UNIVERSITÀ DI PAVIA

Scuola di Dottorato: Scienze della vita
Dottorato di Ricerca in "Psicologia e Scienze Statistiche e Sanitarie"
Curriculum: Psichiatria, salute pubblica, educazione
Ciclo: XXIX

CONTESTI DI VITA PER ADULTI AUTISTICI: UNO STUDIO LONGITUDINALE SUI CORRELATI COMPORTAMENTALI E UN'INDAGINE SULLA FACILITAZIONE ALLA COMUNICAZIONE

Tesi di Dottorato di:
Paolo Giuseppe ORSI
Matr. n° 424321

Tutor Accademico:
Chiar.mo Prof. Pierluigi POLITI

Coordinatrice del Corso:
Chiar.ma Prof.sa Gabriella BOTTINI

ANNO ACCADEMICO 2015-2016

INDICE

INTRODUZIONE ..... p. 5

PARTE PRIMA

1. L'autismo: definizioni e modelli p.7

1.1. Definizione storica della sindrome autistica..... p. 7

1.2. Inquadramento nosografico attuale ..... p. 10

1.3. Epidemiologia ..... p. 14

1.4. Ipotesi eziologiche e correlati biologici ..... p. 15

1.5. Modelli esplicativi ..... p. 23

1.6. Strumenti diagnostici..... p. 30

2. Autismo e disabilità intellettiva in età adulta ..... p. 36

2.1. Autismo e disabilità intellettiva..... p. 36

2.2. L'adolescenza autistica..... p. 38

2.3. L'età adulta nell'autistico con disabilità intellettiva ..... p. 42

3. Cenni sul trattamento in età adulta: terapie biologiche e interventi sul contesto..... p. 49

3.1. Terapie biologiche..... p. 49

3.2. Interventi non farmacologici ..... p. 51

3.2.1. Interventi residenziali..... p. 53

3.2.2. Il modello della *farm community* ..... p. 55

4. Comportamenti adattivi e disadattivi nell'adulto: indicatori dell'*outcome* per l'autismo a basso funzionamento ..... p. 57

4.1. Comportamenti adattivi nell'adulto con autismo ..... p. 58

4.2. Comportamenti disadattivi nell'adulto con autismo ..... p. 63

5. Deficit comunicativo ed interventi di supporto alla comunicazione nell'adulto con autismo ..... p. 68

5.1. Il dibattito sulla comunicazione facilitata ..... p. 69

PARTE SECONDA

6. Progetto di ricerca longitudinale: valutazione delle competenze adattive e dei problemi comportamentali in un campione di adulti con autismo e deficit intellettivo .....p. 72

6.1. Obiettivi..... p. 72

6.2. Campione..... p. 74

6.3. Strumenti ..... p. 76

6.4. Procedura ..... p. 81

6.5. Risultati ..... p. 82

6.6. Discussione ..... p. 91

7. Facilitazione alla comunicazione: verifica della genuinità della tecnica tramite un nuovo protocollo di indagine ..... p. 96

7.1. Obiettivi ..... p. 97

7.2. Campione ..... p. 97

7.3. Strumenti ..... p. 99

7.4. Procedura..... p. 103

7.5. Risultati ..... p. 104

7.6. Discussione ..... p. 105

CONCLUSIONI ..... p. 109

APPENDICE 1 ..... p. 111

APPENDICE 2 ..... p. 113

BIBLIOGRAFIA..... p. 117

INTRODUZIONE

L'autismo è un disturbo pervasivo del neurosviluppo descritto per la prima volta negli anni '40 del secolo scorso. Da allora, la ricerca scientifica ha prodotto un imponente *corpus* di studi, che tuttavia non è in grado di spiegare i meccanismi patogenetici della sindrome, le precise basi biologiche, l'evoluzione nel corso del tempo. Inoltre, questa letteratura si è classicamente concentrata sull'età infantile, dedicandosi in misura minore all'adolescenza, e in modo drammaticamente limitato all'età adulta.

Eppure l'autismo è una condizione *life long*, ed è il tipo di disabilità intellettiva che si associa (a parità di grado di deficit intellettivo) a peggior qualità della vita per le persone affette, e a maggior rischio di *burn out* per i *caregiver*. Conoscerne con maggior precisione le traiettorie evolutive, rispetto a manifestazioni cliniche primarie, a disturbi associati e a correlati comportamentali, sarebbe un passo importante in vista della pianificazione di soluzioni terapeutiche, riabilitative e assistenziali.

Il presente elaborato si concentra proprio sul disturbo autistico in età adulta, e in particolare su soggetti affetti da autismo associato a disabilità intellettiva grave. Si tratta di una condizione di comorbidità non certo infrequente, ma ancor più tralasciata dalla ricerca internazionale rispetto all'autismo ad alto funzionamento intellettivo. Esistono strumenti per valutare l'*outcome* delle persone autistiche senza deficit intellettivo, o con deficit lieve, ma non per soggetti con quoziente intellettivo gravemente deficitario.

Nella parte prima dell'elaborato verranno innanzitutto descritte le attuali conoscenze sull'autismo (Capitolo 1), focalizzando l'attenzione sull'adulto con deficit intellettivo (Capitolo 2). Nel far cenno agli interventi per l'autismo in età adulta ci si

concentrerà poi sulle soluzioni residenziali, e in particolare sul modello della *farm community* (Capitolo 3), ovvero sul tipo di struttura presso il quale è stato reclutato il campione dello studio.

Il Capitolo 4 è dedicato alla definizione dei costrutti del comportamento adattivo e del comportamento disadattivo, scelti nella parte sperimentale del lavoro come indicatori di *outcome* (in assenza, come detto, di specifici strumenti da utilizzare nell'adulto con deficit intellettivo). Mentre nel Capitolo 5 saranno descritte le tecniche di supporto alla comunicazione nell'adulto autistico, tra le quali maggior rilievo sarà dato alla comunicazione facilitata (tecnica oggetto dell'altra ricerca sperimentale presentata nell'elaborato).

La parte seconda riporta i risultati di due ricerche condotte su un campione reclutato, come anticipato, presso una *farm community* specificatamente creata per adulti autistici con disabilità intellettiva.

Nel Capitolo 6 si descrive uno studio longitudinale che ha indagato per sei anni consecutivi i comportamenti adattivi, e per cinque anni consecutivi i comportamenti disadattivi. I risultati ottenuti saranno discussi alla luce di una letteratura che si è occupata solo marginalmente di questo *topic*, e mai con progetti longitudinali.

Infine il Capitolo 7 presenta la creazione di un protocollo per indagare il rischio di plagio nell'utilizzo della comunicazione facilitata. Si tratta di una tecnica di supporto alla comunicazione molto controversa, ma allo stesso tempo di una delle poche vie di comunicazione per autistici non verbali. Valutarne la genuinità non è dunque questione di poco conto per le possibili ricadute sui soggetti autistici che la utilizzano; si tratta di un tema delicato, dal momento che nel tempo la tecnica è stata oggetto di abusi e mistificazioni.

PARTE PRIMA

1. L'AUTISMO: DEFINIZIONI E MODELLI

Quando si utilizza il termine "autismo", si fa riferimento a disordini inquadrabili in uno spettro di fenomenologie caratterizzate da deficit nell'interazione sociale e nella comunicazione, e da comportamenti o interessi ristretti e stereotipati. Il livello di compromissione in questi due domini può variare grandemente, ragione per cui la sintomatologia si esprime con caratteristiche anche molto differenti nelle persone con autismo. L'attuale categorizzazione del disturbo autistico, così come qui brevemente tratteggiata, è di univoca accettazione a livello internazionale ed è stata fatta propria dall'ultima edizione del manuale diagnostico dell'American Psychiatric Association (DSM-5; APA, 2014).

Il riconoscimento dell'autismo come entità nosografica è relativamente recente (poco prima della metà del '900), ma in questi anni il suo inquadramento è andato modificandosi più volte, anche radicalmente. L'evoluzione storica della definizione dell'autismo non è argomento secondario. Il dibattito sulla natura del disturbo autistico, infatti, è ben lontano dall'essere concluso; per comprendere un *corpus* di letteratura tutt'ora in costruzione è utile una visione d'insieme dal punto di vista storico. A questo argomento è dedicato il successivo paragrafo; quindi, verranno approfondite le definizioni attuali, e i più recenti riscontri circa l'epidemiologia, i modelli causali, le manifestazioni cliniche.

1.1. DEFINIZIONE STORICA DELLA SINDROME AUTISTICA

Il termine "autistico" risale ad Eugen Bleuler, il quale definì "chiusura autistica" la difficoltà di relazione sociale riscontrabile in alcune persone affette da schizofrenia

(altro termine proposto, quest'ultimo, dallo stesso Bleuler). Trattasi di termine oggi poco utilizzato nella descrizione di pazienti psicotici, ma ancora valido nel descrivere gravi sintomi negativi (Sadock & Sadock, 2000). Il concetto di "psicopatia autistica", mutuato da Bleuler, venne utilizzato nelle pubblicazioni di Kanner e Asperger, datate rispettivamente 1943 e 1944, per descrivere il quadro di profonda compromissione generale osservato in giovani pazienti apparentemente "chiusi", come in una conchiglia, rispetto al mondo circostante. La patologia viene dunque più o meno esplicitamente riferita, nelle sue prime definizioni, al campo psicopatologico della schizofrenia; "psicosi infantile" sarà il termine per anni utilizzato come sinonimo di "autismo infantile".

Leo Kanner, psichiatra dell'età evolutiva di origine austriaca e operante negli Stati Uniti, scelse appunto il termine bleuleriano per etichettare il quadro clinico di undici bambini inquadrabili nel "disturbo autistico" da lui ipotizzato. In precedenza, simili manifestazioni erano classificate nell'ambito del ritardo mentale e della psicosi. Riferendo di uno di questi casi, Kanner spiegava che il bambino sembrava indifferente all'andare e venire delle altre persone, e non sembrava provare emozioni all'arrivo dei genitori. Pareva vivere all'interno della propria "conchiglia" (Kanner, 1943; p. 218).

Lo psichiatra austriaco identificò come caratteristica nucleare del disturbo autistico il deficit dell'intersoggettività, associato a precocità e pervasività delle manifestazioni. Descrisse nel contempo come i bambini da lui valutati mostrassero un potenziale cognitivo fuori dal comune, o comunque ben al di là di quanto fosse inizialmente prevedibile. Questa caratteristica, spesso presente nelle persone con autismo, non è valorizzata dagli attuali sistemi nosografici, ma è stata da alcuni autori ben documentata e utilizzata come indicatore diagnostico (Frith & Happé, 1994).

A fianco dell'enorme merito di aver identificato l'autismo come entità psicopatologica e di averne ben descritto le caratteristiche luminali, a Kanner va ascritta l'elaborazione di una teoria eziologica ormai dimostrata come infondata, ma che tanto ha inciso (negativamente) sull'atteggiamento degli operatori nei confronti dei familiari di persone autistiche. Kanner rilevò, infatti, una certa freddezza nell'approccio alla socialità dei genitori dei bambini autistici. A partire da questa considerazione, elaborò la teoria della "madre frigorifero": il quadro autistico si sarebbe sviluppato per precoce esposizione ad un clima anaffettivo (Kanner & Eisenberg, 1956). Questa teoria fu ampiamente ripresa e diffusa da un altro psichiatra operante negli Stati Uniti (dove divenne celeberrimo, anche al grande pubblico) e anch'egli di origine austriaca, Bruno Bettelheim. La propensione di Bettelheim ad attribuire i sintomi autistici ad una condizione di estrema deprivazione ambientale fu non poco influenzata dalla storia di vita; lo psichiatra fu infatti imprigionato presso un campo di concentramento nazista, durante la seconda guerra mondiale. Il suo testo "La fortezza vuota" (Bettelheim, 1967) è stato a lungo un vero e proprio *best seller*. E l'indirizzo terapeutico proposto da Bettelheim, di tipo psicanalitico e mirato ad intervenire sul ritiro dalla realtà reattivo ad un ambiente familiare ostile, fu per anni considerato come l'unico valido.

Questo approccio all'autismo, fondato su osservazioni e considerazioni dimostratesi successivamente come assolutamente errate (Silverman, 2005), fu messo in discussione da Rimland solo negli anni '60 (Rimland, 1964). Padre lui stesso di un ragazzo autistico, criticò aspramente l'ipotesi neurogena dell'autismo, sottolineando invece la prevalente componente neurobiologica.

Facendo un passo indietro nei decenni, va citato il lavoro altrettanto pionieristico di Hans Asperger, psichiatra tedesco. Questi descrisse il caso clinico di un bambino per il quale propose la diagnosi di "psicopatia autistica" (Frith, 1991): scelse dunque

anch'egli il termine coniato da Bleuler, ma indipendentemente dal lavoro di Kanner, del quale era all'oscuro. Così come oscura rimase per lungo tempo la ricerca di Asperger, che pubblicò al di fuori dei grandi circuiti scientifici; i suoi scritti (in tedesco) vennero recuperati a partire dagli anni '80, e tradotti solo nel 1991 da Uta Frith (Frith, 1991). La psicopatia autistica identificata dallo psichiatra tedesco era descritta come un disturbo precocissimo e pervasivo, con notevoli deficit nella socialità e grande tendenza al ritiro, in assenza però dei sintomi della schizofrenia (primo fra tutti la "disintegrazione della personalità"). A differenza della descrizione kanneriana, Asperger notò uno sviluppo del linguaggio più precoce rispetto alle normali tappe evolutive, ma caratterizzato da anomalie e bizzarrie (ed associato a difficoltà nel linguaggio non verbale).

Il quadro delineato da Asperger ha goduto di autonomia nosografica rispetto all'autismo, declinato però in "sindrome di Asperger" da Lorna Wing (1981). La Wing non solo propose di sostituire il termine "psicopatia" con quello di "sindrome", ma volle anche ridimensionare le doti *savant* descritte da Asperger: sviluppo del linguaggio precocissimo (più precoce di quello motorio), e intelligenza sopra la media.

L'anno precedente il lavoro della Wing, l'autismo veniva per la prima volta inquadrato nel sistema diagnostico del DSM come "autismo infantile" (DSM-III; APA, 1980). Il disturbo era inserito tra i "disturbi pervasivi dello sviluppo". Allo stato attuale, come vedremo, l'autismo così come definito nel DSM-5 ha perso la connotazione di "infantile", ed è stato inserito in uno "spettro" di manifestazioni cliniche. La sindrome di Asperger è stata invece di fatto eliminata, e inglobata nei criteri diagnostici dell'autismo.

1.2 INQUADRAMENTO NOSOGRAFICO ATTUALE

Il sistema diagnostico dell'American Psychiatric Associations, pur andando incontro a critiche da parte della comunità scientifica internazionale (tanto più nel caso

dell'ultima edizione), resta di fatto il punto di riferimento per clinici ed autorità sanitarie. Con la sua quinta versione (DSM-5, pubblicato nel 2013; edizione italiana nell'anno successivo; APA, 2014), il manuale apporta come già anticipato molte sostanziali modifiche all'inquadramento dell'autismo. Si tratta in verità di una delle poche sezioni che sono state radicalmente riviste dal gruppo di lavoro dell'APA.

Il principale cambiamento portato dal DSM-5 consiste nell'accorpamento di tutte le diagnosi precedentemente previste nei disturbi pervasivi dello sviluppo (disturbo autistico, sindrome di Asperger, disturbo disintegrativo dell'infanzia, disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato) all'interno della nuova categoria dei "disturbi dello spettro autistico". I singoli casi di autismo non sono quindi più inquadrabili in categorie che differiscono sul piano qualitativo, ma si pongono su un *continuum* nel quale il disturbo si esprime con intensità varabile. Quadri clinici anche molto differenti vanno differenziati in base al livello di gravità: da un "livello 1" per il quale è necessario un grado di sostengo minimo, ad un "livello 3" con grande necessità di supporto da parte dei *caregiver*.

Se questo nuovo approccio favorisce senz'altro la linearità e la chiarezza dell'iter diagnostico, va d'altro canto sottolineato che mette in ombra la letteratura che per anni ha sostenuto la validità diagnostica della sindrome di Asperger, non ritenendola una semplice espressione di autismo ad alto funzionamento (Klin, Volkmar & Sparrow, 2000; Lincoln, Allen & Kilman, 1995). Sono state negli anni portate prove di differenze tra autismo ad alto funzionamento e sindrome di Asperger in varie funzioni cognitive (Rinehart et al., 2006; Siegel, Minshew & Goldstein, 1996), suggerendo quindi la necessità di differenziare gli interventi proposti. Altri autori, in linea con quanto sarebbe stato elaborato più recentemente nel DSM-5, già identificavano la sindrome di Asperger

all'interno di un *continuum* di cui anche l'autismo ad alto funzionamento fa parte (Baron-Cohen, 1995; Leekham et al., 2000).

Fa eccezione all'inclusione in un unico spettro del DSM-5 la sola sindrome di Rett, identificata come un disturbo neurologico a sé stante con base genetica ben definita. La causa di gran lunga più frequente è la mutazione nel gene MECP2, presente almeno nel 90% dei casi. L'incidenza è di circa 1 su 10.000, con variazioni tra le varie aree geografiche (si veda lo studio epidemiologico condotto nel nord della Toscana da Pini, Milan e Zappella nel 1996). La sindrome di Rett colpisce quasi esclusivamente le femmine ed esordisce tra i 6 e i 18 mesi, dopo un periodo di sviluppo sostanzialmente normale, anche se è possibile identificare anomalie ancor più precoci (Einspieler, Kerr & Prechtl, 2005). Il quadro clinico è caratterizzato da decelerazione della crescita del capo; atassia; tremori; deficit delle competenze prassiche e della coordinazione motoria, e di quelle comunicative verbali e non verbali. Il pieno sviluppo del quadro è completato da grave compromissione cognitiva, perdita di movimenti volontari delle mani combinata con insorgenza di stereotipie, anomala locomozione, crisi epilettiche, anomalie del respiro, disfunzioni autonomiche. A differenza del disturbo autistico, dunque, le mani sono interessate da tipiche stereotipie; la manipolazione finalistica degli oggetti è praticamente assente; i disturbi dell'interazione sociale sono generalmente transitori; il quadro neurologico è più ricco e patognomonico.

Il secondo notevole cambiamento nell'ultima versione del DSM è costituito dal superamento della "triade di Wing e Gould"; i criteri diagnostici si riducono a due macro-aree sintomatologiche. La "triade" venne definita dalle autrici inglesi (Wing & Gould, 1979) nel condurre uno dei primi studi epidemiologici sull'autismo. Il campione venne reclutato nel quartiere di Camberwell, a sud di Londra, identificando tutti i

soggetti al di sotto dei 15 anni affetti da grave ritardo nel funzionamento generale, che presentassero almeno uno dei tre *cluster* sintomatologici: compromissione sociale, deficit comunicativo, attività stereotipate. La "triade" è stata alla base della formulazione dei criteri per la diagnosi di autismo nel DSM-IV (APA, 2002). In anni recenti, vari autori hanno suggerito di ridurre a due i criteri per la diagnosi, accorpando in un'unica area sintomatologica i deficit comunicativi e sociali. Questa prospettiva è stata tuttavia criticata *in primis* (oltre che da molti altri) dagli autori che proposero la "triade" (Wing, Gould & Gillberg, 2011), portando a suffragio delle proprie tesi gli studi che hanno identificato specifiche difficoltà nei tre domini e possibili correlati biologici. Un altro approccio diagnostico è quello suggerito da Happé e Ronald (2008), per le quali la triade sarebbe "frazionabile": i comportamenti ripetitivi sarebbero secondo le due ricercatrici patognomoniche, mentre gli altri sintomi potrebbero non essere presenti o comunque manifestarsi in modo marginale.

Valgono per questo dibattito le stesse considerazioni fatte a proposito dell'accorpamento dei vari disturbi pervasivi dello sviluppo all'interno del grande gruppo dello spettro autistico: si tratta sicuramente di uno sforzo verso la riorganizzazione e chiarificazione del processo diagnostico, ma è evidente che anni di ricerche e dissertazioni vengono in questo modo accantonate e considerate superate. Resta l'incognita di un possibile effetto negativo sui progetti terapeutici e riabilitativi derivanti da un'eccessiva semplificazione del ragionamento clinico.

Vediamo più nello specifico i due criteri diagnostici del DSM-5 per la diagnosi di disturbo dello spettro autistico (APA, 2014):

1) persistente deficit della comunicazione e dell'interazione sociale in molteplici contesti, che si manifesta in tutte e tre le seguenti condizioni: deficit nella reciprocità socio-emotiva; deficit nel comportamento comunicativo non

verbale utilizzato nell'interazione sociale; deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni.

2) Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi, manifestato da almeno due delle seguenti condizioni: movimenti, uso degli oggetti o eloquio stereotipati e ripetitivi; insistenza nella *sameness*, aderenza a routine priva di flessibilità, o presenza di rituali di comportamento verbale o non verbale; interessi molto limitati e fissi, che sono anomali per intensità o profondità; iper- o ipoattività agli stimoli sensoriali, o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente.

I sintomi descritti devono comparire in un periodo precoce dello sviluppo, ma non è più indicato il limite preciso (tre anni di età); possono infatti non manifestarsi pienamente prima che le esigenze sociali vadano al di là delle capacità del soggetto, o possono essere mascherati da strategie apprese.

1.3. EPIDEMIOLOGIA

La prevalenza del disturbo autistico, includendo tutti i disturbi dello spettro, è di un valore compreso, secondo la maggior parte degli autori, tra 30 e 90 per 10.000 (Fombonne, 2002; SNLG-ISS, 2011). La revisione sistematica condotta da Baxter e colleghi (Baxter et al., 2014), dal robusto impianto metodologico, stima (all'anno 2010) la presenza di 52 milioni i casi di autismo a livello mondiale; la prevalenza risulta essere di 72 per 10.000. In riferimento alla popolazione italiana, un'indicazione circa la prevalenza deriva dai sistemi informativi delle regioni Piemonte ed Emilia-Romagna: la presa in carico di minori con diagnosi di autismo è rispettivamente di 25/10.000 e 20/10.000 (SNLG-ISS, 2011). Il disturbo è più frequente nei maschi che nelle femmine, con un rapporto di circa 4:1 (Chakrabarti & Fombonne, 2005); a testimonianza della

maggior gravità dell'autismo nel sesso femminile, tale rapporto sale a 5:1 se si considerano i soggetti senza deficit intellettivo (Fombonne, 2002). Un certo grado di ritardo cognitivo è presente nel 70% dei soggetti; in particolare, il 40% dei pazienti è affetto da ritardo severo o profondo (*ibidem*).

I dati epidemiologici riguardanti la patologia autistica sono in parte influenzati dai criteri diagnostici e dagli strumenti di rilevazione utilizzati nelle singole indagini (Baxter et al., 2014). Valori molto elevati sono stati riscontrati da alcuni degli autori che hanno considerato lo spettro dell'autismo con criteri particolarmente ampi ed inclusivi; in una ricerca statunitense (Constantino & Todd, 2003) viene riscontrata addirittura un'incidenza di disturbi dello spettro autistico dell'1,4% nel sesso maschile, e dello 0,3% in quello femminile; e tale risultato, che si discosta molto dalle altre casistiche, è da attribuirsi proprio all'utilizzo di criteri diagnostici particolari. Esiste poi una serie di fattori che ha portato alla pubblicazione di numerosi articoli dai toni allarmati, riguardanti una vera e propria "epidemia di autismo", negli ultimi anni del millennio; tale allarme è ritenuto ormai ingiustificato, ma il dibattito in merito è stato acceso. Può far chiarezza in tal senso la lettura dei lavori di Fombonne (2001; 2002).

1.4. IPOTESI EZIOLOGICHE E CORRELATI BIOLOGICI

Nel corso degli anni sono state proposte ipotesi eziologiche assai varie, e spesso dimostratesi infondate, che hanno tentato di riconoscere valore causale diretto ad un singolo fattore o sostanza o evento. Tuttavia, ad oggi, i meccanismi patogenetici dei disturbi dello spettro autistico sono nella maggior parte dei casi oscuri. Va rilevato che sono stati riconosciuti numerosi fattori ambientali o connatali che sono in grado di agire a livello neuroanatomico come *trigger* per lo sviluppo del disturbo: verranno di seguito descritti.

Per quanto riguarda le cause perinatali, sono state di volta in volta chiamate in causa diverse situazioni, quali affezioni mediche interessanti la madre durante la gravidanza, problemi legati al parto o altri fattori ambientali. Allo stato attuale mancano dati attendibili sull'associazione fra una di tali precoci *noxae* patogene e l'autismo. Peraltro, gli studi che sembrano indicare una maggiore incidenza di patologie perinatali in popolazioni di soggetti autistici rispetto a gruppi di controllo rinforzano l'ipotesi secondo cui i soggetti con disordini geneticamente determinati presentano una ridotta "competenza a nascere", che li predispone ad una sofferenza pre- o perinatale; così come è stata d'altro canto evidenziata una maggiore frequenza di patologia autistica in caso di parto distocico o di qualunque causa di asfissia perinatale (Lanzi e Balottin, 1996). La tendenza attuale è quella di considerare la patologia autistica, in questi casi, come il risultato della somma di fattori ambientali e di predisposizione (Rosen, Yoshida & Croen, 2007).

Alcune ricerche suggeriscono che le infezioni pre- e perinatali influiscano negativamente sullo sviluppo cerebrale, esitando a volte in disordini neuropsichiatrici; purtroppo, allo stato attuale, esistono più case-report che indagini su ampie popolazioni di pazienti pediatrici. E' stata riscontrata una maggior frequenza della sindrome autistica nei bambini affetti da infezioni delle vie auricolari e vestibolari, così come, viceversa, sono risultati più frequenti i disturbi uditivi (dalla sordità alla iperacusia) tra i bambini autistici (Rosenhall et al., 1999); alcuni studi indicano l'encefalite causata da Herpes Simplex o da CMV come possibile fattore causale (Gillberg, 1991; Sweeten, Posey & McDougle, 2004); altri hanno evidenziato il ruolo della rosolia congenita. Esistono poi interessanti studi su modelli animali, in cui si sono ottenuti sintomi comportamentali simili a quelli autistici tramite l'inoculazione di alcuni ceppi virali (Pletnikov et al., 1999). Vale anche in questo caso quanto è stato detto a proposito delle alterazioni del

sistema immunitario: se cioè le evidenze sperimentali indicano un'associazione tra autismo e cause infettive, ciò non implica per forza di cose una relazione causale. Inoltre, lo studio di Rosen e colleghi (Rosen, Yoshida & Croen, 2007), che analizza un ampio campione, arriva a mettere in discussione l'effettivo aumento della frequenza di autismo in rapporto alle infezioni pediatriche; la questione è dunque ancora aperta.

Passiamo ora all'analisi del rapporto tra autismo e alterazioni del sistema immunitario; vari studi hanno evidenziato una ridotta risposta ai fattori mitogeni per la linea T-cellullare (Warren et al., 1986), una riduzione dell'attività dei linfociti NK (Warren, Foster & Margaretten, 1987), una deplezione selettiva di linfociti helper CD4+ (Warren et al., 1986), un'alterazione della risposta Th1 e Th2 (Gupta et al., 1998), un difetto nella regolazione delle citochine (Korvatska et al., 2002), o la presenza di autoanticorpi diretti contro strutture cerebrali (Connolly et al., 1999). Resta però da stabilire se la presenza di sintomi autistici costituisca l'effetto oppure la causa delle alterazioni immunitarie; o se invece si tratti di comorbidità. In ogni caso mancano dati certi sulla presenza o meno di un certo grado di immunodeficienza nei soggetti con autismo, e sull'analisi di questo aspetto si sta orientando attualmente la ricerca.

Negli anni '90 è stata posta grande attenzione sull'ipotesi di una stretta correlazione temporale tra le vaccinazioni e la comparsa di alcuni comportamenti autistici (Wakefield et al., 1998); non ci sono però dati che indichino che un qualsiasi vaccino aumenti il rischio di sviluppare autismo o qualsiasi altro disturbo del comportamento (Parker et al., 2004). Fino a pochi anni fa era diffusa l'erronea convinzione che il vaccino utilizzato per rosolia, morbillo e parotite fosse responsabile di una "nuova variante" di autismo; ciò aveva creato non poca preoccupazione in ambiente pediatrico, ma recenti lavori sperimentali hanno dimostrato l'infondatezza di questa ipotesi (Fombonne & Chakrabarti, 2001; Rutter, 2008; Taylor et al., 2002).

Più complesse le considerazioni sul thimerosal, un conservante a base di mercurio presente in alcuni vaccini, dal momento che il mercurio possiede provata attività neurotossica. Tuttavia, per il momento, non esistono dati sufficienti per esprimere un giudizio definitivo. Il fatto che l'eliminazione del thimerosal da ogni vaccino in alcuni Paesi del nord Europa non abbia prodotto variazioni nell'incidenza dell'autismo fa ovviamente propendere per l'assenza di correlazione (Atladòttir et al., 2007).

Un'altra teoria sull'eziologia dell'autismo è quella metabolica; esistono molte ipotesi in merito, ma poche sono corroborate da prove certe. Secondo la "teoria dell'eccesso di oppioidi" la patologia autistica sarebbe da imputare ad un disordine metabolico, secondario a sua volta o ad una eccessiva assunzione con la dieta (su questa ipotesi si basano alcune terapie dietetiche "gluten & casein free", la cui scarsa o nulla utilità è ormai assodata), o ad un difetto enzimatico. Non si tratta di una teoria particolarmente accreditata dal punto di vista scientifico, ma ha vissuto in passato periodi di grande popolarità (soprattutto negli Stati Uniti). Va segnalato che le linee guida del NICE per l'adulto con autismo escludono che tale dieta possa produrre effetti positivi sui sintomi autistici (NICE, 2012). La stessa indicazione emerge dalle linee guida italiane per l'infanzia e l'adolescenza (SNLG-ISS, 2011).

Più volte replicato è il riscontro di un'associazione tra l'aumentata età paterna e l'incidenza di autismo; dibattuto è invece il ruolo dell'età materna (Cantor, Yoon, Fuur & Lajonchere, 2007; Croen, Najjar, Fireman & Grether, 2007). Una possibile spiegazione è che con l'età del padre aumentino le probabilità di mutazioni genetiche nelle cellule germinali, similmente a quanto avverrebbe nel caso della schizofrenia (si rimanda per questo alla metanalisi di Wohl e Gorwood (2007). Altri studi hanno evidenziato che un fattore associato al rischio di autismo sarebbe lo status di immigrata

della madre (Keen, Reid & Arnone, 2010); le evidenze non sono tuttavia stringenti, ed è poco plausibile un reale nesso causale.

Neuropatologia dell'autismo. Nonostante la mole imponente di dati che si è andata accumulando nel corso degli ultimi due decenni, non è ancora stato identificato un modello fisiopatologico convincente, così come accade per numerose altre patologie neuropsichiatriche (schizofrenia, disturbi bipolari, depressione), data la difficoltà nell'identificazione delle basi biologiche del comportamento umano (Moldin, Rubenstein & Hyman, 2006). Altrettanto lacunose sono le conoscenze sulla neuropatologia dell'autismo, anche se è ormai chiaro che esistono alterazioni neuroanatomiche alla base della patologia; le eterogenee scoperte sono accomunate dal riscontro di una sorta di "disconnettività" in varie aree cerebrali (Schmitz & Rezaie, 2008).

Sono state descritte anormalità di vario grado nello sviluppo del cervelletto, delle strutture limbiche (ippocampo e amigdala), dei nuclei olivari e della corteccia cerebrale (Palmen, van Engeland, Hof & Schmitz, 2004; Schumann & Amaral, 2006). Sono numerosi gli studi che hanno evidenziato la perdita di cellule del Purkinje negli emisferi cerebellari, senza la presenza di gliosi (Bauman & Kemper, 2005); considerando questo dato assieme al riscontro di un aumento di densità dei piccoli neuroni del sistema limbico, di anormalità di sviluppo nei nuclei cerebellari e nell'oliva, e di un deficit nei circuiti di trasmissione sia colinergica che GABAergica, è possibile ipotizzare un arresto del normale sviluppo cerebrale. A sostegno di questa ipotesi va considerato il riscontro di anomalie nei normali processi di laminazione e di apoptosi. Similmente, Piven e colleghi (Piven et al., 1997) hanno evidenziato una significativa diminuzione, nel campione di soggetti autistici esaminato, delle dimensioni del corpo calloso.

Se questi studi fanno ipotizzare la presenza di focali aree di ipoplasia, altre hanno individuato invece un aumento della quantità di tessuto cerebrale, associato ad alterazioni di sviluppo della corteccia e del cervelletto (Bailey et al., 1998); la macrocefalia sarebbe il risultato di alterati processi di migrazione e proliferazione neuronale. La ricerca di Hardan e colleghi (2001) ha prodotto simili risultati: i soggetti affetti da autismo sarebbero caratterizzati da un'aumentata massa cerebrale e da una maggior circonferenza cranica rispetto ai soggetti sani.

Merita una trattazione più approfondita, per il clamore che ha suscitato ma soprattutto per la possibilità di fornire una spiegazione coerente a molti sintomi autistici, la scoperta del sistema di neuroni mirror (MNS). Le prime ricerche risalgono agli anni '80, quando il gruppo di Rizzolatti (Università di Parma) riuscì a registrare nel macaco l'attività di singoli neuroni della corteccia premotoria ventrale (area F5) che scaricavano sia quando l'animale eseguiva un certo atto motorio (afferrare un oggetto), sia quando osservava un umano o un'altra scimmia compiere lo stesso gesto (Rizzolatti et al., 1990). Successive ricerche dimostrarono che esistono neuroni specchio in altre aree motorie del cervello del macaco, e che tali aree si attivano in modo specifico in risposta a stimoli, costituendo una "catena motoria" responsabile dell'esecuzione/osservazione di una singola azione finalizzata (Rizzolatti, Fabbri-Destro, & Cattaneo, 2009). Inoltre, è stato sottolineato il ruolo cognitivo del MNS: tramite una serie di compiti, è stato dimostrato che gli stessi neuroni specchio si attivano quando il macaco osserva lo sperimentatore afferrare del cibo, ma anche quando, pur sapendo che il movimento viene compiuto, è impedito alla vista da uno schermo nero (Umiltà et al., 2001). In altre parole, la scimmia possiede una rappresentazione dell'atto motorio anche quando non lo osserva, comprendendone l'intenzionalità.

Tramite il ricorso alle neuroimmagini, la ricerca è stata estesa agli umani. Al momento sappiamo che, come nella scimmia, le aree mirror parietali e frontali sono dedicate a specifici atti motori intenzionali, possedendo quindi un ruolo importante nel cogliere le intenzioni altrui (Dapretto et al., 2006). Ma il meccanismo mirror è collocato anche in aree della corteccia che mediano comportamenti basati sulle emozioni (Singer, 2006); nello specifico, la corteccia cingolata e l'insula sono coinvolte sia nel provare disgusto o dolore, sia nell'osservare stimoli che rappresentano queste emozioni.

Basi genetiche. La ricorrenza di casi nelle famiglie, gli studi sui gemelli e la correlazione con disordini cromosomici e rare sindromi genetiche indicano chiaramente la forte base genetica dell'autismo. Ma l'architettura di queste alterazioni è quantomai eterogenea: "more than 100 genetic and genomic disorders and still counting", recita in modo significativo il titolo della esaustiva *review* della Betancur (2011). Se nel 10-20% dei soggetti autistici, a seconda delle casistiche, è possibile identificare un'eziologia genetica precisa, nei restanti casi ciò non avviene nonostante sia verosimile ipotizzare una componente genetica sottostante (Abrahams & Geschwind, 2008).

I disturbi dello spettro autistico possono essere imputabili a mutazioni in singoli geni coinvolti in patologie autosomiche dominanti o recessive, o X-linked. L'alterazione relativamente più comune (meno del 2% dei casi) è quella del gene della sindrome da X fragile (FMR1); altre disfunzioni di singolo gene legate all'autismo sono la sclerosi tuberosa (TSC1, TSC2), la neurofibromatosi (NF1), la sindrome di Angelman (UBE3A), la sindrome di Rett (MECP2) e le mutazioni PTEN in pazienti con macrocefalia e autismo (Betancur, 2011). Si parla in questi casi di autismo monogenico,

o “sindromico”, che a differenza dei casi di autismo “idiopatico” si manifesta con un rapporto maschi:femmine intorno all’1:1 (Persico & Napolioni, 2013).

Un altro gruppo di alterazioni genetiche da mettere in relazione con il fenotipo autistico è quello delle “copy number variants” (CNV). Le CNV sono segmenti di DNA, la cui estensione può variare da una cinquantina fino a varie migliaia di coppie di basi, per effetto di delezioni, inserzioni, inversioni, duplicazioni o di ricombinazioni complesse; nella popolazione autistica la frequenza di CNV è notevolmente maggiore rispetto alla popolazione generale, così come non è inusuale il riscontro di CNV *ex novo* in bambini autistici (Persico & Napolioni, 2013). Ciò suggerisce la presenza di una sorta di instabilità genomica in un significativo sottogruppo di persone autistiche (*ibidem*). I geni coinvolti da CNV sono disparati; va inoltre considerato che le CNV non si correlano solamente ai disturbi dello spettro autistico, ma ad una grande varietà di manifestazioni cliniche associate o meno all’autismo: malformazioni minori o maggiori, dismorfismo facciale, sintomi di natura neurologica, problemi comportamentali (Glessner et al., 2009; Pinto et al., 2010). Nel complesso, riarrangiamenti cromosomici e CNV incrementano il rischio di manifestare un disturbo dello spettro autistico del 5-10% (Huguet, Benabou & Bourgeron, 2016).

Particolare interesse riveste poi lo studio di alterazioni di geni “sinaptici”, tra i quali i più rilevanti sono costituiti dai geni che codificano per le neuroligine (NLGN3-NLGN4X; Jamain et al., 2003); dai geni SHANK3 (Durand et al., 2007) e SHANK2 (Berkel et al., 2010); dai geni che codificano per le neurexine (NRXN1, NRXN2 e NRXN3; Vaags et al., 2012). Per quanto riguarda quest’ultimo gruppo di geni, si noti come è stato riportato un legame di varianti distruttive del gene NRXN1 con l’autismo, ma anche con il deficit intellettivo (Need et al., 2009) e con la schizofrenia (Gauthier et al., 2011).

La possibile sovrapposizione tra autismo e schizofrenia a livello genetico, poc'anzi citata rispetto ad alterazioni di geni "sinaptici", non si limita in realtà a questo aspetto: studi recenti riguardanti "*de novo* mutations" (DNV) legate a casi familiari di schizofrenia hanno mostrato come siano spesso coinvolti alcuni dei geni implicati nel deficit intellettivo e nell'autismo (McCarthy et al., 2014).

1.5. MODELLI ESPLICATIVI

Ciò che più di settant'anni di ricerca non hanno ancora fornito è innanzitutto un modello interpretativo coerente ed accettato dell'autismo. O meglio, esistono vari approcci che forniscono altrettante chiavi di lettura, nessuna delle quali però si adatta perfettamente a dischiudere una chiara interpretazione. I successivi paragrafi saranno dedicati alla descrizione dei vari modelli patogenetici; il terreno comune è costituito dalla considerazione che l'autismo è un disturbo neurobiologico con importante base genetica, le divergenze sono invece riconoscibili nel livello al quale il deficit è collocato.

Il contatto affettivo e i neuroni mirror. Leo Kanner annotò fin dal suo primo resoconto il profondo deficit del contatto affettivo; negli undici bambini autistici analizzati, lo psichiatra americano riconosce la difficoltà nel riuscire a comprendere il comportamento degli altri esseri umani. Si è assistito, negli anni, ad un ritorno dell'attenzione sui deficit affettivi come nucleo primario della patologia autistica: negli anni '80, con il modello di Hobson; e in tempi più recenti, con gli studi neuroanatomici sul sistema mirror (di cui si è parlato nel capitolo 1.4). L'ipotesi avanzata da Hobson tra gli anni '80 ed i primi anni '90, sulla base di una serie di esperimenti (Hobson, 1986; Hobson, Ouston & Lee, 1988), individua il movente patogenetico dell'autismo in una primitiva compromissione dei meccanismi di percezione delle emozioni, meccanismi

che sarebbero invece responsabili della comprensione diretta e immediata degli stati emotivi nei soggetti sani (Hobson, 1993). Le teorie di Hobson hanno ricevuto critiche basate essenzialmente su riserve rispetto agli apparati sperimentali utilizzati. Ma la scoperta dei neuroni specchio porta a ripensare alla possibile centralità del deficit nel contatto emotivo. Di sistemi mirror si è già parlato nel paragrafo dedicato alla neuroanatomia dell'autismo. Di seguito verranno descritte le ricerche che hanno indagato i rapporti tra MNS e autismo.

Innanzitutto, va detto che è stata dimostrata tramite tecniche di fMRI la carenza, in soggetti autistici ad alto funzionamento, nell'attivazione del sistema mirror durante l'osservazione di altri soggetti nell'atto di compiere un movimento (Oberman et al., 2005; Théoret et al., 2005). Uno studio simile, ma rivolto all'analisi del contatto affettivo, è stato condotto da Dapretto e colleghi (2006). Le conclusioni sono interessantissime: non solo i soggetti autistici (tutti ad alto funzionamento) mostrano una scarsa attività dei neuroni mirror, ma tale deficit è direttamente proporzionale al grado di compromissione sociale (misurato tramite la somministrazione dell'ADI e dell'ADOS). Le ultime ricerche del gruppo di Rizzolatti, tuttavia, vanno oltre all'ipotesi di un deficit primario nell'empatia affettiva, teorizzando l'autismo come un disturbo dell'intenzionalità. I ricercatori (Rizzolatti et al., 2009) hanno chiesto ad un gruppo di bambini affetti da autismo e ad un gruppo di controllo di indicare quale azione veniva compiuta da un attore, e il motivo di tale azione. Il gruppo sperimentale falliva molto spesso nel secondo compito, cercando di dedurre lo scopo del gesto meramente dall'oggetto utilizzato ("tagliare", quando l'attore usava una forbice, anche se questa veniva utilizzata per un altro scopo). In altre parole, "children with ASD seem to lack the ability to read the intentions of others on the basis of behavior" (ibidem, p. 31).

La teoria della mente (ToM). Il termine "teoria della mente" venne introdotto alla fine degli '70 dai primatologi Premack e Woodruff per descrivere la capacità di attribuire stati mentali (e cioè credenze, desideri, intenzioni, fantasie ed emozioni) sia a se stessi che ad altri (Premack & Woodruff, 1978). Lo studio del costrutto della ToM, negli anni successivi, si è progressivamente legato a doppio filo allo studio della sindrome autistica: la conclusione proposta fu quella di considerare l'autismo come una sorta di primitiva agnosia per gli stati mentali, dalla quale discenderebbero tutti i sintomi clinici. Questa ipotesi, che definisce l'autismo come un deficit della metarappresentazione, ha portato al riscontro di innumerevoli prove sperimentali. Baron-Cohen, Leslie e Frith (1985) sono stati i pionieri di questo ambito di ricerca. Per misurare la capacità nell'attribuire credenze e nel predire il comportamento altrui in un gruppo di soggetti autistici, utilizzarono lo stesso apparato sperimentale (il "compito di Sally e Anne") utilizzato da Wimmer e Perner (1983) per studiare le false credenze in bambini normali; reclutarono due gruppi di controllo (soggetti sani, e soggetti affetti da sindrome di Down). Solo i bambini autistici dimostrarono difficoltà nel riconoscere le credenze altrui.

I modelli esplicativi dell'autismo che riconoscono il deficit primitivo nella ToM sono l'espressione più ricca di risultati empirici, tra tutte le proposte avanzate in seguito alla crisi dei modelli psicodinamici (Barale & Ucelli di Nemi, 2006). È stata tuttavia più volte sottolineata l'incapacità nello spiegare tutti gli aspetti dell'autismo. Klin, Wolkmar e Sparrow (1992) dimostrarono per esempio un deficit sociale in bambini autistici in epoca molto precoce, ben prima dell'età alla quale si suppone che si sviluppi la ToM. Su questo punto occorre però una precisazione: le ricerche più recenti tendono ad anticipare progressivamente l'età della comparsa di una pur embrionale ToM. Onishi e Baillargeon hanno elaborato un apparato sperimentale basato sul metodo della

violazione delle aspettative; i risultati ottenuti indicano la comparsa della capacità di attribuire credenze in bambini normali già all'età di 15 mesi (Onishi & Baillargeon, 2005). Shimizu e Johnson (2004), d'altro canto, hanno evidenziato che già ad un anno di età il bambino sembra avere la capacità di comprendere l'intenzionalità di un gesto o di un comportamento.

Non si può poi sottovalutare il fatto che i soggetti autistici, in percentuali comprese, a seconda degli studi, tra il 15 ed il 55%, riescono a superare i compiti di falsa credenza di primo ordine (Happé & Frith, 1996); così come è innegabile la presenza di capacità di *mindreading* in autistici, sia ad alto funzionamento che con grave disabilità intellettiva, nella vita quotidiana e dunque nella risoluzione di compiti meglio conosciuti e più motivanti (Frith, Happé & Siddons, 1994; Barale & Ucelli di Nemi, 2006).

Le funzioni esecutive. Secondo questo approccio, l'autismo sarebbe un fenomeno secondario al deficit di funzioni esecutive (EF). Con questo termine, in sé molto generico, si fa riferimento all'insieme delle abilità che permettono ad un individuo di affrontare determinati compiti; fanno parte di queste abilità la memoria di lavoro, l'inibizione, la flessibilità cognitiva, l'automonitoraggio (Welsh & Pennington, 1988). Nonostante l'attuale concetto di EF sia molto più recente, sono stati gli storici studi di Luria a suggerire per i lobi frontali la funzione di programmazione, regolazione e verifica dell'attività (Luria, 1966).

Le ricerche che hanno esaminato le EF nei soggetti affetti da autismo sono numerosissime; due in particolare sono state cruciali nell'evidenziare il rapporto tra i sintomi autistici e la scarsità di risorse esecutive: quella condotta nel 1978 da Damasio e Maurer, e quella di Ozonoff, Pennington e Rogers del 1991. Damasio e Maurer partirono dall'ipotesi che l'autismo fosse il risultato di una disfunzione nel sistema

cerebrale localizzato nell'anello di corteccia mesolimbica, compreso tra i lobi frontali e temporali, il neostriato, i nuclei anteriori e mediali del talamo. A tale ipotesi poterono però fornire solo prove di tipo indiretto, confrontando le anomalie comportamentali di soggetti autistici, con quelle di pazienti con lesioni selettive della corteccia frontale. Ozonoff e colleghi si sono avvalsi di una batteria di test di EF e ToM: risultarono compromesse, negli autistici rispetto ai controlli, le capacità di EF le sole capacità di ToM di secondo ordine (mentre quelle di primo ordine erano perlopiù equiparabili ai controlli). I ricercatori conclusero che è ragionevole sospettare che sia il deficit di EF a provocare i sintomi autistici, tra cui l'alterato sviluppo della ToM, e non viceversa.

Molte ricerche successive hanno evidenziato gravi difficoltà tra i soggetti affetti da autismo nell'esecuzione dei compiti proposti per testare le EF (per esempio, Pennington & Ozonoff, 1996; Rinehart et al., 2006). Altri studi si sono focalizzati sull'ipotesi che non siano le EF nel loro complesso ad essere compromesse, ma che esista una selettiva alterazione della memoria di lavoro. È stato riscontrato un deficit della memoria di lavoro spaziale non solo nei soggetti autistici (Minshew, Luna & Sweeney, 1999) o affetti da sindrome di Asperger (Morris et al., 1999), ma anche tra i loro famigliari (Koczat et al., 2002). Uno studio più recente dello stesso team di Minshew (Steele et al., 2006), condotto tramite l'utilizzo del "CANTAB spatial working memory task", presenta dati in linea con la letteratura precedente.

Esistono comunque altrettante ricerche che non hanno riscontrato alcuna differenza significativa tra soggetti autistici e normali. Sembra, in linea generale, che quanto più diminuisce l'età del campione analizzato, tanto più migliorano le prestazioni nei compiti di EF; ciò potrebbe significare che il deficit di EF è secondario, e si sviluppa solo in età più avanzata. È questa la tesi sostenuta da Griffith e colleghi (1999), da Dawson e colleghi (2002), da Yerys e colleghi (2006).

La coerenza centrale. Alcune caratteristiche cliniche dell'autismo non sono considerate, o non sono spiegate pienamente, dai modelli esplicativi presentati finora: la tendenza a dirigere l'attenzione sui particolari più che sull'insieme; la grande sensibilità per i più impercettibili cambiamenti nell'ambiente di vita; gli interessi circoscritti; le abilità selettivamente conservate in alcuni compiti, anche nel contesto di una disabilità intellettiva, se non addirittura la presenza di "isolotti" di capacità ben sopra la media della popolazione generale. Il modello teorico che individua nell'autismo un primitivo deficit nella coerenza centrale (DCC) è quello che maggiormente riesce a dare una risposta ai sintomi clinici di cui si è appena parlato. È l'unico infatti a fornire un'interpretazione unitaria delle menomazioni, ma anche delle particolari e a volte sorprendenti capacità sviluppate da alcuni soggetti autistici (Frith & Happé, 1994). Ancora una volta, risalgono alla descrizione di Kanner (1943) le prime osservazioni sul DCC nell'autismo; lo psichiatra americano suppose che alla base dei sintomi maniacali si dovesse individuare l'incapacità di analizzare le situazioni da un punto di vista generale, ma solo considerando i singoli elementi.

Il tema del DCC, appena abbozzato nell'articolo di Kanner, tornò in auge solo negli anni '70 e '80, sulla scia dei fondamentali lavori, incentrati principalmente sull'analisi dell'apprendimento e della memoria in bambini autistici, presentati da Hermelin e O'Connor. Il loro lavoro del 1970 ha concluso che né un ritardo generalizzato, né un problema nell'acquisizione di informazioni a livello periferico possono spiegare il pattern patologico dell'autismo; i due studiosi hanno dunque suggerito che sia proprio l'anormalità nei processi centrali a causare l'autismo. L'elaborazione di un vero e proprio modello dell'autismo che indichi la DCC come causa primitiva è dovuta ad Uta Frith (Frith, 1989); la sua ipotesi postula la debolezza dei meccanismi normalmente responsabili dell'integrazione e del reciproco

collegamento delle singole componenti di un'informazione allo scopo di darvi un significato. Ne risulterebbe un bias cognitivo sia nell'analisi delle singole parti che nella comprensione di un contesto nel suo complesso. Il modello del DCC ha trovato successivi riscontri (Happé, 1997; Mottron et al., 2000), cui si contrappongono però le ricerche facenti capo all'ipotesi di un'alterazione percettiva nei soggetti autistici: sarebbe l'abnorme processazione della percezione a garantire all'autistico una maggior acuità nel visualizzare i particolari (O'Riordan & Plaisted, 2001). Il dibattito non si è ancora esaurito a favore dell'una o dell'altra ipotesi, né a proposito della plausibilità stessa del DCC. Lo studio di Hoy e colleghi (Hoy et al., 2004) ha utilizzato test con parole omofone e omografe; i dati ottenuti sono in parte a favore dell'ipotesi dello studio (inaccettabilità dell'esistenza del DCC), ma Hoy e colleghi indicano che i risultati sono poco coerenti, e potrebbero essere considerati un artefatto in conseguenza delle particolari abilità cognitive e verbali del campione. In parte inconcludente è stato anche un recente studio (Pellicano et al., 2006), in cui venivano messi a confronto il deficit di coerenza centrale con quello di ToM e di EF; un dato interessante è che esiste un'associazione tra livello di sviluppo delle EF e grado di DCC, ma non tra quest'ultimo e le capacità metarappresentative.

La teoria "extreme male brain" (EMB). Questo filone di ricerca, relativamente recente, ha preso le mosse a Cambridge dal gruppo di lavoro di Baron-Cohen; postula che le manifestazioni del disturbo autistico (considerato come uno spettro e non come una patologia discreta) siano una sorta di estremizzazione di alcune caratteristiche tipiche del maschio (Baron-Cohen, 2002). Tale ipotesi nasce dall'osservazione della netta prevalenza dell'autismo nel sesso maschile e della mascolinizzazione delle femmine affette; oltre che da speculazioni sullo stile cognitivo maschile (orientato più alla sistematizzazione che all'empatia; ibidem). Il meccanismo patogenetico ipotizzato è

l'esposizione fetale a livelli elevati di testosterone (Baron-Cohen, Knickmeyer & Belmonte, 2005).

Effettivamente, sono state raccolte sia prove dirette di una correlazione tra livelli fetali di testosterone e prevalenza di tratti autistici (Auyeung et al., 2009; Auyeung, Taylor, Hackett & Baron-Cohen, 2010); sia prove indirette, quali il legame di sintomi autistici con l'espressione dei geni regolanti gli steroidi sessuali (Chakrabarti et al., 2009) e con il rapporto tra 2° e 4° dito della mano – considerato indice di mascolinizzazione (Milne et al., 2006). Il modello necessita tuttavia di nuovi riscontri più stringenti, a detta degli stessi autori: in particolare, occorrono studi longitudinali per poter stabilire un legame causale tra autismo e livelli fetali di testosterone (Auyeung et al., 2010).

1.6. STRUMENTI DIAGNOSTICI

La diagnosi di disturbo autistico è essenzialmente clinica, e si basa in primo luogo sullo studio del comportamento. Non esistono marker biologici che sostengano la diagnosi. Fanno eccezione (parziale) quelle indagini genetiche che, dimostrando la presenza di talune sindromi nelle quali la comorbidità con l'autismo è più frequente, possono supportare il dubbio diagnostico: sindrome di Rett (di cui si è ampiamente discusso), sindrome di Down, sclerosi tuberosa, sindrome da X fragile, sindrome di Williams, e così via (SINPIA, 2005).

Pertanto, la ricerca si è focalizzata nell'individuare e standardizzare scale di valutazione il più specifico possibile. Vengono di seguito descritti alcuni dei principali strumenti utilizzati a livello internazionale; si tenga però presente che non esiste ancora un singolo strumento che possa essere utilizzato per una diagnosi certa ed inequivocabile (SINPIA, 2005). Inoltre, non si è assistito negli ultimi anni alla creazione

di strumenti radicalmente nuovi. Nella pratica, può accadere che soggetti evidentemente autistici all'osservazione clinica non raggiungano punteggi sufficienti per la diagnosi in base all'utilizzo di alcuni strumenti; così come, viceversa, pazienti affetti da altre patologie psichiatriche possono venire erroneamente diagnosticati per un disturbo autistico in realtà inesistente. Occorre dunque molta prudenza nel processo di diagnosi, integrando se necessario la somministrazione di varie scale di valutazione con l'attenta osservazione clinica (Risi et al., 2006).

Autism Diagnostic Interview Revised - ADI-R (Lord, Rutter & Le Couteur, 1994). Si tratta di uno strumento diagnostico per la valutazione del disturbo autistico, complementare all'ADOS. I due strumenti, ADI-R e ADOS, costituiscono al momento il *gold standard* per effettuare la diagnosi di autismo. Sono infatti ritenuti gli strumenti al momento più affidabili nel processo diagnostico (Keller, 2016). L'ADI-R consiste in un'intervista semistrutturata destinata ai genitori, basata su domande relative ai comportamenti appartenenti alla triade sintomatologica e al gioco. Fornisce un punteggio che permette la diagnosi entro lo spettro autistico. La somministrazione necessita di circa un'ora e mezza, e richiede successive procedure di convalida.

Autism Diagnostic Observation Schedule - ADOS (Lord et al., 2000). Si tratta di uno strumento ampiamente diffuso per la diagnosi di autismo, complementare, come detto, all'intervista strutturata per genitori (ADI-R). L'ADOS è basato sull'osservazione diretta e standardizzata del bambino ed è strutturato in moduli che esplorano il comportamento sociale in contesti comunicativi naturali. I diversi moduli comprendono prove selezionate in base all'età e al livello linguistico. E' utilizzabile a partire dai due anni di età (anche per bambini non verbali), fino all'età adulta. La somministrazione richiede 30-45 minuti, oltre a successive procedure di convalida.

Autism Behavior Checklist - ABC (Krug, Alick & Almond, 1980). Scala di valutazione del comportamento che fa riferimento a 57 "comportamenti problema", suddivisi in 5 categorie (linguaggio, socializzazione, uso dell'oggetto, sensorialità e autonomia), in base ai quali fornisce un punteggio. Si utilizza per bambini a partire dai 18 mesi. E' dotato di bassa sensibilità e non si mostra tanto utile come strumento diagnostico, quanto piuttosto come mezzo per la valutazione degli effetti dell'intervento terapeutico nel corso di periodiche verifiche.

Childhood Autism Rating Scale - CARS (Schopler, Reichler & Renner, 1988). Si tratta di una scala di valutazione del comportamento autistico che permette di esplorare, raccogliendo informazioni in contesti vari e da fonti multiple, 15 aree di sviluppo: relazioni interpersonali, imitazione, affettività, utilizzo del corpo, gioco ed utilizzo degli oggetti, livello di adattamento, responsività agli stimoli visivi, responsività agli stimoli uditivi, modalità sensoriali, reazioni d'ansia, comunicazione verbale, comunicazione extra-verbale, livello di attività, funzionamento cognitivo, impressioni generali dell'esaminatore. Ad ognuna delle aree viene assegnato un punteggio che va da 1 a 4 (1 = nella norma; 2 = lievemente anormale; 3 = moderatamente anormale; 4 = gravemente anormale per l'età). Per determinare il grado di anormalità nelle aree di sviluppo analizzate, l'esaminatore deve considerare la peculiarità, la frequenza, l'intensità e la durata del comportamento in esame. La somma dei punteggi riportati in ogni area può variare da 15 a 60, ed esprime il livello di gravità dell'autismo. Il cut-off è fissato a 30 per i bambini e a 27 per gli adolescenti. Possono essere utilizzate a partire dai 2 anni di età. Richiedono circa 30 minuti per la somministrazione.

Gilliam Autism Rating Scale - GARS (Gilliam, 1995). La Gillian Autism Rating Scale (GARS) è una checklist per genitori basata sui criteri diagnostici dell'APA (quindi del DSM-IV, edizione in vigore nel 1995; APA, 2002); gli item sono

raggruppati in aree che valutano lo sviluppo sociale, la comunicazione e i comportamenti stereotipati. La GARS si è dimostrata uno strumento assai utile e di semplice applicabilità al fine di identificare il disturbo autistico, di focalizzare gli obiettivi degli interventi educativi e di documentarne i risultati. La fascia di età entro la quale la GARS è utilizzabile è ampia (dai 3 ai 22 anni).

Checklist for Autism in Toddlers - CHAT (Baron-Cohen, Allen, J. & Gillberg, 1992). Si tratta in realtà di un test di screening, elaborato in Gran Bretagna ed ampiamente utilizzato in diversi Paesi. Va somministrato a bambini di 18 mesi, per valutare quanto il quadro clinico sia suggestivo di autismo. Prevede 9 domande da rivolgere ai genitori e l'osservazione diretta di 5 comportamenti. I 14 item misurano vari aspetti dell'imitazione, del gioco di finzione e dell'attenzione condivisa. La CHAT ha mostrato un'alta specificità ed un'elevata predittività. Il punteggio ottenuto permette di esprimere una valutazione di "Alto Rischio" di autismo (caduta in tutti gli item-chiave), "Lieve Rischio" (caduta in alcuni item-chiave), "Rischio per altri problemi di sviluppo" (caduta in vari item, ma non in quelli previsti per un rischio di autismo), "Nessun Rischio". A differenza della specificità e della predittività, la sensibilità è poco elevata.

Modified Checklist for Autism in Toddlers - M-CHAT (Robins et al., 2001). È la versione statunitense della CHAT, e prevede una lista di 23 comportamenti a cui i genitori rispondono con un "sì" o un "no". Essa, pertanto, non richiede l'intervento del medico o dello psicologo con domande specifiche, né l'osservazione diretta di determinati comportamenti. Va somministrata a 24 mesi.

Psycho-Educational Profile - PEP-R (Schopler et. al, 1990). Si tratta di una scala di valutazione (nella sua versione aggiornata e rivista del 1990) per bambini di età mentale dai 6 mesi ai 7 anni, che permette di ricavare indicazioni mirate all'ottenimento di un profilo di sviluppo dettagliato, ed alla pianificazione di un programma di

intervento specifico ed individualizzato. Occorrono 45-90 minuti per la somministrazione. Le funzioni ed i comportamenti indagati sono: imitazione, percezione, motricità fine e grossolana, coordinazione oculo-manuale, livello cognitivo, relazione ed affetti, gioco ed interesse per il materiale, risposte sensoriali e linguaggio. Molti dei vantaggi correlati all'utilizzo dello strumento sono intrinseci alle sue stesse caratteristiche, ossia la presenza di materiale strutturato concreto ed attraente per il bambino, la flessibilità nella somministrazione, l'assenza di tempi cronometrati, il fatto che la maggior parte degli item non richiede capacità verbali. Ogni comportamento viene valutato come passing, failing o emerging (successo, insuccesso, o "abilità emergente").

Adolescent and Adult Psychoeducational Profile - AAPEP (Mesibov et al., 1988). Strumento simile al precedente, ma dedicato all'adolescenza ed all'età adulta. Tramite la valutazione diretta e l'intervista del caregiver, fornisce un profilo basato su sei aree funzionali: abilità lavorative, capacità di vita indipendente, abilità nel tempo libero, comportamenti sul lavoro, comunicazione funzionale, comportamenti interpersonali. I livelli di valutazione sono gli stessi delle scale PEP-R.

Adult Asperger Assessment - AAA (Baron-Cohen, Wheelwright, Robinson & Woodbury-Smith, 2005). Nonostante il nome della batteria faccia esplicito riferimento alla sindrome di Asperger, si tratta di uno strumento utile per riconoscere persone inquadrabili all'interno dell'intero spettro autistico. La batteria si compone dei due test Autism Spectrum Quotient (AQ) ed Empathy Quotient (EQ). Entrambi sono auto compilati, quindi destinati a persone con autismo ad alto funzionamento. L'AQ è composto da 50 domande che valutano cinque macroaree del comportamento: capacità sociali, spostamento dell'attenzione, attenzione per i dettagli, comunicazione,

immaginazione. L'EQ è composto da 60 domande; 40 sono volte a misurare il grado di empatica, le restanti 20 sono domande di controllo.

Scala di valutazione dei Tratti Autistici in soggetti con Disabilità Intellettiva - STA-DI (Kraijer, Lassi & La Malfa, 2006). E' la versione italiana dello strumento creato nei Paesi Bassi per rilevare o escludere la presenza di doppia diagnosi di disabilità intellettiva e disturbo dello spettro autistico nell'adulto. Può essere somministrato, anche a scopo di screening all'interno di strutture residenziali, a soggetti con disabilità intellettiva di qualunque livello, di età compresa tra i 2 e i 55 anni. E' utilizzabile anche in caso di deficit sensoriali o motori, o di altre disabilità. La compilazione è piuttosto semplice: si codifica la presenza o meno di una serie di comportamenti (12 item) nei mesi precedenti la valutazione. Il peso della presenza di un dato comportamento nel calcolare il punteggio finale è dato da un fattore di moltiplicazione specifico per ogni quesito. La scala ha dimostrato buone sensibilità e specificità (Kraijer et al., 2006).

2. AUTISMO E DISABILITÀ INTELLETTIVA IN ETÀ ADULTA

Circa il 70% delle persone autistiche convive con la comorbidità di una disabilità intellettiva di grado più o meno severo (Fombonne, 2003). Nel presente capitolo verrà innanzitutto analizzato il complesso rapporto tra le due condizioni; la trattazione è funzionale alla sezione sperimentale, nella quale il campione oggetto di studio è costituito da adulti con disabilità grave o gravissima. Quindi verrà dato spazio alla descrizione dell'evoluzione in adolescenza e poi in età adulta dei disturbi dello spettro autistico, sempre con particolare riferimento alla compresenza di deficit intelletivo.

2.1. AUTISMO E DISABILITÀ INTELLETTIVA

Esiste una significativa sovrapposizione (non sempre agevole da districare) tra autismo e deficit intellettivo. Questa complessa relazione oscura spesso la distinzione tra le due patologie, e confonde i tentativi di ricercarne la patogenesi (Lecavalier, Snow & Norris, 2011). Nel presente paragrafo si farà cenno alla relazione e al reciproco impatto delle due condizioni.

Il termine utilizzato nel DSM-IV per definire il deficit intellettivo era quello di "ritardo mentale" (APA, 2002). Con il DSM-5 (APA, 2014) il *panel* dell'APA ha optato per la definizione di "disabilità intellettiva", adottando la terminologia ormai prevalente, da almeno due decenni, tra clinici, ricercatori, operatori, ma anche in ambito forense e legislativo. In ogni caso, i criteri diagnostici sono sostanzialmente invariati. Si tratta di una condizione in cui il funzionamento generale dell'individuo è compromesso dalla compresenza di due deficit: intellettivo ed adattivo. La pari importanza attribuita per la

diagnosi alla valutazione delle capacità adattive, oltre alla classica valutazione del quoziente intellettivo, era presente già nella quarta edizione del DSM (APA, 2002).

E' ormai evidente come il grado di compromissione cognitiva incida sula gravità stessa delle manifestazioni sintomatologiche dell'autismo. Viene riportata da vari studi una correlazione negativa tra frequenza e gravità di sintomi *core* dell'autismo e livello di disabilità intellettiva (Constantino et al., 2003; Dawson et al., 2007; Pine, Luby, Abbacchi & Constantino, 2006). Va segnalato che questi studi hanno evidenziato tale correlazione sia per i deficit socio-comunicativi, sia per la presenza di stereotipie ed interessi ristretti/stereotipati.

E' stato inoltre dimostrato un impatto della diagnosi di disabilità intellettiva sulle differenze di genere nell'autismo. Innanzitutto, il rapporto maschi:femmine si assesta, come già accennato, su un valore di 4:1; ma quando viene preso in considerazione l'autismo in comorbidità con il deficit intellettivo gravissimo questo rapporto tende a diventare di 1:1 (Bryson et al., 2008). Viceversa, alcuni studi condotti sull'autismo ad alto funzionamento riportano un rapporto, addirittura, di 9:0 (Sponheim & Skjeldal, 1998).

Per quanto riguarda la compresenza di una sindrome epilettica, la disabilità intellettiva può essere individuata come uno dei fattori che possono spiegare la maggior prevalenza nell'autismo. La metanalisi di Amiet e colleghi (2008), in particolare, conclude che la prevalenza di epilessia in persone con autismo *e* deficit intellettivo è maggiore (21,4%) rispetto a quella in persone con solo autismo (8%). Gli autori hanno inoltre rilevato un progressivo incremento della prevalenza di epilessia all'incrementare del grado di disabilità intellettiva, nel primo gruppo.

Infine, un aspetto rilevante sul quale il deficit intellettivo ha un impatto per l'autismo è quello dell'*outcome*. Gli studi che hanno esaminato l'evoluzione

dell'autismo in età adulta hanno confermato quanto classicamente notato in campioni di bambini, ovvero la notevole forza predittiva sull'evoluzione a lungo termine delle abilità cognitive e del linguaggio (Howlin et al, 2004; McGovern & Sigman, 2005).

Ancor più complessa e dibattuta è l'effettiva valenza predittiva dell'*outcome* a lungo termine della precocità degli interventi (tema ovviamente legato a quello della precocità della diagnosi clinica) nel caso dell'autismo a "basso funzionamento". Se da un lato un precoce riconoscimento della presenza di un disturbo autistico oltre a quella di ritardo mentale è di ovvio sollievo per la famiglia, che può arrivare a meglio comprendere le caratteristiche cognitive e quindi le richieste del soggetto, e può avere risposte dai clinici rispetto alle bizzarrie comportamentali, non è viceversa assodata la possibilità di incidere sull'evoluzione del quadro. Pertanto, il rincorso ad interventi precoci non viene raccomandata come efficace nemmeno nelle più recenti linee guida (SNLG-ISS, 2011). Per quanto riguarda, in particolare, i bambini con quoziente intellettivo inferiore a 70 punti, le evidenze di una efficacia sull'*outcome* di interventi precoci non è mai stata testata da nessuno studio randomizzato (Anderson, Liang & Lord, 2014); si tratta quindi di un campo di indagine ancora inesplorato, nonostante il notevole interesse per il tema da parte di esperti e familiari.

2.2. L'ADOLESCENZA AUTISTICA

Il passaggio adolescenziale è probabilmente per la persona con autismo la fase di maggior drammaticità nel corso del ciclo di vita (Barale et al., 2009; Rutter, 1972). L'adolescenza è di per sé, anche nel soggetto normale, un fattore di rischio per sofferenza psicologica, se non addirittura psicopatologica; in questo periodo avvengono profonde modificazioni neurobiologiche. Del resto, le psicosi stesse esordiscono tipicamente, nella maggioranza dei casi, nel corso della tarda adolescenza o della prima

età adulta; ancora si dibatte su quale ruolo ricoprano in questo senso i fattori biologici, quelli genetici, e quelli socio-culturali. Nel soggetto autistico i fattori scompensanti di ordine psicologico sono numerosi; innanzitutto compaiono pulsioni, istinti e desideri difficili da mentalizzare e contenere in modo adeguato (Barale & Ucelli di Nemi, 2006). Si pensi a tutti gli scritti autobiografici redatti da soggetti autistici ad alto funzionamento, raccolti ed analizzati da Emma Williams (2004); i sentimenti depressivi sono ben evidenti quando la persona autistica percepisce la distanza incolmabile tra sé e le altre persone, tra sé e una vita normale; l'interpretazione delle emozioni proprie e altrui appare inaccessibile, e ciò provoca dolore e disagio.

Sono stati condotti studi di follow up allo scopo di analizzare l'evoluzione del disturbo autistico dall'infanzia all'adolescenza fin dalla fine degli anni '60, e tuttavia i dati ottenuti sono spesso in disaccordo. Alla luce delle attuali conoscenze, si può affermare che molti adolescenti autistici non presentano particolari variazioni nel grado di compromissione globale rispetto all'infanzia, ed in alcuni casi si verificano addirittura miglioramenti inaspettati; ma in almeno il 30% dei giovani autistici si assiste ad un importante peggioramento (Barale & Ucelli di Nemi, 2003; Kobayashi, Murata & Yoshinaga, 1992).

Kobayashi e Murata (1998), in un celebre studio di follow up condotto su 179 soggetti, hanno parlato di "setback phenomenon" nel descrivere i gravi fenomeni regressivi manifestatisi proprio principalmente durante l'infanzia, ma anche durante l'adolescenza, in un'elevata percentuale del campione (più di un terzo), e facenti seguito ad uno sviluppo pressoché normale nei primi anni di vita; venne rilevata una maggior incidenza di epilessia nel gruppo con setback, e una minor competenza verbale durante la frequenza delle scuole elementari, nel contesto però di una sostanziale equivalenza tra i due gruppi nelle competenze adattive al momento dello studio. Del resto l'adolescenza

può costituire il trigger per il manifestarsi di una soggiacente alterazione neurologica; si ricordi che il secondo picco di incidenza dell'epilessia, dopo quello presente nella prima infanzia, è collocato nella giovinezza (Tuchman & Rapin, 2002), e ciò si rende particolarmente evidente nei soggetti di sesso femminile. Anche la comparsa di catatonia è un fenomeno relativamente comune, durante l'adolescenza o nel corso della prima età adulta; il manifestarsi di gravi sintomi negativi, tra l'altro, è più frequente tra i soggetti più dotati dal punto di vista cognitivo. La percentuale di incidenza di manifestazioni catatoniche è in alcune casistiche ben superiore al 10% (Wing & Shah, 2000; Billstedt, Gillberg & Gillberg, 2005).

Tuttavia non è possibile distinguere chiaramente un autismo con *setback* da uno con storia evolutiva più lineare; esistono studi che evidenziano un generale peggioramento anche nei casi di autismo classico (Nordin & Gillberg, 1998), o viceversa, più numerosi, studi che descrivono l'adolescenza come un periodo di attenuazione della sintomatologia autistica, o di miglioramento delle capacità cognitive e adattive, per una notevole percentuale di soggetti. Mesibov e colleghi (1989), utilizzando le scale CARS, effettuarono uno studio longitudinale su 89 soggetti autistici (tutti partecipanti al programma TEACCH nel North Carolina); l'analisi dei dati rivelò una significativa diminuzione dei punteggi medi, con un miglioramento significativo in 9 delle 15 aree indagate dal test. Risultati di questo tipo sono stati ottenuti, sempre con l'ausilio delle scale CARS, da Eaves e Ho (1996), in un gruppo di pazienti autistici che non erano stati sottoposti a particolari programmi educativi (pur rimanendo stabile per tutti la diagnosi di autismo). La ricerca di Freeman e colleghi (1999) si è posta invece l'obiettivo di valutare le modificazioni del comportamento adattivo nel corso del tempo; anche in questo caso i ricercatori hanno rilevato dei miglioramenti, evidenti nelle aree della comunicazione e delle abilità quotidiane, tanto maggiori quanto più elevato era il

quoziente intellettivo. Al contrario, le competenze sociali si sono dimostrate indipendenti dal quoziente intellettivo iniziale; si tratta di un dato importante, che mette in discussione la convinzione secondo la quale la prognosi della patologia sia correlata negativamente alla carenza di competenze cognitive, e che invita a riflettere sull'importanza di schemi terapeutici ed educativi primariamente focalizzati sulle capacità sociali. É stato infine suggerito, sulla scorta di studi sulle emozioni e sulla loro comprensione da parte di giovani autistici, che durante l'adolescenza il paziente autistico viva un periodo di espansione dell'interesse sociale, e che questa attenuazione del ritiro autistico renda ragione di una maggiore attenzione per gli altri esseri umani e di una migliore competenza nella comprensione delle emozioni e dei comportamenti altrui (Mesibov et al., 1989).

Dati interessanti, che dimostrano una certa rigidità nell'utilizzo delle risorse adattive, sono stati ottenuti confrontando le caratteristiche dell'adolescente autistico con quelle di pari età affetti da altre patologie mentali. Loveland e Kelly (1988) hanno compiuto tale confronto con adolescenti affetti da sindrome di Down; non sono state riscontrate differenze significative nelle capacità adattive, ma è stato evidenziato che i soggetti affetti da sindrome di Down tendono, a differenza degli autistici, a migliorare i propri comportamenti adattivi con il passare del tempo. Similmente, Jacobsen e Ackerman (1990) hanno rilevato nel gruppo di soggetti autistici analizzato (età alla prima valutazione compresa tra 5 e 12 anni) comportamenti adattivi e capacità nella vita quotidiana più avanzati rispetto a soggetti non autistici di pari età e quoziente intellettivo; ma le differenze tra i due gruppi si sono affievolite con il passare degli anni: tra i 13 ed i 21 anni, il gruppo dei non autistici è arrivato ad ottenere punteggi medi migliori rispetto a quello degli autistici nei test di linguaggio e di capacità di vita autonoma. Schatz e Hamden-Allen (1995) hanno invece evidenziato la minor

competenza del gruppo di adolescenti autistici, rispetto ai controlli, nel dominio della socialità; inoltre, i due studiosi hanno inaspettatamente correlato, nel gruppo degli autistici, un maggior QI iniziale con un meno marcato miglioramento delle capacità adattive.

Più recente è la ricerca californiana di McGovern e Sigman (2005); le due ricercatrici, sostenendo l'ipotesi che la diagnosi di autismo si mantenga stabile nel tempo, ma che i sintomi siano soggetti a miglioramento in una grande maggioranza di casi, hanno sottoposto a valutazione (batteria utilizzata: ADOS, ADI-R, Vineland Adaptive Bahavior Scales) un gruppo di soggetti autistici tardo-adolescenti, che era già stato valutato in due precedenti occasioni (tarda infanzia e prima adolescenza). Innanzitutto, lo studio conferma la stabilità della diagnosi; ma apre anche prospettive interessanti sull'analisi dell'evoluzione della malattia, ponendo l'attenzione su fattori comportamentali e ambientali, più che neurobiologici, nel determinare la prognosi. Ad esempio, sono state rilevate migliori capacità adattive (escludendo la variabile del quoziente intellettivo) nei soggetti che avevano dimostrato un maggior coinvolgimento sociale e più intensi rapporti con il gruppo dei pari durante la frequenza delle scuole elementari.

2.3. L'ETÀ ADULTA NELL'AUTISTICO CON DISABILITÀ INTELLETTIVA

I più datati studi di *follow up* erano per la maggior parte aneddotici, e coinvolgevano soggetti in fasi molto diverse del ciclo di vita (Creak, 1963; Eisenberg, 1956). I primi studi sistematici sono stati condotti dal gruppo di ricerca di Rutter (Rutter & Lockyer, 1967; Lockyer & Rutter, 1970); 38 soggetti della coorte analizzata avevano più di 16 anni al momento della seconda valutazione: più della metà risiedevano in strutture residenziali, 7 vivevano con i genitori, 4 frequentavano centri diurni. Solo 3 di

loro svolgevano un lavoro remunerato; nel 61% dei casi, il grado di indipendenza fu definito “poor” (il gradino più basso della scala di valutazione). Nel 1971, Kanner stesso analizzò un gruppo di autistici adulti (n = 96), di età compresa tra 20 e 40 anni; la maggior parte dei soggetti risultava non essere per nulla autosufficiente, vivendo in famiglia, in comunità protette, in istituti per disabili o in ospedali psichiatrici. Kanner evidenziò un *outcome* migliore nel caso di più sviluppate capacità comunicative; da notare comunque che 11 soggetti avevano un impiego, ed uno (compositore musicale di successo) era sposato ed aveva avuto un figlio.

Il team di ricerca di Howlin, Mawhood e Rutter (Howlin, Mawhood, & Rutter, 2000; Mawhood, Howlin, & Rutter, 2000), costituitosi presso il dipartimento di psicologia del St George's Hospital di Londra, ha messo a confronto due gruppi di adulti, uno composto da autistici, l’altro da soggetti affetti da disturbi del linguaggio ricettivo. I partecipanti furono valutati nell’infanzia, durante l’adolescenza, e quindi all’età di circa 24 anni. I risultati indicavano che il quoziente intellettivo verbale e i punteggi nei test di linguaggio ricettivo erano migliorati in maniera più consistente nel primo gruppo; mentre non erano state rilevate differenze significative nelle capacità di lettura. La precocità nell’acquisizione del linguaggio parlato era correlata alla benignità della prognosi tra i soggetti autistici, ma non influiva sui progressi futuri dei soggetti con disturbi del linguaggio. Per quanto riguarda il funzionamento sociale (comportamenti stereotipati disturbanti, relazioni sociali, lavoro, autosufficienza), entrambi i gruppi dimostrarono un deficit, più marcato nel caso degli uomini autistici: molti di essi vivevano ancora con i genitori, e pochi avevano amici stretti o un impiego stabile. Solo il 10% del gruppo con deficit del linguaggio venne descritto come gravemente incompetente dal punto di vista sociale, contro il 74% del gruppo degli autistici.

Il campione analizzato da un più recente studio, condotto ancora da Howlin e Rutter, con Goode e Hutton (Howlin et al., 2004), era costituito da 68 individui (61 M e 7 F), la cui età media era rispettivamente, al primo ed al secondo momento di valutazione, di 7 e di 29 anni; criterio di inclusione, un quoziente intellettivo iniziale di almeno 50 punti. Un quinto dei soggetti aveva ottenuto un qualche titolo accademico, e 5 avevano frequentato il college o l'università; 2, addirittura, erano iscritti ad un corso post-graduate. Circa un quarto del campione, secondo la testimonianza dei genitori, intratteneva rapporti di amicizia basati su interessi comuni. Come suggerito da altri studi, i principali fattori predittivi si sono rivelati il quoziente intellettivo iniziale, e la presenza di linguaggio parlato a cinque anni di età. Tutti i casi di prognosi buona a lungo termine erano inclusi nel gruppo con quoziente intellettivo iniziale pari almeno a 70 punti; va notato che solo un sesto dei soggetti compresi in tale gruppo aveva raggiunto un *outcome* davvero soddisfacente riguardo ad attività lavorativa e rapporti amicali. In cerca la metà dei casi, l'*outcome* fu valutato "scadente" o "molto scadente": i soggetti compresi in questo gruppo, non autosufficienti, vivevano in comunità oppure in famiglia, ma necessitavano in ogni caso di un elevato grado di assistenza. Gli autori hanno sottolineato che non è stato possibile stabilire se i casi di *outcome* negativo fossero da imputare alle caratteristiche biologiche dei soggetti, ai deficit dei servizi assistenziali nell'infanzia, o alla carenza di supporto sociale durante l'età adulta. Inaspettatamente, è stato inoltre notato che le variazioni del quoziente intellettivo oltre la soglia di 70 punti non avevano alcun valore prognostico; la spiegazione non è nota, ma di fatto la variabilità nell'*outcome* tra i soggetti con quoziente intellettivo elevato è grandissima. A titolo di esempio, Howlin e colleghi riportarono il caso di un soggetto autistico con un quoziente intellettivo iniziale di 80 punti, il quale, nonostante fosse stato più volte defraudato di grandi somme di denaro a causa della sua incapacità nel

percepire le intenzioni altrui, era riuscito ad ottenere vari diplomi in campo informatico, si era sposato, e aveva ottenuto un lavoro; mentre un altro soggetto, con quoziente intellettivo iniziale molto più elevato (ben 119 punti), era finito molte volte nei guai per aver infastidito e palpeggiato un gran numero di donne, senza mai rendersi conto del motivo per cui ciò fosse sconveniente.

Quello di Billstedt, Gillberg e Gillberg (2005) è probabilmente il primo studio in cui è stata analizzata nel corso degli anni, dall'infanzia all'età adulta, una vasta popolazione, il più possibile rappresentativa di quella reale; il principale criterio di ammissione per i 120 partecipanti, è stato quello di risiedere nell'area geografica di Gothenburg (Svezia), e dunque il campione è eterogeneo per estrazione sociale, educazione ricevuta, quoziente intellettivo. I risultati ottenuti sono in parziale contraddizione sia con la precedente letteratura, sia con le stesse ipotesi dei ricercatori; si tratta di dati importanti, ma che sottolineano l'attuale grave carenza di conoscenze definitive sulla storia evolutiva dell'autismo. Per molti individui (in percentuale maggiore rispetto alle previsioni) l'*outcome* è stato valutato scarso, o molto scarso; la presenza di epilessia, pur essendo più frequente di quanto ipotizzato, non è risultata però un fattore prognostico negativo di rilievo. Allo stesso modo, il sesso non ha influito in modo significativo, mentre gli studiosi si attendevano ovviamente un deterioramento più marcato nel sesso femminile (dove l'autismo è meno frequente, ma si manifesta con maggior gravità e maggiori comorbidità). Viene invece confermata l'elevata predittività della presenza di linguaggio parlato a 5-6 anni e del quoziente intellettivo misurato durante l'infanzia; comunque, l'*outcome* è stato relativamente scarso anche nei soggetti con quoziente intellettivo iniziale elevato: nessun soggetto autistico del campione in esame è autosufficiente. Dati in controtendenza, dunque, con la precedente letteratura; e lo studio in questione, va detto, è ben strutturato ed accurato. In attesa di ulteriori

informazioni, è importante riflettere sulla notevole differenza tra il campione qui analizzato, e quelli descritti nei lavori precedenti (i report di Rutter e Kanner, al confronto, appaiono ben più ottimistici). Com'è possibile che, a quasi quarant'anni di distanza dai primi studi di *follow up*, e in un paese civile e dalla storica tradizione assistenziale qual è la Svezia, la prognosi dell'autismo sia a tal punto peggiorata? Considerando gli oggettivi, anche se non definitivi, progressi in campo diagnostico e terapeutico, si può ipotizzare che il problema possa consistere nella carenza di servizi adeguati rivolti all'adulto autistico, e che sia emerso proprio grazie ad un campione il più possibile simile alla popolazione reale.

I risultati e le considerazioni di Billstedt, Gillberg e Gillberg (2005) sono quanto mai attuali anche dopo un decennio, e ancor più evidenti nel nostro paese. In molti casi la persona con autismo, una volta affrontate le difficoltà dell'adolescenza, non trova un sistema assistenziale pronto ad affrontare le sue esigenze. Non esiste ancora una coerente programmazione per le esigenze dell'adulto autistico e della sua famiglia, tanto più se si opera un confronto con la grande attenzione sia rivolta allo studio di questa patologia in età infantile. Eppure, per i familiari l'età adulta del figlio affetto da autismo è probabilmente il momento di maggior criticità. Innanzitutto, sono i genitori stessi ad affrontare una nuova realtà: non c'è più spazio per le illusioni, e la cronicità della malattia si impone oltre ogni dubbio; nella stragrande maggioranza dei casi, il figlio non è in grado di rendersi indipendente, e i genitori si trovano a dover accudire un bambino nel corpo di un adulto, il quale dal canto suo è raramente capace, per la peculiarità della sua malattia, a rispondere con gratitudine o con affetto sincero alle cure parentali. "Anche i genitori più informati sulla severità della prognosi, anche quelli che sanno più o meno tutto sull'autismo, hanno ora direttamente sotto gli occhi che i giochi evolutivi

sono in larga misura fatti. E questo è una cosa diversa che saperlo in teoria (Barale e Ucelli di Nemi, 1999)". Inoltre, ogni comportamento diventa abnorme in età adulta; non solo le azioni auto ed eteroaggressive divengono più pericolose, ma in generale tutti i sintomi autistici si manifestano in tutta la loro drammaticità, senza ulteriori miglioramenti dopo quelli possibili nell'infanzia e in adolescenza (Howlin et al., 2004).

La rete dei servizi, che in questa fase critica per il sistema famigliare del soggetto autistico dovrebbe fornire maggiore supporto, allarga in realtà le proprie maglie; oltrepassata l'adolescenza, l'autistico viene progressivamente dimesso dai servizi di pediatria e di neuropsichiatria infantile, e viene meno anche la funzione educativa e riabilitativa dell'inserimento scolastico. Concretamente, può accadere che l'uomo o la donna autistica vivano presso la famiglia di origine, oppure che vengano affidati ad un qualunque tipo di istituto o di comunità. Esistono in Europa e Stati Uniti tre tipologie di interventi protetti: le comunità per autistici, i gruppi appartamento per autistici e le comunità o gruppi appartamento misti; ognuna di queste scelte presenta problematiche, vantaggi, e difficoltà specifiche, che sono descritte nella letteratura che da qualche anno comincia a comparire (Barale & Ucelli di Nemi, 1999). Nel caso in cui il soggetto autistico continui invece a vivere in famiglia, non si può comunque trattare di una soluzione davvero definitiva: sia perché i genitori dovrebbero essere messi in condizione di poter condurre un'esistenza serena e non solo funzionale all'accudimento del figlio, mentre spesso le necessità di quest'ultimo tendono a divenire sempre più pressanti; sia perché è a sua volta l'adulto autistico a necessitare di un'alternativa all'ambiente famigliare, in modo che gli sia garantita assistenza anche quando venga meno la possibilità dei famigliari ad accudirlo. Dunque, dovrebbe rivestire un ruolo di massima importanza la valutazione del soggetto autistico, e il suo inserimento nel contesto più adatto; purtroppo allo stato attuale c'è carenza di spazi idonei, e

l'insufficienza dei modelli assistenziali è a sua volta imputabile, in parte, alla scarsa conoscenza della storia evolutiva della malattia. Accade così che l'inserimento dell'adulto autistico avvenga in base alla ricettività della zona geografica di appartenenza, in base alle disponibilità economiche dei famigliari, e in base alle caratteristiche della rete assistenziale locale.

Nel nostro paese esistono in realtà a livello nazionale, come è noto, minimi livelli di assistenza previsti per legge nel caso in cui un cittadino necessiti di assistenza sociosanitaria (i LEA, Livelli Essenziali di Assistenza). Molto si è discusso recentemente dell'approvazione da parte del Ministero della Salute di nuovi LEA per il minorenne affetto da autismo, non senza una lunga coda di polemiche. Per quanto riguarda l'adulto, il riferimento resta quello dell'articolo 54 della Legge 289/2002, che definisce i LEA cui hanno diritto le persone affette da disabilità intellettiva e/o autismo con limitata o nulla autonomia. Nello specifico, la persona disabile ha diritto a ricevere cure domiciliari, ad essere inserito in un centro diurno, o ad essere accolto in idonea comunità residenziale. Esiste tuttavia una netta discrepanza tra i diritti previsti dalla legge, e l'effettiva erogazione di servizi da parte delle Aziende sanitarie di competenza; nella pratica, ciò si traduce con il sostituirsi in molti casi della famiglia o di associazioni a carenze del sistema del *welfare* (Breda, 2016).

3. CENNI SUL TRATTAMENTO IN ETÀ ADULTA: TERAPIE BIOLOGICHE E INTERVENTI SUL CONTESTO

É ormai assodato che non esiste la possibilità di proporre alla persona con autismo un trattamento che abbia un significativo e risolutivo impatto sulla sintomatologia autistica. Ciò è del resto intuitivo, se si pensa all'autismo come a un disturbo del neurosviluppo con forte base genetica. Gli obiettivi degli interventi per l'autismo sono pertanto quelli di gestire i sintomi più invalidanti o disturbanti e le comorbidità, di potenziare le abilità adattive, e più in generale di raggiungere una miglior qualità della vita. I metodi di intervento si sono moltiplicati, nel corso dei decenni (di tipo farmacologico o meno), sulla scia delle aspettative che i familiari di persone con autismo ripongono in qualunque aiuto possa derivare nell'affrontare una delle disabilità che crea maggior carico per i *caregiver*; molti di questi interventi non hanno tuttavia alcuna evidenza empirica, o esiste addirittura evidenza della loro nulla utilità (Francis, 2005). Per far chiarezza in questa pletora di proposte terapeutiche, nasce l'esigenza di realizzare linee guida basate sull'evidenza.

Di seguito si farà brevemente cenno al contenuto delle linee guida NICE per il trattamento dell'autismo in età adulta (NICE, 2012). È questo ultimo un testo molto atteso per la carenza di linee di indirizzo nella gestione dell'adulto autistico, nel contesto di una produzione scientifica incredibilmente scarsa e frammentaria, soprattutto se confrontata con quella riguardante le altre fasce di età.

3.1. TERAPIE BIOLOGICHE

Gli interventi non farmacologici (cfr paragrafo seguente) restano a tutt'oggi il cardine nell'approccio all'autismo. Sta tuttavia crescendo l'interesse per l'utilizzo di

terapie biologiche, soprattutto in combinazione ad interventi non farmacologici (Broadstock, Doughty & Eggleston, 2007).

Per quanto riguarda la categoria farmacologica più utilizzata, quella degli antipsicotici, va detto che in generale sono ancora troppo pochi in letteratura i riscontri consistenti ed affidabili tali da orientare con sicurezza il clinico. Il loro effetto si esplica attraverso il blocco, a livello del sistema nervoso centrale, della trasmissione del neurotrasmettitore dopamina (in combinazione al blocco o stimolazione di altre vie di neurotrasmissione: in ciò risiede la specificità di azione della singola molecola antipsicotica). Emerge dalle linee guida del NICE un'evidenza di maggior efficacia per risperidone e zuclopentixolo (e in misura minore per l'aloperidolo) nel controllo dei problemi comportamentali, mentre (come atteso) non c'è efficacia sulla sintomatologia autistica *core*.

Anche la categoria degli antiepilettici viene utilizzata allo scopo di controllare il comportamento, come del resto avviene per altre diagnosi psichiatriche. Ciò in ragione del potenziale effetto sull'aggressività e sul discontrollo degli impulsi delle molecole antiepilettiche (Hollander et al., 2003). La linea guida NICE conclude che l'evidenza dell'utilità di questi farmaci nell'adulto con autismo è indiretta, cioè desunta dagli studi condotti in età infantile, e comunque molto controversa. Il loro utilizzo non è pertanto consigliato per la gestione dei sintomi autistici, e va valutato di caso in caso per la gestione dei comportamenti problema.

Ancora più limitata (per numero di studi, e per qualità della ricerca condotta) la letteratura che ha indagato l'utilizzo nell'adulto autistico di ansiolitici e antidepressivi. Non viene pertanto formulata una linea guida in merito. Viene piuttosto consigliato l'uso secondo le linee guida per la popolazione adulta generale, quindi per aggredire la comorbidità di sintomi ansiosi e depressivi, strutturati o meno nella diagnosi di una

sindrome. Va rilevato che sono riportati dati iniziali ma promettenti circa l'efficacia della fluvoxamina sui sintomi autistici; lo studio di McDougle e colleghi (1996) ha infatti rilevato un effetto statisticamente significativo di questa molecola sul ritiro sociale e sui comportamenti ripetitivi.

Troppo scarsa per poter esprimere raccomandazioni è considerata la letteratura riguardante la melatonina. Sconsigliato l'utilizzo di anticonvulsivanti (se non, ovviamente, come terapia anticomiziale), inibitori della colinesterasi, ormoni adrenocorticotropi, secretina, ossitocina, testosterone, ossigeno iperbarico; così come di diete *ad hoc* e di integratori alimentari.

3.2. INTERVENTI NON FARMACOLOGICI

Gli interventi non farmacologici (o "psicosociali") sono da considerare la prima scelta nel fornire supporto alle persone con autismo. La scarsità di ricerche sugli interventi psicosociali (in particolare in età adulta) è tuttavia drammatica (Barale et al., 2016). Spesso il disegno degli studi non permette di estrapolare chiare evidenze (studi quasi-sperimentali, case report). Accade pertanto che la linea guida del NICE rileva l'impossibilità di esprimere un giudizio di efficacia della maggior parte degli interventi psicosociali sui sintomi autistici. Viene piuttosto segnalata come ancora attuale la descrizione dello stato dell'arte da parte di Patricia Howlin (1998), secondo la quale a decenni di ricerca nel campo dell'autismo non ha fatto seguito un modello riabilitativo per l'adulto, né esistono prove di come gli interventi (pur efficaci) condotti nell'infanzia possano incidere positivamente sull'*outcome* a lungo termine.

La maggior parte delle strategie di intervento non farmacologiche passate in rassegna dal NICE (ma ciò è valido anche per l'età infantile; cfr SNLG-ISS, 2011) fa capo ai principi teorici del comportamentismo classico (Skinner, 1953), ma declinato in

varie tecniche più specifiche. Alla grande diffusione di tali tecniche, anche in questo caso, non è però possibile affiancare un corpus di letteratura solido riguardo l'efficacia a breve e a lungo termine.

Viene innanzitutto individuato il gruppo di tecniche mirate all'incremento delle capacità comunicative: non è però formulata alcuna raccomandazione dal NICE, per assenza di studi di sufficiente qualità condotti nell'adulto. Nel caso della comunicazione facilitata, il NICE non ne consiglia l'utilizzo nell'adulto; suggerisce tuttavia un'agenda per la ricerca futura, mirata a meglio comprendere l'efficacia delle tecniche di supporto alla comunicazione. Questo tema sarà più ampiamente approfondito nel quinto capitolo di questo lavoro di tesi, essendo la tecnica della comunicazione facilitata l'oggetto dell'indagine descritta nel settimo capitolo.

Maggior risalto viene dato all'efficacia delle tecniche comportamentali mirate alla gestione di comportamenti non desiderabili. Se tali interventi non sono infatti in grado di incidere significativamente sui sintomi dell'autismo, hanno tuttavia evidenti ricadute sul funzionamento generale. Viene pertanto consigliato il ricorso a tecniche finalizzate al training delle *life skills* e delle *social* skills, ed alla gestione dei comportamenti problema, soprattutto nei soggetti ad alto funzionamento.

Le classiche terapie cognitivo-comportamentali, poi, sembrano in grado di incidere sulle comorbilità (principalmente sui disturbi d'ansia e depressivi); viene raccomandata comunque l'elaborazione di tecniche specificatamente dedicate all'autismo. Anche in questo l'efficacia è ovviamente più evidente nell'autismo ad alto funzionamento.

È importante notare che le maggiori evidenze di efficacia, in questo caso anche sui sintomi *core* dell'autismo, emergono a proposito dei programmi di lavoro protetto: è provata la loro efficacia (nelle persone con autismo senza deficit intellettivo, o con

deficit lieve / moderato) nella riduzione dei sintomi autistici, sul miglioramento della qualità della vita, sul potenziamento delle funzioni esecutive. È noto come persone autistiche senza compromissione cognitiva sono in grado (esistono esempi eclatanti) di raggiungere un ottimo funzionamento generale, ed una notevole capacità lavorativa; la persona con autismo è tuttavia limitata in situazioni legate al lavoro (fase di selezione del lavoratore, *setting* del luogo di lavoro, modalità di comunicazione delle istruzioni) dalla sue caratteristiche cognitive, e pertanto anche per i soggetti ad elevato funzionamento andrebbe prevista una forma di supporto (Berney, 2004). Per quanto riguarda, viceversa, i soggetti con comorbidità di compromissione cognitiva, la letteratura in merito segnala che le ricadute positive sono tanto più evidenti quanto più l'occupazione è *reale*: un vero inserimento lavorativo, più che il reclutamento in laboratori o in corsi professionalizzanti (Stevens & Martin, 1999).

3.2.1. Interventi residenziali

La maggior parte delle persone con autismo in comorbidità con qualche forma di disabilità intellettiva vive in strutture residenziali; nell'indagine di Knapp e colleghi (2009), riguardante il Regno Unito, la percentuale è del 56%. L'intervento residenziale, se si escludono esperienze residenziali protette per soggetti con funzionamento cognitivo limite, non è invece auspicabile per persone autistiche senza disabilità intellettiva; in questo caso andranno preferiti interventi mirati al supporto familiare, al potenziamento delle *life skills*, all'inserimento lavorativo (NICE, 2012). È evidente che la grande mole di utenti autistici di strutture residenziali, considerato l'elevato grado di strutturazione necessario per gli interventi sull'autismo, costituisce non solo un oggetto di ricerca e un tema di rilevanza sociale, ma anche un problema di politiche economiche (Ganz, 2007).

Nel nostro paese la rete dei servizi residenziali per l'età adulta è cronicamente carente rispetto alle necessità delle famiglie (Barale & Ucelli di Nemi, 1999). Concretamente, può accadere quindi che la persona con autismo e gravi anomalie del comportamento debba vivere presso una famiglia di origine sempre più provata dal carico assistenziale.

Per quanto riguarda i casi in cui è possibile procedere ad un inserimento residenziale, possono essere individuati (non solo in Italia, ma in Europa e più in generale nel mondo occidentale) due grandi tipologie di interventi protetti: le comunità specifiche per autistici; e quelle "miste", create per accogliere persone con disabilità intellettiva, verso le quali è indirizzato anche l'utente con autismo. La prevalenza delle strutture miste è enormemente maggiore rispetto a quelle specifiche per l'autismo (Barale & Ucelli di Nemi, 1999). Inoltre, la scelta della comunità residenziale avviene principalmente in base alla ricettività della zona geografica di appartenenza (per quanto riguarda l'Italia, il limite massimo è di norma quello regionale, sulla scorta dell'organizzazione della sanità pubblica), in base alle disponibilità economiche dei famigliari, e in base alle caratteristiche della rete assistenziale locale.

Facendo riferimento ancora una volta alle linee guida NICE (2012), va innanzitutto e nuovamente segnalata la grande carenza di ricerca scientifica che orienti sul modello residenziale più adatto. Sulla base dei pochi studi in letteratura, il NICE raccomanda il ricorso a unità abitative di piccole dimensioni e il più possibile inserite nel contesto locale, con la massima attenzione rispetto alle cure del singolo individuo accolto. I programmi svolti dovrebbero favorire l'integrazione della persona con autismo con i *caregiver*, con i familiari e con la comunità locale. Inoltre, il contesto abitativo dovrà essere il più possibile tarato sulle caratteristiche e sulle esigenze della persona con autismo: elevata prevedibilità; costante strutturazione; presenza di supporti,

anche visivi, per il riconoscimento e la comprensione dell'utilizzo di oggetti e luoghi; assenza, quanto più possibile, di colori vivaci e rumori fastidiosi; possibilità per l'utente di sperimentare l'isolamento (vissuto come gradito) durante i momenti liberi, sia in ambienti chiusi che all'aperto.

È evidente che la progettazione di strutture con queste caratteristiche non è compatibile con la promiscuità di utenti con diagnosi miste. Ciò è in netto contrasto con la realtà dei fatti, dove invece prevalgono (e in modo preponderante) grandi strutture, e dedicate in modo generico alla disabilità intellettiva. Per persone inserite in contesti inadatti, la raccomandazione del NICE è chiara, ma difficilmente attuabile: considerare una modifica del luogo di residenza, per evitare il possibile impatto negativo dell'ambiente di vita.

3.2.2. Il modello della farm community

Tra i possibili modelli per la creazione di una struttura esclusivamente dedicata all'adulto con autismo e deficit intellettivo, quello più diffuso fa capo alla tradizione TEACCH (Van Bourgondien, Reichle & Schopler, 2003). L'approccio TEACCH, che ricade nel grande capitolo delle tecniche comportamentali, è altamente individualizzato e tarato sulla persona, ma alcune caratteristiche sono più generali e costanti: forte cooperazione tra staff e famiglia; zone differenti dedicate ad attività differenti; regole chiare e molto rigide; utilizzo di *visual prompts*. Esistono alcune prove di efficacia di questo modello, ma limitate e di qualità scarsa. Come esposto nel paragrafo precedente, le linee guida NICE (2012) per l'adulto autistico, che hanno valutato tra gli altri anche gli studi sul modello TEACCH, non indicano la superiorità di uno specifico approccio riabilitativo, ma forniscono le raccomandazioni generali che sono state poco sopra riassunte.

Un differente modello, meno diffuso e meno noto, è quello della *farm community*. Vi verrà dedicato spazio, nel presente paragrafo, dal momento che il campione oggetto di studio nel presente lavoro di tesi è stato reclutato in una *farm community*. Pertanto, ogni possibile generalizzazione dei risultati ottenuti andrà limitata e contestualizzata allo specifico modello riabilitativo della comunità rurale. La prima *farm community* venne fondata dalla britannica Sybil Elgar, nel 1974 (Giddan & Ucelli di Nemi, 2003). Diplomata presso un istituto montessoriano, la Elgar creò una sua "scuola" dove sviluppò un nuovo sistema educativo, basato sull'uso di istruzioni molto semplici e sull'utilizzo di materiale visivo di supporto, che condusse ad insperati miglioramenti nei bambini autistici che lo sperimentarono. Nel 1974, nasce dal lavoro della Elgar un'altra pionieristica struttura: Somerset Court, presso Brent Knoll, che fu appunto la prima farm community per adulti autistici. A Sommerset Court viene data grande attenzione agli specifici bisogni all'autismo, e in particolare alle necessità di pazienti che stanno affrontando il difficile passaggio verso l'età adulta. L'ambiente rurale viene individuato come l'unico davvero adatta ad attuare il progetto, sia per la carenza di stimoli disturbanti, sia per la possibilità di pianificare attività riabilitative soddisfacenti. Da Sommerset Court arrivò l'impulso alla creazione di altre strutture simili, in Europa innanzitutto, e poi negli Stati Uniti con l'esperienza dei coniugi Giddan (Giddan & Giddan, 1988). Le caratteristiche generali del modello, così come delineate da Giddan e Giddan (1988): progettualità a lungo termine; ambiente rurale individuato come più sicuro e stabile per i residenti; elevata significatività dei compiti svolti in ambiente rurale; grande attenzione per gli aspetti relazionali, favorita dai piccoli gruppi.

4. COMPORTAMENTI ADATTIVI E DISADATTIVI NELL'ADULTO: INDICATORI DELL'OUTCOME PER L'AUTISMO A BASSO FUNZIONAMENTO

La maggior parte delle indagini, anche autorevoli, che si sono occupate del tema dell'*outcome* in età adulta dell'autismo hanno classificato l'esito a lungo termine con le categorie da "molto buono" a "molto povero" (Mahan & Kozlowski, 2011). Un limite di questa letteratura risiede innanzitutto nell'aver definito in modo differente (a seconda dello strumento utilizzato) il grado di funzionamento che descrive esiti "molto buoni" piuttosto che "poveri". Inoltre, un simile approccio è sicuramente utile ai fini dell'organizzazione dei servizi assistenziali, con una evidente dicotomia tra utenti ad alto e basso funzionamento. Non è però in grado di distinguere differenti pattern evolutivi al'interno del gruppo ad *outcome* molto povero, nel quale rientrano in modo generico tutte le persone autistiche con bassi livelli di indipendenza rispetto a vita lavorativa e sociale, e grande necessità di supporto: quindi, la maggior parte degli autismi associati a deficit intellettivo e con necessità di inserimento in struttura residenziale. La mancanza di una letteratura che abbia approfondito questo aspetto è sorprendente, se si pensa che la presenza ed il grado di disabilità intellettiva sono stati chiaramente identificati come il principale predittore dell'*outome* (Howlin et al., 2004; Seltzer et al., 2004).

E' stata da tempo suggerita l'importanza di elaborare nuovi modelli dell'*outcome* in età adulta, nuovi strumenti per valutarlo, e quindi una più diffusa indagine sulla popolazione degli autistici adulti (Ruble & Dalrymple, 1996). I due autori evidenziavano, ormai due decenni orsono (*ibidem*), l'importanza di misurare variabili

indicative di punti di forza e di debolezza della persona autistica adulta, ovviamente tramite il ricorso ad informanti adeguati (*ibidem*).

Manca a tutt'oggi un simile strumento, e manca pertanto una letteratura omogenea che abbia indagato il tema degli esiti per l'adulto con disabilità intellettiva; del resto, ancora non è chiaro quanto gli interventi valutati come efficaci nel bambini, abbiano poi effetti positivi nell'adulto (Mahan & Kozlowski, 2011). Studi longitudinali che rispondano a questi quesiti sarebbero utili per orientare la scelta degli interventi precoci, in modo da attrezzare la persona con autismo di quelle capacità che si mantengono nel tempo e che sono funzionali anche alla vita adulta. Rilevata questa carenza, verranno descritti nei successivi paragrafi i due costrutti del comportamento adattivo e del comportamento disadattivo. Si tratta di aree del funzionamento che meglio di altre possono dare indicazioni, per quanto indirette, sull'*outcome* in età adulta. Inoltre, la contemporanea misurazione di entrambi i costrutti nello stesso gruppo di soggetti dovrebbe essere sempre valutata nel pianificare una valutazione di interventi e contesti per l'autismo: ad una auspicabile diminuzione dei comportamenti maladattivi, non dovrebbe mai corrispondere un decremento delle capacità adattive (*ibidem*).

4.1. COMPORTAMENTI ADATTIVI NELL'ADULTO CON AUTISMO

Il costrutto teorico del comportamento adattivo è studiato fin dagli anni '30 del diciannovesimo secolo nell'ambito delle riflessioni sul ritardo mentale (Balboni & Pedrabissi, 2003). A quell'epoca il ritardo intellettivo era, infatti, definito principalmente in base alla difficoltà nell'affrontare i compiti della vita quotidiana, al grado di adattabilità all'ambiente e alla compromissione dell'autosufficienza. Successivamente, lo sviluppo dei test di intelligenza ha nettamente modificato l'approccio: il comportamento adattivo non era ritenuto misurabile tramite strumenti

oggettivi; mentre il quoziente intellettivo poteva essere espresso numericamente con un punteggio standardizzato. Dunque, “ritardo mentale” fu per lungo tempo sinonimo di “deficit di natura intellettiva” (*ibidem*).

Alcuni autori continuarono ad utilizzare i comportamenti adattivi come parametro imprescindibile nella diagnosi di ritardo mentale. Lo statunitense Doll era tra questi; egli pubblicò vari lavori sull’argomento, a partire dal 1930, finché nel 1965 elaborò la Vineland Social Maturity Scale (Doll, 1965).

Nel corso degli anni ’60 si era diffusa negli USA la pratica di valutare il comportamento adattivo a scopo diagnostico e di programmazione terapeutica, ma sempre in riferimento alla misurazione del livello cognitivo. Il costrutto del comportamento adattivo tuttavia, pur essendo in relazione con quello dell’intelligenza (soprattutto in età prescolare e in caso di disabilità grave), può essere valutato in modo distinto: negli anni ’70, sotto l’impulso del processo internazionale di deistituzionalizzazione, si cominciò a rilevare il comportamento adattivo come indice di adattabilità all’ambiente, per favorire l’integrazione nella società del disabile (Balboni & Pedrabissi, 2003), tramite la creazione di progetti *ad hoc* per potenziare l’autonomia. Contestualmente, si diffuse l’utilizzo del costrutto anche in ambito accademico e di ricerca, e vennero elaborati gli strumenti per la valutazione del comportamento adattivo utilizzati fino ai nostri giorni: le Adaptive Behavior Scales dell’AAMD (American Association on Mental Deficency), create nel 1969 e poi variamente riviste (Nihira, Foster, Shellhaas, & Leland, 1969); le Scales of Indipendent Behavior del 1984 (successivamente rielaborate negli anni ’90; Bruininks et al., 1996); le Vineland Adaptive Behavior Scales (Sparrow, Balla & Cicchetti, 1984), elaborate come revisione della scala di Doll.

Il comportamento adattivo è età-specifico (si sviluppa in età evolutiva e declina con l'età) e contesto-specifico (dipende dalle aspettative dell'ambiente); è un costrutto multidimensionale, ma non c'è ancora accordo, nella comunità scientifica, sul numero e sulla natura delle sue dimensioni (Balboni e Pedrabissi, 2003). Il modello attualmente più diffuso prevede quattro aree principali: comunicazione, abilità quotidiane, socializzazione, abilità motorie (*ibidem*). Per contro, la definizione dell'AAMD ne individua ben dodici (Luckasson et al., 1992): abilità espressive, abilità ricettive, abilità scolastiche di lettura e scrittura, abilità scolastiche di calcolo, abilità sociali, gestione del tempo libero, cura di sé, cura della propria salute, sicurezza, abilità domestiche, abilità lavorative, e uso dei servizi della comunità. Una definizione condivisa e accreditata è quella ormai classica di Grossman (1983): "*Adaptive behavior refers to the quality of everyday performance in coping with environmental demands. The quality of general adaptation is mediated by level of intelligence; thus, the two concepts overlap in meaning. It is evident, however, from consideration of the definition of adaptive behavior, with its stress on everyday coping, that adaptive behavior refers to what people do to take care of themselves and to relate to others in daily living rather than the abstract potential implied by intelligence*" (p. 42).

Non sono numerose le ricerche che si sono occupate di valutare questo costrutto nella sua evoluzione nell'età adulta della persona autistica con disabilità intellettiva. Attivo in questo campo è stato il gruppo di Kraijer (Paesi Bassi), che ha condotto una ricerca tra il 1976 e il 1980 utilizzando una rigorosa batteria di strumenti per il comportamento adattivo; da questa ricerca sono state tratte varie pubblicazioni. La sintesi di tutti i risultati ottenuti è riportata in una *review* del 2000 (Kraijer, 2000). Nel comparare le caratteristiche adattive dell'adulto autistico con deficit intellettivo a quelle

di altri casi di deficit intellettivo, Kraijer ha osservato un pattern peculiare. In particolare: i due gruppi apparivano sovrapponibili per capacità adattive motorie e nella cura di sé; più compromesse nel gruppo con autismo, tuttavia, erano risultate le capacità di comunicazione (nel gruppo con deficit intellettivo moderato ciò era, tra l'altro, più evidente rispetto a quanto rilevato nel gruppo con deficit severo) e le capacità sociali. Come prevedibile, risultava pertanto più elevato il grado di compromissione generale sul piano delle competenze adattive nelle persone con autismo, così come misurato sulla scala composta della batteria di test.

Un simile pattern è stato identificato in altri (pochi, in verità) studi condotti su campioni di età adulta. Lo strumento più utilizzato in letteratura sono state sicuramente le scale Vineland, con riscontro costante di una maggior compromissione nel dominio della comunicazione e, in misura maggiore, della socializzazione nell'autismo rispetto ad altre diagnosi associate a disabilità intellettiva (Fombonne; 1992; Loveland & Kelley, 1988).

La ricerca di Freeman e colleghi (Freeman et al., 1991) si discosta parzialmente da questa letteratura. Lo studio ha analizzato i profili adattivi di gruppi di soggetti autistici adolescenti e nella prima età adulta, differenti per livello di compromissione cognitiva. Solo il pattern del gruppo con capacità intellettive intermedie si è rivelato tipico (abilità quotidiane > comunicazione > socializzazione); nel gruppo a più elevato funzionamento le competenze adattive erano maggiori nella scala della comunicazione, mentre i livelli più bassi erano registrati nella socializzazione. Il gruppo con compromissione cognitiva più marcata ha mostrato profili con punteggi medi inaspettati: la socializzazione era l'area dei comportamenti adattivi più utilizzata, mentre le maggiori difficoltà erano registrate nelle abilità quotidiane.

Klosinski e Troje (2004) hanno analizzato i profili adattivi, raccolti tramite le scale Vineland, di 18 pazienti affetti da autismo e compromissione cognitiva, di età compresa tra i 20 e i 40 anni (età media: 28 anni); si tratta probabilmente dell'unico studio finora condotto su un campione così specifico. Il 72% dei soggetti ha ottenuto un profilo "tipico", con punteggi più elevati nelle abilità quotidiane, e più bassi nella socializzazione (in particolare nelle relazioni interpersonali); in media, il "punteggio età equivalente" (cioè l'età mentale, così come misurata dalle scale Vineland) nei comportamenti sociali è stato di 4 anni e 3 mesi (2 anni e 7 mesi per le relazioni interpersonali).

L'indagine più recente su questo *topic* è quella di Matthews e colleghi (2015), i quali si sono focalizzati sul periodo del passaggio all'età adulta. Gli autori hanno reclutato un campione di 75 tardo-adolescenti, giovani adulti ed adulti (età media di circa 24 anni) autistici, in parte affetti da compromissione cognitiva. I soggetti sono stati valutati tramite le scale Vineland, e il funzionamento cognitivo è stato ottenuto tramite la scala KBIT-2. Il limite di quest'ultimo strumento è però quello di non meglio identificare i *cluster* del deficit intellettivo grave o gravissimo: il livello di funzionamento più basso è genericamente quello del soggetto con "QI inferiore a 70 punti". Gli autori hanno sostanzialmente confermato il pattern classico nella distribuzione delle capacità adattive (miglior performance nelle competenze legate alle attività quotidiane); e segnalano come la presenza o meno di deficit intellettivo (che però, va ribadito, era misurata in modo dicotomico) non influisse in modo significativo sulla maggior parte dei domini delle scale Vineland.

Da questa breve revisione della letteratura emerge chiaramente un dato: esiste un corpus di studi non ampio e solo parzialmente concordante; ma soprattutto, poco si sa sull'evoluzione longitudinale del costrutto del comportamento adattivo in età adulta.

Alcuni studi si sono occupati esclusivamente dell'autismo ad alto funzionamento (i.e., Saulnier & Klin, 2007), e non verranno pertanto qui considerati. McGovern e Sigman (2005) hanno rivalutato in adolescenza (all'età di tredici anni circa) un gruppo di 48 bambini autistici rispetto alla stabilità della sintomatologia autistica e all'acquisizione di capacità adattive. Si tratta quindi di traiettorie ancora in piena evoluzione, e ancora lontane dalla piena età adulta. In ogni caso, dallo studio si può trarre l'indicazione di una più lenta acquisizione di capacità adattive nel caso di comorbidità tra autismo e deficit intellettivo (purtroppo, valutato solamente con un cut-off dicotomico: quoziente intellettivo superiore o inferiore a 70 punti).

4.2. COMPORTAMENTI DISADATTIVI NELL'ADULTO CON AUTISMO

Il comportamento disadattivo (o "comportamento maladattivo", "problema comportamentale", "comportamento problema": termini con sfumature di significato differenti, ma grossolanamente sovrapponibili) è quella condotta ritenuta, dall'osservatore o dal *caregiver*, disturbante, pericolosa, abnorme, o più semplicemente inadeguata, violando così la normalità comportamentale attesa, creando un conflitto tra il soggetto e chi sta intorno a lui, o interferendo col suo funzionamento adattivo (Carr et al., 2005). Ovviamente su tale giudizio di "non normalità" sarà influente in varia misura il contesto in cui il comportamento viene messo in atto. Lo stesso gesto sarà cioè considerato più o meno disturbante a seconda che avvenga tra le mura di casa, in un centro diurno, o in un locale pubblico.

La presenza di problemi comportamentali, e la loro frequenza ed intensità, hanno notevoli ricadute sul decorso clinico della persona disabile, a vari livelli. Costituiscono un fattore negativamente correlato alla qualità di vita dei familiari (Emerson, 2003; Hastings, 2002) e degli operatori (Butrimaviciute & Grieve, 2014), ma anche il più forte

predittore della necessità di collocazione in istituzioni residenziali (McIntyre, Blacher & Baker, 2002). Il disabile che manifesti molte anomalie del comportamento sarà più frequentemente sottoposto a terapie farmacologiche sedative (Davidson et al., 1994; Harris, 1993), o vittima di maltrattamenti da parte dei *caregiver* (Rusch, Hall, & Griffin, 1986). É stata riportata una prevalenza notevolmente maggiore dei problemi comportamentali in soggetti con compromissione cognitiva grave (McClintock, Hall & Oliver, 2003).

Per quanto riguarda l'andamento nel tempo, la ricerca suggerisce un aumento di frequenza in adolescenza nella popolazione delle persone con disabilità, con un picco intorno ai vent'anni; quindi una diminuzione dei problemi del comportamento, con il raggiungimento di un plateau (Borthwick-Duffy, 1994). Le peculiarità cliniche dell'autismo rispetto ad altre disabilità richiedono tuttavia la conduzione di specifici studi longitudinali: quando disabilità cognitiva e sintomi autistici (in particolare, la compromissione della capacità di comunicare in modo funzionale) si embricano, i problemi comportamentali determinano un grado di interferenza con la vita quotidiana che non ha pari in altre popolazioni di disabili (Matson & Rivet, 2008).

Una delle prime ricerche ad occuparsi della prevalenza nel tempo di comportamenti disadattivi in soggetti autistici è stata quella condotta sulla celebre "coorte di Camberwell" (Wing & Gould, 1979). Gli autori reclutarono (nel quartiere di Camberwell, a sud di Londra), all'inizio degli anni '70, tutti i soggetti al di sotto dei 15 anni affetti da grave ritardo nel funzionamento generale, che presentassero almeno uno dei tre cluster sintomatologici costituenti la triade di Wing-Gould: compromissione sociale, deficit comunicativo, attività stereotipate. Rivalutarono il campione dopo più di dieci anni, sottoponendolo alla stessa batteria di test (Shah, 1986). Tuttavia, al momento

della pubblicazione dei loro primi lavori, gli autori non elaborarono tutti i dati a disposizione; il set di nostro interesse, quello relativo agli *abnormal behaviours*, è stato analizzato solo recentemente (Murphy et al., 2005). Murphy e colleghi (tra cui figurano le stesse Wing e Gould) hanno riscontrato una diminuzione dei problemi comportamentali nel corso del tempo, pur nel contesto di una loro cronica, elevata presenza; forte il valore predittivo, rispetto al verificarsi di anomalie comportamentali, della presenza di sintomi autistici, e in particolare della compromissione sociale.

Tonge e Einfeld (2003), nell'ambito del progetto "Australian child to adult longitudinal study", hanno monitorato per un periodo di otto anni (lo studio è in realtà proseguito, dopo la pubblicazione dello studio) un campione di 967 bambini e adolescenti con disturbi dello sviluppo. Anche gli autori australiani hanno riscontrato una maggior frequenza di problemi del comportamento nei soggetti con autismo, rispetto ai portatori di altre disabilità; e hanno rilevato una diminuzione, in tutti i gruppi del campione, delle anomalie comportamentali nel corso del tempo.

Più recentemente, lo studio di Shattuck e colleghi (2007) è stato il primo a focalizzarsi su un campione di soli autistici (N = 241), e con il preciso obiettivo di valutare prospetticamente (per un periodo di quattro anni e mezzo) le variazioni nei problemi comportamentali. I soggetti avevano, al tempo iniziale della ricerca, un'età compresa tra i 10 e i 52 anni. Ancora una volta, il risultato principale è il riscontro di una diminuzione delle anomalie del comportamento nel corso del tempo. Inoltre, mediante analisi di regressione, gli autori hanno indagato i predittori del cambiamento nel tempo dei problemi comportamentali: i principali sono risultati essere la presenza di disabilità intellettiva e l'età (negativamente) al tempo iniziale dello studio. Purtroppo, gli autori non hanno svolto indagini separate per i diversi gruppi di soggetti, nonostante la provenienza disparata: la maggior parte viveva con i familiari, gli altri ora in

comunità per disabili, ora in modo indipendente. Quindi, i soggetti dimostravano livelli di funzionamento adattivo quanto mai eterogeneo, ma questa variabile non è stata tenuta sotto controllo nelle analisi. Inoltre, il deficit cognitivo è stato codificato come variabile dicotomica (potendo variare da lieve a grave nel gruppo dei soggetti affetti), per cui il suo effetto predittivo è stato valutato in modo sommario.

La pubblicazione di Taylor e Seltzer (2010) riporta una serie di analisi, sostanzialmente condotte sullo stesso campione di Shattuck e colleghi, ma dopo un più lungo periodo di *follow up* (10 anni) e utilizzando tecniche di *multilevel modeling*. Emerge che il rallentamento nel decremento dei problemi di comportamento diminuisce notevolmente dopo l'uscita da scuola; e nonostante la presenza di disabilità intellettiva resti il più forte predittore delle anomalie comportamentali, gli autori segnalano che, sorprendentemente, è nei soggetti senza compromissione cognitiva che questo rallentamento è più netto.

L'obiettivo dello studio di Gerber e colleghi (Gerber, Baud, Giroud & Galli Carminati, 2008) è quello di confrontare i punteggi in misure di qualità della vita in tre gruppi di soggetti con disturbi pervasivi dello sviluppo inseriti in strutture residenziali: due in centri organizzati secondo i principi del TEACCH, e uno in un centro non specializzato. Gli autori hanno inoltre deciso (ed è questo l'aspetto della loro ricerca che è rilevante per questo lavoro di tesi) di valutare ogni tre mesi, nel corso di un anno, i comportamenti problema tramite la somministrazione dell'Aberrant Behavior Checklist (ABC). In contrasto con gli studi sopra riportati, e contro le stesse ipotesi degli autori, non c'è stata variazione significativa nei punteggi ABC tra il tempo iniziale e quello finale nei due gruppi sperimentali; e un miglioramento significativo sulla subscala della letargia nel solo gruppo di controllo.

Più recentemente, Anderson e colleghi (Anderson, Maye & Lord, 2011), hanno monitorato alcuni comportamenti disadattivi (irritabilità, iperattività e ritiro sociale; anche in questo caso, ricorrendo all'ABC) a cavallo dell'adolescenza (tra i 9 e 18 anni di età) in tre gruppi di disabili: un gruppo affetto da autismo, uno con sintomi autistici sfumati, uno senza sintomi autistici. I cambiamenti nel tempo della frequenza di problemi comportamentali sono stati analizzati tramite modelli di crescita, tenendo sotto controllo alcuni possibili predittori: quoziente intellettivo, precocità dei sintomi comiziali, età della pubertà (in quanto l'inizio dell'adolescenza, come descritto nel primo capitolo di questa tesi, costituisce un notevole fattore destabilizzante), anamnesi farmacologica positiva. È stata riscontrata una tendenza alla diminuzione per iperattività e irritabilità, più marcata nel gruppo con autismo, e inversamente correlata al grado di compromissione cognitiva. Per quanto riguarda il ritiro sociale, i punteggi hanno mostrato un incremento nel corso del tempo (non correlabile al quoziente intellettivo) per i due gruppi con sintomi autistici, sorprendentemente più consistente nei soggetti con sintomi sfumati.

5. DEFICIT COMUNICATIVO ED INTERVENTI DI SUPPORTO ALLA COMUNICAZIONE NELL'ADULTO CON AUTISMO

Nel capitolo precedente, nell'analizzare i pattern che meglio descrivono le abilità adattive delle persone autistiche adulte rispetto a quanto avviene per altri disabili, si è visto come una delle caratteristiche più distintive è il deficit nelle capacità comunicative. Tuttavia, raramente è stata posta l'attenzione da parte del mondo scientifico sull'individuazione di modelli riabilitativi efficaci per i problemi comunicativi.

La maggior parte delle tecniche utilizzate a tale scopo rientra nell'ambito del repertorio comportamentale; e le ricerche mirate a validare tali tecniche sono state di norma condotte su campioni ridotti, oppure mostrano molti limiti metodologici. Ad esempio, Farmer-Dougan (1994) riuscì ad incrementare le capacità di comunicare verbalmente in modo appropriato in un campione di sei adulti con disabilità intellettiva (uno dei quali con autismo); il *setting* era naturale (il momento del pasto), e il rinforzo costituito da cibo dato in premio. Più recentemente, lo studio di Polirstok e colleghi (2003) è stato condotto su un campione di tardo-adolescenti ed adulti autistici con età mentale compresa tra 12 e 25 mesi. Il programma comportamentale intensivo (sul modello del *gentle teaching*) condotto dagli autori avrebbe prodotto un incremento (misurato tramite le scale Vineland) dei comportamenti adattivi della "ricezione" e dell'"espressione". Numerosi sono tuttavia i limiti dello studio (NICE, 2012).

Va rilevato infine che il diffuso metodo PECS (Picture Exchange Communication System), spesso insegnato a bambini nell'ambito di percorsi educativi, nella pratica viene utilizzato anche successivamente, in adolescenza ed età adulta (Mahan &

Kozlowski, 2011). Non esistono tuttavia, come segnalato anche per questa tecnica dal panel del NICE (2012) 2012) nell'elaborazione delle linee guida per l'adulto autistico, studi sulla sua efficacia in età adulta, a differenza di quanto avviene per l'infanzia (e.g., Ganz & Simpson, 2004; cui si rimanda anche per la descrizione del metodo PECS).

5.1. IL DIBATTITO SULLA COMUNICAZIONE FACILITATA

Si intende per comunicazione facilitata, nella sua accezione più generica, l'insieme di procedure utilizzate per permettere a soggetti non verbali o gravemente deficitari nelle abilità verbali di comunicare mediante il supporto di una tastiera o di una tavola riportante l'alfabeto (Edelson et al., 1998).

Viene dedicato uno specifico paragrafo di questo lavoro di tesi alla tecnica della comunicazione facilitata, dal momento che l'utilizzo di questo approccio al supporto delle abilità comunicative sarà oggetto di indagine nella sezione sperimentale. Inoltre, anche nelle più volte citate linee guida per l'adulto autistico emanate dal NICE (2012), la comunicazione facilitata è trattata in una sezione a sé stante, all'interno del grande capitolo riguardante gli interventi psicosociali.

Innanzitutto, va sottolineato che il documento del NICE conclude la disamina della letteratura raccomandando "*do not provide facilitated communication for adults with autism*" (NICE, 2012; p. 200). Questa raccomandazione è in linea con una recente *review* (Schlosser et al., 2014), che sulla scorta della letteratura disponibile non riconosce la comunicazione facilitata come una tecnica valida. Il punto di maggior criticità della tecnica, come vedremo più nel dettaglio, è costituito dal forte rischio di plagio da parte dell'operatore, che può arrivare ad invalidare il contenuto della comunicazione. Per contro, è da rilevare che il NICE formula anche una raccomandazione per la ricerca, con l'invito a indagare quali supporti alla

comunicazione possano essere ritenuti efficaci nell'adulto autistico. Il deficit nella comunicazione viene infatti riconosciuto come centrale nell'impatto negativo sulla qualità di vita, con conseguenze negative a cascata anche sul possibile peggioramento dei sintomi nucleari dell'autismo.

Grava sul giudizio prevalentemente negativo riservato a questa tecnica un suo utilizzo spesso poco ortodosso e controllato, così come la tendenza a sopravvalutarne il valore ricorrendo a dimostrazioni di efficacia in realtà poco consistenti, se non addirittura inaccettabili (Mostert, 2001). Le varie tecniche prevedono invariabilmente una qualche forma di assistenza (incluso di norma il contatto fisico diretto) fornita al disabile da parte di un facilitatore.

La comunicazione facilitata venne inizialmente codificata in Australia da Rosemary Crossley (1980), che la utilizzò prima con una giovane donna affetta da paralisi di origine centrale, quindi in soggetti affetti da altre forme di disabilità (autismo incluso). Un decennio più tardi la comunicazione facilitata conobbe grande fama negli Stati Uniti grazie all'opera di Douglas Biklen; questi, apprese le tecniche della Crossley, ne promosse la diffusione a livello mondiale, giungendo a fondare un popolarissimo istituto interamente dedicato alla comunicazione facilitata presso l'Università di Syracuse (Biklen, Cadei & Benassi, 1999). La grande controversia sviluppatasi in seguito alle pubblicazioni di Biklen sconfina ben presto oltre l'ambito scientifico, con effetti deleteri per la qualità del dibattito; nei sei anni successivi all'articolo del 1990, ricordano Edelson e colleghi (1998), la comunicazione facilitata diviene oggetto di numerosi libri, reportage giornalistici, programmi televisivi. Tuttavia, se si escludono i risultati ottenuti da ricerche condotte senza rigorose metodiche di controllo (Biklen, Saha & Kliewer, 1995; Olney, 1995), esigue e spesso aneddotiche sono state le pubblicazioni che hanno comprovato l'effettiva validità della tecnica (Schlosser et al.,

2014). In ragione di ciò la ricerca sulla comunicazione facilitata, considerata negli ambienti accademici con sempre crescente scetticismo, ha conosciuto negli ultimi anni un importante arresto; per contro, le tecniche di facilitazione si sono largamente diffuse tra i *caregiver* di soggetti autistici, ottenendo apparentemente grandi riscontri.

La già citata *review* di Schlosser e colleghi (2014) è il report dell'attività svolta da un comitato di esperti costituitosi appositamente per valutare in modo indipendente la letteratura sulla comunicazione facilitata con particolare riferimento al rischio di plagio. Gli autori segnalano di essersi confrontati con un corpus di studi i quali hanno di norma scarsa qualità e non sufficiente rigore. Nell'ultimo decennio sono infatti state condotte varie indagini sperimentali inquadrate dagli autori nel filone "pro-comunicazione facilitata"; ma si tratterebbe in tutti i casi di studi non sufficientemente rigorosi da poter essere considerati una prova a favore della bontà della tecnica (Olney, 2001; Perini, Rollo & Gazzotti, 2010; Schiavo, Tressoldi & Martinez, 2005). Queste ricerche hanno di norma fatto ricorso alla doppia condizione sperimentale (*blind* versus *non-blind*), nel tentativo quindi di ottenere dati di maggior qualità; sono tuttavia incorsi, a giudizio di Schlosser e colleghi, in limiti metodologici legati alla costruzione dello strumento di indagine, alla raccolta dei dati, al reclutamento del campione.

PARTE SECONDA

6. PROGETTO DI RICERCA LONGITUDINALE: VALUTAZIONE DELLE COMPETENZE ADATTIVE E DEI PROBLEMI COMPORTAMENTALI IN UN CAMPIONE DI ADULTI CON AUTISMO E DEFICIT INTELLETTIVO

6.1. OBIETTIVI

Dalla rassegna della letteratura riportata nel Capitolo 4 emerge con chiarezza quanto siano rari gli studi che si sono posti l'obiettivo di valutare nel tempo, oltre l'adolescenza, le competenze adattive dei problemi comportamentali della persona con autismo; eppure le anomalie del comportamento sono segnalate come condizione associata con frequenza all'autismo da lavori scientifici sull'argomento (Hollander, Phillips & Yeh, 2003; Lecavalier, 2006), mentre le capacità adattive sono uno dei correlati comportamentali più indicativi dell'*outcome* (Kraijer, 2000).

Il lavoro sperimentale descritto in questo capitolo si colloca all'interno di questo corpus di letteratura, ponendosi l'obiettivo di valutare la variazione, nel corso di un lungo periodo di *follow up*, delle capacità adattive (*follow up* di sei anni) e dei problemi di comportamento (*follow up* di cinque anni) in un campione omogeneo per collocazione e per grado di disabilità: quello degli ospiti di una comunità residenziale, affetti da autismo e da grave compromissione cognitiva.

Non è facile prevedere la direzione di tale variazione. Per quanto concerne le capacità adattive, si può supporre il riscontro del *pattern* più spesso (ma non costantemente) identificato in letteratura nella popolazione autistica, e quindi una maggior compromissione delle abilità sociali e comunicative rispetto alle abilità quotidiane (Fombonne, 1992; Matthews et al., 2015). Tuttavia, non si può formulare un'ipotesi chiara sulla direzione della variazione nel tempo, considerando l'assenza di studi su questo *topic* condotti su adulti con compromissione cognitiva grave. Nel bambino e nell'adolescente autistico senza deficit intellettivo (o con deficit lieve) è stata riscontrata una tendenza alla "stagnazione" nell'acquisizione di capacità adattive, o comunque ad un incremento decisamente più lento rispetto ai pari età senza diagnosi di autismo (Kanne et al., 2011). Se ciò avviene in età evolutiva e in assenza di compromissione cognitiva, è verosimile supporre che anche in età adulta ed in presenza di deficit intellettivo si assista quantomeno ad un *plateau* sul piano adattivo.

Per quanto riguarda i comportamenti problema, gli studi riportati nella parte prima di questo lavoro di tesi segnalano un trend negativo nelle popolazioni di disabili in genere, e allo stesso modo una diminuzione o più raramente nessuna variazione (Anderson et al., 2011; Gerber et al., 2008) nelle persone autistiche; ci si potrebbe dunque attendere una diminuzione nel tempo delle anomalie comportamentali anche nel nostro campione. D'altro canto la letteratura riconosce nella disabilità intellettiva, nella gravità dei sintomi autistici e nell'età (in senso inverso) importanti fattori predittivi, anche se non sono disponibili analisi specificamente condotte sui gruppi più a rischio. E' stato descritto in precedenza che purtroppo non sono disponibili analisi approfondite

sull'impatto del deficit intellettivo grave e gravissimo sull'*outcome* comportamentale. I soggetti reclutati per questo lavoro di tesi appartengono proprio a questo cluster di gravità sintomatologica; le tre variabili poco sopra citate (gravità della compromissione generale, gravità dei sintomi autistici ed età anagrafica) verranno quindi tenute sotto controllo nel condurre le analisi statistiche.

6.2. CAMPIONE

I 23 adulti (18 M, 5 F) reclutati nella presente ricerca sono ospiti della *farm community* (cfr il paragrafo 3.2.2 per una descrizione del modello) Cascina Rossago (Ponte Nizza, in provincia di Pavia). Sono stati inclusi tutti i soggetti presenti in struttura, escludendo un solo soggetto (il cui percorso in struttura si è interrotto prima del termine del *follow up*). L'età media al tempo iniziale dello studio era di 30,00 anni (DS = 8,70).

Criteri di inclusione erano la diagnosi di autismo e di compromissione cognitiva grave o gravissima. L'inquadramento diagnostico è stato verificato tramite il materiale contenuto nelle cartelle cliniche. Tutti i soggetti erano stati inviati alla struttura con diagnosi di autismo secondo i criteri del sistema diagnostici all'epoca più accreditato (DSM-IV; APA, 2002). Per tutti i soggetti era stata inoltre posta diagnosi di disabilità intellettiva grave (18 soggetti) o gravissima (5); tale diagnosi era stata posta sulla base della valutazione clinica, e non con supporto di materiale testologico.

Per quanto riguarda le comorbidità neurologiche, si è desunto dalle cartelle cliniche che dieci soggetti sono affetti da epilessia; uno di essi è affetto anche da

sclerosi tuberosa. Un soggetto mostra grave compromissione sensoriale (sordità profonda bilaterale; grave ipovisus). Passando alle comorbidità psichiatriche, tre dei soggetti reclutati hanno anamnesi di sintomatologia psicotica non organizzata, e hanno assunto terapia antipsicotica di mantenimento per tutto il corso del *follow up*. Sei soggetti erano in terapia antidepressiva per disturbo dell'umore. Un soggetto è affetto da sindrome di Down.

Sul piano internistico, due soggetti sono affetti da epatite senza evoluzione in senso cirrotico; due da ipertensione in trattamento farmacologico; uno da lupus sistemico e da asma bronchiale. Ad una delle cinque donne reclutate è stato diagnosticato un carcinoma mammario durante il periodo di *follow up*; sottoposta a mastectomia radicale e chemioterapia, con successo.

Tutti i soggetti reclutati si trovavano presso la struttura da almeno due anni. Non è dunque incluso nel *follow up* il periodo di "inserimento" (indicativamente, secondo i programmi riabilitativi della struttura, i sei mesi successivi all'accoglimento in struttura) durante il quale il comportamento del nuovo ospite può subire cambiamenti anche molto rapidi, così come alcune anomalie del comportamento possono essere secondarie al recente e radicale cambiamento ambientale.

Dal momento che non era presente nelle cartelle cliniche una stima della gravità della sintomatologia autistica, questa è stata valutata al Tempo 1 tramite la scala Childhood Autism Rating Scale (CARS; Schopler, Reichler & Renner, 1988); mentre la stima del funzionamento globale è stata ottenuta tramite i punteggi grezzi e i punteggi

età-equivalenti delle Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS; Sparrow, Balla & Cicchetti, 1984). I due strumenti verranno meglio descritti nel paragrafo 6.3.

In Tabella 1 sono presentate le statistiche descrittive riguardanti età, punteggi CARS e punteggi VABS età-equivalenti; per molti soggetti risulta un'età mentale inferiore alla soglia basale di sensibilità dello strumento (18 mesi), indicativa di un deficit intellettivo profondo.

6.3. STRUMENTI

Le scale CARS e VABS, come riportato nel precedente paragrafo, sono state utilizzate per ottenere una valutazione rispettivamente della gravità della sintomatologia autistica e del funzionamento generale.

Gli strumenti per il monitoraggio comportamentale sono stati la Adaptive Behavior Scale – Short form (SABS; Hatton et al., 2001) e la Aberrant Behavior Checklist – Community Version (ABC-CV; Aman & Singh, 1994).

Queste due misure sono state selezionate, tra quelle più utilizzate a livello internazionale, perché di rapida compilazione; ciò è funzionale alla necessità di chiedere ai *caregiver* la compilazione ripetuta nel corso di molti *time point*. Inoltre, entrambe le scale sono state elaborate per soggetti accolti in strutture residenziali, e quindi particolarmente adatte al campione reclutato.

Tabella 1. Statistiche descrittive riguardanti età, punteggi CARS e punteggi VABS età-equivalenti.

	N[§]	Minimo	Massimo	Media	DS
Età (anni:mesi)	23	17:11	45:6	30:0	8:7
CARS	23	24	55	41.20	9.49
VABS e.e.[†] in mesi					
Comunicazione	20	18	132	52.20	36.91
Abilità quotidiane	23	25	143	61.43	29.57
Socializzazione	21	18	65	32.95	15.18
Scala composta	20	26	107	50.47	25.64

§ numero di soggetti inclusi nella statistica descrittiva; il valore è inferiore al numero dei soggetti reclutati (23) quando l'età mentale non è calcolabile perché troppo bassa (< 18 mesi)

CARS. Si tratta di una scala di valutazione del comportamento autistico che permette di esplorare, raccogliendo informazioni in contesti vari e da fonti multiple, 15 aree di sviluppo: relazioni interpersonali, imitazione, affettività, utilizzo del corpo, gioco ed utilizzo degli oggetti, livello di adattamento, responsività agli stimoli visivi, responsività agli stimoli uditivi, modalità sensoriali, reazioni d'ansia, comunicazione verbale, comunicazione extra-verbale, livello di attività, funzionamento cognitivo, impressioni generali dell'esaminatore. Ad ognuna delle aree viene assegnato un punteggio che va da 1 a 4 (1 = nella norma; 2 = lievemente anormale; 3 = moderatamente anormale; 4 = gravemente anormale). Per determinare il grado di anormalità nelle aree di sviluppo analizzate, l'esaminatore deve considerare la peculiarità, la frequenza, l'intensità e la durata del comportamento in esame. La somma dei punteggi riportati in ogni area può variare da 15 a 60, ed esprime una stima di gravità della sintomatologia autistica. Il cut-off è fissato a 30 punti per i bambini e a 27 oltre l'infanzia. Richiedono circa 30 minuti per la somministrazione; devono essere utilizzate da personale appositamente formato. Le CARS sono ampiamente utilizzate sia a scopo diagnostico che nell'ambito della ricerca.

VABS. Questa intervista semi-strutturata viene somministrata al caregiver principale del soggetto in esame. Il suo principale scopo è la stima del comportamento adattivo (le attività che il soggetto deve compiere quotidianamente per essere sufficientemente autonomo e per svolgere in modo adeguato i compiti conseguenti al proprio ruolo sociale, così da soddisfare le attese dell'ambiente per un individuo di pari

età e contesto culturale). La forma completa, utilizzata nel corso della presente ricerca, è costituita da 540 item. L'intervistatore deve attribuire ad ogni item un punteggio compreso tra 0 e 2, in base alla frequenza o alla competenza con la quale il soggetto mette in atto il comportamento in esame (mai = 0; qualche volta, o con parziale successo = 1; abitualmente = 2); il range totale dei punteggi grezzi è dunque compreso tra 0 e 1080 punti. Lo strumento è organizzato in quattro subscale: comunicazione (133 item; range: 0-266), abilità quotidiane (201 item; range: 0-402), socializzazione (134 item; range: 0-268), abilità motorie (72 item; range: 0-144). I punteggi grezzi possono essere convertiti in punteggi normativi (punteggio età equivalente), da calcolarsi mediante apposite tabelle di conversione; in questa ricerca sono state utilizzate quelle per "soggetti con disabilità cognitiva in istituto", nella loro standardizzazione italiana.

SABS. Questo strumento composto da 24 item è stato creato dagli autori a partire dalla più estesa Adaptive Behavior Scale Part I – Residential and Community, Second Edition (ABS-RC) elaborata da Nihira e colleghi (Nihira, Leland & Lambert, 1993). Va compilato da un *caregiver* esperto, che sia a conoscenza di abitudini e capacità del soggetto da indagare. Gli item possono essere di due tipi, in base al tipo di risposta prevista. In un primo caso, il valutatore deve indicare il livello di competenza su una scala likert la cui escursione varia a seconda del comportamento indagato: ad esempio, da 0 a 6 per l'utilizzo di posate, e da 0 a 3 per l'utilizzo di frasi. Il livello di funzionamento viene fatto corrispondere al punteggio sulla base di una legenda specifica per ogni item. Il secondo caso è quello di item composti da una serie di

affermazioni a risposta dicotomica (sì / no, calcolati rispettivamente come 1 o 0 punti), che vanno da 4 a 7 a seconda dell'item. Il punteggio totale, per questo secondo tipo di quesiti, è dato dalla somma del punteggio conseguito alle singole affermazioni. La SABS fornisce un punteggio totale (range: 0 – 114 punti), ma anche il punteggio suddiviso in tre subscale: autonomia personale (0 – 33 punti), autonomia nella comunità (0- 49 punti) e responsabilità personale (0 – 32 punti). Esempi di item delle singole subscale sono riportate in Appendice 1.

Lo strumento non è disponibile in versione italiana; si è dunque provveduto alla validazione della traduzione italiana. La traduzione italiana dall'originale (effettuata dall'autore di questo lavoro di tesi) è stata sottoposta ad un ricercatore madrelingua inglese e italiano perché la traducesse in inglese. Le due versioni inglesi (originale e *back-translated*) sono state confrontate da un ricercatore universitario (senza conflitti di interesse rispetto alla ricerca), in qualità di valutatore, che ne ha sottolineato le incongruenze. Sono quindi state chieste modifiche al traduttore fino a che le due versioni inglesi sono state giudicate equivalenti dal valutatore.

ABC-CV. La compilazione di questa scala richiede una valutazione, da parte del *caregiver* principale, dei comportamenti disadattivi del soggetto nelle quattro settimane precedenti la somministrazione. Il suo utilizzo è intuitivo ed immediato (viene compilata in circa 5 minuti). Gli autori segnalano tuttavia la necessità di un pur minimo training ai compilatori, per evitare che questi falsino la compilazione assegnando punteggi in modo troppo conservativo (senza usare tutta la scala dei punteggi); o

sottovalutando comportamenti cui sono abituati senza quindi considerarli un "problema". L'ABC-CV è composta da 58 item; ad ognuno viene attribuito un punteggio compreso tra 0 ("il problema comportamentale non si manifesta") a 3 ("il problema comportamentale si manifesta in modo severo"). Il range totale è dunque compreso tra 0 e 174 punti. Sulla base di quanto suggerito da Brinkley e colleghi in un lavoro condotto su campione di soggetti autistici (Brinkley et al., 2007), nella presente ricerca è stato adottato l'approccio a cinque fattori nella suddivisione in subscale: irritabilità (15 item che valutano l'aggressività, i comportamenti autolesivi, le crisi di rabbia; range: 0-45), letargia/ritiro sociale (16 item che valutano la tendenza all'isolamento, l'apatia e le difficoltà nella risposta emotiva; range: 0-48), stereotipie (7 item che valutano i movimenti ripetitivi e stereotipati; range: 0-21), iperattività (16 item che valutano l'impulsività, la distraibilità, la mancanza di collaborazione; range: 0-48), linguaggio inappropriato (4 item che valutano le anomalie di produzione del linguaggio; range: 0-12). L'Appendice 1 riporta alcuni esempi di item delle singole subscale. L'ABC-CV non è disponibile in versione italiana. Come nel caso della SABS si è dunque provveduto alla validazione della traduzione italiana secondo le stesse modalità.

6.4. PROCEDURA

La ricerca ha coperto un periodo di follow up di cinque anni nel caso dei comportamenti adattivi, e di quattro anni nel caso dei comportamenti problema.

Al Tempo 1 l'autore della ricerca ha compilato le scale CARS dopo un periodo di osservazione dei soggetti reclutati di un mese circa, e dopo aver consultato le cartelle

cliniche (storia recente, relazioni cliniche); ha intervistato il medico di struttura in caso di dubbi sulla compilazione della scala. Inoltre, sono stati individuati i *caregiver* di riferimento (in collaborazione con il medico di struttura) per ognuno dei soggetti reclutati; l'autore della presente ricerca ha con loro condotto l'intervista semi-strutturata prevista per lo *scoring* delle scale Vineland. Quindi è stato creato un foglio di lavoro elettronico (software Microsoft Excel®), per una più rapida ed agevole compilazione della SABS da parte delle due educatrici con ruolo di coordinamento presenti in struttura. Si è deciso di ricorrere al giudizio delle due educatrici per le competenze professionali possedute, e per la possibilità – grazie al ruolo di supervisione di altri operatori, oltre all'attività di assistenza e di riabilitazione svolta in prima persona - di osservare gli ospiti della struttura nel corso dei momenti strutturati e non strutturati.

Ogni dodici mesi, nello stesso periodo dell'anno (inizio della primavera), le educatrici con ruolo di coordinamento hanno compilato la scala SABS sul foglio di lavoro elettronico per sei anni consecutivi; inoltre dal Tempo 2 è stato chiesto loro di compilare la scala ABC-CV (per cinque anni consecutivi).

Pertanto, i punteggi sulla scala SABS sono stati raccolti dal Tempo 1 al Tempo 6; mentre la scala ABC-CV è stata compilata dal Tempo 2 al Tempo 6. Le educatrici hanno proceduto in autonomia alla compilazione dei fogli di lavoro, dopo un incontro con l'autore della ricerca volto a descrivere gli strumenti e le modalità di codifica.

6.5. RISULTATI

Innanzitutto, è stata verificata la normalità della distribuzione dei punteggi. Il test di Kolmogorov-Smirnov è risultato non significativo per i punteggi CARS, VABS

(punteggi grezzi), SABS e ABC-CV ($p > .20$) a tutti i tempi dello studio; di seguito verranno quindi utilizzate statistiche di tipo parametrico.

Verranno di seguito descritte in primo luogo le associazioni tra le variabili (statistiche di correlazione); quindi verrà riportato il risultato dell'ANOVA a misure ripetute, utilizzata per testare l'ipotesi di un effetto del tempo sulla distribuzione dei dati; infine le ANCOVA condotte per valutare l'eventuale ruolo predittivo delle variabili di controllo (gravità della sintomatologia autistica misurata tramite scale CARS, e livello di funzionamento globale misurato tramite le scale Vineland).

Associazioni tra le variabili. Nella Tabella 2 sono riportati i risultati delle analisi di correlazione tra le variabili chiave dello studio. In primo luogo, si può osservare come le due variabili di controllo (CARS e VABS) siano fortemente tra loro correlate, ovviamente in senso inverso, $r = -.887$, $p < .001$.

Sorprendentemente, l'età dei soggetti non risulta correlata in maniera significativa con nessuna delle variabili dello studio ($.05 > r > -.20$, n.s.). Non sono dunque riportate in tabella le correlazioni con l'età anagrafica; e tale variabile non è stata presa in considerazione nelle analisi successive.

Il legame dei punteggi SABS con quelli CARS ($r > -.626$, $p < .001$) e VABS ($r > .796$, $p <.001$) è forte e di norma significativo. Il legame dei punteggi ABC-CV con la CARS è significativo solo al Tempo 5 e al Tempo 6 ($r > .432$, $p < .05$), analogamente a quanto avviene con la VABS ($r > .414$, $p < .05$).

Le due variabili valutate in modo prospettico, SABS e ABC-CV, si sono rivelate stabili nel tempo: rSABS > .851, p < .001; rABC-CV > .373, p < . 08. Considerando le associazioni concorrenti tra le due variabili, queste sono significative solo al Tempo 5 e 6 (r > -.455, p < .05).

Analisi della varianza. È stata condotta una serie di ANOVA ad una via a misure ripetute per confrontare i punteggi SABS e ABC-CV (e i punteggi delle singole subscale) nel corso dei vari tempi dello studio. Media e deviazione standard dei punteggi ottenuti nelle due scale e nelle subscale sono riportate nelle tabelle dalla 3 alla 10.

Per quanto riguarda i punteggi alla scala SABS, è emerso un effetto statisticamente significativo del tempo sulla scala composta, Wilks' λ = .34, F (5,18) = .66, p = .001. La direzione di tale variazione è verso l'incremento dei punteggi (Tabella 3).

Significativo è risultato inoltre l'effetto del tempo sui punteggi in due delle tre subscale SABS, anche in questo caso con un aumento dei punteggi medi. Ciò è avvenuto per l'autonomia personale: Wilks' λ = .56, F (5,18) = .55, p = .044 (Tabella 4); e per l'autonomia nella comunità, Wilks' λ = .46, F (5,18) = .53, p = .011 (Tabella 5). L'incremento dei punteggi nella subscala della responsabilità personale ha mostrato invece un icremento con tendenza alla significatività statistica, Wilks' λ = .58, F (5,18) = .42, p = .063 (Tabella 6).

Tabella 2. Analisi di correlazione tra le variabili chiave dello studio; i punteggi VABS considerati sono quelli grezzi.

	VABS	SABS T1	SABS T2	ABC-CV T2	SABS T3	ABC-CV T3	SABS T4	ABC-CV T4	SABS T5	ABC-CV T5	SABS T6	ABC-CV T6
CARS	-.887***	-.776***	-.734***	.394+	-.626***	.180	-.830***	.135	-.759***	.479*	-.736***	.432*
VABS	-	.880***	.866***	-.375+	.796***	-.274	.934***	-.254	.905***	-.484*	.896***	-.414*
SABS T1		-	.961***	-.410+	.851***	-.289	.919***	-.274	.922***	-.488*	.923***	-.428*
SABS T2			-	-.305	.940***	-.243	.926***	-.181	.933***	-.442*	.910***	-.415*
ABC-CV T2				-	-.171	.625***	-.291	.373+	-.324	.516*	-.310	.465*
SABS T3					-	-.213	.855***	-.130	.865***	-.399+	.854***	-.394+
ABC-CV T3						-	-.296	.707***	-.329	.823***	-.292	.612**
SABS T4							-	-.265	.971***	-.498*	.943***	-.465*
ABC-CV T4								-	-.308	.753***	-.301	.437*
SABS T5									-	-.507*	.954**	-.518*
ABC-CV T5										-	-.455*	.714***
SABS T6											-	-.498*

+ = $p < .08$; * = $p < .05$; ** = $p < .01$; *** = $p < .001$

Tabella 3. Statistiche descrittive dei punteggi SABS, scala composta.

	Tempo	Media	DS
SABS	Tempo 1	47.04	18.94
	Tempo 2	48.87	18.54
	Tempo 3	45.04	19.11
	Tempo 4	52.74	22.24
	Tempo 5	55.26	25.98
	Tempo 6	55.00	25.40

Tabella 4. Statistiche descrittive dei punteggi SABS, subscala "autonomie personali".

	Tempo	Media	DS
Autonomie personali	Tempo 1	22.304	5.09
	Tempo 2	22.61	4.89
	Tempo 3	22.52	5.82
	Tempo 4	24.17	5.95
	Tempo 5	24.00	7.26
	Tempo 6	23.78	7.25

Tabella 5. Statistiche descrittive dei punteggi SABS, subscala "autonomia nella comunità".

	Tempo	Media	DS
Autonomia nella comunità	Tempo 1	10.10	9.08
	Tempo 2	11.22	8.92
	Tempo 3	10.78	8.21
	Tempo 4	13.22	10.69
	Tempo 5	15.56	11.99
	Tempo 6	15.39	11.39

Tabella 6. Statistiche descrittive dei punteggi SABS, subscala "responsabilità personale".

	Tempo	Media	DS
Responsabilità personale	Tempo 1	13.74	6.18
	Tempo 2	14.09	5.93
	Tempo 3	11.74	6.94
	Tempo 4	15.35	6.92
	Tempo 5	15.69	8.13
	Tempo 6	15.83	8.13

Passando ai risultati ottenuti dall'analisi dei dati raccolti con l'ABC-CV, è emerso anche in questo caso un effetto significativo del tempo, Wilks' $\lambda = .57$, $F(4,19) = .40$, $p = .036$ (Tabella 7).

La direzione della variazione è però in questo caso nel senso di una diminuzione (ovvero: regressione dei comportamenti problema).

Delle cinque subscale, due hanno mostrato un decremento significativo: quella del ritiro sociale, Wilks' $\lambda = .53$, $F(4,19) = .47$, $p = .014$ (Tabella 8); e quella dell'eloqio inappropriato (Tabella 9), Wilks' $\lambda = .58$, $F(4,19) = .42$, $p = .027$. Inoltre, l'effetto del tempo sulla subscala delle stereotipie è risultato tendente alla significatività statistica, Wilks' $\lambda = .63$, $F(4,19) = .37$, $p = .059$ (Tabella 10).

Analisi della covarianza. Infine, sono state eseguite analisi della covarianza per indagare l'eventuale ruolo delle variabili di controllo (CARS e VABS; l'età dei soggetti, come detto, non è stata utilizzata data la mancata correlazione con le altre variabili) nel determinare la varianza nei problemi comportamentali. Non è stata riscontrata un'interazione significativa tempo x CARS o tempo x VABS né sui punteggi SABS, né sui punteggi ABC-CV, $F(2,20) < 1.44$, $p > .19$.

Tabella 7. Statistiche descrittive dei punteggi ABC-CV, scala composta.

	Tempo	Media	DS
ABC-CV	Tempo 2	43.04	19.10
	Tempo 3	34.87	17.95
	Tempo 4	33.30	20.15
	Tempo 5	30.17	15.30
	Tempo 6	33.22	15.44

Tabella 8. Statistiche descrittive dei punteggi ABC-CV, subscala "ritiro sociale".

	Tempo	Media	DS
Ritiro sociale	Tempo 2	8.61	4.94
	Tempo 3	6.65	4.71
	Tempo 4	6.52	4.19
	Tempo 5	4.39	3.66
	Tempo 6	4.61	2.96

Tabella 9. Statistiche descrittive dei punteggi ABC-CV, subscala "eloquio inappropriato".

	Tempo	Media	DS
Eloquio inappropriato	Tempo 2	2.74	2.96
	Tempo 3	2.26	2.80
	Tempo 4	1.96	2.80
	Tempo 5	1.39	2.10
	Tempo 6	1.61	2.69

Tabella 10. Statistiche descrittive dei punteggi ABC-CV, subscala "stereotipie".

	Tempo	Media	DS
Stereotipie	Tempo 2	6.35	5.12
	Tempo 3	5.48	4.84
	Tempo 4	5.26	3.92
	Tempo 5	4.17	2.59
	Tempo 6	4.78	2.50

6.6. DISCUSSIONE

Il presente lavoro sperimentale si è posto l'obiettivo di valutare la variazione nel tempo delle competenze adattive e dei problemi di comportamento in un campione di soggetti reclutati presso una *farm community*, struttura che accoglie esclusivamente giovani adulti ed adulti affetti da autismo e disabilità intellettiva. Nello specifico è stato deciso di utilizzare una batteria di due strumenti (SABS e ABC-CV), rilevando nel contempo la gravità dei sintomi autistici (scala CARS) e della compromissione del funzionamento generale (scala VABS) al tempo iniziale dello studio. Il periodo di *follow up* è stato di sei anni per la scala SABS, e di cinque anni per la scala ABC-CV. In sintesi, i risultati mostrano che, nel particolare campione reclutato, i comportamenti adattivi incrementano significativamente nel corso del tempo, mentre i comportamenti-problema diminuiscono.

Facendo riferimento alle capacità adattive, va innanzitutto segnalato che si distribuiscono secondo il pattern "classico" (Kraijer, 2000): le abilità sociali sono le più sviluppate; seguono quelle comunicative, quindi le abilità sociali con i punteggi età-equivalenti più bassi (cfr Tabella 1).

Per quanto riguarda l'evoluzione nel corso del *follow up* dei comportamenti adattivi, l'incremento che è stato riscontrato in questa ricerca non può esser direttamente confrontato con alcuno altro studio (non esistendo, come detto, indagini longitudinali focalizzate sull'adulto autistico con deficit intellettivo grave). Tuttavia questi risultati in parte stupiscono, dal momento che il campione reclutato ha le caratteristiche di gravità che avrebbero potuto far ipotizzare un *plateau* nelle abilità adattive (Kanne et al., 2011).

Invece, nonostante l'età adulta e nonostante fosse passato da tempo il periodo dell'ambientamento in struttura, si è rilevato un miglioramento significativo sia nelle autonomie di base, sia in capacità più complesse (subscale "autonomia personale" e "autonomia nella comunità").

Simili considerazioni possono essere portate rispetto ai comportamenti disadattivi. Come visto in precedenza, nei soggetti in cui l'autismo coesiste con la disabilità intellettiva, i problemi di comportamento sono più frequenti rispetto ad ogni altro tipo di handicap (McClintock et al., 2003), caratterizzando in modo forte la clinica e costituendo uno dei principali fattori a determinare la collocazione del disabile in strutture di ricovero a vita (Emerson, 2000).

Dallo studio qui presentato emerge il riscontro di un effetto del tempo sulle anomalie del comportamento, con un decremento dei valori medi della scala ABC-CV. La direzione della variazione è dunque quella ipotizzabile sulla base di alcuni degli studi condotti sull'argomento: le ricerche di Murphy e colleghi (2005), Shattuck e colleghi (2007), Taylor e Seltzer (2010) e Tonge e Einfeld (2003) hanno tutte osservato una diminuzione delle anomalie comportamentali nel corso del tempo. Mentre i due studi di Anderson e colleghi (2011) e Gerber e colleghi (2008) non riscontravano variazioni di rilievo nei comportamenti problema, anche nel caso di un lungo periodo di *follow up* (Anderson et al., 2011).

Sorprende, in riferimento alla variazione dei punteggi nelle singole subscale, la diminuzione del ritiro sociale: Anderson e colleghi segnalavano la tendenza al

peggioramento di questo problema comportamentale, anche se (sorprendentemente) in modo più marcato per i soggetti con sintomi autistici sfumati.

Questi risultati vanno considerati con cautela, in ragione dei limiti dello studio. Il più evidente è la numerosità campionaria. Il campione reclutato è inoltre molto particolare e nel contempo omogeneo per collocazione: tutti i soggetti provengono dalla stessa struttura residenziale. Per queste due ragioni, non è possibile generalizzare i risultati ottenuti alla popolazione degli adulti con autismo. Altro limite è costituito dal numero di strumenti utilizzati: una batteria composta da più di uno strumento sia per il rilievo dei comportamenti adattivi che di quelli disadattivi, pur compromettendo l'intento di predisporre una batteria di agile e rapida compilazione, avrebbe reso più robusti i riscontri comportamentali.

I risultati qui presentati si discostano dalla letteratura nell'identificare i correlati dei cambiamenti comportamentali. Innanzitutto, l'età dei soggetti non correla con nessuna delle scale somministrate; mentre in letteratura è emersa una correlazione negativa con l'età, dove non addirittura (nel caso di Taylor & Seltzer, 2010) un valore predittivo negativo. Inoltre, per quanto riguarda le altre variabili di controllo (CARS e VABS), le analisi di correlazione hanno mostrato un debole legame della gravità dei sintomi autistici e del funzionamento adattivo con i punteggi ABC-CV; e un legame più evidente con i punteggi SABS (a tutti i tempi). Tuttavia, alle analisi della covarianza non è emerso alcun ruolo predittivo di CARS e VABS nel determinare la variazione dei

punteggi nel tempo. I motivi di questa discrepanza con gli studi finora condotti meritano di essere discussi.

In primo luogo, va ancora una volta sottolineato che non esiste un vero corpus di evidenze con cui operare un confronto. Gli studi esistenti si sono spesso focalizzati su popolazioni eterogenee per diagnosi e funzionamento adattivo (Matthew set al., 2015; Murphy et al., 2005; Tonge & Einfeld, 2003), oppure non hanno valutato in modo accurato il grado di compromissione cognitiva (Freeman et al., 1991; Shattuck et al., 2007; Taylor & Seltzer, 2010). È dunque possibile trarne indicazioni generali ed ipotesi di lavoro, ma resta urgente la necessità di ulteriori ricerche, condotte su popolazioni più ampie e per periodi di osservazione più prolungati rispetto al nostro, al fine di meglio comprendere come evolvano in età adulta i problemi comportamentali nell'autistico cognitivamente compromesso.

In secondo luogo, si possono azzardare congetture su quali siano i potenziali predittori delle variazioni nelle capacità adattive e nelle anomalie comportamentali, dal momento che le variabili tenute sotto controllo nella nostra ricerca non si sono rivelate dei buoni candidati. Taylor e Seltzer (2010) hanno identificato nel momento dell'interruzione dei contatti col mondo scolastico uno dei correlati dell'elevata frequenza di anomalie del comportamento. Più in generale, è noto l'effetto negativo sulle anomalie del comportamento, nei soggetti autistici, di marcati cambiamenti nelle routine o del verificarsi di importanti eventi di vita (Esbensen, Seltzer & Krauss, 2008). Sarebbe pertanto opportuno indagare il ruolo non solo di caratteristiche intrinseche del soggetto, ma anche di variabili ambientali. Nel nostro caso, in particolare: quanto

influisce positivamente l'inserimento in una struttura specificamente progettata per il tipo di utenza (adulti autistici affetti da disabilità intellettiva)? La risposta a questa domanda può arrivare solo da nuove ricerche che si pongano l'obiettivo di incrementare la numerosità del campione (coinvolgendo altre *farm communities*) e di reclutare un gruppo di controllo (soggetti clinicamente omogenei ma collocati in altro tipo di struttura o al domicilio). Ciò permetterebbe, tra l'altro, di rispondere ad un interrogativo stringente: quali siano, cioè, i modelli riabilitativi più adeguati per l'adulto con autismo.

7. FACILITAZIONE ALLA COMUNICAZIONE: VERIFICA DELLA GENUINITÀ DELLA TECNICA TRAMITE UN NUOVO PROTOCOLLO DI INDAGINE

7.1.OBIETTIVI

Nel Capitolo 5 sono state riassunte le principali conoscenze sulla comunicazione facilitata, rilevando come il parere quasi unanime del mondo della ricerca sia quello di una non utilità, se non addirittura di un effetto negativo della tecnica sui soggetti con i quali viene utilizzata (NICE, 2012). L'obiettivo generale della ricerca presentata nel Capitolo 7 è quello di condurre uno studio il più rigoroso possibile sulla comunicazione facilitata, per indagarne le effettive potenzialità e tentare di dirimere la questione.

Le indicazioni della letteratura, molto critiche rispetto alla comunicazione facilitata (Mostert, 2001; Schlosser et al., 2014), contrastano drammaticamente con l'utilizzo molto diffuso di tale tecnica con persone autistiche non verbali. L'investimento emotivo del *caregiver* verso i risultati ottenuti dalla persona autistica è grande, e contribuisce al rischio di sottovalutare i molti caveat che vengono dalla ricerca internazionale.

Indagare l'effettiva valenza comunicativa, così come il reale rischio di plagio e di manipolazione da parte del *caregiver*, non può che aiutare a mediare tra queste due posizioni estreme: il rifiuto *tout-court* della tecnica da un lato, che rischia di privare la persona affetta da autismo e grave disabilità di uno dei pochi canali attraverso cui può

comunicare vissuti e bisogni intimi; e la fiducia fideistica nella comunicazione facilitata dall'altro lato, che non può che esporre ad un aumentato rischio di plagio attraverso le proiezioni del *caregiver*, e quindi ad uno scarso rispetto della dignità del disabile.

Il fatto che esista, nella comunicazione facilitata, un *quid* di genuina valenza comunicativa è testimoniato da alcune ricerche che si discostano dal grande corpus di disconferme della tecnica. Grayson e colleghi (Grayson, Emerson, Howard-Jones & O'Neil, 2012), ad esempio, sono autori di un *case report* nel quale viene dimostrata attraverso un dispositivo di *eye-tracking* (associato a videoregistrazione) la genuinità della comunicazione prodotta tramite facilitazione: il soggetto in questione osserva sulla tastiera il tasto che poi effettivamente premerà. Non può certo essere un *case report* a disconfermare le numerose ricerche critiche verso la tecnica della comunicazione facilitata, ma è pur vero che può valer la pena indagare la noce di veridicità che racchiude: per alcune persone con autismo e deficit intellettivo grave, la comunicazione facilitata è l'unico mezzo di espressione di contenuti profondi, e scoprire se questa espressione è genuina non può essere una questione di secondo piano.

7.2. CAMPIONE

Nove adulti (6 M, 3 F) sono stati reclutati per la presente ricerca; si tratta di una parte del campione già descritto nel capitolo precedente, e dunque di ospiti della *farm community* Cascina Rossago. L'età media al tempo iniziale dello studio era di 31,67 anni (DS = 7,74); range: tra i 24 e i 48 anni.

Sono stati inclusi tutti i soggetti:

- con diagnosi di autismo;
- con diagnosi di compromissione cognitiva grave o gravissima;
- non verbali, o con presenza di abilità verbali molto limitate (vocabolario < 20 parole);
- istruiti alle tecniche di facilitazione alla comunicazione almeno un anno prima dell'inizio dello studio.

Nella *farm community* in cui i soggetti sono stati reclutati vengono utilizzate tecniche di facilitazione in sessioni di comunicazione libera svolte con l'ausilio di un computer; dunque, come accade nella quasi totalità degli studi presenti in letteratura, i soggetti autistici hanno una qualche esperienza della facilitazione alla scrittura.

L'inquadramento diagnostico è stato verificato tramite il materiale contenuto nelle cartelle cliniche. Tutti i soggetti erano stati inviati alla struttura con diagnosi di autismo secondo i criteri del sistema diagnostici all'epoca più accreditato (DSM-IV; APA, 2002). Per tutti i soggetti era stata inoltre posta diagnosi di disabilità intellettiva grave (6 soggetti) o gravissima (3); tale diagnosi era stata posta sulla base della valutazione clinica, e non con supporto di materiale testologico.

Cinque soggetti sono affetti da epilessia. Uno dei soggetti ha anamnesi di sintomatologia psicotica non organizzata, e ha assunto terapia antipsicotica di mantenimento per tutto il corso del *follow up*. Tre soggetti erano in terapia antidepressiva per disturbo dell'umore.

Sul piano internistico, un soggetto è affetto da ipertensione in trattamento farmacologico. Ad una delle tre donne reclutate è stato diagnosticato un carcinoma mammario; sottoposta a mastectomia radicale e chemioterapia, con successo.

7.3. STRUMENTI

Al fine di rispondere agli obiettivi dello studio, è stato creato un apparato *ad hoc*, costituito da uno strumento di indagine e da un protocollo di ricerca. La prima fase dello studio è stata quindi dedicata alla revisione della letteratura sulla comunicazione facilitata (descritta nel Capitolo 5, e nella sezione "Obiettivi" del presente capitolo); in tal modo, si è voluto includere nel disegno sperimentale la maggior parte delle metodiche di controllo utilizzate nelle precedenti ricerche.

Innanzitutto, nell'elaborare il protocollo di ricerca si è deciso di scegliere un *setting* il più possibile naturalistico e familiare ai facilitati, povero di stimoli distraenti, in presenza di un solo sperimentatore (unico elemento estraneo al *setting* consueto) e del facilitatore che il soggetto dimostra di preferire (come negli studi di Bomba et al., 1996; Beck & Pirovano, 1996; Braman et al., 1995; Crews et al., 1995). Si è prevista la possibilità di interrompere le sessioni sperimentali ogniqualvolta il soggetto dimostrasse ansia o irrequietezza (Montee, Miltenberger & Wittrock, 1995). La comunicazione è stata testata in situazioni di diversa intensità di facilitazione: sia con contatto fisico tra facilitato e facilitatore, sia in assenza di tocco (come in Kezuka, 1997; e in Beck & Pirovano, 1996). Gli stimoli sono stati presentati in ordine randomizzato (Braman et al., 1995; Hirshoren & Gregory, 1995; Smith, Haas & Belcher, 1994). Si è deciso inoltre di

videoregistrare delle sessioni (come in Crews et al., 1995; Edelson et al., 1998; Kezuka, 1997), procedura più rigorosa della semplice osservazione attraverso uno specchio unidirezionale. Le registrazioni così ottenute sono state esaminate da un valutatore indipendente, secondo una scheda di codifica ben definita (come in Kezuka, 1997; Oswald, 1994; Simpson & Myles, 1995; Cardinal, Hanson & Wakeham, 1996). Sono state pianificate varie sessioni (tre in totale), a distanza di un mese l'una dall'altra, per ridurre l'effetto di possibili variabili individuali transitorie (come in Braman et al., 1995).

Lo strumento. Si è provveduto a creare due batterie di stimoli: fogli di dimensione A4 che riportano in un primo caso figure immediatamente riconoscibili (esempio: rana, aereo, palla, etc.), nel secondo caso parole di senso compiuto composte da quattro o cinque lettere, scritte in maiuscolo e sempre con lo stesso carattere (esempio: CASA, SOLE, MARE). I set di stimoli non erano noti né ai facilitatori, né ai soggetti da testare, prima dello svolgimento delle prove. Lo sperimentatore riportava su una scheda di codifica quanto osservato nel corso dei quattro compiti: per ogni stimolo doveva indicare se il soggetto aveva risposto correttamente, e se ciò era avvenuto al primo o al secondo tentativo. Gli stimoli da presentare nel corso dei quattro compiti erano scelti casualmente (randomizzazione ottenuta tramite apposita funzione su foglio di lavoro elettronico) prima dell'inizio della sessione.

Il facilitatore, durante le prove che prevedevano il contatto fisico con il facilitato, non poteva toccarne la mano; doveva invece appoggiare la propria mano, tenendola

ferma e senza stringere le dita (in modo da non fornire indiretti suggerimenti) sul gomito, sulla spalla, sulla nuca, sulla gamba, sul ginocchio. Al facilitatore veniva chiesto, prima dell'inizio della sessione, di non guardare la tastiera, ma il soggetto, lo schermo, o qualunque altro punto della stanza. Durante la digitazione, il facilitatore non poteva comunicare con il facilitato (né oralmente, né con segnali non verbali), né fornire suggerimenti manipolando oggetti; non poteva ovviamente utilizzare la tastiera.

Di seguito viene riportata la descrizione dei quattro compiti:

- Compito 1: "Cosa hai visto?" - con tocco. Il facilitatore tocca il facilitato nel modo a lui consueto. Il facilitatore dice al soggetto: "Adesso [nome dello sperimentatore] ti mostrerà una figura. Tu devi scrivere cosa vedi". Quindi si allontana e si gira di spalle in modo da essere ripreso dalla telecamera (condizione "blind"). Lo sperimentatore presenta il primo dei quattro stimoli selezionati dalla prima batteria (quella di figure) al facilitato, dicendogli: "[nome del facilitato], guarda questa figura". Il facilitatore torna e dice al facilitato: "Scrivi cosa hai visto". Se il soggetto sbaglia nello scrivere il nome della figura presentata, il facilitatore dice: "Prova a riguardare bene l'immagine, e scrivi cos'è". Se il soggetto fallisce anche al secondo tentativo, si passa allo stimolo successivo. Si segue la medesima procedura con il secondo stimolo. Si somministrano quindi gli ultimi due stimoli, senza che il facilitatore si allontani (condizione "non blind").

- Compito 2: “Cosa hai visto?” - senza tocco. La prova si svolge esattamente come la precedente, ma in questo caso il facilitatore non tocca in alcun modo il facilitato.
- Compito 3: trascrizione. Il facilitatore tocca il facilitato nel modo a lui consueto. Il facilitatore dice al soggetto: “Adesso [nome dello sperimentatore] ti mostrerà una parola. Tu dovrai scriverla”. Quindi si allontana e si gira di spalle in modo da essere ripreso dalla telecamera. Lo sperimentatore presenta il primo dei quattro stimoli selezionati dalla seconda batteria (quella di parole) al facilitato, dicendogli: “[nome del facilitato], guarda questa parola”. Il facilitatore torna e dice al facilitato: “Scrivi cosa hai visto”. Se il soggetto sbaglia nello scrivere il nome della figura presentata, il facilitatore dice: “Prova a riguardare bene la parola, e scrivi cos’è”. Se il soggetto fallisce anche al secondo tentativo, si passa allo stimolo successivo. Se il soggetto sbaglia nello scrivere la parola presentata, il facilitatore dovrà dire: “Prova a riguardare bene la parola”. Se il soggetto fallisce anche al secondo tentativo, si passa al secondo stimolo. Si somministrano quindi gli ultimi due stimoli, senza che il facilitatore si allontani.
- Compito 4: trascrizione - senza tocco. La prova si svolge esattamente come la precedente, ma in questo caso il facilitatore non tocca in alcun modo il facilitato.

Sulla base di quanto codificato dallo sperimentatore, nei primi tre compiti si attribuisce il punteggio “2” ad ogni risposta fornita correttamente al primo tentativo; il punteggio “1” ad ogni risposta fornita al secondo tentativo; il punteggio “0” al fallimento del compito. Successivamente, i filmati sono stati sottoposti al vaglio del valutatore (tramite le schede “schede di osservazione”, una per ogni filmato: si rimanda per un fac simile della scheda all’Appendice 2). Ogni qual volta il valutatore indipendente (ovvero, un ricercatore universitario non coinvolto nella ricerca, ed appartenente ad un’altra Università) aveva riscontrato un’anomalia, la singola prova veniva considerata non superata (punteggio “0”).

7.4. PROCEDURA

Sono state condotte tre sessioni sperimentali per ognuno dei nove soggetti, ad un mese di distanza l’una dall’altra. Le sessioni sperimentali si sono svolte nello stesso locale (sala delle attività cognitive della *farm community*), in ambiente tranquillo e noto al facilitato; si è scelto il facilitatore più familiare per ognuno dei soggetti. Era possibile interrompere in ogni momento l’esperimento (per riprenderlo in un secondo momento), nel caso in cui il soggetto dimostrasse ansia o agitazione. Come previsto dal protocollo di ricerca, era presente, oltre al facilitato e al facilitatore, solo lo sperimentatore per provvedere alla videoregistrazione su supporto elettronico tramite telecamera posta in modo da inquadrare chiaramente e a figura intera il facilitato e il facilitatore, oltre agli strumenti di supporto utilizzati.

E’ stato utilizzato come supporto un personal computer con cui il facilitato avesse familiarità, munito di tastiera con i tasti di dimensioni maggiorate. Durante quattro delle sessioni sperimentali lo sperimentatore ha rilevato uno stato di irrequietezza del facilitato; la sessione è stata interrotta, e in tutti e quattro i casi ha potuto essere ripresa dopo meno di un’ora.

Le videoregistrazioni delle sessioni sono state sottoposte al vaglio del valutatore indipendente, il quale ha espresso dubbi sul corretto svolgimento di 11 compiti sul totale dei 216 compiti somministrati: in otto casi con la motivazione “durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera”; in due casi perché “durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono”; in un caso perché “durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione”. In tre di questi casi di prove invalidate il soggetto facilitato aveva risposto correttamente, e dunque il relativo punteggio è stato codificato come “0”.

7.5. RISULTATI

Nella maggior parte dei casi i soggetti facilitati non hanno fornito riposte corrette ai task. In particolare, sono stati superati 55 dei 216 compiti somministrati nel corso delle tre sessioni ai nove soggetti reclutati (ovvero, il 25.46% dei compiti). Come già spiegato, non sono state considerate corrette quelle risposte fornite nel corso di task giudicati come “non validi” dal valutatore esterno (sono cioè escluse dal computo delle 55 risposte corrette totali).

Sono quindi stati confrontati il punteggio totale raggiunto nelle prove con condizione “blind” (primi due stimoli di tutti i task) e quello delle prove in condizione “non blind” (terzo e quarto stimolo di ogni task). Tali punteggi sono stati rispettivamente di 23 e di 71 punti. E’ stato condotto uno U-test di Mann-Whitney, che ha rilevato una differenza statisticamente significativa tra i due punteggi ($Z = -1.721$, $p = 0.043$).

Poi si è operato un confronto tra la condizione “con tocco” (ovvero, nei compiti 1 e 3) e quella “senza tocco” (compiti 2 e 4). Il punteggio raggiunto nella condizione di facilitazione fisica è quasi doppio rispetto alla condizione “senza tocco”. L’esecuzione dello U-test ha mostrato che la differenza tra i due valori tende alla significatività ($Z = 1.501$, $p = 0.067$).

Il punteggio dato dalla somma delle risposte corrette fornite nella condizione di minor sofisticazione da parte del facilitatore (cioè: condizione “blind”, e in assenza di tocco) è di 14 punti (il 14.90% del punteggio totale).

7.6. DISCUSSIONE

In questo secondo capitolo della parte seconda è stato riportato il processo di elaborazione di un protocollo *ad hoc* per indagare il rischio di plagio e l’effettiva valenza comunicativa nel corso di sessioni di facilitazione alla comunicazione. E’ stata quindi descritta la modalità di attuazione di tale protocollo nel campione di nove soggetti reclutati presso una comunità residenziale per autismo e disabilità intellettiva.

Il risultato più evidente è costituito dall’elevato numero di risposte non corrette o non valide ai *task* proposti: poco più di un quarto, infatti, sono stati i compiti superati.

Inoltre, si è rilevato che è significativa la differenza tra i punteggi ottenuti nella condizione “blind” rispetto a quella “non blind”, con punteggi superiori ottenuti in questo secondo caso. Ciò indica sostanzialmente un notevole rischio di plagio da parte del facilitatore nei confronti del facilitato, dal momento che (in altre parole) è estremamente più probabile che la risposta al task sia corretta quando il facilitatore conosce la richiesta dello sperimentatore. Questo riscontro è in linea con la letteratura più recente, che di fatto disconferma l’efficacia della tecnica della comunicazione facilitata (Schlosser et al., 2014), ma anche con studi più datati che ponevano con forza il problema dell’*authorship* della comunicazione (Kerrin, Murdock, Sharpton & Jones, 1998).

Per contro, questo risultato può essere letto da un altro punto di vista: una percentuale non certo irrilevante di risposte corrette è stata fornita anche nella condizione “blind”, e dunque anche quando non era possibile un plagio da parte del facilitatore, ignaro della richiesta dello sperimentatore. Questa considerazione non permette dunque di rigettare *in toto* la genuinità delle tecniche di facilitazione alla comunicazione, senza al contempo incoraggiarne la acritica accettazione che in tempi passati ha prodotto distorsioni e conseguenze negative (Gorman, 1999), oltre a contribuire nel corso degli anni all’attuale ed opposto atteggiamento di netta opposizione alla tecnica.

La differenza tra la condizione sperimentale “con tocco” e “senza tocco” (cioè in presenza o meno di contatto fisico tra facilitatore e facilitato) è risultata molto prossima alla significatività statistica. Questo riscontro indica senza dubbio l’importanza del *prompt* da parte dell’operatore per permettere il gesto di scrittura su tastiera da parte del facilitato, indipendentemente dal rischio di plagio: risposte corrette sono state infatti fornite anche in assenza di tocco nella condizione “blind”, in più di un caso su dieci. Il

fatto che anche nella condizione di minor sofisticaizone della comunicazione da parte del facilitatore siano state prodotte risposte corrette deve far riflettere: alcuni soggetti sembrano in grado di produrre comunicazioni genuine, ma con maggior difficoltà se non aiutati ad intraprendere l'azione. Si tratta di un tema complesso, e già indagato (senza conclusioni definitive) da altri autori (ad es., Kezuka, 1997). Uno specifico deficit per la persona con autismo nel dare inizio ad un'azione senza il supporto del *caregiver* è del resto ben documentato in letteratura (Happé, 2000).

Nel complesso, i risultati ottenuti non stravolgono le indicazioni più accreditate sulla comunicazione facilitata, ma suggeriscono l'opportunità di riaprire il dibattito sulla tecnica, e di conseguenza di approfondirne lo studio. La comunicazione facilitata sembra infatti presentare, stando ai risultati presentati in questo studio, una reale valenza comunicativa, pur nel contesto di un notevole rischio di plagio.

Tali risultati vanno comunque considerati con cautela in ragione dei limiti metodologici. Innanzitutto il campione reclutato non era numeroso (anche se va rilevato che ciò non è affatto raro nel corpus di studi condotti sulla comunicazione facilitata). Inoltre, alla luce di quanto suggerito da Schlosser e colleghi (2014), il protocollo di ricerca dovrebbe essere reso in futuro più rigoroso al fine di ottenere una miglior valutazione del rischio di plagio: ad esempio, rendendo più stringente la condizione "blind" (invitando il facilitatore ad uscire fisicamente dal *setting* quando viene mostrato lo stimolo). O ancora, reclutando più di un valutatore per l'analisi delle videoregistrazioni, verificando poi la concordanza tra le valutazioni.

Un altro aspetto da affinare nel condurre future ricerche è relativo allo strumento utilizzato. Non è infatti da escludere che uno dei motivi della scarsa percentuale di risposte corrette fosse ascrivibile a insufficiente motivazione ed interesse da parte dei facilitati rispetto ai compiti proposti. Andrebbe pertanto individuato un apparato

sperimentale maggiormente in grado di coinvolgere i soggetti autistici reclutati. Non solo: la codifica di alcune risposte come errate era in realtà dovuta (frutto o meno di plagio da parte del facilitatore) a errori di categorizzazione (ad es.: “MOTO” in risposta allo stimolo “BICICLETTA” in una sessione “non blind” e con tocco; oppure “RINOCERONTE” in risposta allo stimolo “ELEFANTE” in una sessione “blind” senza tocco).

Il ricorso sistematico (pur con il rischio di eccessiva intrusione nel *setting*) all’utilizzo di mezzi di *eye tracking* garantirebbe infine un maggior controllo dell’effettiva intenzionalità del facilitatore. Questo approccio è stato utilizzato finora, come detto, solamente nel corso di un *case study* (Grayson et al., 2012). Si tratterebbe di uno sforzo nella direzione segnata dal NICE (2012), verso cioè una più attenta indagine della potenzialità di tecniche di supporto della comunicazione nell’adulto autistico con deficit intellettivo.

CONCLUSIONI

La carenza di letteratura riguardante l'età adulta della persona con autismo è evidente e drammatica. Il titolo della *review* di Perkins e Berkman (2012), focalizzata sul tema dell'invecchiamento dei soggetti autistici, è emblematico: "*Into the unknown*". Gli autori sottolineano (p. 490): "*the absence of studies that have investigated individuals who are* truly *aging is readily apparent*".

Il focus di questo lavoro di tesi è stato proprio l'adulto con autismo, con particolare attenzione per le persone autistiche con disabilità intellettiva grave. Ovvero, la popolazione autistica che la letteratura internazionale ha classicamente trascurato a favore dell'età infantile e dei livelli di funzionamento cognitivo più elevato.

Come più volte sottolineato nel corso dell'elaborato, si tratta di un gruppo di soggetti numericamente rilevante, oltre che particolarmente fragile ed esposto al rischio di essere sottoposto ad interventi senza provata efficacia; la ricerca tuttavia si sta solo recentemente occupando di definire traiettorie evolutive e sensibilità ai trattamenti (Hendricks & Wehman, 2009; Lord, Bishop & Anderson, 2015), tanto che per la maggior parte degli interventi non esistono prove di efficacia (NICE, 2012).

Le due indagini presentate nella parte sperimentale del presente elaborato, pur molto differenti per obiettivi, strumenti ed impianto generale, sono accomunate dal tentativo di fornire maggiori conoscenze su aspetti cruciali nell'approccio all'intervento sull'adulto con autismo: gli esiti comportamentali da un lato, e le competenze comunicative dall'altro.

Nel Capitolo 7 è sono stati presentati i risultati di un *follow up* di sei anni, nel caso dei comportamenti adattivi, e di cinque anni, nel caso dei comportamenti disadattivi. Si

è visto come questi costrutti possano costituire un indicatore indiretto di *outcome*, in assenza sia di strumenti adatti all'adulto autistico con deficit cognitivo, sia di evidenze longitudinali con le quali operare un confronto.

Il risultato principale è il riscontro di una significativa diminuzione nel corso del tempo dei comportamenti problema, e di un incremento delle capacità adattive. Tale riscontro va inquadrato nel contesto dell'inserimento di tutti i soggetti in una struttura residenziale creata sul modello della *farm community*, che potrebbe aver positivamente influito sull'esito: l'effettivo ruolo dell'ambiente di inserimento andrà ulteriormente indagato, nell'ottica di una più oculata pianificazione degli interventi a lungo termine.

Future indagini sono necessarie anche per meglio indagare le potenzialità ed il rischio di plagio della comunicazione facilitata, tecnica di supporto alla comunicazione oggetto di studio del Capitolo 7. Nella ricerca descritta in questo capitolo, è stato elaborato un nuovo protocollo che ha permesso di rilevare una quota di comunicazioni (ottenute tramite scrittura al computer da parte di soggetti non verbali) molto verosimilmente genuine. Non si tratta certamente di riscontri sufficienti a ribaltare l'attuale giudizio prevalentemente negativo su una tecnica estremamente controversa, ma di un tentativo di rivalutare in modo critico e rigoroso la comunicazione facilitata.

APPENDICE 1

Esempi di item delle singole subscale dei due strumenti per l'analisi del comportamento dei soggetti reclutati (SABS, di Hatton et al., 2001; ABC-CV, di Aman & Singh, 1994). Si rimanda al paragrafo 6.3 per la descrizione degli strumenti.

SABS – subscala "autonomia personale"

- Utilizzo delle posate
- Cura di sé in bagno

SABS – subscala "autonomia nella comunità"

- Mangiare in luoghi pubblici
- Attività domestiche varie

SABS – subscala "responsabilità personale"

- Tempo libero
- Considerazione per gli altri

ABC-CV – subscala "irritabilità"

- Si fa male deliberatamente
- Aggressivo/a verso altri bambini o adulti (verbalmente o fisicamente)

ABC-CV – subscala "letargia/ritiro sociale"

- Assente; sguardo fisso nel vuoto
- Ritirato/a; preferisce attività solitarie

ABC-CV – subscala "stereotipie"

- Movimenti corporei senza senso e ricorrenti
- Strano/a, bizzarro/a nel comportamento

ABC-CV – subscala “iperattività”

- Chiassoso/a (inappropriatamente rumoroso/a e sgarbato/a)
- Impulsivo/a (agisce senza pensare)

ABC-CV – subscala “linguaggio inappropriato”

- Ripete una parola o una frase più e più volte
- Parla da solo/a ad alta voce

APPENDICE 2

Si riporta copia della scheda di osservazione elaborata per la validazione delle videoregistrazioni delle sessioni di comunicazione facilitata (cfr pargagrafo 7.3).

SCHEDA DI OSSERVAZIONE

Filmato n°: _____

COMPITO: "Cosa hai visto?" - con tocco
Stimolo 1. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- o Il facilitatore tocca la tastiera

Stimolo 2. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- o Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 3. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- o Il facilitatore tocca la tastiera

Stimolo 4. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- o Il facilitatore tocca la tastiera.

COMPITO: "Cosa hai visto?" - senza tocco.

Stimolo 1. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- o Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 2. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- o Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 3. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- o Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 4. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- o Il facilitatore tocca la tastiera.

COMPITO: Trascrizione

Stimolo 1. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- o Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 2. Barrare la casella quando:

- o Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- o L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- o Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- o Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.

- Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 3. Barrare la casella quando:
- Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 4. Barrare la casella quando:
- Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- Il facilitatore tocca la tastiera.

COMPITO: Trascrizione - senza tocco
Stimolo 1. Barrare la casella quando:
- Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 2. Barrare la casella quando:
- Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 3. Barrare la casella quando:
- Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.
- Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- Il facilitatore tocca la tastiera.

Stimolo 4. Barrare la casella quando:
- Durante la digitazione, il facilitatore guarda la tastiera.
- L'inflessione della voce del facilitatore o dello sperimentatore è sembrata suggestiva della risposta corretta.
- Durante la digitazione, il facilitatore pronuncia qualche suono.

- Durante la digitazione, il facilitatore sposta la mano, muove le dita, fa in qualche modo pressione.
- Il facilitatore tocca la tastiera.

BIBLIOGRAFIA

Abrahams, B.S. & Geschwind, D.H. (2008). Advances in autism genetics: on the threshold of a new neurobiology. *Nature Review - Genetics*, pp. 341-55.

Aman, M. G. & Singh, N. N. (1994). *Aberrant Behavior Checklist-Community. Supplementary Manual*. East Aurora, NY: Slosson Educational Publications.

Amiet, C., Gourfinkel-An, I., Bouzamondo, A., Tordjman, S., Baulac, M., Lechat, P. et al. (2008). Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biological psychiatry*, 64, pp. 577-582.

Anderson,D.K., Liang, J.W. & Lord, C. (2014). Predicting young adult outcome among more and less cognitively able individuals with autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, pp. 485–494.

Anderson, D.K., Maye, M.P. & Lord, C. (2011). Changes in maladaptive behaviors from midchildhood to young adulthood in autism spectrum disorder. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 116, pp. 381–397.

APA (American Psychiatric Association) (1980). *Diagnostic and statistical manual of psychiatric disorders (3rd ed.)*. Washington, DC: American Psychiatric Press.

APA (American Psychiatric Association) (2002). *DSM-IV-TR. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Milano: Masson.

APA (American Psychiatric Association) (2014). *DSM-5: Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali.* Milano: Raffaello Cortina Editore.

Asperger, H. (1944). Die “Autistischen Psychopathen” in Kindersalten. *Archiv fur Psychiatrie und Nervenkrankenheiten*, 117, pp. 76-136.

Atladòttir, H.O., Parner, E.T., Schendel, D., Dalsgaard, S., Thomsen, P.H., & Thorsen, P. (2007). Time trends in reported diagnoses of childhood neuropsychiatric disorders: A Danish cohort study. *Archives of Pediatric and Adolescent Medicine*, 161, 193-198.

Auyeung, B., Baron-Cohen, S., Chapman, E., Knickmeyer, R., Taylor, K. & Hackett, G. (2009). Foetal testosterone and autistic traits. *British Journal of Psychology*, pp. 1-22.

Auyeung, B., Taylor, K., Hackett, G. & Baron-Cohen, S. (2010). Foetal testosterone and autistic traits in 18 to 24-month-old children. Molecular Autism, 1, pp. 1-8.

Bailey, A., Luthert, P., Dean, A., Harding, B., Janota, I., Montgomery, M., Rutter, M. & Lantos, P. (1998). A clinicopathological study of autism. *Brain*, 121, pp. 889-905.

Balboni, G. & Pedrabissi, L. (2003). *Vineland Adaptive Behavior Scales. Intervista - Forma completa.* Manuale. Firenze: Organizzazioni Speciali.

Barale, F., Brondino, N., Fusar-Poli, L., Orsi, P., Politi, P. & Ucelli di Nemi, S. (2016). Residenzialità nell'autismo. In: *Lo spettro autistico. La legge n° 134/15 e i suoi risvolti clinici e sociali*, Roma, Edizioni Magi.

Barale, F., Politi, P., Boso, M., Broglia, D., Orsi, P., Pace, A. & Ucelli di Nemi, S. (2009). L'autismo a partire dalla sua evoluzione nell'età adulta: nuove conoscenze, criticità, implicazioni abilitative. *Nooς - Aggiornamenti in psichiatria*, 3, pp. 257-291.

Barale, F. & Ucelli di Nemi, S. (1999). L'autismo nell'età adulta: profili evolutivi e modi di cura. *Quaderni di Psichiatria Pratica*, pp. 10-11.

Barale, F. & Ucelli di Nemi, S. (2003). L'adulto con autismo: una introduzione. *Nooς - Aggiornamenti in psichiatria*, 9, pp. 273-284.

Barale, F. & Ucelli di Nemi, S. (2006). La debolezza piena – Il disturbo autistico dall'infanzia all'età adulta. In: Mistura S. (ed.), *Autismo – L'Umanità nascosta*, pp. 51-206, Torino: Giulio Einaudi Editore.

Baron-Cohen, S. (1995). *Mindblindness: an essay on autism and theory of mind*. Boston: MIT Press.

Baron-Cohen, S. (2002). The extreme male brain theory of autism. *Trends in Cognitive Sciences*, pp. 248-254.

Baron-Cohen, S., Allen, J. & Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack and the CHAT. *British Journal of Psychiatry*, 161, pp. 839-843.

Baron-Cohen, S., Knickmeyer, R. & Belmonte, M.K. (2005). Sex differences in the brain: Implications for explaining autism. *Science*, pp. 819-823.

Baron-Cohen, S., Leslie, A.M. & Frith, U. (1985). Does the autistic child have a "theory of mind"? *Cognition*, 21, pp. 37-46.

Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Robinson J. & Woodbury-Smith, M. (2005). The Adult Asperger Assessment (AAA): A Diagnostic Method. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.

Bauman, M.L. & Kemper, T.L. (2005). Neuroanatomic observations of the brain in autism: a review and future directions. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23, pp. 183-187.

Baxter, A.J., Brugha, T.S., Erskine, H.E., Scheurer, R.W., Vos, T. & Scott, J.G. (2014). The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychological Medicine*, pp. 1-13.

Beck, A.R. & Pirovano, C.M. (1996). Facilitated communicators' performance on a task of receptive language. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 26, pp. 497–512.

Berkel, S., Marshall, C.R., Weiss, B., Howe, J., Roeth, R., Moog, U., Endris, V., Roberts, W., Szatmari, P., Pinto, D., Bonin, M., Riess, A., Engels, H., Sprengel, R., Scherer, S.W. & Rappold, G.A. (2010). Mutations in the SHANK2 synaptic scaffolding gene in autism spectrum disorder and mental retardation. *Nature Genetics*, pp. 489-91.

Berney, T. (2004). Asperger syndrome from childhood into adulthood. *Advances in Psychiatric Treatment*, 10, pp. 341–351.

Betancur, C. (2011). Etiological heterogeneity in autism spectrum disorders: more than 100 genetic and genomic disorders and still counting. *Brain Research*, pp. 42-77.

Bettelheim, B. (1967). *The empty fortress; infantile autism and the birth of the self*. New York: Free Press.

Biklen, D., Cadei, P. & Benassi F. (1999). *La comunicazione facilitata. Interventi e adattamento alla edizione italiana*. Torino: Omega Edizioni.

Biklen, D., Saha, N. & Kliewer, C. (1995). How teachers confirm the authorship of facilitated communication: A portfolio approach. *Journal of the Association for People with Severe Handicaps*, 20, pp. 45–56.

Billstedt, E., Gillberg, C. & Gillberg, C. (2005). Autism after Adolescence: Population-based 13- to 22-year Followup Study of 120 Individuals with Autism Diagnosed in Childhood. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, 35, pp. 351-360.

Bomba, C., O'Donnell, L., Markowitz, C. & Holmes, D.L. (1996). Evaluating the impact of facilitated communication on the communicative competence of fourteen students with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 26, pp. 43–58.

Borthwick-Duffy, S.A. (1994). Prevalence of destructive behaviours: A study of aggression, self-injury and property destruction. In: T.D. Thompson-Gray (Ed.), *Destructive behaviour in developmental disabilities: Diagnosis and treatment*. Thousand Oaks: Sage Pub.

Braman, B.J., Brady, M.P., Linehan, S.L. & Williams, R.E. (1995). Facilitated communication for children with autism: An examination of face validity. *Behavioral Disorders*, 21, pp. 110–119.

Breda, M.G. (2016). Il durante e il dopo di noi: conoscere le leggi per chiedere le prestazioni cui si ha diritto. In: R. Keller (Ed.), *I disturbi dello spettro autistico in adolescenza e in età adulta*, pp. 475-498, Trento: Erikson.

Broadstock, M., Doughty, C. & Eggleston, M. (2007). Systematic review of the effectiveness of pharmacological treatments for adolescents and adults with autism spectrum disorder. *Autism*, 11, pp. 335–348.

Bruininks, R.H., Woodcock, R.W., Weatherman, R.F. & Hill, B.K. (1996). *Scales of Independent Behavior – Revised edition. Manual*. Boston, Massachusetts: Riverside Publishing Company.

Bryson, S.E., Bradley, E.A., Thompson, A. & Wainwright, A. (2008). Prevalence of autism among adolescents with intellectual disabilities. *The Canadian Journal of Psychiatry*, 53, pp. 449-459.

Butrimaviciute, R. & Grieve, A. (2014). Carers' experiences of being exposed to challenging behaviour in services for autism spectrum disorders. *Autism*¸ 18, pp. 882–890.

Cantor, R.M., Yoon, J.L., Fuur, J. & Lajonchere, C.M. (2007). Paternal age and autism are associated in a family-based sample. *Molecular Psychiatry*, pp. 419–423.

Cardinal, D.N., Hanson, D. & Wakeham, J. (1996). Investigation of authorship in facilitated communication. *Mental Retardation*, 34, pp. 231–242.

Carr, E.G., Levin, L., McConnachie, G., Carlson, J.I., Kemp, D.C. & Smith, C. (tr. it., 2005). *Il problema di comportamento è un messaggio*. Trento: Edizioni Erickson.

Chakrabarti, B., Dudbridge, F., Kent, L., Wheelwright, S., Hill-Cawthorne, G., Allison, C., Banerjee-Basu, S. & Baron-Cohen, S. (2009). Genes related to sex steroids, neural growth, and social-emotional behavior are associated with autistic traits, empathy, and Asperger syndrome. *Autism Research*, 2, pp. 157-177.

Chakrabarti, S. & Fombonne, E. (2005). Pervasive developmental disorders in preschool children: Confirmation of high prevalence. *American Journal of Psychiatry*, pp. 1133-1141.

Connolly, A. M., Chez, M. G., Pestronk, A., Arnold, S. T., Mehta, S. & Deuel, R. K. (1999). Serum autoantibodies to brain in Landau-Kleffner variant, autism, and other neurologic disorders. *The Journal of Pediatrics*, 134, pp. 607-613.

Constantino, J.N., Davis, S.A., Todd, R.D., Schindler, M.K., Gross, M.M., Brophy, S.L. et al. (2003). Validation of a brief quantitative measure of autistic traits: comparison of the social responsiveness scale with the autism diagnostic interview-revised. *Journal of autism and developmental disorders*, 33, pp. 427-433.

Constantino, J. & Todd, R. (2003). Autistic Traits in the General Population: A Twin Study. *Archives of General Psychiatry*, 60, pp. 524-530.

Creak, M. (1963). Childhood psychosis: A review of 100 cases. *British Journal of Psychiatry*, 109, pp. 84-89.

Crews, W.D., Sanders, E.C., Hensley, L.G., Johnson, Y.M., Bonaventura, S., Rhodes, R.D., & Garren, M.P. (1995). An evaluation of facilitated communication in a group of nonverbal individuals with mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 25, pp. 205–213.

Croen, L.A., Najjar, D.V., Fireman, B. & Grether, J.K. (2007). Maternal and paternal age and risk of autism spectrum disorders. *Archives of Pediatric and Adolescent Medicine*, pp. 334–340.

Crossley, R. (1980). *Annie's coming out*. New York: Penguin Books.

Damasio, A.R. & Maurer, R.G. (1978). A neurological model for childhood autism. *Archives of Neurology*, 35, pp. 777-86.

Dapretto, M., Davies, M.S., Pfeifer, J.H., Scott, A.A., Sigman, M., Bookheimer, S.Y. & Iacoboni, M. (2006). Understanding emotions in others: mirror neuron dysfunction in children with autism spectrum disorders. *Nature Neuroscience*, 9, pp. 28-30.

Davidson, P.W., Cain, N.N., Sloane-Reeves, J.E., Speybroech, A., Segel, J., et al. (1994). Characteristics of community-based individuals with mental retardation and aggressive behavioural disorders. *American Journal on Mental Retardation*, 98, pp. 704–716.

Dawson, G., Estes, A., Munson, J., Schellenberg, G., Bernier, R., & Abbott, R. (2007). Quantitative assessment of autism symptom-related traits in probands and

parents: Broader Phenotype Autism Symptom Scale. *Journal of autism and developmental disorders*, 37, pp. 523-536.

Dawson, G., Munson, J., Estes, A., Osterling, J., McPartland, J., Toth, K., Carver, L. & Abbott, R. (2002). Neurocognitive function and joint attention ability in young children with autism spectrum disorder versus developmental delay. *Child Development*, 73, pp. 345-358.

Doll, E.A. (1965). *Vineland Social Maturity Scale*. Circle Pines (Minnesota): American Guidance Service.

Durand, C.M., Betancur, C., Boeckers, T.M., Bockmann, J., Chaste, P., Fauchereau, F., Nygren, G., Rastam, M., Gillberg, I.C., Anckarsater, H., Sponheim, E., Goubran-Botros, H., Delorme, R., Chabane, N., Mouren-Simeoni, M.C., et al. (2007). Mutations in the gene encoding the synaptic scaffolding protein SHANK3 are associated with autism spectrum disorders. *Nature Genetics*, pp. 25-7.

Eaves, L.C. & Ho, H.H. (1996). Brief report: Stability and change in cognitive and behavioral characteristics of autism through childhood. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 26, pp. 557-569.

Edelson, S.M., Rimland, B., Berger, C.L. & Billings, D. (1998). Evaluation of a Mechanical Hand-Support for Facilitated Communication. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, 28, pp. 153-157.

Einspieler, C., Kerr, A.M. & Prechtl, H.F. (2005). Abnormal general movements in girls with Rett disorder: the first four months of life. *Brain Development*, 27, pp. 8-13.

Eisenberg, L. (1956). The autistic child in adolescence. *American Journal of Psychiatry*, 112, pp. 607-612.

Emerson, E. (2000). *Challenging behavior: Analysis and intervention in people with intellectual disabilities - Second edition*. Cambridge: Cambridge University Press.

Emerson, E. (2003). Mothers of children and adolescents with intellectual disability: Social and economic situation, mental health status, and the self-assessed social and psychological impact of the child's difficulties. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 47, pp. 385–399.

Esbensen, A.J., Seltzer, M.M. & Krauss, M.W. (2008). Stability and change in health, functional abilities, and behavior problems among adults with and without Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 113, pp. 263–277.

Farmer-Dougan, V. (1994). Increasing requests by adults with developmental disabilities using incidental teaching by peers. *Journal of Applied Behavior Analysis*, 27, pp. 533–544.

Fombonne, E. (1992). Diagnostic assessment in a sample of autistic and developmentally impaired adolescents. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22, pp. 563–581.

Fombonne, E. (2001). Is There an Epidemic of Autism? *Pediatrics*, 107, pp. 411-412.

Fombonne, E. (2002). Epidemiological trends in rates of autism. *Molecular Psychiatry*, 7, pp. S4-S6.

Fombonne, E. (2003). Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: An update. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33, pp. 365-382.

Fombonne, E. & Chakrabarti, S. (2001). No Evidence for A New Variant of Measles-Mumps-Rubella-Induced Autism. *Pediatrics*, 108, pp. 58-64.

Francis, K. (2005). Autism interventions: a critical update. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 47, pp. 493-9.

Freeman, B.J., Del'Homme, M., Guthrie, D. & Zhang, F. (1999). Vineland Adaptive Behavior Scale scores as a function of age and initial IQ in 210 autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, pp. 379-384.

Freeman, B.J., Rahbar, B., Ritvo, E.R., Bice, T.L., Yokota, A. & Ritvo, R. (1991). The stability of cognitive and behavioral parameters in autism: A twelve-year prospective study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 30, pp. 479-482.

Frith, U. (1989). *Autism: explaining the enigma*. Oxford: Blackwell.

Frith, U. (1991). *Autism and Asperger Syndrome.* Cambridge: Cambridge University Press.

Frith, U. & Happé, F. (1994). Autism: beyond "theory of mind". *Cognition*, 50, pp. 115-132.

Frith, U., Happé, F. & Siddons, F. (1994). Autism and theory of mind in everyday life. *Social Development*, 3, pp. 108-24.

Ganz, M.L. (2007). The lifetime distribution of the incremental societal costs of autism. *Archives of Pediatric and Adolescent Medicine*, 161, pp. 343-349.

Ganz, J.B. & Simpson, R.L. (2004). Effects on communicative requesting and speech development of the Picture Exchange Communication System in children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, pp. 395–409.

Gauthier, J., Siddiqui, T.J., Huashan, P., Gauthier, J., Siddiqui, T.J., Huashan, P. et al. (2011). Truncating mutations in NRXN2 and NRXN1 in autism spectrum disorders and schizophrenia. *Human Genetics*, pp. 563–73.

Gerber, F., Baud, M.A., Giroud, M. & Galli Carminati, G. (2008). Quality of life of adults with pervasive developmental disorders and intellectual disabilities. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38, pp. 1654–1665.

Giddan, N.S. & Giddan, J.J. (1988). *Autistic adults at Bittersweet Farms*. Binghamton, NY: Haworth Press.

Giddan, J.J. & Ucelli di Nemi, S. (2003). L'alternativa non urbana: le farm communities per adulti con autismo. *Noos - aggiornamenti in psichiatria*, 9, pp. 342-350.

Gillberg, C. (1991). Autistic syndrome with onset at age 31 years: herpes encephalitis as a possible model for childhood autism. *Dev Med Child Neurology*, 33, pp. 920-924.

Gilliam, J.E . (1995). *Gilliam Autism Rating Scale (GARS)*. Austin: TX Press.

Glessner, J.T., Wang, K., Cai, G., Korvatska, O., Kim, C.E., Wood, S., Zhang, H., Estes, A., Brune, C.W., Bradfield, J.P., Imielinski, M., Frackelton, E.C., Reichert, J., Crawford, E.L., Munson, J. et al. (2009). Autism genome-wide copy number variation reveals ubiquitin and neuronal genes. *Nature*, pp. 569-73.

Gorman, B.J. (1999). Facilitated Communication: Rejected in Science, Accepted in Court - A Case Study and Analysis of the Use of FC Evidence Under Frye and Daubert. *Behavioral Sciences and the Law*, 17, pp. 517-541.

Grayson , A. , Emerson , A. , Howard-Jones , P. & O ' Neil , L . (2012). Hidden communicative competence: Case study evidence using eye-tracking and video analysis. *Autism*, 16, pp. 75–86.

Griffith, E.M., Pennington, B.F., Wehner, E.A. & Rogers, S.J. (1999). Executive function in young children with autism. *Child Development*, 70, pp. 817-832.

Gupta, S., Aggarwal, S., Rashanravan, B. & Lee, T. (1998). Th1- and Th2-like cytokines in CD4+ and CD8+ T cells in autism. *Journal of Neuroimmunology*, 85, pp. 106-109.

Happé, F. (1997). Central coherence and theory of mind in autism: reading homographs in context. *British Journal of Developmental Psychology*, 15, pp. 1-12.

Happé, F. (2000). Autism: cognitive deficit or cognitive style? *Trends in Cognitive Sciences*, 3, pp. 216-222.

Happé, F. & Frith, U. (1996). The neuropsychology of autism. *Brain*, 119, pp. 1377-1400.

Happé, F. & Ronald, A. (2008). The 'Fractionable Autism Triad': A Review of Evidence from Behavioural, Genetic, Cognitive and Neural Research. *Neuropsychological Review*, pp. 287–304.

Hardan, A.Y., Minshew, N.J., Mallikarjuhn, M. & Keshavan, M.S. (2001). Brain Volume in Autism. *Journal of Child Neurology*, 16, pp. 421-424.

Harris, P. (1993). The nature and extent of aggressive behaviour amongst people with learning difficulties (mental handicap) in a single health district. *Journal of Intellectual Disability Research*, 37, pp. 221–242.

Hastings, R.P. (2002). Parental stress and behaviour problems in children with developmental disability. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 27, pp. 149–160.

Hatton, C., Emerson, E., Robertson, J., Gregory, N., Kessissoglou, S. et al. (2001). The adaptive behavior scale-residential and community (part I): towards the development of a short form. *Research in Developmental Disabilities*, 22, pp. 273-288.

Hendricks, D.R. & Wehman, P. (2009). Transition From School to Adulthood for Youth With Autism Spectrum Disorders. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 24, pp. 78-89.

Hermelin, B. & O'Connor, N. (1970). *Psychological experiments with autistic children*. Oxford: Pergamon.

Hirshoren, A & Gregory, J. (1995). Further negative findings of facilitated communication. *Psychology in the Schools*, 32, pp. 109–113.

Hobson, R.P. (1986). The autistic child's appraisal of expressions of emotion. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 27, pp. 321-42.

Hobson, R.P. (1993). *Autism and the development of mind*. Hillsdale: Erlbaum.

Hobson, R.P., Ouston, J. & Lee, A. (1988). Emotion recognition in autism: coordinating faces and voices. *Psychological Medicine*, 18, pp. 911-23.

Hollander, E., Novotny, S., Hanratty, M., et al. (2003). Oxytocin infusion reduces repetitive behaviors in adults with autistic and Asperger's disorders. *Neuropsychopharmacology*, 28, pp. 193–198.

Hollander, E., Phillips, A.T. & Yeh, C.C. (2003). Targeted treatments for symptom domains in child and adolescent autism. *Lancet*, 362, pp. 732–734.

Hoy, J.A., Hatton, C. & Hare, D. (2004). Weak Central Coherence: A Cross-Domain Phenomenon Specific to Autism? *Autism*, 8, 267-281.

Howlin, P. (1998). *Children with Autism and Asperger Syndrome: a Guide for Practitioners and Carers*. Chichester (UK): Wiley.

Howlin, P., Goode, S., Hutton, J. & Rutter, M. (2004). Adult outcome for children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45, pp. 212-229.

Howlin, P., Mawhood, L., & Rutter, M. (2000). Autism and developmental receptive language disorder - a follow-up comparison in early adult life. II: Social,

behavioral, and psychiatric outcomes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 41, pp. 561-578.

Huguet, G., Benabou, M. & Bourgeron, T. (2016). The Genetics of Autism Spectrum Disorders. *Research and Perspectives in Endocrine Interactions*, pp. 101-129.

Jacobsen, J.W. & Ackerman, L.J. (1990). Differences in adaptive functioning among people with autism or mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 20, pp. 205-219.

Jamain, S., Quach, H., Betancur, C., Rastam, M., Colineaux, C., Gillberg, I.C., Soderstrom, H., Giros, B., Leboyer, M., Gillberg, C. & Bourgeron, T. (2003). Mutations of the X-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism. *Nature Genetics*, pp. 27-9.

Kanne, S.M., Gerber, A.J., Quirmback, L.M., Sparrow, S.S., Cicchetti, D.V. & Saulnier, C.A. (2011). The role of adaptive behavior in autism spectrum disorders: Implications for functional outcome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41, pp. 1007–1018.

Kanner, L. (1943). Autistic Disturbances of Affective Contact. *Nervous Child*, 2, pp. 217-250.

Kanner, L. & Eisenberg, L. (1956). Early infantile autism, 1943 – 1945. *American Journal of Orthopsychiatry*, 26, pp. 55-65.

Kanner, L. (1971). Follow-up study of eleven children originally reported in 1943. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 2, pp. 9-33.

Keen, D.V., Reid, F.D. & Arnone, D. (2010). Autism, ethnicity and maternal immigration. *British Journal of Psychiatry*, pp. 274–281.

Keller, R. (2016). Percorsi diagnostici nei disturbi dello spettro autistico in età adolescenziale e adulta. In: R. Keller (Ed.), *I disturbi dello spettro autistico in adolescenza e in età adulta*. Trento: Erikson.

Kerrin, R.G., Murdock, J.Y., Sharpton, W.R. & Jones, N. (1998). Who's doing the pointing? Investigating facilitated communication in a classroom setting with students with autism. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 13, pp. 73–79.

Kezuka, E. (1997). The role of touch in facilitated communication. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 27, pp. 571–593.

Klin, A., Volkmar, F.R. & Sparrow, S. (1992). Autistic social dysfunction: some limitations of the theory of mind hypothesis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 33, pp. 861-876.

Klin, A., Volkmar, F.R. & Sparrow, S.S. (Eds.; 2000). *Asperger syndrome*. New York: The Guilford Press.

Klosinski, G. & Troje A.E. (2004). Kanner autism - Course of the disorder in the second and third decade in 18 patients regarding socially adaptive behavior. Results of a qualitative retrospective study [German]. *Nervenarzt*, 75, pp. 23-28.

Knapp, M., Romeo, R. & Beecham, J. (2009). Economic cost of autism in the UK. *Autism*, 13, pp. 317–336.

Kobayashi, R. & Murata, T. (1998). Setback phenomenon in autism and long-term prognosis. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 15, pp. 296-303.

Kobayashi, R., Murata, T., & Yoshinaga, K. (1992). A follow-up study of 201 children with autism in Kyushu and Yamaguchi areas, Japan. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22, 395–411.

Koczat, D.L., Rogers, S.J., Pennington, B.F. & Ross, R.G. (2002). Eye movement abnormality suggestive of a spatial working memory deficit is present in parents of autistic probands. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 32, pp. 513-518.

Korvatska, E., Van der Water, J., Anders, T.F. & Gershwin, M.E. (2002). Genetic and immunologic considerations in autism. *Neurobiological Discussions*, 9, pp. 107-125.

Kraijer, D.W. (2000). Review of adaptive behavior studies in mentally retarded persons with autism/pervasive developmental disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, pp. 39-47.

Kraijer, D.W., Lassi, G. & La Malfa, S. (2006). *STA-DI: Scala di valutazione dei Tratti Autistici in soggetti con Disabilità Intellettiva*. Trento: Edizioni Erickson.

Krug, D.A., Arick, J. & Almond, P. (1980). Autism screening instrument for educational planning: background and development. In: Gilliam J. (1980), *Autism: Diagnosis, instruction, managment, and research*, Austin: University of Texas at Austin Press.

Lanzi, G. e Ballotin, U. (1996). *Argomenti di neuropsichiatria infantile*. Pavia: La Goliardica Pavese.

Lecavalier, L. (2006). Behavioral and emotional problems in young people with pervasive developmental disorders: Relative prevalence, effects of subject characteristics, and empirical classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36, pp. 1101–1114.

Lecavalier, L., Snow, A.V. & Norris, M. (2011). Autism spectrum disorders and intellectual disability. In: J.L. Matson & P. Sturmey (eds.), *International*

handbook of autism and pervasive developmental disorders, New York: Springer.

Leekham, S., Libby, S., Wing, L., Gould, J., & Gillberg, C. (2000). Comparison of ICD-10 and Gillberg's criteria for Asperger Syndrome. *Autism*, 4, pp. 11–28.

Lincoln, A.J., Allen, M. & Kilman, A. (1995). The assessment and interpretation of intellectual abilities in people with autism. In: E. Schopler & G. Mesibov (Eds.), *Learning and cognition in autism*, pp. 89-117. New York: Plenum.

Lockyer, L. & Rutter, M. (1970). A five-to-fifteen year follow-up study of infantile psychosis: IV. Patterns of cognitive ability. *British Journal of Social and Clinical Psychology*, 9, pp. 152-163.

Lord, C., Bishop, S. & Anderson, D. (2015). Developmental Trajectories as Autism Phenotypes. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 169, pp.198–208.

Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook, E.H., Leventhal, B.L., DiLavore, P.C., Pickles, A. & Rutter, M. (2000). The Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic: A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism and Developmetal Disorders*, 30, 205-223.

Loveland, K.A. & Kelly, M.L. (1988). Development of adaptive behaviour in adolescents and young adults with Autism and Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 93, pp. 84-92.

Luckasson, R., Coulter, D.L., Polloway, E.A., Reiss, S., Schalock, R.L., Snell, M.E., Spitalnik, D.M. & Stark, J.A. (1992). *Mental retardation: definition, classification, and systems of supports (9th edition)*. Washington, DC: American Association on Mental Retardation.

Luria, A.R. (1966). *Higher cortical functions in man*. London: Tavistock.

Mahan, S. & Kozlowski, A.M. (2011). Adults with autism spectrum disorders. In: J.L. Matson & P. Sturmey (eds.), *International handbook of autism and pervasive developmental disorders*, New York: Springer.

Matson, J.L. & Sturmey, P. (eds., 2011). *International handbook of autism and pervasive developmental disorders.* New York: Springer.

Matson, J.L., & Rivet, T.T. (2008). Reliability and factor structure of the autism spectrum disorders–behavior problems for adults (ASD–BPA) with intellectual disabilities and autism. *Journal of Mental Health Research in Intellectual Disabilities*, 1, pp. 34–47.

Matthews, N.K., Smith, C.J., Pollard, E., Ober-Reynolds, S., Kirwan, J. & Malligo, A. (2015). Adaptive Functioning in Autism Spectrum Disorder During the Transition to Adulthood. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45, pp. 2349–2360.

Mawhood, L., Howlin, P. & Rutter, M. (2000). Autism and developmental receptive language disorder - a comparative follow-up in early adult life. I: Cognitive and language outcomes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 41, pp. 547-559.

McCarthy, S. E., Gillis, J., Kramer, M., Lihm, J., Yoon, S., Berstein, Y. et al. (2014). De novo Mutations in Schizophrenia Implicate Chromatin Remodeling and Support a Genetic Overlap with Autism and Intellectual Disability. *Molecular Psychiatry*, pp. 652–658.

McClintock, K., Hall, S. & Oliver, C. (2003). Risk markers associated with challenging behaviours in people with intellectual disabilities: a meta-analytic study. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 47, pp. 405–416.

McDougle, C.J., Naylor, S.T., Cohen, D.J., et al. (1996). A double-blind, placebo-controlled study of fluvoxamine in adults with autistic disorder. *Archives of General Psychiatry*, 53, pp. 1001–1008.

McGovern, C. & Sigman, M. (2005). Continuity and change from early childhood to adolescence in autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46, pp. 401-408.

McIntyre, L.L., Blacher, J. & Baker, B.L. (2002). Behaviour/mental health problems in young adults with intellectual disability: The impact on families. *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 46, pp. 239–249.

Mesibov, G., Schopler, E., Schaffer, B. & Landrus, R. (1988). *Individualized assessment and treatment for autistic and developmentally disabled children. Vol. IV: Adolescent and Adult Psychoeducational Profile (AAPEP)*. Austin: PRO-ED.

Mesibov, G., Schopler, E., Schaffer, B. & Michal, N. (1989). Use of the Childhood Autism Rating Scale (CARS) with autistic adolescents and adults. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 28, pp. 538-541.

Minshew, N.J., Luna, B. & Sweeney, J.A. (1999). Oculomotor evidence for neocortical systems but not cerebellar dysfunction in autism. *Neurology*, 52, pp. 917-922.

Moldin, S.O., Rubenstein, J.L. & Hyman, S.E. (2006). Can Autism Speak to Neuroscience? The Journal of Neuroscience, 26, pp. 6893-6896.

Montee, B.B., Miltenberger, R.G. & Wittrock, D. (1995). An experimental analysis of facilitated communication. *Journal of Applied behavior Analysis*, 28, pp. 189–200.

Morris, R.G., Rowe, A., Fox, N., Feigenbaum, J.D., Miotto, E.C. & Howlin, P. (1999). Spatial working memory in Asperger's syndrome and in patients with focal frontal and temporal lobe lesions. *Brain and Cognition*, 41, pp. 9-26.

Mostert, M.P. (2001). Facilitated Communication Since 1995: A Review of Published Studies. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31, pp 287-312.

Mottron, L., Peretz, I. & Ménard, E. (2000). Local and global processing of music in high-functioning persons with autism: beyond Central Coherence? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 41, pp. 1057-1165.

Murphy, G., Beadle-Brown, J., Wing, L., Gould, J., Shah, A. & Holmes, N. (2005). Chronicity of challenging behaviors in people with severe intellectual disabilities and/or autism: A total population sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35, pp. 405–418.

Need, A.C., Attix, D.K., McEvoy, J.M., Cirulli, E.T., Linney, K.L., Hunt, P. et al. (2009). A genomewide study of common SNPs and CNVs in cognitive performance in the CANTAB. *Human Molecular Genetics*, pp. pp. 4650–61.

NICE (National Institute for Health and Clinical Excellence) (2012). National Clinical Guideline Number 142: Autism - Recognition, referral, diagnosis and management of adults on the autism spectrum. Online publication [www.nice.org.uk/CG142].

Nihira, K., Foster, R., Shellhaas, M., & Leland, H. (1969). *AAMD adaptive behavior scale*. Washington, DC: American Association on Mental Deficiency.

Nihira, K., Leland, H. & Lambert, N. (1993). *Adaptive behavior scale-residential and community (second edition)*. Austin, TX: PRO-ED.

Nordin, V. & Gillberg, C. (1998). The long-term course of autistic disorders: Update on follow-up studies. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 97, pp. 99-108.

O'Riordan, M.A. & Plaisted, K.C. (2001). Enhanced discrimination in autism. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 54,pp. 961-979.

Oberman, L.M., Hubbarda, E.M., McCleeryb, J.P., Altschulera, E.L., Ramachandrana, V.S. & Pinedad, J.A. (2005). EEG evidence for mirror neuron dysfunction in autism spectrum disorders. *Cognitive Brain Research*, 24, pp. 190-198.

Olney, M. (1995). Reading between the lines: A case study on facilitated communication. *Journal of the Association for People with Severe Handicaps*, 20, pp. 57–65.

Olney, M.F. (2001). Evidence of literacy in individuals labeled with mental retardation. *Disability Studies Quarterly*, 21, n/p.

Onishi, K.H. & Baillargeon, R. (2005). Do 15-Month-Old Infants Understand False Beliefs? *Science*, 308, pp. 255-258.

Oswald, D.P. (1994). Facilitator influence in facilitated communication. *Journal of Behavioral Education*, 4, pp. 191–199.

Ozonoff, S., Pennington, B.F. & Rogers, S.J. (1991). Executive function deficits in high-functioning autistic individuals: relationship to theory of mind. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 32, pp. 1081-1105.

Palmen, S., van Engeland, H., Hof, P.R. & Schmitz, C. (2004). Neuropathological findings in autism. *Brain*, pp. 2572–83.

Parker, S.K., Schwartz, B., Todd, J. & Pickering, L.K. (2004). Thimerosal-containing vaccines and autistic spectrum disorder: a critical review of published original data. *Pediatrics*, 114, pp. 793-804.

Pellicano, E., Maybery, M., Durkin, K. & Maley, A. (2006). Multiple cognitive capabilities/deficits in children with an autism spectrum disorder: "Weak"

central coherence and its relationship to theory of mind and executive control. *Development and Psychopathology*, 18, pp. 77-98.

Pennington, B.F. & Ozonoff, S. (1996). Executive functions and developmental psychopathologies. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 37, pp. 51-87.

Perini, S., Rollo, D., & Gazzotti, R. (2010). Strategie comunicative nell' interazione con un bambino autistico: Dalla comunicazione facilitata all' intervento comportamentale. *Psicoterapia Cognitiva e Comportamentale*, 16, pp. 103–117.

Perkins, E.A. & Berkman, K.A. (2012). Into the Unknown: Aging with Autism Spectrum Disorders. *American Journal On Intellectual And Developmental Disabilities*, 117, pp. 478–496.

Persico, A.M. & Napolioni, V. (2013). Autism genetics. *Behavioural Brain Research*, pp. 95-112.

Pine, E., Luby, J., Abbacchi, A. & Constantino, J.N. (2006). Quantitative assessment of autistic symptomatology in preschoolers. *Autism*, 10, pp. 344-352.

Pini, G., Milan, M. & Zappella, M. (1996). Rett syndrome in northern Tuscany (Italy): family tree studies. *Clinical Genetics*, 50, pp. 486-90.

Pinto, D., Pagnamenta, A.T., Klei, L., Anney, R., Merico, D., Regan, R., Conroy, J., Magalhaes, T.R., Correia, C., Abrahams, B.S., Almeida, J., Bacchelli, E., Bader, G. D., Bailey, A.J. et al. (2010). Functional impact of global rare copy number variation in autism spectrum disorders. *Nature*, pp. 368-72.

Piven, J., Bailey, J., Ranson, B.J. & Arndt, S. (1997). An MRI Study of the Corpus Callosum in Autism. *American Journal of Psychiatry*, 154, pp. 1051-1056.

Pletnikov, M.V., Rubin, S.A., Schwartz, G.J., Moran, T.H., Sobotka, T.J. & Carbone, K. M. (1999). Persistent neonatal Borna disease virus (BDV) infection of the brain

causes chronic emotional abnormalities in adult rats. *Physiology of Behaviour*, 66, pp. 823-831.

Polirstok, S.R., Dana, L., Buono, S., et al. (2003). Improving functional communication skills in adolescents and young adults with severe autism using gentle teaching and positive approaches. *Topics in Language Disorders*, 23, pp. 146–153.

Premack, D. & Woodruff, G. (1978). Does the chimpanzee have a "theory of mind"? *Behavioral and Brain Sciences*, 4, pp. 515-526.

Rimland, B. (1964). *Infantile Autism.* London: Methuen.

Rinehart, N.J., Bradshaw, J.L., Moss, S.A., Brereton, A.V. & Tonge, B.J. (2006). Pseudo-random number generation in children with highfunctioning autism and Asperger's disorder. *Autism*, 10, pp. 70-85.

Risi, S., Lord, C., Gotham, K., Corsello, C., Chrysler, C., Szatmari, P., Cook, E. jr., Leventhal, B.L. & Pickles, A. (2006). Combining Information From Multiple Sources in the Diagnosis of Autism Spectrum Disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 45, pp. 1094.1103.

Rizzolatti, G., Fabbri-Destro, M. & Cattaneo, L. (2009). Mirror neurons and their clinical relevance. Nature Clinical Practice. *Neurology*, 5, 24-34.

Rizzolatti, G., Gentilucci, M., Camarda, R.M., Gallese, V., Luppino, G., Matelli, M. & Fogassi, L. (1990). Neurons related to reaching-grasping arm movements in the rostral part of area 6 (area 6a beta). Experimental Brain *Research*, 82, pp. 337-350.

Robins, D.L., Fein, D., Barton, M.L. & Green, J.A. (2001). Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT): an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31, pp. 131-144.

Rosen, N.J., Yoshida, C.K. & Croen, L.A. (2007). Infection in the First 2 Years of Life and Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 119, pp. 61-69.

Rosenhall, U., Nordin, V., Sandstrom, M., Ahlsen, G. & Gillberg, C. (1999). Autism and hearing loss. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, pp. 329-357.

Ruble, L.A., & Dalrymple, N.J. (1996). An alternative view of outcome in autism. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 11, pp. 3-14.

Rusch, R.G., Hall, J.C. & Griffin, H.C. (1986). Abuse-provoking characteristics of institutionalised mentally retarded individuals. *American Journal of Mental Deficiency*, 90, pp. 618–624.

Rutter, M. (1972). Childhood schizophrenia reconsidered. *Journal of Autism and Child Schizophrenia*, 2, pp. 315-338.

Rutter, M. & Lockyer, L. (1967). A five to fifteen year follow-up study of infantile psychosis: I. Description of the sample. *British Journal of Psychiatry*, 113, pp. 1169-1182.

Sadock, B.J. & Sadock, V.A. (Eds; 2000). *Kaplan & Sadock's Comprehensive Textbook of Psychiatry - 7th edition*. Baltimore: Lippincott Williams & Wilkins.

Saulnier, C.A. & Klin, A. (2007). Brief report: Social and communication abilities and disabilities in higher functioning individuals with autism and asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37, pp. 788-793.

Schiavo, P., Tressoldi, P. & Martinez, E.M. (2005). Autismo e comunicazione facilitata: Prove di verifica dell'autenticità. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 5, pp. 3–17.

Schlosser, R.W., Balandin, S., Hemsley, B., Iacono, T., Probst, P. & Von Tetzchner, S. (2014). Facilitated Communication and Authorship: A Systematic Review. *Augmentative and Alternative Communication*, 30, pp. 359-368.

Seltzer, M.M., Shattuck, P., Abbeduto, L., & Greenberg, J.S. (2004). Trajectory of development in adolescents and adults with autism. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 10, pp. 234-247.

Shah, A. (1986). Impairment of social interaction in autism and mental retardation: A 12 year follow-up study. In: J.M. Berg (Ed.), *Science and service in mental retardation*, London: Methuen.

Shattuck, P.T., Seltzer, M.M., Greenberg, J.S., Orsmond, G.I., Bolt, D., Kring, S., Lounds, J. & Lord, C. (2007). Change in Autism Symptoms and Maladaptive Behaviors in Adolescents and Adults with an Autism Spectrum Disorder. Journal of Autism and Developmental Disorders, 37, pp. 1735–1747.

Schatz, J. & Hamden-Allen, G. (1995). Effects of age and IQ on adaptive behaviour domains for children with autism. Journal of Autism and Developmental Disorders, 25, pp. 51-60.

Schmitz, C. & Rezaie, P. (2008). The neuropathology of autism: where do we stand? Neuropathology and Applied Neurobiology, pp. 4–11.

Schopler, E., Reichler, R.J., Bashford, A., Lansing, M.D. & Marcus, L.M. (1990). The Psychoeducational Profile—Revised (PEP-R). Austin: PRO-ED.

Schopler E., Reichler R.J. & Renner B.R. (1988). The Childhood Autism Rating Scale (CARS). Los Angeles: Western Psychological Services.

Schumann, C. M. & Amaral, D. G. (2006). Stereological analysis of amygdala neuron number in autism. Journal of Neuroscience, pp. 7674–9.

Shimizu, Y.A. & Johnson, S.C. (2004). Infants' attribution of a goal to a morphologically unfamiliar agent. *Developmental Science*, 7, pp. 425-430.

Siegel, D.J., Minshew, N.J. & Goldstein, G. (1996). Wechsler IQ profiles in diagnosis of high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 26, pp. 389-406.

Silverman, C. (2005). From Disorders of Affect to Mindblindness: Framing the History of Autism Spectrum Disorders. Published online [www.case.edu/affil/sce/index.html].

Simpson, R.L. & Myles, B.S. (1995). Effectiveness of facilitated communication with children and youth with autism. *Journal of Special Education*, 28, 424–439.

Singer, T. (2006). The neuronal basis and ontogeny of empathy and mind reading: Review of literature and implications for future research. *Neuroscience Biobehavioural Review*, pp. 855-863.

SINPIA (Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza) (2005). Linee guida per l'autismo. Pubblicato online [www.sinpia.it].

Skinner, B.F. (1953). *Science and Human Behavior*. Oxford: Macmillan.

Smith, M.D., Haas, P.J. & Belcher, R.G. (1994). Facilitated communication: The effects of facilitator knowledge and level of assistance on output. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24, pp. 357–367.

SNLG-ISS (Sistema Nazionale per le Linee Guida, Istituto Superiore di Sanità) (2011). Il trattamento del disturbo autistico. Pubblicato online [www.snlg-iss.it].

Sparrow, S., Balla, D.A. & Cicchetti, D.V. (1984). *Vineland adaptive behavior scales*. Circle Pines (Minnesota): AGS Inc.

Sponheim, E. & Skjeldal, O. (1998). Autism and related disorders: epidemiological findings in a Norwegian study using ICD-10 diagnostic criteria. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28, pp. 217-227.

Stevens, P. & Martin, N. (19990). Supporting individuals with intellectual disability and challenging behaviour in integrated work settings: an overview and model for service provision. *Journal of Intellectual Disability Research*, 43, pp. 19–29.

Sweeten, T.L., Posey, D.J. & McDougle, C.J. (2004). Brief report: autistic disorder in three children with cytomegalovirus infection. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, pp. 583-586.

Taylor, J. L. & Seltzer, M.M. (2010). Changes in the autism behavioral phenotype during the transition to adulthood. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40, pp. 1431–1446.

Théoret, H., Halligan, E., Kobayashi, M., Fregni, F., Tager-Flusberg, H., & Pascual-Leone, A. (2005). Impaired motor Facilitation during action observation in individuals with autism spectrum disorder. *Current Biology*, 15, pp. 84-85.

Tonge, B.J. & Einfeld, S. (2003). Psychopathology and intellectual disability: The Australian child to adult longitudinal study. *International Review of Research in Mental Retardation*, 26, pp. 61-91.

Tuchman, R. & Rapin, I. (2002). Epilepsy in autism. *Lancet Neurology*, 1, pp. 352-358.

Umiltà, M.A., Kohler, E., Gallese, V., Fogassi, L., Fadiga, L., Keysers, C. & Rizzolatti, G. (2001). I Know What You Are Doing: A Neurophysiological Study. *Neuron*, 31, pp. 155-165.

Vaags, A.K., Lionel, A.C., Sato, D., Goodenberger, M., Stein, Q.P., Curran, S. et al. (2012). Rare deletions at the neurexin 3 locus in autism spectrum disorder. *American Journal of Human Genetics*, pp. 133–41.

Van Bourgondien, M.E., Reichle, N.C. & Schopler, E. (2003). Effects of a model treatment approach on adults with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33, pp. 131-140.

Yerys, B.E., Hepburn, S.L., Pennington, B.F. & Rogers, S. J. (2006). Executive Function in Preschoolers with Autism: Evidence Consistent with a Secondary Deficit. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. Published online [www.springerlink.com].

Wakefield, A.J., Murch, S.H., Anthony, A., Linnell, J., Casson, D.M. & Malik, M. (1998). Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *Lancet*, 351, pp. 637-41.

Warren, R.P., Foster, A. & Margaretten, N.C. (1987). Reduced natural killer cell activity in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 26, pp. 333-335.

Warren, R.P., Margaretten, N.C., Pace, N.C. & Foster, A. (1986). Immune abnormalities in patients with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 16, pp. 189-197.

Welsh, M. & Pennington, B.F. (1988). Assessing frontal lobe functioning in children: Views from developmental psychology. *Developmental Neuropsychology*, 4, pp. 199-230.

Williams, E. (2004). Who Really Needs a “Theory” of Mind? An Interpretative Phenomenological Analysis of the Autobiographical Writings of Ten High-Functioning Individuals with an Autism Spectrum Disorder. *Theory and Psychology*, 14, pp. 704-724.

Wimmer, H. & Perner, J. (1983). Beliefs about beliefs: Representation and constraining function of wrong beliefs in young children's understanding of deception. *Cognition*, 13, pp. 103-128.

Wing, L. (1981). Asperger's syndrome: a clinical account. *Psychological Medicine*, 11, pp. 115-129.

Wing, L. & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9, pp. 11-29.

Wing, L., Gould, J. & Gillberg, C. (2011). Autism spectrum disorders in the DSM-V: Better or worse than the DSM-IV? *Research in Developmental Disabilities*, pp. 768–773.

Wing, L. & Shah, A. (2000). Catatonia in autistic spectrum disorders. *British Journal of Psychiatry*, 176, pp. 357-362.

Wohl, M. & Gorwood, P. (2007). Paternal ages below or above 35 years old are associated with a different risk of schizophrenia in the offspring. *European Psychiatry*, pp. 22–26.