



Università degli Studi di Napoli "Federico II"

Dipartimento di Pediatria

Prof.ssa Carmela Bravaccio

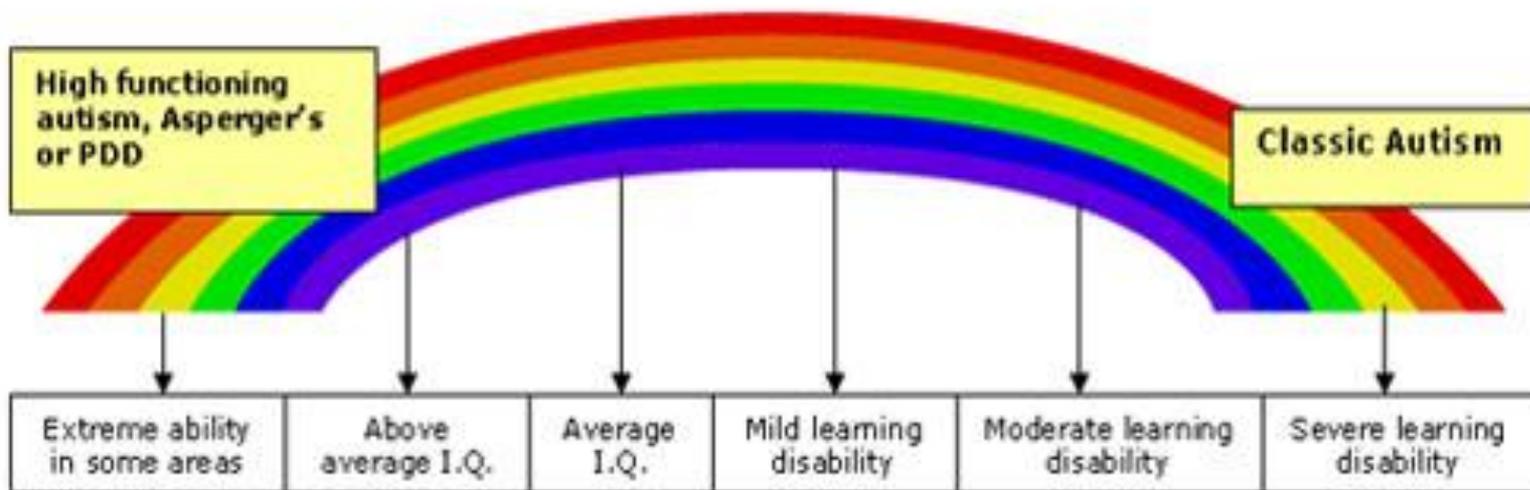
*Individuazione precoce dello  
spettro Autistico : la Check list  
per autismo*

# Autismo, DPS, DGS, Disturbi dello Spettro Autistico

I Disturbi Pervasivi (o Generalizzati) dello Sviluppo, denominati nel DSM 5 Disturbi dello Spettro Autistico, sono un ETEROGENEO gruppo di “*neurodevelopmental disorders*”, caratterizzati da *compromissioni qualitative dell’interazione sociale e della comunicazione, accompagnate da comportamenti ripetitivi e stereotipati.*

# DISTURBI DELLO SPETTRO

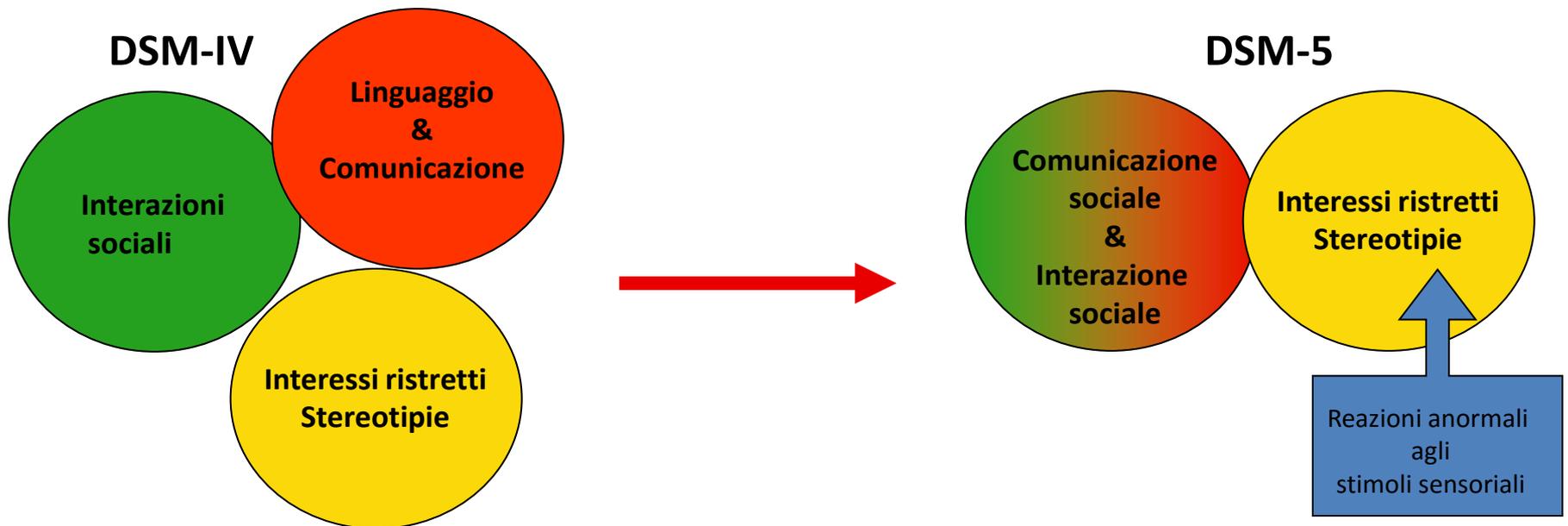
## Autistic Spectrum Conditions



- “Cornice” all’interno della quale vengono collocate le caratteristiche di persone anche molto diverse fra loro, che possono ricevere “etichette” diagnostiche specifiche e differenti, a seconda delle particolarità dei [sintomi e delle abilità](#).

# DSM-5

## Ri-definizione delle aree sintomatologiche e dei criteri



- I deficit nella comunicazione sono intrinsecamente legati a deficit nella sfera sociale. Inutile separarli.
- I ritardi/atipie del linguaggio in quanto molto variabili nella sindrome vengono considerati un fattore che influenza l'ASD, non più un sintomo caratteristico.

**Il DSM-5 ha portato i seguenti cambiamenti ai criteri diagnostici:**

- **Criteri diagnostici formulati in due aree:**  
comunicazione/interazione sociale e  
comportamenti ed interessi ristretti e ripetitivi
- Descrizione di **un livello di gravità del quadro clinico in termini non solo di Autismo ma anche di disabilità intellettiva e di linguaggio**, elementi di quasi costante riscontro nei quadri clinici di ASD, specificando **condizioni mediche, genetiche o ambientali.**



L'Autismo può essere diagnosticato in modo attendibile dai **2 anni; stabilità della diagnosi**

- Maggior variabilità per bambini con Autismo atipico
  - DPSNAS
- Trasformazioni evolutive dei sintomi  
(comportamenti ripetitivi e atipie sociali più frequenti in età prescolare e scolare)
- Ricerca su caratteristiche precoci (screening)



# IDENTIFICAZIONE PRECOCE

- SCREENING



- DIAGNOSI



# DIAGNOSI CLINICA

- L'autismo è un disturbo neuroevolutivo;
- Caratterizzato dalla comparsa dei primi sintomi prima del compimento del terzo anno di età;
- Fino a pochi anni fa, i primi sintomi generalmente venivano accertati a posteriori tramite ciò che riferivano i genitori;
- Gli studi sul riconoscimento da parte dei genitori delle anomalie dello sviluppo nell'autismo fanno ipotizzare che le prime preoccupazioni dei genitori di questi bambini risalgono al primo anno di vita nel 50 % dei casi e che almeno l'80%-90% dei genitori riconosca anomalie nel proprio figlio entro i 24 mesi (Volkmar, 2008).





# DIAGNOSI CLINICA

- E' basata su criteri esclusivamente comportamentali.
- Non esistono, infatti, indagini di laboratorio e/o strumentali che possano confermare un sospetto clinico.
- Ciò comporta la necessità di adottare procedure diagnostiche altamente standardizzate, integrate da strumenti di valutazione validati a livello internazionale, quali l'*Autism Diagnostic Interview – Revised (ADI-R)* (Lord et al., 1994), l'*Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)* (Lord et al., 2000) e la *Childhood Autism Rating Scale (CARS)* (Schopler et al., 1988).
- Fare riferimento ai criteri espressi nei principali sistemi di nosografia codificata: attualmente il *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-Text Revision (DSM-IV-TR)* (APA, 2000)

# DIAGNOSI PRECOCE

2 - 4 anni

**SOCIETA' ITALIANA  
DI NEUROPSICHIATRIA DELL'INFANZIA  
E DELL'ADOLESCENZA**

**LINEE GUIDA PER L'AUTISMO**

**RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI  
NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA**

Coordinatore: Gianni Levi (Roma)

Editoriale: Paola Bressanini (Roma), Alessandro Piccoli (Napoli), Simona La Grutta (Firenze),  
Bruna Mulazzoni (Roma), Roberto Murtinu (Napoli), Franco Nardocci (Roma)

**l'organizzazione adeguata di tempi,  
spazi ed attività del bambino in  
ETÀ PRECOCE**

**può incidere significativamente,  
nell'immediato, sulle potenzialità del  
bambino e, in prospettiva, sulla qualità  
dei suoi comportamenti adattivi dai  
quali dipende la qualità di vita  
dell'intero sistema famiglia (Linee Guida  
Sinpia,, 2005).**

# DIAGNOSI PRECOCE

Abbassare l'età media alla diagnosi;  
promuovere un più precoce accesso  
ai servizi di intervento.

**PEDIATRICS**  
OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

**Identifying Infants and Young Children With Developmental Disorders in the Medical Home: An Algorithm for Developmental Surveillance and Screening**  
Council on Children With Disabilities, Section on Developmental Behavioral Pediatrics, Bright Futures Steering Committee and Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee  
*Pediatrics* 2006;118:403  
DOI: 10.1542/peds.2006-1231

The online version of this article, along with updated information and services, is located on the World Wide Web at:  
<http://pediatrics.aappublications.org/content/118/1/403.full.html>

PEDIATRICS is the official journal of the American Academy of Pediatrics. A monthly publication, it has been published continuously since 1948. PEDIATRICS is owned, published, and trademarked by the American Academy of Pediatrics, 141 Northwest Point Boulevard, Elk Grove Village, Illinois, 60007. Copyright © 2006 by the American Academy of Pediatrics. All rights reserved. Print ISSN: 0031-4005. Online ISSN: 1099-1273.

**American  
Academy of  
Pediatrics  
(AAP)**

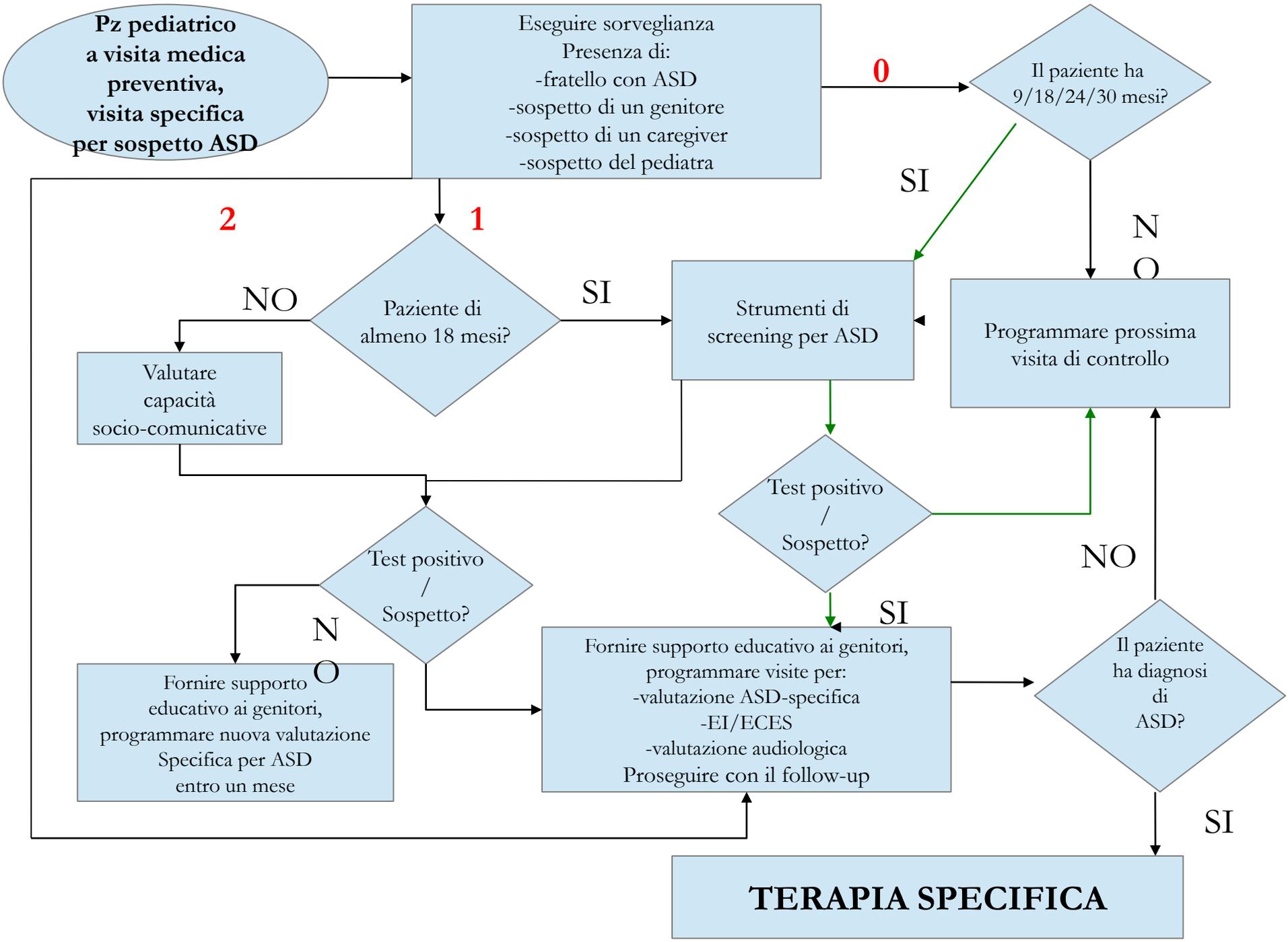
**pubblica 2 linee  
guide**

**PEDIATRICS**  
OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

**Identification and Evaluation of Children With Autism Spectrum Disorders**  
Chris Planche Johnson and Scott M. Myers  
*Pediatrics* 2007;120:1183, originally published online October 29, 2007,  
DOI: 10.1542/peds.2007-2361

The online version of this article, along with updated information and services, is located on the World Wide Web at:  
<http://pediatrics.aappublications.org/content/120/5/1183.full.html>

PEDIATRICS is the official journal of the American Academy of Pediatrics. A monthly publication, it has been published continuously since 1948. PEDIATRICS is owned, published, and trademarked by the American Academy of Pediatrics, 141 Northwest Point Boulevard, Elk Grove Village, Illinois, 60007. Copyright © 2007 by the American Academy of Pediatrics. All rights reserved. Print ISSN: 0031-4005. Online ISSN: 1099-1273.



**Pz pediatrico a visita medica preventiva, visita specifica per sospetto ASD**

Eseguire sorveglianza  
Presenza di:  
-fratello con ASD  
-sospetto di un genitore  
-sospetto di un caregiver  
-sospetto del pediatra

Il paziente ha 9/18/24/30 mesi?

**0**

SI

NO

**2**

**1**

NO

SI

Strumenti di screening per ASD

Programmare prossima visita di controllo

Valutare capacità socio-comunicative

Test positivo / Sospetto?

SI

NO

NO

NO

Fornire supporto educativo ai genitori, programmare nuova valutazione Specifica per ASD entro un mese

Fornire supporto educativo ai genitori, programmare visite per:  
-valutazione ASD-specifica  
-EI/ECES  
-valutazione audiologica  
Proseguire con il follow-up

Il paziente ha diagnosi di ASD?

SI

**TERAPIA SPECIFICA**

# DIFFICOLTA' PER LA DIAGNOSI PRECOCE

- Le conoscenze sulle manifestazioni precoci dell'autismo non sono dunque ancora sufficientemente generalizzate.
- Nella pratica, il ritardo nell'identificazione dei segni precoci dell'autismo è legato a diversi fattori.
- I genitori non possono percepire dei comportamenti devianti rispetto allo sviluppo normale, soprattutto, mancando loro l'esperienza, quando il bambino è il primo figlio.
- Succede anche che alcuni specialisti, poco familiarizzati con la sintomatologia precoce dell'autismo, ne banalizzino i primi segnali e si mostrino rassicuranti nei confronti dei famigliari.
- Infine, gli ambiti che accolgono dei bambini piccoli non sono sufficientemente sensibilizzati, aspettando così troppo prima di allarmare la famiglia affinché il bambino sia indirizzato ad uno specialista.

- La difficoltà della diagnosi nei bambini piccoli si rifà anche al fatto che gli strumenti diagnostici utilizzati non sono adatti alla più tenera età.
- I criteri forniti dalle classificazioni e i limiti ritenuti non sono adatti per i bambini più piccoli, soprattutto quando essi presentano anche un ritardo. I principali criteri di diagnosi si riferiscono, infatti, a comportamenti che potrebbero non ancora essere apparsi, come ad esempio il linguaggio. D'altronde esiste nel bambino piccolo un'importante variabilità nell'espressione del disturbo, ciò che rende difficile l'apprezzamento di certi segni blandi, e a maggior ragione, tenendo conto che anche lo sviluppo dei bambini normodotati presenta variazioni individuali. Infine, il profilo di sviluppo del bambino con autismo è molto eterogeneo. Nel bambino molto piccolo, le differenze nei vari ambiti di sviluppo sono, per definizione, meno percettibili, in quanto possono dipendere dalla differenza di pochi mesi nello sviluppo

# IMPORTANZA SCREENING



- Identificazione dei bambini a rischio

# IDENTIFICAZIONE PRECOCE

- L'identificazione precoce dell'autismo rappresenta una sfida importante poiché apre delle possibilità di presa a carico ad un'età dove alcuni processi di sviluppo possono ancora venire modificati.
- Le ricerche che valutano gli effetti di un intervento precoce mostrano che i bambini beneficiari di tali interventi presentano dei progressi significativi sul piano cognitivo, emotivo e sociale. Si riscontra, presso i bambini, un'accelerazione del ritmo di sviluppo con una crescita del quoziente d'intelligenza (QI), dei progressi nel linguaggio, un miglioramento dei comportamenti e una diminuzione dei sintomi del disturbo autistico.
- Questi progressi sopravvengono in 1 o 2 anni d'intervento precoce e intensivo, e la maggioranza dei bambini presi a carico (73 %) accede ad un linguaggio funzionale alla fine del periodo d'intervento (in generale attorno ai 5 anni). I benefici del trattamento rimangono costanti in seguito.



**Attenzione!**

# SVILUPPO PSICOMOTORIO



5

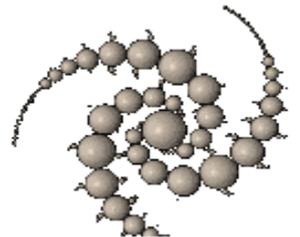
- I bambini autistici solitamente siedono, gattonano e camminano all'età aspettata.
- Alcuni producono addirittura alcune parole al tempo appropriato di sviluppo, malgrado che le stesse raramente evolvano nel primo linguaggio funzionale.
- Sintomi autistici che possono essere presenti durante l'infanzia (espressione seria, irritabilità crescente, difficoltà nel dormire e nel mangiare, placidità) sono d'altronde comportamenti visti comunemente anche nei bambini con sviluppo normale.

# COMPORAMENTI SPECIFICI

- Sono stati attualmente identificati i comportamenti specifici che distinguono i bambini autistici dagli altri, a 12 mesi di età, tramite studi che utilizzano osservazioni basate su videotapes domestici (Osterling & Dawson, 1994).
- Utilizzando i video delle feste del primo compleanno di bambini autistici, comparati ai bambini con sviluppo normale, i ricercatori hanno scoperto che vi sono 4 comportamenti identificabili correttamente in più del 90% dei bambini autistici e 'normali'.

## COME SI MANIFESTANO I DISTURBI RELAZIONALI

- ❖ **Difficoltà a stare con altri bambini**
- ❖ **Impressione di sordità o difficoltà visive**
- ❖ **Non consapevolezza dei pericoli**
- ❖ **Opposizione ai cambiamenti**
- ❖ **Mancanza del sorriso sociale e della mimica**
- ❖ **Iperattività accentuata**
- ❖ **Incapacità a guardare negli occhi**
- ❖ **Attaccamento inappropriato agli oggetti**
- ❖ **Perseverazione in giochi strani**



## Strumenti di screening

- CHAT (Baron-Cohen e coll., 1992)
- M-CHAT (Modified Check List for Autism in Toddlers) Robins e coll., 2006)
- Infant Toddler Checklist (Wetherby, Prizant e coll., 2008).
- First Year Inventory (Reznick, Baranek, Watson, Crais, 2003, 2007)
- Q-CHAT (Allison, Baron-Cohen, e coll., 2008)
- ESAT : Early Screening of Autistic Trait, (Swinkels e coll, 2006)



## Cosa devono fare i pediatri

- Diretta osservazione/interazione/”indagine clinica”
  - - Stimolare il bambino a “guardare” attraverso il pointing e co-orientamento visivo (12-15 mesi)
  - - Chiamare il bambino per nome (12 mesi)
  - - Chiedere “Dov'è la mamma?”
  - - Contatto oculare, co-orientamento visivo e pointing = evidenza di attenzione congiunta
  - - Osservare movimenti inusuali (guardare le cose da vicino o con la coda dell'occhio, movimenti ripetitivi, risposte alle stimolazioni)



# Cosa devono fare i pediatri

- Indagare attraverso i genitori:
  - - Qual è il giocattolo o il gioco preferito di suo figlio? (12 o 18 mesi)
  - - Suo figlio emette vocalizzi? Compie il gesto del saluto? Stende le braccia per essere preso in braccio? Sente la sua voce, come gli altri suoni, nell'ambiente? (dai 9 ai 12 mesi)
  - - Suo figlio manifesta ecolalia? Usa delle parole che ripete più volte a prescindere dal contesto? Scandisce le parole in maniera insolita? (12, 15 24 mesi)





Traduzione tabelle strumenti di screening.pdf

# CHAT

## Checklist for Autism in Toddlers

1992 Baron-Cohen et al.



ideata per facilitare l'attenzione dei  
pediatri sullo sviluppo emozionale del  
bambino

# CHAT

Viene somministrata dal pediatra all'età di 18 mesi ed è articolata in due parti



Parte I

9 domande da rivolgere  
ai genitori

Parte II

5 comportamenti da  
osservare direttamente

# CHAT

## Parte I (da compilare facendo riferimento alle risposte fornite dai genitori):

		SI	NO
1	ritenete che il vostro bambino provi piacere ad essere coinvolto in giochi del tipo "dondolarlo", "farlo saltare sulle ginocchia", far finta di farlo cadere, etc.?		
2	ritenete che il vostro bambino sia interessato agli altri bambini?		
3	ritenete che il vostro bambino provi piacere ad esplorare lo spazio, tipo "scalare le scale"?		
4	ritenete che il vostro bambino provi piacere a partecipare a giochi tipo nascondere, "cucù-teté", "Dov'è-Non c'è più-Eccola qua!"?		
5	ritenete che il vostro bambino cominci già a giocare a giochi di finzione, tipo far finta di bere da una tazzina giocattolo o altro?		
6	il vostro bambino ha già iniziato ad indicare con il dito indice per richiedere qualcosa?		
7	il vostro bambino ha già iniziato ad indicare con il dito indice per richiamare la vostra attenzione su qualcosa che lo interessa?		
8	il vostro bambino ha già iniziato ad utilizzare in maniera appropriata dei piccoli giochi, come, ad esempio, le macchinine o dei cubi, senza limitarsi semplicemente a portarli alla bocca o a manipolarli o farli cadere?		
9	il vostro bambino ha già iniziato a porgervi degli oggetti per mostrarveli?		

## Parte II (da compilare sulla base dell'osservazione diretta da parte del medico compilatore):

		SI	NO
A	nel corso dell'incontro il bambino è riuscito a stabilire un contatto oculare con voi?		
B	cercate di attirare l'attenzione del bambino, quindi indicate un qualsiasi oggetto interessante collocato in un altro punto della stanza, dicendo: "Uh! Guarda! Guarda che cosa c'è là!". Osservate la risposta del bambino. Il bambino riesce a rivolgere lo sguardo nella direzione che avete indicato? (NB. Per siglare "SI" c'è bisogno che il bambino non si limiti a guardare la vostra mano che indica, ma l'oggetto che state indicando)		
C	cercate di attirare l'attenzione del bambino, quindi invitatelo a fare un gioco di finzione (per esempio, mettere a letto una bambola o versare del caffè in una tazza). Ritenete che il bambino sia in grado di farlo?		
D	cercate di attirare l'attenzione del bambino, quindi dite al bambino: "Dov'è la luce? Fammi vedere dov'è la luce!". Il bambino è in grado di indicare con il dito la luce? (NB. Invece della "luce" potete invitare il bambino ad rivolgere lo sguardo su qualsiasi altro oggetto che ritenete utile allo scopo)		
E	Il bambino è capace di costruire una torre di cubi? (in caso affermativo, indicare il numero di cubi: _____)		

# CHAT

Interazione sociale

**ritenete che il vostro bambino sia interessato agli altri bambini?**

Gioco di finzione

**ritenete che il vostro bambino cominci già a giocare a giochi di finzione, tipo far finta di bere da una tazzina giocattolo o altro?**

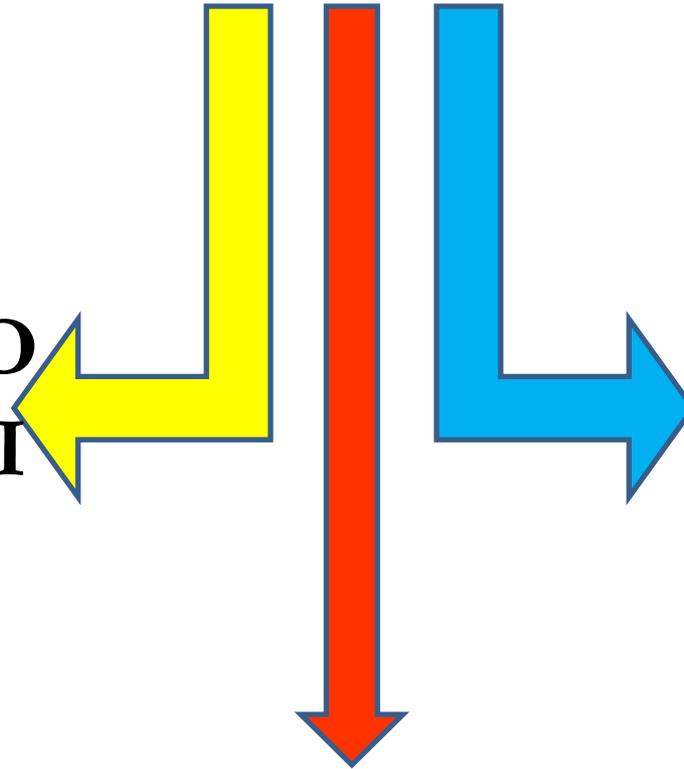
# CHAT



**A  
MODERATO  
RISCHIO DI  
AUTISMO**



**A RISCHIO  
PER  
RITARDO  
DELLO  
SVILUPPO**



**AD ALTO RISCHIO DI AUTISMO**



# M-CH.A.T.

Modified Checklist for Autism in Toddlers

Questionario per genitori con 23 domande a risposta binaria si/no relative alle abilità e ai comportamenti attuali del bambino (18-24 mesi)

I sei item più discriminativi sono relativi alle aree della **attenzione condivisa** (pointing protodichiarativo, seguire il pointing e portare degli oggetti per mostrarli al genitore);

**interazione sociale** (interesse per gli altri bambini e imitazione);

**comunicazione** (rispondere al proprio nome)

# M-CH.A.T.

10. Il vostro bambino vi guarda negli occhi per più di 1 o 2 secondi?
11. Il vostro bambino sembra sempre ipersensibile ai rumori (es si tappa le orecchie)?
12. Il vostro bambino sorride in risposta al vostro viso o sorriso?
13. Il vostro bambino vi imita (es.espressioni facciali)?



## Allison et al: Q-CHAT (2008)

- Prende in considerazione la **frequenza** dei comportamenti e non solo la loro presenza/assenza (score da 0 a 4)
- 25 items: scores: 0 to 100; 5m per essere completata
- 'Q' sta per 'quick' e anche per 'quantitative')
- Vengono inclusi i comportamenti ripetitivi e le anomalie sensoriali (come M-CHAT ed ESAT)
- Solo Parent Report (Baird (2000): ' I report dei genitori hanno la stessa sensibilità dei report combinati genitori/professionisti)
- 18 mesi

# Q-CHAT – gli items

- 1. Il tuo bambino ti guarda quando lo chiami per nome?
  - 2. Quanto è facile per te avere un contatto oculare con il tuo bambino?
  - 3. Quando il tuo bambino gioca da solo, allinea gli oggetti?
  - 4. Le altre persone possono comprendere facilmente il linguaggio del tuo bambino?
  - 5. Il tuo bambino punta il dito *per indicare che vuole qualcosa* (es. un giocattolo che è fuori dalla sua portata)?
  - 6. Il tuo bambino punta il dito *per condividere l'interesse con te* (es. indicare un evento interessante)?
-

# Q-CHAT – gli items

- 7. Quanto a lungo può essere mantenuto l'interesse del tuo bambino con un oggetto rotante (es. lavatrice, ventilatore elettrico, macchina giocattolo)?
- 8. Quante parole sa dire il tuo bambino?
- 9. Il tuo bambino fa finta (es. si prende cura delle bambole, parla ad un telefono giocattolo)?
- 10. Il tuo bambino segue dove tu stai guardando?
- 11. Quanto spesso il tuo bambino odora o lecca oggetti insoliti?
- 12. Il tuo bambino mette la tua mano su un oggetto quando lui/lei te lo vuole fare usare (es. sulla maniglia della porta quando lui/lei ti vuole fare aprire la porta, su un giocattolo

# Q-CHAT – gli items

- 13. Il tuo bambino cammina sulla punta dei piedi?
  - 14. Quanto è semplice per il tuo bambino adattarsi quando cambia le sue routines o quando le cose sono fuori dal loro solito posto?
  - 15. Se tu o anche qualcun altro in famiglia è visibilmente turbato, tuo figlio mostra segni di volerli confortare? (es. accarezzando i loro capelli, abbracciandoli)
  - 16. Il tuo bambino fa la stessa cosa più e più volte (es. girare il rubinetto, accendere e spegnere la luce, aprire e chiudere le porte)?
  - 17. Descriveresti le prime parole del tuo bambino:
  - 18. Il tuo bambino ripete cose che lui/lei sente (es. cose che tu dici, tratti da canzoni o films, suoni)?
-

# Q-CHAT – gli items

- 19. Il tuo bambino usa gesti semplici (es. ciao con la mano)?
- 20. Il tuo bambino fa insoliti movimenti con le dita vicino i suoi occhi ?
- 21. Il tuo bambino spontaneamente guarda il tuo viso per verificare la tua reazione quando si trova ad affrontare qualcosa di non familiare ?
- 22. Quanto a lungo può essere mantenuto l'interesse del tuo bambino su uno o due oggetti ?
- 23. Il tuo bambino gira ripetutamente gli oggetti (es. pezzi di spago) ?
- 24. Il tuo bambino sembra ipersensibile al rumore ?
- 25. Il tuo bambino guarda nel vuoto senza alcun motivo?

# P.D.D.S.T.

Pervasive Developmental Disorders Screening Test-II Stage I

Questionario rivolto ai genitori con risposta si/no relativo alla perdita di abilità precedentemente acquisite e comportamenti attuali del bambino. Valuta comportamenti tra i 12 e i 24 mesi.



# P.D.D.S.T.

Pervasive Developmental Disorders Screening Test-II Stage I

Include domande relative alla perdita di abilità precedentemente acquisite e analizza anche: temperamento, risposte sensorie, stereotipie motorie, attenzione, attaccamento e interessi sociali



# Valutazione della comunicazione preverbale e del comportamento sociale

1. PICS -Pictorial Infant Communication Scale
2. BITSEA -Brief Infant and Toddlers Social Emotional Assessment

# BITSEA

## *Brief Infant and Toddlers Social Emotional Assesment*

(Briggs-Gowan e Carter 2001)

Uno strumento di screening (12-36  
mesi) finalizzato all'analisi del  
comportamento emotivo e sociale

The Brief-Infant Toddler Social & Emotional Assessment (BITSEA)  
Parent Version  
(Briggs-Gowan & Carter, 2002)©

BRIEF-INFANT TODDLER SOCIAL AND EMOTIONAL ASSESSMENT (BITSEA)  
VERSIONE PER I GENITORI (\*)

Margaret J. Briggs-Gowan, PhD & Alice S. Carter, PhD (2002)©

Il presente questionario contiene domande relative ad alcuni comportamenti osservabili in bambini di età compresa fra 1 e 3 anni. Molti di tali comportamenti sono abitualmente presenti in tutti i bambini, ma ne sono stati inclusi anche alcuni abbastanza insoliti, che quando presenti rappresentano un "problema".  
Vi saremmo grati se poteste rispondere a tutte le domande.  
Suggerimenti: per ciascuna domanda va segnata la risposta che meglio descrive il vostro bambino, così come avete avuto modo di notare nell'ultimo mese.

Cod. N° \_\_\_\_\_

Data di nascita \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_      Data di compilazione \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Sesso: 1. maschile      2. femminile

Compilatore: 1. padre      2. madre      3. Altri \_\_\_\_\_

(\*) Traduzione italiana a cura del Prof. Roberto Milietti (Cattedra di Neuropsichiatria Infantile - Seconda Università di Napoli), autorizzata dagli Autori.

# COMPETENZE

- 1 Mostra piacere quando riesce in qualcosa.  
Per es.: si applaude
- 5 Rispetta le regole.
- 10 Cerca te (o l'altro genitore) quando é turbato.

# PROBLEMI

- 2 Fa giochi pericolosi per cui non puoi distogliere lo sguardo da lui.
- 3 Sembra nervoso, teso o impaurito.
- 4 E' irrequieto e non riesce a stare seduto immobile.

# Early Autism Detection: Are We Ready for Routine Screening?

**AUTHORS:** Mona Al-Qubandi, MD, MRCPC<sup>1</sup>, Jan Willem Gorter, MD, PhD, FRP(C)<sup>1,2</sup> and Peter Rosenbaum, MD, FRP(C)<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Developmental Pediatrics, Mahomet Anisier Hospital, Kawartha (Kawartha) and <sup>2</sup>GenChild Centre for Childhood Disability Research, <sup>3</sup>Department of Pediatrics, McMaster University, Hamilton, Ontario, Canada

**KEY WORDS:** child development disorder, pervasive screening program, early diagnosis, health care

**ABSTRACT OBJECTIVES:** ASD—autism spectrum disorder  
 ADOS—Autism Diagnostic Interview—Revised  
 DSST—Checklist for Autism Spectrum Disorders in Toddlers  
 M-CHAT—Modified Checklist for Autism Spectrum Disorders in Toddlers  
 SCQ—Social Communication Questionnaire  
[www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-1881](http://www.pediatrics.org/cgi/doi/10.1542/peds.2010-1881)

doi:10.1542/peds.2010-1881

Accepted for publication Mar 16, 2011

Address correspondence to Jan Willem Gorter, MD, PhD, FRP(C), GenChild Centre for Childhood Disability Research, Institute for Applied Health Sciences, McMaster University, 1400 Main St West, Room 404, Hamilton, Ontario, Canada L8S 4L7; E-mail: gortew@mcmaster.ca

REPRINTS: 1528 Numbers (Print), 1000 (Free Online), 1000 (Total). Copyright © 2011 by the American Academy of Pediatrics

**FINANCIAL DISCLOSURES:** The authors have indicated they have no financial relationships relevant to this article to disclose.

## abstract

**BACKGROUND:** Autism is a serious neurodevelopmental disorder that has a reportedly rising prevalence rate. The American Academy of Pediatrics recommends that screening for autism be incorporated into routine practice. It is important to consider the pros and cons of conducting autism screening as part of routine practice and its implications on the community. We have explored this question in the context of screening from a scientific point of view.

**METHOD:** A literature search was conducted to assess the effectiveness of community screening programs for autism.

**RESULTS:** Judged against critical questions about autism, screening programs failed to fulfill most criteria. Good screening tools and efficacious treatment are lacking, and there is no evidence yet that such a program would do more good than harm.

**CONCLUSIONS:** On the basis of the available research, we believe that we do not have enough sound evidence to support the implementation of a routine population-based screening program for autism. Ongoing research in this field is certainly needed, including the development of excellent screening instruments and demonstrating with clinical trials that such programs work and do more good than harm. *Pediatrics* 2011;128:e211–e217

# PEDIATRICS<sup>®</sup>

OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

**Early Autism Detection: Are We Ready for Routine Screening?**  
 Mona Al-Qubandi, Jan Willem Gorter and Peter Rosenbaum  
*Pediatrics* 2011;128:e211, originally published online June 13, 2011;  
 DOI: 10.1542/peds.2010-1881

The online version of this article, along with updated information and services, is located on the World Wide Web at:  
<http://pediatrics.aappublications.org/content/128/1/e211.full.html>

PEDIATRICS is the official journal of the American Academy of Pediatrics. A monthly publication, it has been published continuously since 1948. PEDIATRICS is owned, published, and trademarked by the American Academy of Pediatrics, 141 Northwest Point Boulevard, Elk Grove Village, Illinois, 60007. Copyright © 2011 by the American Academy of Pediatrics. All rights reserved. Print ISSN: 0031-4005. Online ISSN: 1098-4275.

American Academy of Pediatrics  
 DEDICATED TO THE HEALTH OF ALL CHILDREN<sup>®</sup>



# Early Autism Detection: Are We Ready for Routine Screening?

**ADDRESS:** Mona Al-Qubandi, MD, MScPhD,<sup>1\*</sup> Jon William Carter, MD, PhD, FRCPC,<sup>1,2</sup> and Peter Rosenbaum, MD, MScPhD<sup>1,2</sup>

| abstract



- ❑ L'American Academy of Pediatrics raccomanda che lo screening per l'autismo deve essere fatto in pratica di routine
- ❑ lo screening potrebbe avere pro e contro
- ❑ valutare l'efficacia dei programmi di screening

# Early Autism Detection: Are We Ready for Routine Screening?

ADDRESS: Mona Al-Qubandi, MD, MScPhD,\* Jan William Carter, MD, PhD, FRCPC,† and Peter Rosenbaum, MD, MScPhD

| abstract



- I programmi di screening hanno fallito nel soddisfare la maggior parte dei criteri di individuazione sintomatologica precoce;
- Vi è una carenza di buoni strumenti di screening e di trattamenti precoci efficaci;
- Mancano evidenze di come i programmi di screening possano apportare benefici piuttosto che arrecare “danno”.



*Mancanza di sufficienti evidenze su cui basare l'attuazione di un routinario programma di screening per il riconoscimento precoce dell'autismo*

## Early Autism Detection: Are We Ready for Routine Screening?

ADDRESS: Mona Al-Qubandi, MD, MPH, PhD, Jean William Carter, MD, PhD, FRCPC, FR and Peter Rosenbaum, MD, FRCPC

| abstract



- *I pediatri* hanno un ruolo essenziale per l'identificazione e la gestione nei primi anni di bambini con Disturbi dello spettro autistico
- *L'identificazione precoce* di ASD è importante perché ne può ridurre la gravità, soprattutto se si tratta di forme ad espressività attenuata
- La nuova edizione del Manuale Diagnostico e Statistico (*DSM-5*) fornirà criteri più rigorosi per la diagnosi ASD.
- La *genetica molecolare* ha avanzato l'identificazione di un numero sempre maggiore di casi di ASD mediante test di laboratorio; un crescente interesse viene posto attualmente sull'epigenetica.
- Anche se le terapie abilitative rappresentano la “spina dorsale” per il trattamento dell'ASD, negli anni a venire ci sarà probabilmente un ruolo sempre più crescente in merito alla possibilità di **trattamenti “medici”**.

## Three-item Direct Observation Screen (TIDOS) for autism spectrum disorder

Autism  
 0(0) 1-10  
 © The Author(s) 2013  
 Reprints and permissions:  
[sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav](http://sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav)  
 DOI: 10.1177/1362361313487028  
[aut.sagepub.com](http://aut.sagepub.com)



Pinar Oner<sup>1</sup>, Ozgur Oner<sup>1</sup> and Kerim Munir<sup>2,3</sup>

### Abstract

We compared ratings on the Three-Item Direct Observation Screen test for autism spectrum disorders completed by pediatric residents with the Social Communication Questionnaire parent reports as an augmentative tool for improving autism spectrum disorder screening performance. We examined three groups of children (18–40 months) comparable in age (18–24 month, 24–36 month, 36–60 preschool subgroups) and gender distributions:  $n = 86$  with *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (4th ed, text rev.) autism spectrum disorders;  $n = 76$  with developmental delay without autism spectrum disorders; and  $n = 97$  with typical development. The Three-Item Direct Observation Screen test included the following (a) *Joint Attention*, (b) *Eye Contact*, and (c) *Responsiveness to Name*. The parent Social Communication Questionnaire ratings had a sensitivity of .73 and specificity of .70 for diagnosis of autism spectrum disorders. The Three-Item Direct Observation Screen test item *Joint Attention* had a sensitivity of .82 and specificity of .90, *Eye Contact* had a sensitivity of .89 and specificity of .91, and *Responsiveness to Name* had a sensitivity of .67 and specificity of .87. In the Three-Item Direct Observation Screen test, having at least one of the three items positive had a sensitivity of .95 and specificity of .85. Age, diagnosis of autism spectrum disorder, and developmental level were important factors affecting sensitivity and specificity. The results indicate that augmentation of autism spectrum disorder screening by observational items completed by trained pediatric-oriented professionals can be a highly effective tool in improving screening performance. If supported by future population studies, the results suggest that primary care practitioners will be able to be trained to use this direct procedure to augment screening for autism spectrum disorders in the community.

Autism  
<http://aut.sagepub.com/>

### Three-Item Direct Observation Screen (TIDOS) for autism spectrum disorder

Pinar Oner, Ozgur Oner and Kerim Munir  
 Autism published online 14 October 2013  
 DOI: 10.1177/1362361313487028

The online version of this article can be found at:  
<http://aut.sagepub.com/content/early/2013/10/14/1362361313487028>

Published by:  


<http://www.sagepublications.com>

On behalf of:



The National Autistic Society

## Three-item Direct Observation Screen (TIDOS) for autism spectrum disorder

Pinar Oner<sup>1</sup>, Ozgur Oner<sup>1</sup> and Kerim Munir<sup>2,3</sup>

Autism  
DOI: 10.1177/1362291511418102  
© The Author(s) 2011  
Reprints and permissions:  
sagepub.com/journalsPermissions.nav  
DOI: 10.1177/1362291511418102  
http://aut.sagepub.com  


Pinar Oner e Al. propongono invece una scheda osservazionale diretta come test di screening, denominata TIDOS che può essere utile soprattutto nei paesi a basso reddito, in virtù dei costi contenuti.



## Three-item Direct Observation Screen (TIDOS) for autism spectrum disorder

Pinar Oner<sup>1</sup>, Ozgur Oner<sup>1</sup> and Kerim Munir<sup>2,3</sup>

Autism  
0950-1412  
© The Author(s) 2018  
Reprints and permissions:  
[sagepub.com/journalsPermissions.nav](http://sagepub.com/journalsPermissions.nav)  
DOI: 10.1177/0950141218781121  
[aut.sagepub.com](http://aut.sagepub.com)  


Essa prevede l'osservazione del bambino, per una durata totale di venti minuti, dei quali i primi cinque di gioco libero, mentre i restanti vengono utilizzati per analizzare i seguenti item:

- 1) attenzione condivisa (il bambino segue con lo sguardo oppure indica un oggetto, previa stimolazione da parte dell'esaminatore);
- 2) contatto oculare; risposta al nome (il bambino viene chiamato dall'esaminatore in quattro occasioni).



## Three-item Direct Observation Screen (TIDOS) for autism spectrum disorder

Pinar Oner<sup>1</sup>, Ozgur Oner<sup>1</sup> and Kerim Munir<sup>2,3</sup>

Autism  
0950-1412  
© The Author(s) 2018  
Reprints and permissions:  
[sagepub.com/journalsPermissions.nav](http://sagepub.com/journalsPermissions.nav)  
DOI: 10.1177/1362254118781028  
[aut.sagepub.com](http://aut.sagepub.com)  


Gli item sono stati selezionati per la loro stretta rilevanza con l'area di interazione sociale, la facilità di somministrazione, soprattutto in bambini in tenera età e perché sono indipendenti dall'educazione e dal background sociale del bambino.



# Attualità nell'individuazione precoce dei disturbi della vita mentale: l'autismo come esempio

Filippo Muratori, Antonio Narzisi, Giovanni Cioni

*Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva, IRCCS Fondazione Stella Maris e Divisione di Neuropsichiatria Infantile, Università di Pisa*

## Box di orientamento

### *Che cosa si sapeva prima*

*Per molti anni l'ipotesi eziologica dell'autismo è stata basata sull'idea che il bambino affetto da autismo fosse neurologicamente sano, e che la causa dell'autismo fosse individuabile in un rapporto inadeguato con la madre. Fino agli anni '70 questa ipotesi eziologica, oggi ritenuta scorretta, ha dominato il panorama clinico internazionale.*

### *Cosa sappiamo adesso*

*Oggi i disturbi dello spettro autistico (DSA) sono considerati l'espressione di uno specifico processo patologico che, a partire da fattori poligenetici (sicuramente presenti ma solo in minima parte identificati), comporta uno sviluppo anormale della architettura cerebrale che è responsabile della sindrome clinica comportamentale.*

### *Perché una diagnosi precoce*

*Seppure non esista una terapia in grado di guarire dall'autismo la diagnosi tempestiva seguita da un trattamento precoce permette di migliorare la prognosi del disturbo e di evitare le gravi ricadute che esso ha sulle attitudini genitoriali. L'equazione Diagnosi Precoce X Trattamento Tempestivo = Migliore esito prognostico, applicabile ad ogni settore del campo medico, ha assunto una rilevanza clinica specifica anche per i DSA.*

### *Quali ricadute sulla pratica clinica*

*Ampliamento e miglioramento degli screening di salute in ambito pediatrico.*

# 4 COMPORTAMENTI DA OSSERVARE (12 mesi)

1. Sguardo diretto,
2. l'orientarsi al chiamare del nome,
3. l'indicare,
4. il mostrare.



# INTERAZIONE SOCIALE

1 anno

## Sviluppo nella norma

**Sorride senza apparente causa (2 mesi).**

**Gira la testa e gli occhi nella direzione di un suono.**

**Tende le braccia per essere preso; ricomincia un comportamento quando l'adulto lo imita (6 mesi).**



## "Sospetto"

**Poco attivo ed esigente; qualcuno e' molto irritabile.**

**Scarso contatto oculare; indifferenza per il mondo sonoro.**

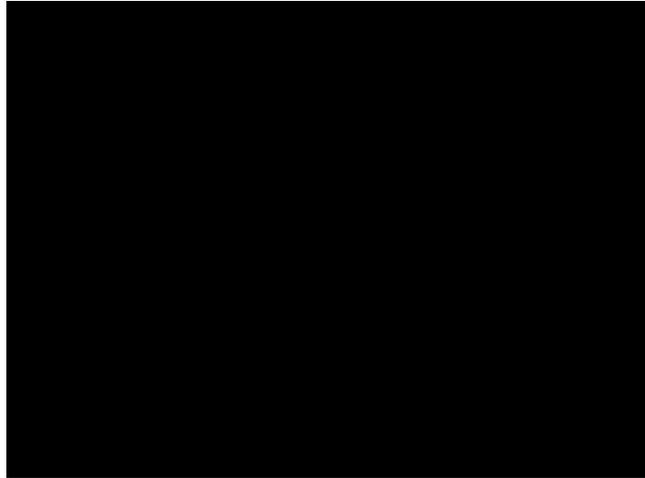
**Non aggiusta la propria posizione nelle braccia della madre.**



# INTERAZIONE SOCIALE

1-2 anno

## Sviluppo nella norma



**Comincia a giocare con i pari, anche se per breve tempo, con prevalenza di giochi di tipo fisico**

## “Sospetto”



**E' indifferente agli adulti non familiari.**

**Presenta comportamenti di isolamento e presenza, alcune volte, di paure intense.**

## PROBLEMI SOCIALI

- Ogni preoccupazione riguardante i problemi inerenti lo sviluppo sociale, dovrebbe essere sempre considerata attentamente !
- **DIAGNOSI DIFFERENZIALE:** disturbi d'ansia sociale, mutismo selettivo.

RICAPITOLANDO.....

# I SEGNALI D'ALLARME (triade sintomatologica)

- Preoccupazioni inerenti la **COMUNICAZIONE**:
- Non risponde al suo nome
- Non è capace di chiedere cosa desidera
- Il linguaggio è in ritardo
- Non segue le indicazioni
- A volte sembra sordo
- A volte sembra capace di udire altre no
- Non indica e non saluta con la mano
- Prima diceva qualche parola, ora non più



# I SEGNALI D'ALLARME

- Preoccupazioni inerenti la **SOCIALITA'**:
- Non sorride socialmente
- Sembra preferisca giocare da sc
- Prende gli oggetti da solo
- E' molto indipendente
- Attua scarso contatto con gli occhi
- E' nel suo mondo
- Non è interessato agli altri bambini



# I SEGNALI D'ALLARME

- Preoccupazioni inerenti il **COMPORAMENTO**
- Ha crisi di collera-aggressività
- E' iper-attivo, non-cooperativo, provocatorio
- Non sa come usare i giocattoli
- Si blocca regolarmente sulle cose
- Cammina in punta di piedi
- Ha attaccamenti inusuali ai giocattoli
- Allinea gli oggetti
- E' ipersensibile a certe fibre tessili o a certi
- Ha strani modelli di movimento



## **Indicazioni assolute per ulteriori valutazioni diagnostiche immediate**

- Nessuna lallazione entro i 12 mesi
- Nessuna gestualità (indicare, muovere la mano, salutare etc.) entro i 12 mesi
- Nessuna parola entro i 16 mesi
- Nessuna frase spontanea (non ecolalia) di due parole entro i 24 mesi di età
- **QUALUNQUE** perdita di **QUALSIASI** abilità linguistica o sociale ad **OGNI** età.

# CRITICITA'

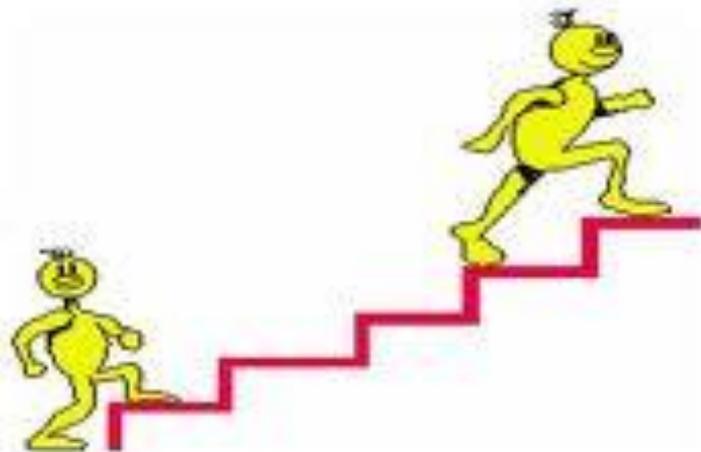
- Gli screening possono non individuare i bambini con **variazioni lievi del disturbo (senza ritardo mentale o ritardo del linguaggio evidente)**, che rimangono spesso non diagnosticate per anni, causando difficoltà crescenti ai bambini che cercano di soddisfare le richieste dell'educazione elementare senza i supporti necessari.
- Le loro difficoltà causano notevole stress alle famiglie, che riconoscono i cambiamenti del bambino ma hanno difficoltà a convincere gli altri dell'esistenza di un disturbo del bambino.

L'identificazione precoce dell'autismo dovrebbe contemplare due differenti livelli di investigazione:

il primo livello (di screening) dovrebbe coinvolgere tutti i bambini di una età stabilita al fine di individuare quelli a rischio per uno sviluppo di autismo;

il secondo livello (di diagnosi) deve contemplare solo quei bambini identificati come a rischio durante la fase di screening.

Il primo livello è condotto a livello delle normali visite di salute dal pediatra; il secondo livello è condotto da clinici esperti.



“La realtà per una persona autistica è una massa interattiva e confusa di eventi, persone, luoghi, rumori e segnali. Niente sembra avere limiti netti, ordine o significato. Gran parte della mia vita è stata dedicata al tentativo di scoprire il disegno nascosto in ogni cosa. La routine, scadenze predeterminate, percorsi e rituali specifici aiutano ad introdurre un ordine in una vita inesorabilmente caotica”

(Therese Jolliffe. In: Temple Grandin. Thinking in Pictures. New York: Vintage Books; 1995)

**GRAZIE PER  
L'ATTENZIONE**

