 Paralisi Cerebrale Infantile. Tali outcome sono stati correlati con i parametri neonatali, il dato neuroradiologico e l’epilessia.
In conclusione, l’ipotermia terapeutica ha profondamente modificato gli outcome neurologici a medio-termine del paziente con HIE moderato-severa. La maggior parte dei pazienti, allo stato attuale, presentano outcome clinico nella norma ed un profilo cognitivo adeguato. Tra i disordini del neurosviluppo principalmente presentano disturbi del linguaggio e del comportamento. Il quadro clinico patologico correla in misura variabile con sesso maschile, quadro neuroradiologico patologico e pH cordonale.

Bibliografia

1 Merchant N, Azzopardi D. Early predictors of outcome in infants treated with hypothermia for hypoxic-ischaemic encephalopathy. Dev Med Child Neurol. 2015 Apr;57 Suppl 3:8-16. https://doi.org/10.1111/dmcn.12726. PMID: 25800487.

2 Romeo DM, Bompard S, Serrao F, et al. Early Neurological Assessment in Infants with Hypoxic Ischemic Encephalopathy Treated with Therapeutic Hypothermia. J Clin Med. 2019 Aug 18;8(8):1247. https://doi.org/10.3390/jcm8081247. PMID: 31426574; PMCID: PMC6723725.

3 Mathew JL, Kaur N, Dsouza JM. Therapeutic hypothermia in neonatal hypoxic encephalopathy: A systematic review and meta-analysis. J Glob Health. 2022 Apr 9;12:04030. https://doi.org/10.7189/jogh.12.04030. PMID: 35444799; PMCID: PMC8994481.

GIOCARE PER LEGGERE: UTILIZZO DEI SERIOUS GAME PER IL TRATTAMENTO DEI DISTURBI SPECIFICI DELL’APPRENDIMENTO

L. Rizzo[1], G. Frigeri[1], S. Serafino[1], L. Margari[2], M.G. Petruzzelli[1], E. Matera[2]

Università degli studi di Bari Aldo Moro - UOC di Neuropsichiatria Infantile - Dipartimento di Biomedicina Traslazionale e Neuroscienze (DiBraiN); Università degli studi di Bari Aldo Moro - UOC di Neuropsichiatria Infantile - Dipartimento di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica - (DiMePRe-J)

Brevi cenni anamnestici

I Disturbi Specifici dell’Apprendimento (DSA) sono tra le condizioni neuroevolutive più diffuse in età scolare, con un impatto significativo sia sul percorso accademico che emotivo. Le difficoltà persistenti di lettura e scrittura richiedono interventi abilitativi intensivi e continuativi, ma l’accessibilità è spesso ostacolata da risorse limitate e lunghe liste d’attesa. Si ritiene pertanto necessario sviluppare strumenti innovativi, motivanti e facilmente fruibili, che affianchino i trattamenti tradizionali.

Obiettivi dello studio

Il progetto prevede la sperimentazione di Lexi App, Serious Game progettato per il percorso abilitativo dei DSA nei bambini della scuola primaria. L'app, disponibile su tablet e smartphone, propone esercizi di lettura e scrittura in forma ludica, integrati da attività metacognitive per consolidare le competenze ortografiche e favorire il potenziamento delle rappresentazioni linguistiche. I partecipanti saranno valutati pre-trattamento con prove standardizzate (MT, DDE-2, AC-MT) e con un test specifico sviluppato nell'ambito del progetto.

Materiali e metodi

La sperimentazione coinvolge due gruppi di 30 bambini con diagnosi di dislessia e disortografia (III–V primaria). Il gruppo sperimentale effettua un training di 12 settimane con Lexi App (2 sessioni settimanali da 30 minuti), mentre il gruppo di controllo esegue un potenziamento con tachistoscopio, strumento tradizionale che presenta rapidamente stimoli visivi (parole/non-parole) per favorire l'automatizzazione della lettura. Al termine, tutti i partecipanti vengono rivalutati con le stesse prove. Le performance sono monitorate da remoto tramite piattaforma digitale, che permette adattamenti personalizzati in base al livello di coinvolgimento.

Quesiti e conclusioni (spunti di discussione)

Gli interventi digitali interattivi e adattivi come Lexi App possono migliorare le abilità di lettura e scrittura nei bambini con DSA, con benefici superiori alle metodiche tradizionali in termini di esiti clinici, motivazione e aderenza. I risultati potrebbero supportare l'introduzione di strumenti digitali evidence-based nella pratica clinica, colmando il gap di applicazioni validate in lingua italiana e contribuendo a rendere più accessibile e sostenibile la presa in carico abilitativa dei DSA.

Parole chiave: Disturbo Specifico dell'Apprendimento, serious game, Lexi App, riabilitazione digitale, età evolutive

Bibliografia

1 Marinelli C.V. et al., 2023. Digital therapeutics for developmental dyslexia: a systematic review

2 Casalini C, Pecini C. Telerehabilitation of Developmental Dyslexia: Critical Considerations on Intervention Methods and Their Effectiveness. Brain Sci. 2024

3 Grossard C, Descamps M, Pellerin H, Vonthron F, Cohen D. Children's Improvement After Language and Rhythm Training With the Digital Medical Device Poppins for Dyslexia:

4 Single-Arm Intervention Study. JMIR Serious Games. 2025 Aug 10 La NPIA, una rete che cura - parte II

STATO PREMORBOSO E VULNERABILITÀ PSICOPATOLOGICA IN ETÀ EVOLUTIVA: L'IMPORTANZA DELLA DIAGNOSI PRECOCE

G. Santillo[1], C.Maggiulli[1], M.Colicchio[1], C.Celluzzi[1] , F. Ingrati[1] , A.Beatrice[1] , E. Monducci[1],I. Ardizzone[1].

[1]Dipartimento di Neuroscienze Umane, UOC Neuropsichiatria Infantile, Sapienza Università di Roma, Roma (RM)

Brevi cenni anamnestici

M., otto anni, giunge in valutazione per invalidante polarizzazione del pensiero su tematiche religiose. A due anni e mezzo diagnosi di Ritardo del linguaggio espressivo secondario a versamento timpanico bilaterale. A sei anni diagnosi di Disturbo della Sfera Emozionale, Deficit di Attenzione e Disortografia. Presente rigidità e tratti ossessivo-compulsivi su tematiche alimentari. Descritte da sempre difficoltà relazionali e tendenza all'isolamento. Madre con diagnosi di Depressione post-partum.

Dettagli del quadro clinico e indagini diagnostiche effettuate

Effettuate sessioni di gioco con il bambino e colloqui individuali con i genitori. Svolta valutazione neurocognitiva (WISC-IV) e psicodiagnostica mediante interviste K-SADS, SIPS/SOPS e SPICY sul bambino; somministrati CBCL, CPRS-R, K-SADS e SPICY ai genitori. Da circa un anno sono emersi vissuti di angoscia e solitudine con deflessione umorale, derivanti dal disagio legato alla percezione di diversità rispetto ai coetanei. Da circa 6 mesi presenti contenuti ideici polarizzati su argomenti di natura religiosa, comportamenti esasperati di devozione, convinzioni scarsamente criticabili riguardo episodi definiti "miracolosi", fenomeni dispercettivi di tipo uditivo e visivo, pensieri e comportamenti egosintonici a carattere ossessivo-compulsivo.

Eventuale iter diagnostico

Dalla valutazione globale e dall'analisi dei sintomi diagnostici, emerge un quadro caratterizzato da Disturbo dell'adattamento con umore depresso e tratti ossessivo-compulsivi con assenza di insight. Dalla valutazione emerge un quadro compatibile con uno stato mentale a rischio di evoluzione in psicosi che rende necessario uno stretto follow-up.

Quesiti e conclusioni (spunti di discussione)

Il caso richiede una riflessione sull'importanza dell'individuazione degli stati mentali a rischio già nella fase premorbosa del disturbo, ovvero durante l'infanzia. Intervenire così precocemente, anziché nelle fasi prodromiche successive, potrebbe avere un impatto più significativo rispetto agli interventi successivi focalizzati

sui sintomi. Attualmente, l'unico strumento validato per lo studio degli stati mentali a rischio dagli otto anni rimane la SPI-CY. Sarebbe necessario sensibilizzare ulteriormente gli operatori dell'età evolutiva sul concetto di diagnosi precoce, sull'utilizzo di questo strumento, e riflettere su nuove eventuali strategie valutative in questa fascia d'età.

Bibliografia

1 Poletti M., & Raballo A. (2020). Developmental Psychotic Risk: Toward a Neurodevelopmentally Informed Staging of Vulnerability to Psychosis. Harvard Review of Psychiatry

2 Stüble M., Schultze-Lutter, et al. (2024). Clinical and neurocognitive profiles of a combined clinical high risk for psychosis and clinical control sample: latent class analysis

3 Poletti M, & Raballo, A. (2021). Before schizophrenia: schizophrenic vulnerability in developmental age and its detection

Parole chiave: fase premorbosa, psicosi, infanzia, diagnosi precoce

TERAPIA DELLE FORME AGGRESSIVE DI SCLEROSI MULTIPLA PEDIATRICA: REPORT DI UNA NOSTRA CASISTICA

S. Sitzia [1],M. M. Sechi [2], S. Plastina [1], R. Curci[1]; G. Gamboni [1], W. Venusti [1], A. Nieddu[1], C. G. Cuccuru[1], A. Carta [2], S. Sotgiu [1,2]

[1] Università di Cagliari, Dipartimento di Scienze Biomediche - Sezione Neuroscienze e Farmacologia Clinica, Cagliari, Italia (sede di Sassari).
[2] Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza dell'Azienda Ospedaliera Universitaria di Sassari.
# These authors have contributed equally to the work

Introduzione

Secondo la definizione dell'OMS, la SM è una malattia infiammatoria demielinizzante, multifocale e recidivante del SNC, ad eziologia sconosciuta, che colpisce prevalentemente i giovani adulti. La presentazione clinica, il processo diagnostico, il trattamento e la prognosi della SM pediatrica (pediatric -onset MS, POMS) possono differire dalle più comuni forme dell'adulto per un rischio significativamente aumentato di depressione, deficit cognitivo e perdita di qualità di vita correlata alla salute, che ne rappresentano un fattore predittivo negativo. La POMS rappresenta circa il 210% di tutti i casi di SM.

Presentazione dello studio

Sebbene entrambe le forme condividano la natura infiammatoria e demielinizzante, la POMS tende a manifestarsi con un decorso più aggressivo nelle fasi iniziali e con un tasso di recidive più elevato. Le manifestazioni cliniche iniziali spesso coinvolgono il tronco encefalico e il cervelletto, con sintomi maggiormente invalidanti. L'obiettivo del nostro studio clinico, retrospettivo, è quello di validare l'efficacia e la sicurezza del Natalizumab (anti-integrina VLA4), attualmente farmaco impiegato con un utilizzo off-label nel trattamento della POMS rispetto ai restanti farmaci ad oggi validati e più frequentemente utilizzati (1). La coorte del nostro studio è costituita da 9 pazienti, di cui 8 di sesso femminile e 1 di sesso maschile, diagnosticati secondo i criteri di Thompson, 2017 (2) con età inferiore ai 18 anni all'esordio, seguiti presso la Clinica di Neuropsichiatria Infantile dell'AOU di Sassari nel periodo compreso tra gennaio 2015 e giugno 2025.

Conclusioni

Il Natalizumab ha confermato una marcata efficacia clinica e radiologica, con netta riduzione delle ricadute e della progressione lesionale nei pazienti trattati rispetto ai restanti farmaci validati. È risultato un farmaco efficace, sicuro, ben tollerato e privo di effetti collaterali invalidanti, anche nei pazienti positivi al JCV, rilevato sia all'esordio di malattia sia successivamente. È risultato, inoltre, un farmaco sicuro ed efficace anche in una paziente di 5 anni di età (3).

Bibliografia

1 Ellenberger D, Flachenecker P, Haas J, Hellwig K, Pöhlau D, Stahmann A, Warnke C, Zettl UK, Rommer PS. Paediatric-onset multiple sclerosis: demographics, symptoms and disease progression. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2025 Sep 8:jnnp-2025-336680.

2 Thompson AJ, e al. Diagnosis of multiple sclerosis: 2017 revisions of the McDonald criteria. Lancet Neurol. 2018 Feb;17(2):162-173.

3 Sotgiu S, Nieddu A, Pruna D, Madrau A, Zarbo IR, Carta A. On a 5-year-old girl with multiple sclerosis treated with natalizumab. Neurol Sci. 2023 Aug;44(8):2963-2965.

TRATTAMENTO ABILITATIVO PRECOCE NEI BAMBINI CON DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO: IL MODELLO IINCA (INTERVENTO INTENSIVO NATURALISTICO COMPORTAMENTALE) A CONFRONTO CON TRATTAMENTO ESDM E TAU

L.M. Visconti[1], C. Andreoli[1], E. Del Sorbo[1], E. Lecci[1], A. Eusebi[2], P. Mattei[2], J. Galli[1,2], E.M. Fazzi[1,2]

[1]Università degli Studi di Brescia – Dipartimento di Scienze Cliniche e Sperimentali; [2]ASST – Spedali Civili di Brescia – Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

Razionale e obiettivi

I modelli abilitativi con approccio naturalistico-comportamentale sono attualmente i più validati per il trattamento dell'autismo. Interventi intensivi con sedute plurisettimanali garantiscono i migliori risultati, ma l'alto costo e il crescente numero di pazienti li rendono difficilmente sostenibili. Studi recenti mostrano che anche interventi meno intensivi possono essere efficaci se coinvolgono attivamente i caregiver e si estendono ai contesti quotidiani del bambino. Da settembre 2020, grazie ai fondi stanziati dalla Delibera della Giunta Regionale DGR 1460/2019, la UONPIA di Brescia ha adottato il modello IINCA, con un primo semestre di 2 sedute settimanali di terapia diretta e incontri di parent e teacher training. Nel semestre successivo l'intensità viene adattata alla risposta del bambino e del suo ambiente. Lo studio mira a valutarne efficacia e applicabilità in ambito pubblico.

Metodi

Sono state analizzate tre coorti di bambini con ASD trattati per 12 mesi: uno trattato con il modello IINCA, un altro con il modello ESDM presso il centro Fobap Onlus di Brescia, e un terzo con trattamento TAU in altre ASST. I dati raccolti riguardano anamnesi, esame neurologico e profilo socio-comunicativo, cognitivo e adattivo, ottenuti tramite strumenti testali standardizzati (Griffith's-III, Vineland-II, CASD, AMSE, CBCL, MacArthur, ADOS-2) prima (T0) e dopo 12 mesi (T1).

Risultati

Nel gruppo IINCA, rispetto al modello TAU, si osservano miglioramenti significativi a T1 in termini di gravità sintomatologica (scala AMSE, $p < 0.01$), nelle aree Comunicazione e Socializzazione alle Vineland-II ($p < 0,05$) e nell'area linguistica ($p < 0,05$).

Conclusioni e discussione

Il modello IINCA coniuga intensità e sostenibilità grazie a un progetto tailor-made che coinvolge famiglia e scuola, migliorando i domini socio-comunicativi e adattivi. È in corso un'analisi comparativa con il modello ESDM nel progetto EPICASD promosso da Regione Lombardia. I dati conclusivi saranno disponibili al momento convegno.

Bibliografia

1. Vivanti G., Bottema-Beutel K, Turner-Brown L. (2020). Clinical Guide to Early Intervention for Children with Autism.
2. Vismara L. A., Nyugen L., McCormick C. Abbreviating the Early Start Denver Model for community-based familycentered care. Frontiers in Psychology 2023;14:1167885.
3. Sistema nazionale per le linee guida dell'Istituto Superiore della Sanità - Linea guida per la diagnosi e il trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti (2023).