

ilmedicopediatra 2026;35(2):35-38;
doi: 10.36179/2611-5212-2026-11

I segni precoci dei disturbi dello spettro autistico... una nuova prospettiva della valutazione neuroevolutiva

Carmelo Rachele

Pediatra di Famiglia, Responsabile Nazionale Neurosviluppo della Federazione Italiana Medici Pediatri (Fimp)

Corrispondenza

Carmelo Rachele

mino.rachele60@gmail.com

How to cite this article: Rachele C. I segni precoci dei disturbi dello spettro autistico... una nuova prospettiva della valutazione neuroevolutiva. Il Medico Pediatra 2026;35(2):35-38. <https://doi.org/10.36179/2611-5212-2026-11>

© Copyright by Federazione Italiana Medici Pediatri



OPEN ACCESS

L'articolo è open access e divulgato sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

Impatto epidemiologico e rischio neuroevolutivo

I disturbi del neurosviluppo rappresentano un'emergenza sociosanitaria che richiede interventi immediati per evitare che da iniziali condizioni disfunzionali si passi, senza un trattamento mirato e tempestivo, a disabilità più complesse.

Negli ultimi decenni si è osservato un incremento rilevante di molte condizioni cliniche ad andamento evolutivo, specie quelle correlate al neurosviluppo (disturbi dello spettro autistico, della comunicazione, disturbi specifici dell'apprendimento, ADHD, disabilità intellettiva)

Tali disturbi possono condizionare le acquisizioni delle abilità psicofisiche, le capacità sensoriali e la dimensione relazionale del bambino. Le disabilità a esse correlate limitano le opportunità educative, professionali e sociali e, indirettamente, possono essere causa di discriminazione. Il ritardo nella diagnosi rappresenta un importante elemento di criticità che può dipendere da fattori diversi, tra cui, l'inadeguatezza dei modelli organizzativi, la mancanza di adeguate conoscenze da parte dei sanitari, la presenza di segni clinici singolarmente non diagnostici e la limitata disponibilità di test diagnostici, specie per le forme a esordio ed evoluzione subdola.

Le attuali potenzialità correlate alle terapie più innovative, unitamente ai trattamenti di supporto, riabilitativi e educativi, possono modificare favorevolmente il decorso clinico, il grado di autonomia e la stessa qualità di vita.

Il Progetto Nazionale del Neurosviluppo dell'Istituto Superiore di Sanità

Il Pediatra ha il "privilegio" di conoscere il bambino e la sua famiglia sin dai primi giorni di vita. Si trova nella condizione più favorevole per osservare le prime fasi della sua crescita e sostenere, tra l'altro, i comportamenti dei genitori utili a promuovere la qualità dello sviluppo psicomotorio inteso come un processo unitario ove aspetti motori, sensoriali, comportamentali, cognitivi e psicorelazionali sono inscindibilmente legati e interdipendenti.

Sempre di più si pone l'esigenza di fornire al Pediatra strumenti clinici che siano efficaci, semplificati e coerenti allo specifico modello delle Cure Primarie e alla necessità di una diagnosi e un trattamento tempestivo. In relazione a tali bisogni, nel 2016 è stato avviato un Progetto Ministeriale coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità (ISS) per la costituzione della Rete Pediatria-Neuropsichiatria Infantile, finalizzata a promuovere percorsi progettuali per la diagnosi precoce dei disturbi del neurosviluppo e dello spettro autistico in particolare.

Per il raggiungimento di alcuni obiettivi di salute, sono stati elaborati 7 schede del Neurosviluppo con 44 item complessivi, tra i più specifici e sensibili ai fini del riconoscimento precoce degli indicatori di rischio e dei segnali di allarme, somministrabili, in rapporto all'età del bambino, durante la finestra evolutiva 0-3 anni.

I disturbi dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorders, ASD*) rientrano tra i disturbi del neurosviluppo e sono caratterizzati da una compromissione qualitativa nelle aree dell'interazione sociale e della comunicazione, e da modelli ripetitivi e stereotipati di comportamento, interessi e attività.

Questo complesso di disturbi comporta un elevato

carico sanitario, sociale ed economico, trattandosi di disturbi a elevata complessità che, nella maggior parte dei casi, accompagnano l'individuo per tutta la durata della sua vita. *La diagnosi precoce, l'intervento riabilitativo, il sostegno alle famiglie, la formazione degli operatori sanitari e degli educatori sono azioni da implementare per favorire l'integrazione e il miglioramento della qualità della vita delle persone affette, in linea con le indicazioni dell'"European Pact for Mental Health and Well-Being, EC 2008", e del "WHO Global Plan of action for children's environmental health 2010-2015".* Per quanto riguarda, in particolare, i disturbi dello spettro autistico, le linee di azione e le politiche da intraprendere urgentemente a livello europeo sono contenute nel documento *WHO Resolution "Comprehensive and Coordinated Efforts for the Management of ASD EB133/4"*.

Negli ultimi anni si è osservato un sensibile incremento dei disturbi dello spettro autistico con dati della letteratura che segnalano punte di prevalenza pari a 1:54. Vi è evidenza crescente che l'individuazione precoce del rischio di autismo e un tempestivo intervento, ancor prima che il disturbo si esprima nella sua piechezza, possano significativamente ridurre la sua interferenza sullo sviluppo e attenuarne il quadro clinico finale. Tuttavia, vi è ancora un grande ritardo temporale tra l'insorgenza delle prime preoccupazioni dei genitori, la prima consultazione e l'età in cui viene fatta la diagnosi che si aggira, attualmente, intorno ai 4 anni.

Da quanto sopra si pone l'esigenza di pianificare iniziative progettuali tese a migliorare la conoscenza dei disturbi dello spettro autistico e i tempi di diagnosi.

Indicatori di rischio e diagnosi precoce: cosa può fare il pediatra

L'idea di creare, per il riconoscimento precoce, percorsi semplificati nell'ambito delle Cure Primarie, nasce dalla consapevolezza che, a oggi, la ricchezza culturale acquisita negli ultimi decenni dalla Pediatria di famiglia possa, più facilmente, intercettare la sfida

FIGURA 1.
Item Cronologici Aggiuntivi - ISS.

<p>1 mese Motricità spontanea povera</p>
<p>3 mesi Ritardato controllo del capo, aggancio visivo e contatti di sguardo meno sostenuti</p>
<p>6 mesi Acquisizione ritardata di vocalizzi e suoni vocalico-consonantici, sorriso sociale deficitario</p>
<p>9 mesi Asimmetrie posturomotorie</p>
<p>12 mesi Difficoltà nella risposta al nome, scarsa condivisione giochi sociali, povertà gesti comunicativi</p>
<p>12 mesi Deficit imitazione, povertà modulazione polisillabica e lallazione</p>
<p>18-24 mesi Difficoltà nella coordinazione e nelle performance motorie, ritardo del linguaggio</p>
<p>18-24 mesi Deficit gioco funzionale, deficit attenzione condivisa</p>
<p>24-36 mesi Deficit gioco simbolico</p>

della ricerca e delle novità scientifiche con *l'obiettivo di identificare tempestivamente, indicatori di rischio e segnali di allarme nel corso dei vari momenti evolutivi*. La valorizzazione dei Bilanci di Salute (BS), le nuove schede dell'ISS e la ricerca, attraverso questi, di percorsi diagnostici con gli item più sensibili e specifici, potrà garantire un sensibile miglioramento dei tempi di diagnosi.

Per i disturbi ad andamento evolutivo, compreso l'autismo, particolare rilevanza possono rivestire alcuni *item cronologici* capaci di intercettare caratteristici sintomi e atipie comportamentali che si manifestano in determinati momenti dello sviluppo. Va sottolineato, pertanto,

che non è il singolo segnale di allarme a giustificare il sospetto diagnostico. È, semmai, l'occorrenza di più segni e comportamenti anomali, osservati utilizzando una fine semeiotica che consenta una valutazione qualitativa e quantitativa, a giustificare il sospetto.

Il sospetto diagnostico e la diagnosi differenziale saranno, quindi, meglio definiti, sia dalla presenza dei dati estrapolati dal raccordo anamnestico e clinico dei Bilanci di Salute del Pediatra di Famiglia (*Item di Base* dei Bilanci di Salute), che da Item caratteristici, età dipendenti (*Item Cronologici Aggiuntivi - ISS*) (Fig. 1); tutto ciò potrà favorire il processo di *early referral* presso i centri di riferimento territoriale.

In definitiva, *gli Item Cronologici* di cui sopra, costituiranno l'elemento di maggior interesse per lo sviluppo di algoritmi capaci di facilitare il Pediatra nel processo di decodifica di alcuni parametri clinici che più facilmente possono essere evocativi di disturbi dello spettro autistico.

A rafforzare ulteriormente questo concetto, è oggi evidente, dai dati della letteratura, la necessità di *considerare come segni precocissimi dei disturbi dello spettro autistico, non tanto le atipie comportamentali e psicorelazionali, quanto le alterazioni della dimensione sensomotoria e dell'asse di regolazione che possono essere colte sin dai primissimi mesi di vita (disturbi della motricità spontanea, asimmetrie posturomotorie del primo e secondo semestre di vita, disturbi del pianto, disturbi del sonno..)*

In tale contesto, pertanto, gli algoritmi vogliono rappresentare un valore aggiunto nel percorso di sorveglianza longitudinale del bambino nei diversi momenti evo-

lutivi, per favorire il riconoscimento tempestivo degli indicatori di rischio e dei segnali di allarme.

La strategia individuata non contempla, quindi, procedure aggiuntive o attività specifiche nella pratica ambulatoriale del Pediatra di famiglia e neppure prevede l'acquisizione di competenze "specialistiche" oltre a quelle pediatriche.

Il percorso di Revisione dei Bilanci di Salute avviato nell'ultimo decennio e lo sviluppo delle schede del Neurosviluppo dell'ISS, consentiranno ai Pediatri di famiglia un approccio più competente e consapevole su alcune tematiche intrinsecamente complesse, favorendo, tra l'altro, l'utilizzo di un linguaggio che maggiormente si adatta a progetti e percorsi condivisi con gli specialisti e gli esperti del settore, presupposto essenziale per ottimizzare tempi di diagnosi e interventi tempestivi capaci di promuovere, contestualmente, una genitorialità responsiva.