

# Disturbi visivi ed autismo: uno sguardo sulla complessità

UNICApress/comunicazione

a cura di  
Roberto Pili, Pericle Farris, Bachisio Zolo  
Donatella Rita Petretto



Nel corso degli ultimi trent'anni si è assistito ad un crescente interesse nei confronti del legame tra i disturbi visivi gravi (ipovisione e cecità) e la presenza di disturbi dello spettro autistico. Partendo da un approccio che si focalizza sulla centralità della persona ed adotta un'ottica biopsicosociale, il testo intende indagare questa comorbidità, proponendo quesiti di ricerca, riflessioni di natura teorica e spunti di intervento. In particolare il testo si focalizza sui seguenti temi: l'importanza di strumenti e percorsi diagnostici sensibili e specifici per la rilevazione precoce dei disturbi visivi sin dalle prime fasi dello sviluppo in persone con disturbi dello spettro autistico, l'importanza di approcci di intervento specifici che tengano conto della peculiarità legate a questa comorbidità e consentano di sostenere e promuovere il potenziale di sviluppo delle persone che presentano questa comorbidità, l'importanza di informare e formare, attraverso un approccio collaborativo e centrato sulla persona, familiari, caregivers, insegnanti, educatori, pedagogisti ed altri professionisti nel campo dell'inclusione.

UNICApres/comunicazione



# Disturbi visivi ed autismo: uno sguardo sulla complessità

*a cura di*

Roberto Pili, Pericle Farris, Bachisio Zolo  
Donatella Rita Petretto



Cagliari  
UNICApres  
2022



*Disturbi Visivi ed autismo: uno sguardo sulla complessità* è un libro pubblicato nell'ambito del progetto "Vis à Vis", finanziato da IERFOP con il contributo previsto dalla legge n. 379/1993 e successive modifiche ed integrazioni – annualità 2021.

*Disturbi visivi ed autismo: uno sguardo sulla complessità*  
a cura di Roberto Pili, Pericle Farris, Bachisio Zolo, Donatella Rita Petretto

© Authors and UNICApres  
CC-BY-SA 4.0 license (<https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>)  
Cagliari, UNICApres, 2022 (<http://unicapress.unica.it>)

e-ISBN 978-88-3312-068-3

ISBN 978-88-3312-067-6

DOI <https://doi.org/10.13125/unicapress.978-88-3312-068-3>

## INDICE

- 7     Introduzione  
*Roberto Pili, Bachisio Zolo, Pericle Farris, Loredana Lucarelli,  
Donatella Rita Petretto*
- 13    Perché?  
*Pericle Farris*
- 17    Visual Impairment  
*Luca Gaviano*
- 29    I disturbi visivi in età evolutiva  
*Luca Gaviano, Lorenzo Pili*
- 39    Autismo e disturbi dello spettro autistico: una breve storia  
*Valentina Penna, Pericle Farris, Simona Valinotti*
- 49    I Disturbi dello Spettro Autistico e l'autismo  
*Luca Gaviano*
- 57    Le principali patologie alla base della relazione tra autismo e  
disturbi visivi  
*Roberta Berti*
- 123   Problematiche teoriche e psicometriche nello studio della re-  
lazione tra autismo e disturbi visivi  
*Roberta Berti*
- 141   Alcuni principi per l'organizzazione di interventi educativi ed  
abilitativi rivolti a persone con disturbi dello spettro autistico e  
gravi disturbi visivi  
*Donatella Rita, Gian Pietro Carrogu, Pericle Farris, Bachisio Zolo,  
Roberto Pili*

*Disturbi visivi ed autismo: uno sguardo sulla complessità*

- 149 CAA- Comunicazione Aumentativa Alternativa  
*Valentina Penna, Simona Valinotti*
- 183 L'aspettativa genitoriale e scolastica sulle persone con disturbi  
dello spettro dell'autismo e disturbi visivi  
*Gian Pietro Carrogu*
- 189 Conclusioni e sviluppi futuri  
*Roberto Pili, Bachisio Zolo, Pericle Farris, Donatella Rita Petretto*
- 193 *Bibliografia*
- 227 *Gli autori*

# Introduzione

Roberto Pili<sup>1</sup>, Bachisio Zolo<sup>1</sup>, Pericle Farris<sup>2</sup>, Loredana Lucarelli<sup>3</sup>, Donatella Rita Petretto<sup>3</sup>

<sup>1</sup>*IERFOP Onlus*; <sup>2</sup>*APRI Servizi Onlus*; <sup>3</sup> *Dipartimento di Pedagogia, Psicologia e Filosofia, Università degli Studi di Cagliari*

Sin dalle prime descrizioni cliniche di Kanner negli anni 40 del XX secolo, i disturbi dello spettro autistico (ASD) hanno ricevuto una crescente attenzione e hanno stimolato l'interesse dei clinici per le loro peculiarità (Kanner, 1943). Attualmente rappresentano uno dei disturbi del neurosviluppo maggiormente studiati, anche in virtù del fatto che la loro prevalenza si è notevolmente modificata nel corso del tempo (da 1-4 bambini ogni 1000 degli anni '90 all'attuale prevalenza di un bambino su 68 bambini<sup>1</sup>). Nei manuali diagnostici internazionali ne vengono evidenziate tre caratteristiche principali, che più recentemente vengono sintetizzate in due: la presenza di alterazioni nell'interazione sociale, la presenza di alterazioni qualitative e/o quantitative nelle abilità comunicative e la presenza di un repertorio ristretto di interessi ed attività (APA, 2013). L'uso recente della terminologia "ASD" si basa sul concetto di "spettro" che, nell'attuale psicopatologia, descrive l'estrema eterogeneità nelle caratteristiche comportamentali nei bambini con autismo ed evidenzia le differenze nella qualità e della gravità delle caratteristiche comportamentali e dei segni e sintomi presenti in ciascun individuo con ASD<sup>2</sup>.

---

<sup>1</sup> È in corso un ampio dibattito sui motivi alla base della modifica della prevalenza, con un accordo sugli effetti positivi del miglioramento dei sistemi diagnostici e di screening precoce. È verosimile che questa prevalenza possa variare ulteriormente nel prossimo futuro, grazie all'ulteriore miglioramento delle tecniche diagnostiche e dei percorsi di screening precoce.

<sup>2</sup> Il concetto di "spettro" rappresenta un importante punto di arrivo di una riflessione che contrappone approcci categoriali con approcci dimensionali in ambito psicopatologico e che nell'ambito dei disturbi dello spettro autistico consente di tener conto

Nel corso degli ultimi anni è maggiormente aumentata la consapevolezza tra clinici e ricercatori che la persona con ASD possa avere, insieme con l'autismo, almeno un altro disturbo del neurosviluppo o disturbo dello sviluppo (uno o talvolta anche più di uno).

Un ambito di particolare interesse è la relazione tra autismo e disturbi di natura visiva (di seguito indicati come VI o visual impairment<sup>3</sup>) e vi sono dati ormai abbastanza consolidati sulla comorbidità tra queste due condizioni (Hartshorne et al., 2005, Hartshorne et al., 2007, De Verdier et al., 2019, De Verdier et al., 2018, Finkand Borchert, 2011, Ek et al., 2005, Ek et al. al., 1998, Parr et al., 2010, Williams et al., 2013, Johanson et al., 2010, Jutley-Neilson et al., 2013, Smith et al., 2005, Pili et al., 2021)<sup>4</sup>. Il tema della comorbidità tra disturbi dello spettro autistico e disabilità visive è stato studiato nel primo studio pionieristico di Keeler (1956) che ha descritto la presenza di tratti di "tipo autistico" in cinque bambini in età prescolare che presentavano una cecità totale come conseguenza della "retinopatia del pretermine" (ROP)<sup>5</sup>. Da allora un numero crescente di ricercatori si è occupato di analizzare e descrivere la relazione tra autismo e disturbi visivi, e sono stati seguiti due approcci principali nello studio di questa relazione: il primo approccio parte dalla presenza di un VI grave (principalmente

---

sia delle caratteristiche/variabili psicologiche comuni (o core symptoms) presenti in tutte le persone che condividono questa diagnosi, sia delle grandi differenze individuali in termini di intensità di ciascuna caratteristica/variabili psicologiche.

<sup>3</sup> Il concetto di "disturbo visivo" rimanda ad una varietà di condizioni diverse che possono essere causate da diversi quadri eziologici (genetici, costituzionali, lesionali, nutrizionali e ambientali). Come per l'autismo, anche il concetto di disturbo visivo si riferisce, ad una sorta di "spettro", ad una categoria generale di condizioni che sono accomunate dalla presenza di difficoltà più o meno marcate nella vista. I deficit alla base dei disturbi visivi possono variare da errori di rifrazione (miopia, ipermetropia, astigmatismo), ad ambliopia, strabismo e cecità parziale e totale; possono inoltre variare da condizioni lievi a gravi e possono avere un esordio precoce o tardivo nella vita degli individui, e qualcuno di loro può avere effetti diversi nelle diverse fasi del ciclo di vita.

<sup>4</sup> Quando si considerano gli individui con comorbidità tra disturbi visivi ASD, è inutile dire che sono ancora più necessari percorsi di screening specifici e precoci per ottenere informazioni sulla comorbidità e per sviluppare interventi specifici. A seconda della qualità e della gravità della condizione visiva e dei segni e sintomi di ciascun individuo, questi disturbi visivi possono avere effetti diversi sul funzionamento e sulla qualità della vita degli individui, sono pertanto necessari percorsi di screening e valutazione specifici e precoci per acquisire informazioni sulle condizioni cliniche e per sviluppare interventi specifici, individualizzati e personalizzati.

<sup>5</sup> La retinopatia del pretermine è un disturbo abbastanza frequente nelle persone nate pretermine e con basso o bassissimo peso.

cecità totale o parziale) e focalizza la sua attenzione sulla prevalenza di disturbi autistici e/o di tratti di tipo autistico, il secondo approccio parte dai disturbi dello spettro autistico e si concentra sullo studio della prevalenza di un VI (principalmente errori di rifrazione ma anche disturbi visivi più gravi come la cecità totale o parziale)<sup>6</sup>.

In entrambi gli approcci è stato descritto un rischio di “sottodiagnosi” e “mancato riconoscimento” della comorbidità tra i due tipi di disturbi, a causa della diffusa tendenza a focalizzare l’attenzione sul disturbo più critico e a non tener adeguatamente in considerazione che quando un bambino ha già un disturbo del neurosviluppo sussiste un elevato rischio di averne un altro<sup>7</sup>.

In questo testo, ci proponiamo di discutere la comorbidità tra ASD e disturbi visivi, disturbi visivi gravi (cecità ed ipovisione), seguendo un approccio biopsicosociale e con un focus su alcuni problemi teorici e pratici.

Studiare il rapporto tra VI e ASD non è un compito semplice e in questo campo di studio sono emersi con chiarezza due temi di interesse che sollevano questioni di carattere teorico e pratico (che noi tratteremo nella prima e nella seconda parte di questo testo): diagnosi/diagnosi differenziale, e trattamento e cura/abilitazione/riabilitazione delle persone con comorbidità tra ASD e disturbi visivi.

Per quanto riguarda la diagnosi, poiché i modelli concettuali dell’autismo sono cambiati nel corso degli anni, ci sono alcune differenze di approccio tra gli autori che, nel corso del tempo, hanno descritto e discusso il tema della diagnosi. In ciascun articolo o testo, l’autore o gli autori hanno utilizzato il modello teorico in uso in quel determinato periodo in cui lo studio si è svolto e quindi hanno utilizzato i criteri

---

<sup>6</sup> In altre parole, nel primo approccio gli autori hanno valutato la prevalenza di ASD in campioni clinici di individui con una precedente diagnosi di disturbo visivo, mentre nel secondo approccio gli autori hanno studiato la prevalenza di disturbi visivi in campioni clinici di individui con precedente diagnosi di ASD. C’è ormai un relativo accordo sul fatto che la relazione tra autismo e disabilità visiva sia una stretta relazione, i dati provenienti da studi epidemiologici hanno mostrato che ci sono alcune cause di cecità totale e parziale che hanno una relazione più stretta con l’ASD: retinopatia del prematuro (ROP), amaurosi di Leber, ipoplasia del nervo ottico, displasia setto-ottica, micro-oftalmia, an-oftalmia, sindrome CHARGE. Secondo alcuni studi epidemiologici, la relazione tra queste patologie visive e l’ASD varia dal 30% al 70%.

<sup>7</sup> Come conseguenza di questo approccio, purtroppo, c’è anche la tendenza a non ricercare un secondo disturbo dello sviluppo quando un bambino riceve una diagnosi di un altro disturbo dello sviluppo. Inutile sottolineare che questo approccio ha conseguenze negative non solo sulla diagnosi del/i disturbo/i ma anche sulla cura e sul trattamento di persone con due o più disturbi del neurosviluppo (Pili et al., 2021).

diagnostici e gli strumenti di valutazione che in quel particolare periodo erano ritenuti validi e affidabili per la diagnosi di autismo. Con riferimento ai criteri diagnostici, dal già citato studio di Keller (1956, 1958) vi è stato un progressivo cambiamento nella terminologia utilizzata per indicare l'autismo, e nei criteri diagnostici utilizzati (DSM III, DSM-IV, DSM-5). Come questione strettamente correlata, vi è stato un progressivo cambiamento nell'uso dei test psicometrici per la valutazione delle caratteristiche comportamentali centrali e associate all'ASD<sup>8</sup>.

Parallelamente al mutamento della terminologia utilizzata per indicare l'autismo, e al mutamento dei criteri diagnostici, sono cambiati anche gli strumenti di valutazione e gli strumenti psicometrici per la valutazione delle caratteristiche "autistiche". Sono quindi emersi alcuni problemi metodologici specifici nella diagnosi dell'autismo in individui con VI, correlati all'intreccio tra il profilo neuropsicologico atteso legato all'ASD e quello atteso legato al VI. Mentre gli individui con autismo possono avere capacità di ragionamento visivo e visuo-percettivo migliori rispetto alle capacità di ragionamento verbale e alle abilità linguistiche<sup>9</sup>, gli individui sia con VI che con ASD possono avere ulteriori difficoltà nell'accesso alle informazioni visive (legate all'ipovisione o alla stessa cecità). D'altro canto, le persone con VI possono accedere alle informazioni su base tattile e propriocettiva, ma questa abilità non è certamente scontata nelle persone che presentano una comorbidità tra VI ed ASD, sia per le difficoltà sensoriali che possono essere associate all'autismo sia per le loro difficoltà comunicative.

Poiché i principali strumenti psicometrici per la diagnosi dell'autismo si basano sul profilo neuropsicologico atteso per l'ASD e sull'equilibrio atteso tra punti di forza e difficoltà delle persone con ASD, alcuni di questi strumenti psicometrici (e/o alcuni elementi specifici in questi

---

<sup>8</sup> Nei primi anni di questo tipo di ricerca c'era un focus su alcuni tratti comportamentali (come il pizzicarsi la pelle, lo sbattere le mani, il dondolarsi) poiché l'intento degli autori era prevalentemente quello di descrivere la quantità/qualità di queste caratteristiche comportamentali. Questo primo approccio ha stimolato un dibattito sulla loro origine, poiché sebbene alcuni autori considerassero questi tratti comportamentali come conseguenze della cecità stessa, altri autori li consideravano come specifici tratti del disturbo autistico. Solo articoli più recenti hanno descritto sovrapposizioni e comorbidità considerando lo sviluppo sociale, linguistico e comunicativo nei bambini con cecità e non solo i modelli comportamentali appena descritti.

<sup>9</sup> È per questo motivo che le loro abilità di ragionamento visivo rappresentano anche la via privilegiata per valutare le loro capacità generali mediante test standardizzati.

strumenti psicometrici) non sono validi e affidabili per la valutazione di individui che presentano una qualche comorbidità tra VI e ASD<sup>10</sup>. Tenendo conto delle loro difficoltà comunicative, per le persone con ASD anche l'accesso alle informazioni su base verbale non sempre è possibile (o è solo parzialmente possibile) ed è spesso sostituito con un accesso su base prevalentemente visiva; mentre le persone sia con VI che con ASD possono avere evidenti difficoltà nell'accesso alle informazioni su base verbale e possono anche avere difficoltà comunicative. Questi aspetti hanno importanti conseguenze, ad esempio, durante il complesso percorso di diagnosi dell'autismo nelle persone con cecità (perché anche l'accesso visivo alle informazioni è compromesso e il ragionamento visuo-percettivo potrebbe non essere molto semplice da valutare). Di conseguenza, esiste un dibattito aperto sulla necessità di sviluppare nuovi strumenti psicometrici per la diagnosi di autismo nelle persone con cecità e/o sulla necessità di adattare i precedenti strumenti psicometrici secondo questi nuovi aspetti.

Anche gli approcci terapeutici e gli approcci di cura/abilitazione e riabilitazione per supportare il potenziale di sviluppo degli individui con autismo sono cambiati nel corso degli anni. Sono emersi alcuni problemi specifici nell'adattamento di metodi ed approcci generalmente usati nell'ASD ad individui con VI e ASD, legati alle loro difficoltà nell'accesso alle informazioni visive e all'impatto sull'uso dei diversi approcci terapeutici attualmente utilizzati<sup>11</sup>.

Considerando questi temi che sono oggetto di dibattito nella letteratura internazionale, in questo testo ci siamo occupati di affrontare queste tematiche con la consapevolezza che nelle persone con VI e ASD questi disturbi, se non adeguatamente e precocemente presi in considerazione nel corso dello sviluppo possono influenzare tutti gli

---

<sup>10</sup> Articoli recenti hanno discusso e affrontato quei problemi peculiari relativi agli strumenti psicometrici che sono solitamente utilizzati per la diagnosi dell'autismo.

<sup>11</sup> Articoli recenti hanno anche affrontato questi problemi peculiari e c'è un relativo accordo generale sulla necessità di sviluppare nuovi approcci di intervento e/o adattare quelli precedenti per supportare il potenziale di sviluppo di persone con VI e ASD, considerando la complessa relazione tra disturbi cognitivi e neuropsicologici nell'autismo e nell'IV grave, come la cecità. Nello specifico, vi è accordo sulla necessità di adeguare alcuni precedenti approcci di intervento dedicati specificamente a bambini e adolescenti con autismo, considerando la necessità di trasformare le informazioni visive e i segnali visivi in informazioni tattili e segnali tattili. Ancora una volta, sono necessarie ulteriori ricerche in questo campo per valutare l'efficacia di approcci noti per supportare il potenziale di sviluppo e di apprendimento degli individui con VI e ASD e per sviluppare e valutare l'efficacia di nuovi.

ambiti della vita delle persone e/o anche elementi fondamentali dello sviluppo del Sé nucleare (D. Stern, 1985), in modo particolare l'esperienza del Sé agente, influenzando il percorso evolutivo e il progetto di vita. Abbiamo anche voluto privilegiare un approccio "centrato sulla persona", nel quale viene riconosciuto un ruolo centrale delle persone con disabilità e delle loro famiglie e con un'attenzione ai loro bisogni durante tutte le fasi del ciclo di vita ed al delicato ed unico equilibrio tra punti di forza, difficoltà e talenti di ciascuna persona.

## Perché?

Pericle Farris

*APRI Servizi Onlus*

L'interrogativo che puntualmente viene posto, rispetto alle azioni che si intendono sviluppare, frequentemente presenta una serie di affermazioni che mettono in discussione percorsi già acquisiti o obiettivi già raggiunti. Lavorare sullo specifico delle caratteristiche legate alle disabilità sensoriali visive e con persone con problematiche legate allo spettro autistico, implica la necessità di capire azioni coerenti, metodologie idonee, aspetti sociali da perseguire.

Le domande che frequentemente ci poniamo sono legate ad aspetti organizzativi pedagogici e didattici.

Ad oggi, l'autismo legato alla disabilità sensoriale visiva, non ha spazi educativi e formativi, se non momenti di sperimentazione da parte di insegnanti e soprattutto da parte di educatori che rappresentano il fulcro dell'intervento attraverso obiettivi che "forse" potrebbero essere perseguiti, infatti la crescita, l'inclusione scolastica, la partecipazione alle attività sociali, possono essere raggiunte, se non totalmente, almeno in parte, da ragazzi e ragazze che hanno quelle caratteristiche.

Ciò è reso particolarmente difficile proprio per la caratteristica dell'autismo che è quella di determinare crisi, insicurezze, e atteggiamenti regressivi in presenza di cambiamenti minimi o improvvisi, creata dalla sperimentazione sul campo sviluppata da persone non correttamente formate.

Il sentire la necessità di sviluppare una ricerca specifica sull'insieme di quelle difficoltà, ci permette di elaborare percorsi di sviluppo delle persone, che dovranno essere scientificamente provati e una base fondamentale di approfondimento attraverso studio e sperimentazione.

Ci si chiede spesso la ragione per cui è difficile, in età prescolare o nel primo ciclo scolastico, individuare le stereotipie proprie delle per-

sone con autismo. Ciò è determinato dal fatto che le diagnosi precoci frequentemente non possono essere eseguite poiché da un lato esistono le problematiche proprie dei bambini con disturbi dello spettro autistico e dall'altra, proprio per quelle caratteristiche, il tatto non è ancora abituato a trasformare in segni in immagine ma soprattutto perché mancano i test in rilievo.

Non bastano solamente le interviste dei parenti, dei genitori, degli insegnanti, per capire esattamente se una persona con disabilità visiva sia classificata come "autistica", resta quindi, aperto il modo di poter classificare e identificare le caratteristiche della persona in esame.

Si ritiene che, un compito importante dell'educatore non possa che essere quello di cogliere il problema, di trovare delle soluzioni finalizzate all'accettazione delle eventuali diversità, della scuola che dovrà adeguare l'infrastruttura e il corpo insegnanti alle indicazioni metodologiche scaturite dall'analisi dell'educatore.

Nello sviluppo successivo si noterà come la metodologia o le metodologie proposte partano da una caratteristica minima comune mentre è profondamente variabile il percorso per i raggiungimenti degli obiettivi, che per le singole caratteristiche degli utenti, dovranno essere costruite e perseguite ad hoc.

Su queste basi non possiamo pensare che la rete che verrà costituita sul caso specifico della persona, non potrà non essere formata rispetto all'autismo e alla cecità.

Ciò significa prevedere a livello professionale e, nel caso a livello universitario, dei percorsi formativi che prendano in considerazione lo sviluppo, la crescita o la regressione e che trovino sistemi e metodologie idonee per migliorare la qualità della vita di queste persone che, per nostra fortuna non sono tante ma, che per altro, godono e devono godere dei diritti universali.

La rivendicazione dell'inclusione sociale, lavorativa e culturale è la base per due aspetti fondamentali di cui nessuno può fare a meno:

- "Vita Indipendente"

- e il "Dopo di Noi".

Ci rendiamo conto che tutto ciò non è un percorso facile, ma il diritto alla vita, il diritto, laddove possibile di poter contare, il diritto a crescere, sono fondamentali per tutti ed in particolare per chi si trova in situazione "debole" ma che se ben seguito, con strutture adeguate, può anche solo parzialmente farcela.

Perché tutto ciò resta un "perché", semplicemente per il fatto che nella nostra struttura sociale il "debole" è quasi sempre emarginato, il

“diverso” è quasi sempre additato, il “disabile” è per lo più vittima di emarginazione, solitudine, incapacità a dimostrare le proprie competenze il suo modo di essere e la sua capacità di agire.

Si ricorda a tutti che il concetto di “normalità”, tutt’oggi è ancora da definire e non avrà ovviamente una definizione in quanto, cultura, usi, costumi, rapporti, sono sempre diversi e frequentemente incompatibili; poiché le singole diversità nell’ambiente di appartenenza rappresentano normalità.

Per migliorare queste condizioni, per rendere i rapporti più gestibili, per provare a trovare dei metodi comuni di crescita o di crescita individuale per le persone con disabilità sensoriale visiva e con disturbi dello spettro autistico, bisogna superare le difficoltà di rapporto, e non si può che partire dalla comunicazione aumentativa alternativa e dallo sperimentare metodi e contenuti da perseguire, e dall’adattamento di test diagnostici accessibili alle persona con disabilità sensoriale visiva.



# Visual Impairment

Luca Gaviano

*IERFOP Onlus; Dipartimento di Pedagogia, Psicologia e Filosofia, Università degli Studi di Cagliari*

## **I disturbi visivi**

Il tema relativo ai disturbi visivi è oggetto di attenzione di clinici e ricercatori per le profonde implicazioni sulla vita dell'individuo e sulla sua salute, ma anche per le implicazioni a livello sociale ed economico. Affrontando il tema a livello internazionale emergono marcate disomogeneità sia di riconoscimento sia di cura/presa in carico: ciò ha come conseguenza che le persone con disturbi visivi e le loro famiglie non sempre riescono ad accedere a percorsi diagnostici e di cura/riabilitazione per affrontare un disturbo visivo e le sue conseguenze nella qualità della vita.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità<sup>1</sup> nel 2019 ha pubblicato un report denominato "World Report on Vision" (WHO, 2019) nel quale è stato stimato che nel mondo le persone con miopia sono circa 596 milioni, gli individui con presbiopia sono all'incirca 510 milioni, mentre circa 43 milioni sono ciechi. La maggior parte di queste persone vive in zone in cui la disponibilità dei servizi di diagnosi e cura non è soddisfacente: si constata un alto tasso di incidenza dei disturbi visivi nei paesi con basso/medio reddito. In molti casi la salute oculare è influenzata da patologie che inizialmente non comportano necessariamente una compromissione della vista (WHO, 2019).

La tematica sui disturbi visivi ha nel corso degli ultimi decenni interessato gli studiosi di tutto il mondo visto l'incremento delle patologie oculari e la comorbilità con altre patologie. Durante la 73esima World Health Assembly nel 2020, si è discusso sull'importanza di inserire il concetto di salute "visiva" all'interno di un costrutto più generale di sa-

---

<sup>1</sup> Organizzazione Mondiale della Sanità di seguito indicata come OMS oppure WHO, in riferimento alla terminologia inglese "World Health Organization".

lute, evidenziando, inoltre, la necessità di mettere in campo degli interventi specifici per affrontare questa tipologia di patologie e sviluppare e implementare dei centri di cura per i disturbi visivi nei quali le persone possono accedere alle cure necessarie in modo completo (WHO, 2019).

Nella società globalizzata in cui viviamo, la vista gioca un ruolo cruciale nell'adattamento all'ambiente e nelle attività di vita quotidiana. La vista è tra i cinque sensi quello dominante e svolge un ruolo importante nelle relazioni sociali e nella comunicazione non verbale tra gli individui. Fin dalla nascita, lo sviluppo del bambino è influenzato dalla vista. Fondamentale durante i primi mesi di vita del bambino è il riconoscimento visivo dei genitori, dei parenti e delle persone che entrano in relazione con il bambino stesso e che facilita lo sviluppo cognitivo, sociale e lo sviluppo di abilità motorie di coordinamento e di equilibrio (Desrosiers et al., 2009, Heine, Browning, 2002, Warren, 1994). Durante l'infanzia e l'adolescenza la vista è il senso che facilita l'accesso ai servizi e materiali educativi, supporta lo sviluppo di abilità sociali che permettono all'individuo di attuare delle strategie efficaci per instaurare relazioni amicali ed è inoltre importante per la partecipazione in attività sportive e sociali che sono essenziali per lo sviluppo e benessere fisico, psichico, per lo sviluppo della propria personalità e per un adeguato livello di socializzazione. Nell'età adulta la vista contribuisce nella partecipazione attiva al mondo del lavoro ed al senso di identità personale mentre nell'età anziana aiuta le persone a mantenere il contatto sociale e un certo livello di indipendenza (Toledo et al., 2010, Rainey et al., 2016, Oh, et al., 2004, Nyman et al., 2010, Brown e Barrett, 2011).

### **Le patologie visive**

Le patologie oculari comprendono una gamma vasta e diversificata di comorbidità che influenzano i diversi componenti del sistema visivo. Data la loro gamma, classificare le varie patologie oculari è una sfida che gli studiosi stanno portando avanti nel corso degli ultimi anni; uno dei metodi più utilizzati nella ricerca è quello di distinguere quelle condizioni che tipicamente non causano gravi danni alla vista da quelle che possono invece avere come conseguenze dai danni visivi gravi<sup>2</sup>.

---

<sup>2</sup> Tra i disturbi che non causano perdita della vista abbiamo (WHO, 2019):

-Blefarite: Infiammazione delle palpebre vicino alla base delle ciglia caratterizzata da arrossamento e irritazione degli occhi e delle palpebre

-Congiuntivite Infiammazione della congiuntiva (la membrana trasparente che riveste l'interno di palpebre e copre la parte bianca dell'occhio) più comunemente causata da allergia o infezione

Occorre precisare che anche le condizioni oculari che tipicamente non causano danni alla vista non dovrebbero essere sottovalutate, possono essere fastidiose e dolorose e sono spesso tra le principali ragioni per le quali le persone si rivolgono ai servizi di assistenza oculistica in tutti i paesi<sup>3</sup>.

Quando invece parliamo di condizioni visive che possono comportare disturbi visivi gravi sino alla cecità, ci riferiamo ad una serie di patologie che necessitano di tutta una serie di accorgimenti, prevenzione, interventi e strategie che devono essere messe in atto per evitare che si giunga agli esiti più critici. Molto significativo è il dato emerso relativo alla tempestività della diagnosi. Le persone che hanno ricevuto per tempo una diagnosi accurata e un trattamento specifico in queste condizioni non hanno sviluppato una patologia oculare o cecità (Flaxman et al., 2017)<sup>4</sup>.

### **I fattori di rischio**

Tra i fattori di rischio di molte condizioni visive assume un ruolo principale l'invecchiamento: la prevalenza, di disturbi come cataratta, glaucoma, aumenta con l'aumentare dell'età dell'individuo (Tham et al., 2014, Fricke et al., 2018, Song et al., 2017). Oltre l'invecchiamento tra le altre cause abbiamo fattori genetici, stili di vita, infezioni e altre patologie cliniche.

---

-Occhio secco: causato da un'inadeguata produzione di lacrime che porta ad un arrossamento e un'irritazione dell'occhio

-Congiuntivite emorragica: causata dalla rottura dei vasi sanguigni nella congiuntiva.

<sup>3</sup> Ad esempio, alcuni studi rivelano che la congiuntivite è il disturbo principale per il quale i pazienti richiedono assistenza (Alabbassi et al., 2017, Channa et al., 2016, Kumar et al., 2005, Vaziri et al., 2016). Anche nei paesi a basso e medio reddito l'accesso ai servizi sanitari per condizioni oculari che non sono tipicamente minacciose per la vista, come congiuntivite, anomalie delle palpebre, pterigio e occhio secco, rappresentano le principali ragioni per la consultazione clinica (Adio et al., 2011, Biswas et al., 2012, Hassan et al., 2013, Mehari, 2014).

<sup>4</sup> Tra queste condizioni citiamo le più diffuse che sono (WHO, 2019):

-Degenerazione maculare età correlata: danno nella parte centrale della retina responsabile della visione dei dettagli

-Cataratta: velo che si forma nel cristallino che porta ad una visione opaca

-Retinopatia diabetica: danni ai vasi sanguigni della retina causati dal diabete

-Glaucoma: danno progressivo al nervo ottico

-Errori di rifrazione: le due condizioni più comuni sono la Miopia (difficoltà nel percepire gli oggetti da lontano) e Presbiopia (difficoltà nel vedere oggetti da vicino).

La genetica e l'etnia sono comunemente descritti come fattori non modificabili che possono correlarsi ad una patologia visiva come il glaucoma o gli errori di rifrazione. Mentre per i fattori di rischi modificabili ci si riferisce a tutta una serie di cause che dipendono dallo stile di vita dell'individuo. Il fumare è per esempio da considerare come il primo fattore di rischio per una degenerazione maculare o nello sviluppo della cataratta, mentre uno stile alimentare scorretto ha degli esiti in determinate condizioni come, per esempio, la retinopatia diabetica o la privazione di vitamina A dovuta da malnutrizione cronica nei bambini che porta alla opacità cornea (Thornton et al., 2005, Ye et al., 2012, Song et al., 2017). Altro fattore di rischio significativo è rappresentato dalle condizioni sviluppate in seguito ad infezioni virali o da batteri o da altri agenti microbiologici che possono sviluppare tutta una serie di condizioni visive particolari. Gli studiosi su quest'ultimo fattore di rischio sottolineano come questo sia specifico soprattutto nei paesi in via di sviluppo dove la disponibilità e tempestività delle cure è talvolta solo parziale. Anche le condizioni mediche che l'individuo può avere possono essere cause di disturbi visivi più gravi ma anche in questo caso emerge l'importanza dell'accesso e qualità dei servizi di cura che svolgono un ruolo importante per la prevenzione e il trattamento delle condizioni visive (Azari et al., 2013, WHO, 2003, Li et al., 2014, Arun et al., 2009, Ramke et al., 2017, Wong et al., 2018).

Per dare una definizione esatta su cosa s'intenda per ipovisione e cecità dobbiamo riferirci alle posizioni espresse dall'OMS nel corso degli anni<sup>5</sup>. Nel 1972, l'OMS convocò un gruppo di studio tecnico sulla prevenzione della cecità in risposta a una richiesta di definizioni standard di cecità e disabilità visiva (WHO, 1973). Il metodo utilizzato si basava sul valore del "Best-corrected visual acuity". L'acuità visiva viene utilizzata per descrivere la chiarezza della vista ed è espressa come una frazione, più precisamente 20/20 o 20/40. Il denominatore di questa frazione rappresenta la distanza entro la quale un occhio sano può riuscire a vedere. Il numeratore rappresenta invece il valore effettivo che l'occhio riesce a percepire (WHO, 1972)<sup>6</sup>. L'acutezza visiva dipende

---

<sup>5</sup> Negli ultimi decenni ci sono state diverse raccomandazioni dell'OMS su come misurare, definire e categorizzare la disabilità visiva, criterio questo fondamentale soprattutto nelle indagini epidemiologiche sulla popolazione. Ciò è sicuramente dipeso dal fatto che il numero di disturbi e/o condizioni visive è aumentato ed è stata posta una maggiore enfasi nella standardizzazione della misurazione dell'acuità visiva o del visus.

<sup>6</sup> Nel 1972 gli studiosi incaricati dall'OMS avevano stabilito delle categorie di defi-

principalmente da come la luce è accuratamente focalizzata sulla retina, dall'integrità del substrato nervoso della retina e dall'interpretazione cognitiva del cervello. La visione normale come la si considera frequentemente deriva dalla definizione di Snellen (1862): *“La capacità di riconoscere un ottotipo quando un suo dettaglio sottende un angolo di 1 minuto d'arco e può essere spiegata dalla formula  $AV = \frac{\text{Distanza a cui il test viene eseguito}}{\text{Distanza a cui il dettaglio della lettera del test sottende un angolo di 1 primo di arco (e quindi la notazione 1')}"$* . (Snellen, 1862). Il potere risolutivo di un sistema ottico è definito come la capacità dell'occhio stesso di produrre due punti immagine che vengono percepiti e analizzati come separati. Per essere percepiti separati due punti immagine devono essere separate da una distanza almeno uguale o superiore al diametro stesso dell'immagine di diffrazione (Lindfield, 2014)<sup>7</sup>.

Nel 2010 la classificazione dei disturbi visivi ha subito una revisione, in quanto gli studiosi si sono accorti che il metodo della *“Best Corrected visual acuity”* trascurava tutta una serie di pazienti che avevano problemi visivi a causa di un errore di rifrazione, oppure non si teneva conto di tutti quei pazienti definiti ciechi totali ma che avevano comunque una percezione della luce anche se avevano meno di 3/60.

In riferimento a quanto già espresso, è stato scelto di valutare l'acuità visiva nel momento esatto in cui il paziente si fosse presentato a visita, mentre la cecità è stata sotto categorizzata in tre distinti livelli di gravità. Recentemente gli studiosi sono concordi nell'adottare dei criteri di rigidità più specifici nella valutazione di tutti quei pazienti che hanno dei disturbi visivi causati da un errore di rifrazione e che indossano occhiali che migliorano la loro acuità visiva. Se la valutazione dell'acuità visiva viene svolta in soggetti che compensano attraverso l'uso di occhiali o lenti a contatto, tale dato non sarà utile al fine della diagnosi perché il risultato sarà dato dalla correzione avuta mediante utilizzo degli occhiali stessi e quindi non rappresenta il vero livello di acuità visiva. Inoltre, un recente dibattito ha portato alcuni studiosi a considerare l'acuità visiva non un elemento caratterizzante per la definizione dei

---

cit visivo e cecità al fine di facilitare la raccolta dei dati sulla popolazione: la prevalenza di disabilità visiva veniva calcolata sulla base dei risultati avuti dalla migliore acuità visiva e il cut-off per poter parlare di disabilità visiva era di 6/18 e 3/60 per la cecità.

<sup>7</sup> Tale definizione sull'acuità visiva ha portato a diverse unità di misura che possono essere indicate in: 20/20 (Snellen), 6/6 (Snellen), 10/10 (Monoyer), 1.0 (decimale) o 0.0 (logmar). Comunemente la distanza fissata è di 6 metri che corrispondono a 20 piedi.

disturbi visivi, quanto piuttosto un dato rappresentativo delle persone che si rivolgono alle cure mediche di tipo oculistico (WHO, 2019).

In Italia la Legge n.138 del 3 aprile 2001 "Classificazione e quantificazione delle minorazioni visive e norme in materia di accertamenti oculistici" ha stabilito la definizione di ciechi totali, ciechi parziali, ipovedenti gravi, ipovedenti medio-gravi, ipovedenti lievi (G.U. Serie Generale, n. 93 del 21 aprile 2001)<sup>8</sup>.

Molta della letteratura presente a livello internazionale si è focalizzata sui disturbi visivi bilaterali con poco interesse verso i disturbi visivi unilaterali. Quest'ultimi però hanno un grosso impatto nella vita quotidiana delle persone perché comportano una serie di difficoltà come le cadute che diventano più frequenti e influenze su indipendenza ed autonomia nello svolgere azioni di vita quotidiana (Fielder et al., 1996).

La compromissione della vista può peggiorare con il progredire di alcune condizioni oculari sottostanti. Tuttavia, sono disponibili interventi efficaci per la maggior parte delle condizioni oculari che portano a problemi di vista. Questi includono:

-Gli errori di rifrazione: che rappresentano la causa più comune di alterazione della vista, possono essere completamente compensati con l'uso di occhiali o lenti a contatto, o corretti mediante chirurgia laser.

-I disturbi della vista causati da condizioni correlate all'età, come il glaucoma, che non hanno una cura specifica e non possono essere corretti. Tuttavia, sono disponibili trattamenti efficaci e interventi chirurgici che possono ritardare o prevenire la progressione.

-La compromissione della vista causata da altre condizioni legate all'età, come la cataratta, che invece può essere corretta mediante in-

---

<sup>8</sup> In base alla la Legge n.138 del 3 aprile 2001, Si definiscono "ciechi totali coloro che sono colpiti da totale mancanza della vista in entrambi gli occhi; coloro che hanno la mera percezione dell'ombra e della luce o del moto della mano in entrambi gli occhi o nell'occhio migliore, coloro il cui residuo perimetrico binoculare è inferiore al 3 per cento. Si definiscono quindi ciechi parziali coloro che hanno un residuo visivo non superiore a 1/20 in entrambi gli occhi o nell'occhio migliore, anche con eventuale correzione; coloro il cui residuo perimetrico binoculare è inferiore al 10 per cento. Si definiscono ipovedenti gravi coloro che hanno un residuo visivo non superiore a 1/10 in entrambi gli occhi o nell'occhio migliore, anche con eventuale correzione; coloro il cui residuo perimetrico binoculare è inferiore al 30 per cento. Si definiscono ipovedenti medio-gravi coloro che hanno un residuo visivo non superiore a 2/10 in entrambi gli occhi o nell'occhio migliore, anche con eventuale correzione; coloro il cui residuo perimetrico binoculare è inferiore al 50 per cento. Si definiscono ipovedenti lievi coloro che hanno un residuo visivo non superiore a 3/10 in entrambi gli occhi o nell'occhio migliore, anche con eventuale correzione, coloro il cui residuo perimetrico binoculare è inferiore al 60 per cento".

terventi chirurgici. Dato che la cataratta peggiora nel tempo, le persone non trattate sperimenteranno una disabilità visiva sempre più grave che può portare a cecità e limitazioni significative nel loro funzionamento generale (WHO, 2019, Lundstrom et al., 2001).

-Nei casi in cui la disabilità visiva o la cecità non possono essere prevenute - come la degenerazione maculare avanzata legata all'età (in particolare la forma "secca" della condizione) - sono necessari servizi di riabilitazione per ottimizzare il funzionamento nella vita quotidiana.

Negli ultimi decenni i problemi della vista sono diventati sempre più comuni e maggiormente diffusi e le stime prodotte dall'OMS dimostrano come questi disturbi siano comuni a più persone a livello mondiale. Le stime prodotte sottolineano che nel mondo circa 2,2 miliardi di individui hanno un disturbo visivo e che circa 1 miliardo di questi ancora non sono stati diagnosticati o potrebbero essere prevenuti<sup>9</sup> 10.

### **Le determinanti dei disturbi visivi**

La distribuzione dei disturbi visivi può essere suddivisa in base ad alcuni criteri, tra cui lo sviluppo economico, la zona geografica di residenza, il genere, l'età.

Numerose condizioni oculari non sono infatti, distribuite in modo uniforme a livello globale. Molte patologie visive sono sicuramente influenzate dal contesto economico e sociale in cui gli individui vivono. Gli studi hanno evidenziato come le patologie visive siano maggiormente diffuse nei paesi in via di sviluppo dove l'accessibilità alle cure, acqua potabile sono tra le cause sottese alle patologie visive stesse. I bambini in Africa e in Asia hanno una più alta probabilità di contrarre morbillo, rosolia e la carenza di vitamina A, condizioni cliniche che hanno in associazione delle complicanze di tipo visivo. Mentre il tracoma, la principale causa di disturbo visivo di tipo infettivo, non è stato debellato in alcuni paesi dell'Africa, del Centro e Sud America e Medio Oriente (WHO, 2019, Shernwin et al., 2012, Unicef, 2007, WHO, 2012). La prevalenza complessiva della miopia risulta essere più alta nelle

---

<sup>9</sup> Tuttavia, gli studiosi sostengono che è impossibile avere dei dati accurati in quanto uno dei maggiori limiti della ricerca in questo ambito è quello di non considerare i soggetti che hanno un disturbo visivo ma che però è stato compensato attraverso l'utilizzo di occhiali o lenti.

<sup>10</sup> Nel 2020 i disturbi visivi più diffusi possono essere così sintetizzati: cataratta, miopia o ipermetropia, degenerazione maculare senile, retinopatia diabetica, presbiopia (WHO, 2019, Flaxman et al., 2017, GDB, 2021). A queste si aggiungono poi, tutta una serie di disturbi visivi che non rientrano nelle categorie descritte le cui cause di insorgenza sono sconosciute (WHO, 2019, Flaxman et al., 2017, GDB, 2021).

zone ad alto reddito e tra gli adolescenti soprattutto nelle aree urbane di Cina e Corea del Sud. Per quanto riguarda il glaucoma, invece, l'incidenza di tale patologia è più diffusa in Africa, America Latina e Caraibi. Per quanto riguarda invece la degenerazione maculare legata all'età l'incidenza dei casi è più eterogenea nelle popolazioni caucasiche in Europa (Holden et al., 2016, Wong et al., 2014, Pan et al., 2015).

Per quanto riguarda l'età si è visto che i disturbi visivi variano a seconda dell'età tipica di esordio della patologia. È stato messo in evidenza che disturbi visivi come la miopia, la retinopatia del prematuro e l'ambliopia si verificano durante l'infanzia mentre per altre patologie come la degenerazione maculare, presbiopia e glaucoma la possibilità di insorgenza aumenta con l'età. Gli studi pubblicati hanno evidenziato che per esempio la presbiopia si sviluppa raramente prima dei 40 anni di età, mentre la degenerazione maculare aumenta la possibilità di insorgenza tra la fascia d'età compresa tra i 45-50 anni e gli 80-85 anni d'età. Anche la prevalenza della cataratta aumenta notevolmente con l'età. Una recente ricerca svolta in Cina ha stimato che la prevalenza nazionale della cataratta correlata all'età è del 73% nelle persone di età compresa tra 85 e 89 anni, circa 11 volte superiore rispetto a quelle di età compresa tra 45 e 49 anni. (Wong et al., 2014, Pan et al., 2015, Fricke et al., 2018, Blencowe et al., 2013, Rajavi et al., 2015, Song et al., 2017).

A livello generale non sono state riscontrate invece differenze di genere nello sviluppo dei disturbi visivi. Tuttavia, si può però definire che la cataratta, il tracoma sono più diffusi nelle donne, in particolare in quelle che risiedono in paesi non sviluppati o in via di sviluppo (Lewallen and Courtright, 2002, Lewallen et al., 2009).

### **Accesso e disponibilità dei servizi sanitari**

Le condizioni visive sono sicuramente influenzate da fattori quali l'utilizzo e l'accessibilità dei servizi sanitari oftalmologici. L'uso dei servizi sanitari di oftalmologia è determinato da alcune variabili come: l'accessibilità, disponibilità e convenienza dei servizi. Un altro elemento che influenza la modalità di utilizzo di tali servizi riguarda la tipologia di richiesta, ovvero se si tratta di un servizio di prevenzione del disturbo visivo o se invece il servizio riguarda interventi che hanno lo scopo di intervenire per ridurre o eliminare il deficit visivo. Queste tipologie di richieste sono significative perché ci permettono di capire come la richiesta di tipologia di cura avviene a livello mondiale. Dagli studi condotti emerge che questa richiesta di assistenza è più diffusa nei paesi con un alto status economico rispetto a paesi sottosviluppati

o in via di sviluppo; un dato esemplificativo riguarda gli interventi di chirurgia per risolvere la cataratta dove nei paesi sviluppati la percentuale supera l'80% mentre nei paesi sottosviluppati il dato è inferiore al 40% (WHO, 2019).

La carenza di personale qualificato è una delle maggiori sfide per l'incremento della disponibilità dei servizi di assistenza oculistica e per la riduzione della prevalenza dei problemi della vista e cecità che potrebbero essere prevenuti o devono ancora essere affrontati. Inoltre, anche dove presente personale specializzato, non è detto che vi siano gli strumenti e le attrezzature diagnostiche necessarie per affrontare determinate situazioni. Una delle soluzioni potrebbe essere quella di integrare i servizi di assistenza oculistica all'interno dei servizi sanitari primari, in modo tale che ci sia un invio specifico verso strutture che siano predisposte con personale e con strumenti che possano garantire un efficace percorso di cura (WHO 2019, Gilbert and Patel, 2018, Kiely and Chakman, 2011, Palmer et al., 2014).

Molte barriere riferite al genere, allo status socioeconomico e al costo delle cure sanitarie oculari, potrebbero ostacolare l'accesso ai servizi per i pazienti. In certe circostanze, per esempio, le donne non hanno le stesse possibilità di accesso degli uomini. In diversi studi svolti su diverse popolazioni delle zone con uno status socioeconomico medio-basso, è emerso che le donne ricevono meno operazioni chirurgiche per risolvere il problema della cataratta rispetto agli uomini (Fricke et al., 2012). Questa disparità di genere nell'accesso ai servizi di cura oculistici, potrebbe essere spiegata da un insieme di fattori culturali e status economico che possono influire sulla possibilità delle donne nell'assumere delle decisioni rispetto l'ambito economico o nell'intraprendere dei viaggi fuori dal proprio paese per ricevere assistenza e supporto (Ibrahim et al., 2015). Importante sottolineare che la disparità di genere non è presente in tutti i paesi, infatti in Canada e in Australia si assiste al trend contrario, ovvero che sono i maschi a richiedere di meno l'accesso ai servizi di cura rispetto alle donne. Anche il livello socioeconomico è considerato un elemento fondamentale nell'accesso ai servizi, con la tendenza di quest'ultima che diminuisce come si riduce il livello socioeconomico (Aljied et al., 2018, Mganga et al., 2011). A questi fattori potrebbero aggiungersi anche la mancanza di una letteratura scientifica aggiornata che possa fornire delle spiegazioni sui disturbi stessi. Può capitare infatti che in alcune parti del mondo, soprattutto in quelle in via di sviluppo, la richiesta sia troppo alta e per tali ragioni ci si rivolge a persone che utilizzano automedicazioni, rimedi naturali

o che sperimentino l'utilizzo di farmaci per far fronte alle situazioni e ciò porterebbe solo ad un peggioramento della situazione sanitaria del paziente, che potrebbe andare incontro a delle situazioni più gravi che comprometterebbero in maniera definitiva la vista (Fotouhi et al., 2011, Palagyi et al., 2008, Tafida et al., 2015). Anche il costo economico della cura e del trattamento rappresentano un ostacolo all'accessibilità ai servizi. Un soggetto colpito da retinopatia diabetica in una zona ad alto livello socioeconomico avrebbe una serie di agevolazioni economiche che gli permetterebbero di trattare la sua situazione in modo molto più sereno e continuativo, mentre questo non accade in quei paesi dove l'elevato costo e la mancanza di agevolazioni fiscali rendono l'accesso ai servizi impensabile (WHO, 2019, Ibrahim et al., 2015, Palagyi et al., 2008, Tafida et al., 2015)<sup>11</sup>.

Accettare e prendere consapevolezza di avere un disturbo visivo e che tale disturbo necessita di un determinato tipo di trattamento, viene raramente considerato, ma in realtà ciò porta ad uno sviluppo psicologico molto importante perché predispone il paziente a rivolgersi e utilizzare i servizi sanitari preposti per la cura dei disturbi visivi. Molto spesso questo non accade per diversi motivi, tra cui il fatto che la persona stessa potrebbe non capire il trattamento o ritiene che anche intraprendendo un determinato tipo di percorso non raggiungerà il risultato atteso (Sekhan et al., 2017).

Diversi studi riportano, per esempio, che accettare di indossare occhiali, per alcune persone, è spesso influenzato da fattori come la cosmesi, la convinzione che gli occhiali identifichino chi li indossa come disabile, o che la vista peggiori con l'uso continuato degli occhiali (Adeoti, 2009, Castanon-Holguin et al., 2006). La sfiducia nella qualità del servizio è stata citata come un ostacolo alla diffusione dei servizi di assistenza oculistica stessa (Cangdon et al., 2011). È stato anche analizzato il ruolo dei fattori culturali nell'accettabilità del servizio sanitario. Ad esempio, le popolazioni indigene hanno maggiori probabilità di accedere alle cure oculistiche se queste sono culturalmente appropriate e ben integrate nei loro servizi sanitari basati sulla comunità (Turner et al., 2011). Allo stesso modo, sono stati riportati livelli più elevati di

---

<sup>11</sup> L'accessibilità economica oltre ai fattori esposti, riguarda i costi diretti e i costi indiretti nell'accesso ai servizi di assistenza sanitaria. I costi diretti fanno riferimento a quella tipologia di spesa che comporta per esempio l'acquisto di un paio di occhiali o lo svolgimento di un esame in particolare, mentre i costi indiretti sono conseguenti ai costi previsti dallo stato o in alcuni paesi alle quote previste delle assicurazioni sanitarie (Melese et al., 2004).

coinvolgimento e soddisfazione dei pazienti quando vi è concordanza nella lingua e / o etnia tra i pazienti e l'operatore sanitario (Cooper-Patrick et al., 1999).

Vi sono diverse iniziative e/o interventi efficaci che possono ridurre il rischio di sviluppare un disturbo visivo e che cercano di mitigare l'impatto che questi possono avere nelle persone che lo sviluppano, sebbene solo alcune condizioni possano essere prevenute. A tale riguardo, l'enfasi degli studiosi sottolinea l'importanza di predisporre interventi che riguardano la promozione, la prevenzione e il trattamento, che per essere efficaci devono affrontare i bisogni associati alle condizioni visive (WHO, 2019).

Gli interventi di promozione della salute hanno lo scopo di aumentare l'adozione di comportamenti sani che influenzino le condizioni della salute degli individui, comprese le condizioni degli occhi e della vista. Gli interventi di promozione della salute mirano a sensibilizzare le persone ad avere un controllo più attivo sulla propria salute e sui fattori di promozione della salute stessa. Ad oggi un elemento che emerge dal report dell'OMS, gli interventi di promozione della salute nel campo della cura degli occhi hanno ricevuto meno attenzione rispetto ad altre problematiche (Hobday et al., 2011, Martin-Maria, 2018). Ci sono state campagne di sensibilizzazione che hanno avuto dei buoni esiti soprattutto nelle popolazioni anziane e in quelle colpite da diabete (Lawrenson et al., 2018, Muller et al., 2007).

Gli interventi di prevenzione riguardano invece azioni preventive messe in atto per ridurre l'incidenza di disturbi visivi più gravi. Questa tipologia di intervento può essere di due tipologie; la prima tipologia riguarda quelle azioni volte a prevenire l'incidenza di determinati disturbi prima che si verificano enfatizzando i comportamenti da attuare, le cause e i fattori di rischio mentre la seconda tipologia riguarda mettere in atto delle azioni mirate per prevenire condizioni di salute in comorbilità (WHO, 2019). Diversi programmi di prevenzione sono stati introdotti dai vari paesi, per esempio tutte le campagne di sensibilizzazione sul diabete, l'alimentazione, la gestione dell'iperglicemia dell'ipertensione hanno avuto degli esiti importanti in quanto è stato constatato che controllare questi fattori possa prevenire o ritardare l'insorgenza o ridurre l'evoluzione della retinopatia diabetica (Nathan et al., 1993, You et al., 2012).

Gli interventi di cura e riabilitazione sono invece mirati ad affrontare i sintomi e la progressione del disturbo. I trattamenti inoltre sono spe-

cifici perché permettono di prevenire ma anche di rallentare la compromissione del disturbo verso conseguenze più gravi, come la compromissione della vista stessa. Per esempio, il trattamento più diffuso e con ottimi risultati di efficacia e miglioramento è l'intervento chirurgico per la cataratta che consiste nel rimuovere la lente opaca nell'occhio e impiantare una lente intraoculare artificiale (Baltussen et al., 2004, Finger et al., 2012), mentre l'utilizzo degli occhiali risulta essere il trattamento più comune e utilizzato a livello mondiale per compensare gli errori di rifrazione. A tal riguardo l'uso di lenti a contatto e della chirurgia laser refrattiva diventa sempre più diffuso e popolare soprattutto nelle zone ad alto reddito (Wen et al., 2017). Per le condizioni non trasmissibili l'individuazione di un trattamento efficace comporta un periodo di tempo più lungo e necessita di un follow-up per verificarne l'efficienza e il rallentamento della progressione della condizione. Questo è il caso di condizioni come la retinopatia diabetica o del glaucoma che richiedono sia una diagnosi precoce, ma anche l'individuazione di un iter terapeutico adeguato alla condizione del paziente, soprattutto in caso di pazienti sintomatici, con una gestione continuativa per evitare il rischio di un eventuale progressione (Wong et al., 2018). Oltre ai trattamenti in questi casi specifici, vi sono trattamenti per molte condizioni oculari che non causano disturbi della vista gravi come la secchezza oculare o la congiuntivite. I trattamenti in queste specifiche condizioni mirano ad alleviare i sintomi mediante l'uso di colliri (Bloch et al., 2012, Borooh et al., 2015, Aminlari et al., 2010).

Nonostante alcune patologie non possano essere trattate direttamente attraverso interventi specifici, esse possono beneficiare comunque di un trattamento riabilitativo. La riabilitazione mira a ottimizzare l'adattamento al contesto quotidiano sviluppando delle strategie comportamentali che permetta ai soggetti di svolgere in maniera quanto più autonoma possibile le attività di vita quotidiana (AHRQ, 2004). Dagli studi sinora svolti e dai risultati prodotti emerge che gli interventi di riabilitazione visiva aiutano notevolmente le persone con disabilità visiva e cecità. Tuttavia, saranno necessarie ulteriori ricerche e studi per determinare interventi sempre più efficaci ed economici in modo tale da raggiungere sempre più pazienti (Chiang et al., 2011, Virgili et al., 2018).

# I disturbi visivi in età evolutiva

Luca Gaviano<sup>1,2</sup>, Lorenzo Pili<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>IERFOP Onlus; <sup>2</sup>Dipartimento di Pedagogia, Psicologia e Filosofia, Università degli Studi di Cagliari

La presenza di disturbi visivi è relativamente rara in età evolutiva, con un'incidenza cumulativa di 6 ogni 10.000 bambini nella popolazione generale, nella fascia d'età 0-16 anni; nel 75% dei casi il disturbo visivo deriva non da cause oftalmiche ma dalla presenza di quadri sindromici (su base lesionale, genetica o costituzionale) (Rahi and Cable, 2003). La maggior parte di disturbi visivi è data da cause o eventi prenatali e perinatali oppure dovute a lesioni importanti a livello cerebrale. Nel corso degli ultimi anni, i disturbi visivi sono aumentati soprattutto nei bambini nati prematuri (e/o con basso peso alla nascita), nei quali si possono verificare eventi lesionali alle strutture del cervello o che presentano sindromi genetiche che possono predisporre a patologie oculari (Salt and Sargent, 2014). La domanda che diversi studiosi si sono posti ed alla quale hanno cercato di dare una spiegazione riguarda comprendere quali bambini abbiano più possibilità di sviluppare un disturbo visivo. Le evidenze scientifiche sono concordi nel definire i bambini nati prematuri come il gruppo più a rischio, infatti, in patologie come la ROP (Retinopatia del prematuro o del pretermine), gli errori di rifrazione sono molto più comuni nei bambini prematuri che in quelli nati con una gravidanza a termine. Questi disturbi, come sottolineato da Holmstrom e colleghi (2014) derivano sia dallo sviluppo prematuro del sistema visivo, che da complicanze che possono insorgere in seguito alla nascita prematura (Salt and Sargent, 2014; Holmstrom et al. 2014). Sebbene l'ipermetropia sia l'errore di rifrazione maggiormente diffuso nell'infanzia, la miopia risulta essere l'errore di rifrazione più comune nei bambini nati pretermine.

Un elemento importante che trova consensi tra i vari studiosi riguarda l'importanza di una valutazione pediatrica che preveda un'analisi completa del sistema visivo. È possibile, infatti, identificare potenziali difficoltà visive attraverso un'attenta e accurata anamnesi, un'osservazione oculare che permette di evidenziare anomalie visive come lo strabismo ed il nistagmo. Anche l'acuità visiva può essere misurata se vi sono gli strumenti adatti per farlo, tuttavia la valutazione richiede un'attenzione a determinati aspetti che hanno a che fare con lo sviluppo del bambino stesso. Bisogna tenere conto dell'età del bambino in modo tale che la valutazione possa tener conto sia dei processi sviluppati e di quelli che invece devono ancora svilupparsi; questo permette di mettere in atto degli adattamenti necessari affinché la valutazione sia quanto più possibile corrispondente alla situazione reale del bambino. Inoltre, gli studiosi sostengono che è più opportuno procedere con una valutazione multidisciplinare in modo da costruire un quadro dettagliato del bambino e capire se si necessita di un approfondimento attraverso una consulenza più specifica per analizzare il caso. Aspetto fondamentale in questo senso riguarda due aspetti già trattati precedentemente, accessibilità alle cure e la tempestività di un'eventuale diagnosi, in modo tale che vi possa essere un'immediata presa in carico del problema.

### **I disturbi visivi nell'infanzia**

I dati sui disturbi visivi nei bambini e nei giovani adulti sono scarsi sicuramente perché la prevalenza di bambini- ragazzi ciechi è inferiore per queste fasce d'età rispetto ad altre<sup>12</sup>. La motivazione data dagli studiosi del periodo sull'utilizzo di questo elemento era spiegata dal fatto che molte delle cause associate alla cecità nei bambini erano talmente gravi che causavano la morte, come le infezioni da morbillo, la carenza di vitamina A, la meningite o l'ipossia alla nascita. Questo tipo di complicanze, grazie al progresso della medicina, hanno fatto sì che il tasso di mortalità si riducesse. Tuttavia, come suggerito dall'OMS nel 2019 il numero di bambini con perdita della vista e cecità è relativamente basso rispetto al numero di persone anziane con la stessa tipologia di problemi. È noto che la disabilità visiva intesa sia nei casi di ipovisione che di cecità altera e compromette la qualità della vita degli individui. Un deficit visivo alla nascita o nella prima infanzia può sicuramente

---

<sup>12</sup> Nel 1990 l'Organizzazione Mondiale della Sanità aveva stimato che nel mondo i soggetti d'età compresa tra 0-15 anni con cecità fossero 1,5 milioni di bambini, escludendo quelli che avevano invece un errore di rifrazione. Questo dato era stato però ottenuto considerando il tasso di mortalità nei bambini al di sotto dei 5 anni d'età.

avere una particolare influenza nello sviluppo stesso del bambino in quanto tale disturbo potrebbe condizionare le opportunità di sviluppo a livello sociale, fisico ed educativo (Keeffe et al., 2004). Sia nei paesi sviluppati che in quelli in via di sviluppo la maggior parte dei problemi collegati alla perdita della vista nei bambini è curabile e prevedibile e i disturbi più comuni riscontrati in tutto il mondo sono la cataratta, malattie della retina e anomalie congenite. A queste si aggiungono nei paesi in via di sviluppo o a basso reddito patologie che portano alla perdita della vista dovute a cause come le infezioni e la malnutrizione (Gilbert, Foster, 2001). Secondo diversi studiosi queste patologie devono essere prevenute a livello di cure primarie; infatti, nei paesi ad alto e medio reddito dove patologie come la retinopatia del prematuro e le lesioni a carico del sistema nervoso sono più comuni, vi sono servizi di oftalmologia pediatrica che prendono la gestione della patologia sin dalle primissime fasi e che individuano le strategie e trattamenti da seguire. Neonati e bambini richiedono una gestione oftalmica complessa e una valutazione multidisciplinare perché ai disturbi visivi molto spesso sono associati disturbi motori, sensoriali, cognitivi o disturbi cronici che influenzano lo sviluppo e la loro qualità di vita (Keeffe et al., 2004).

Il sistema visivo alla nascita è funzionale ma molto limitato. Per esempio, la fissazione visiva è presente già dalla nascita ma l'abilità di seguire con lo sguardo determinati stimoli non si osserva prima dei due mesi di età, oppure la discriminazione dei colori è presente alla nascita ma non propriamente sviluppata (Daw, 1995; Tychsén, 1994). È durante i primi sei mesi di vita che il sistema visivo si sviluppa velocemente, con la maturazione retinica, i fotorecettori retinici e l'incremento della densità sinaptica nella corteccia visiva. Il sistema visivo nei bambini si sviluppa più lentamente dopo i primi sei mesi, la mielinizzazione continua ad aumentare nelle vie visive centrali sino all'età di quattro anni, con lo sviluppo della corteccia visiva che continua per tutta la prima decade di vita. Anche il movimento oculare non è completamente funzionale alla nascita, ma si sviluppa parallelamente con lo sviluppo della vista. Vi sono due elementi importanti da considerare quando parliamo di sviluppo del sistema visivo nei bambini, il primo elemento è la binocularità, intesa come la capacità di percepire la visione di qualsiasi elemento da entrambi gli occhi contemporaneamente mentre il secondo elemento è la stereopsi, intesa come l'integrazione in un'unica immagine delle due immagini percepite dagli occhi. Questi due elementi caratterizzanti lo sviluppo del sistema visivo possono

raggiungere la loro piena funzionalità solo se gli occhi sono allineati in modo abbastanza preciso. Con la maturazione visiva si necessita anche di un sistema integrato di movimenti e riflessi che consentano il normale allineamento e fissazione su oggetti di interesse che si possono trovare in movimento. Il disallineamento o movimenti oculari anomali sono rilevabili già a partire da questa età e richiedono un'attenzione specifica per lo sviluppo di altre funzionalità visive (Monte, Mills, 1999, Epelbaum et al., 1993).

### **L'Ambliopia**

L'ambliopia è la riduzione della vista che può colpire o un occhio o molto spesso entrambi gli occhi, che non può essere attribuita ad una patologia anatomica o del nervo ottico. La perdita della vista in questo caso è causata dallo sviluppo anomalo di uno dei due canali visivi centrali. Rappresenta la causa più comune di perdita della vista nei bambini (Rubin and Nelson, 1993, Friendly, 1993). Lo sviluppo tipico visivo prevede che in ciascun occhio si formi un'immagine che possa essere sovrapposta e integrata dal cervello in un'unica immagine, quando invece questa sovrapposizione e fusione non avviene parliamo di ambliopia. Le cause più comuni di ambliopia includono lo strabismo, ovvero disallineamento degli occhi con conseguenza di immagini non fusibili, l'anisometropia, ovvero quando le immagini non vengono messe a fuoco simultaneamente. Il periodo più critico di questo disturbo corrisponde al periodo che va dalle prime settimane di vita sino agli 8-10 anni di età, periodo nel quale l'ambliopia può essere invertita attraverso dei trattamenti specifici che trattano la causa e potenziano lo sviluppo visivo del lato colpito (Monte e Mills, 1999). L'inversione dell'ambliopia si verifica con maggior velocità e successo se i pazienti vengono trattati in giovane età, più il bambino è grande più lento è il miglioramento della vista. Infatti, a tal proposito, è fondamentale avere una diagnosi precoce affinché il trattamento, che consiste nel ricorso o alla chirurgia in alcuni casi o nell'utilizzo di lenti particolari o nel bendaggio dell'occhio, possa ottenere il miglior risultato possibile (Monte e Mills, 1999).

### **Lo strabismo**

Lo strabismo o disallineamento degli occhi comprende un gruppo estremamente omogeneo di problemi relativi al movimento oculare. Il movimento oculare è fondamentale poiché oltre a consentire lo sviluppo della binocularità e della stereopsi, consentono la fissazione visiva

su oggetti di interesse e la capacità di seguire un oggetto in movimento. Tutto ciò è reso possibile dalla complessa coordinazione degli input visivi vestibolari e propriocettivi. Prima della sei settimane di vita la coordinazione dei movimenti oculari è scarsa e gli occhi possono essere disallineati e infatti prima delle sei settimane di vita è difficile diagnosticare lo strabismo, che invece viene diagnosticato intorno entro i due/tre mesi d'età quando l'allineamento è stabile (Monte e Mills, 1999).

Lo strabismo ha un'incidenza pari al 4% nei bambini di età inferiore ai sei anni (Lavrich, Nelson, 1993) e anche in questo caso diagnosi precoce e trattamento specifico sono i parametri essenziali per massimizzare il risultato. Il disallineamento nei neonati è facilmente osservabile attraverso l'osservazione del riflesso cornale alla luce. Lo strabismo può inoltre essere classificato in base al periodo di insorgenza (Monte e Mills, 1999):

-Strabismo nella prima infanzia: definito come strabismo infantile è caratterizzato da un disallineamento costante presente prima dei sei mesi d'età; comprende l'esotropia infantile che è evidente già dal terzo mese d'età ed è caratterizzata da una deviazione convergente ampia e costante di oltre 15 gradi. In questo caso c'è sempre una storia familiare di strabismo e questa sindrome di solito non è associata ad altri problemi neurologici. I trattamenti presenti sono gli stessi per la ambliopia, quindi chirurgia dove possibile, o utilizzo di lenti correttive. Anche se il trattamento ha avuto buoni risultati può capitare che i pazienti con sviluppino una capacità binoculare. Di solito questo disturbo è osservato in comorbilità con paralisi cerebrale, prematurità e altre condizioni del neurosviluppo.

-Strabismo dopo i sei mesi di vita: è caratterizzato da anomalie del riflesso vicino e alla messa a fuoco per la visione da vicino. Questa integrazione è necessaria per mantenere allineati gli occhi al fine di mettere a fuoco gli input visivi a varie distanze. L'esotropia accomodativa compare nei bambini dai sette mesi ai sette anni ed è più comune nella fascia d'età tra i due/tre anni. Il trattamento più diffuso è l'utilizzo di lenti correttive, come quelle bifocali, che riducono l'errore di rifrazione e la necessità di accomodamento. Quando l'esotropia viene rilevata dopo i sei mesi d'età i pazienti hanno l'esotropia intermittente, ovvero gli occhi possono completamente allineati quando guarda gli oggetti da vicino, mentre la deviazione è più evidente quando guarda gli oggetti da lontano (Wright, 1995).

- Altre forme di strabismo: includono lo strabismo paralitico correlato alla paralisi dei nervi cranici III, IV e VI e lo strabismo traumatico associato a fratture orbitali (Monte e Mills, 1999).

### **Il Nistagmo**

Il nistagmo è un'oscillazione involontaria e ritmica degli occhi e può essere causata da una visione bilaterale debole, e si parla in questo caso di nistagmo sensoriale, o da un input motorio anormale, nistagmo con difetti motori. Entrambi i tipi sono associati allo strabismo. Il nistagmo sensoriale può essere causato da un'anomalia a carico del percorso visivo anteriore che causa una scarsa visione bilaterale. Sono associate a questa tipologia di nistagmo malattie della retina, del nervo ottico. Il nistagmo da difetto motorio può essere diagnosticato quando vengono escluse le anomalie sensoriali e può avere anche una forma di ereditarietà. Si ipotizza sia causato da segnali motori di ingresso anomali provenienti dai centri di controllo oculomotori. I pazienti con questi disturbi generalmente hanno una visione migliore rispetto a quelli con nistagmo sensoriale (Monte e Mills, 1999).

### **La Retinopatia del Pretermine (ROP)**

La ROP è un disturbo dello sviluppo del sistema vascolare retinico che si verifica nei neonati in seguito ad un parto pretermine<sup>1</sup>. L'incidenza e la gravità della ROP sono associate alla prematurità. Il disturbo si verifica quasi esclusivamente nei neonati prematuri, prima della 32esima settimana, con un peso alla nascita inferiore a 1500g<sup>2</sup>.

---

<sup>1</sup> La normale vascolarizzazione retinica è generalmente completa intorno alla 40esima settimana di gravidanza, termine convenzionale delle gravidanze normali. La crescita dei vasi diventa non regolare ed eccessiva. Negli stadi avanzati della malattia, i vasi sanguigni anomali proliferano sulla retina e nello spazio vitreo al centro dell'occhio. Questi vasi anomali possono fuoriuscire e sanguinare e nelle fasi successive della ROP, possono contrarsi causando distorsione o distacco della retina portando a grave perdita della vista o cecità.

<sup>2</sup> Altre associazioni includono la durata e la concentrazione di ossigeno supplementare usato nelle incubatrici per i prematuri, oppure da altre condizioni come l'enterocolite necrotizzante o l'emorragia intraventricolare (Palmer et al., 1991, Monte e Mills, 1999). Per quanto riguarda i trattamenti più diffusi per la ROP abbiamo, la fotocoagulazione laser o la crioterapia applicata alla retina vascolare periferica, che stimola la regressione della proliferazione vascolare riducendo l'incidenza della perdita della vista nei casi avanzati, ma gli studi dimostrano che nella maggior parte dei casi non è efficace (Cryotherapy Group, 1988). Anche la chirurgia intraoculare per ripristinare l'anatomia retinica normale dopo il distacco della retina non ha successo nella maggior parte dei casi (Fuchino et al., 1995). Solitamente la ROP può essere associata a disturbi

### **La displasia setto-ottica**

La displasia setto-ottica (SOD) è una malattia clinicamente eterogenea caratterizzata da tre tipologie di anomalie: ipoplasia del nervo ottico, anomalie degli ormoni ipofisari e difetti delle strutture cerebrali. Questa patologia conosciuta inizialmente con il nome di sindrome di Morsier, fu descritta per la prima volta nel 1941 da Reeves. È una malattia genetica rara che colpisce 1 bambino su 10.000 nati vivi, che si manifesta equamente sia tra i bambini che tra le bambine e solo il 30% dei casi ha una completa manifestazione di tutte e tre le anomalie (Webb e Dattani, 2010).

Alcuni pazienti presentano alla nascita la SOD con altre anomalie, mentre altri presentano durante l'infanzia un ritardo della crescita e/o difetti della vista come lo strabismo o il nistagmo. L'ipoplasia del nervo ottico può essere mono o bilaterale e nel 23% dei casi è presente un deficit visivo significativo. Il deficit dell'ormone della crescita (che causa bassa statura nell'infanzia) e l'anomalia endocrinologica sono quelli più frequenti anche se possono comparire altri deficit ormonali come il deficit dell'ormone che stimola la tiroide, dell'ormone adrenocorticotropo e dell'ormone stimolante il rilascio delle gonadotropine (Haddad, Eugster, 2005). I difetti delle strutture cerebrali della linea mediana comprendono l'agenesia del setto pellucido e/o del corpo calloso. Sono state descritte, inoltre, delle malformazioni corticali. Possono, infine, essere presenti segni neurologici e ritardo mentale (ritardo dello sviluppo, epilessia e paralisi cerebrale). Altri segni clinici sono diabete insipido, disturbi del sonno, autismo, pubertà precoce, obesità, disturbi della termoregolazione, anosmia, sordità neurosensoriale, cardiopatie e anomalie delle dita (Webb e Dattani, 2010)<sup>3</sup>.

---

visivi come gravi errori refrattari, ambliopia e strabismo, che aumentano con il diminuire dell'età gestazionale.

<sup>3</sup> Diversi studi hanno cercato di analizzare la SOD anche dal punto di vista genetico. Infatti, sono stati descritti dei casi in cui vi erano delle mutazioni del gene HESX1 (3p21.2-p21.1), sia in soggetti omozigoti, con trasmissione autosomica recessiva, sia con soggetti eterozigoti con trasmissione autosomica dominante (Dattani et al. 1998, Kelberman e Dattani, 2008). Ulteriori studi confermano che ci possono essere anche nell'eziologia della patologia anche dei fattori di rischio di tipo ambientale come l'abuso di alcool, droghe e la giovane età materna. Per essere diagnosticata è necessario che almeno due delle tre anomalie descritte siano presenti e deve essere confermata da indagini specifiche come gli esami oftalmologici, risonanza magnetica e test che indagano la funzionalità ipofisari. La diagnosi può essere sospettata anche nel periodo prenatale quando vi sono delle condizioni di ipoglicemia, ittero e si può analizzare con delle ecografie e con delle consulenze di natura genetica. La diagnosi precoce di tale sindrome si associa ad una prognosi migliore, che è variabile a seconda della gravità,

### **L'amaurosi congenita (o Leber Congenital Amaurosis LCA)**

L'amaurosi congenita di Leber (LCA) è una grave distrofia della retina che si manifesta tipicamente nel primo anno di vita. La funzione visiva è scarsa e spesso è accompagnata da nistagmo, risposte pupillari lente, ipermetropia e cheratocono. La retina alla nascita può sembrare normale ma nel corso del tempo si forma una retinopatia pigmentaria che ricorda la retinite pigmentosa (Weleber et al., 2013). La malattia fu analizzata per la prima volta da Leber nel 1869 venne riconosciuta come una patologia vera e propria (Leber, 1869). Questa patologia è caratterizzata da (Weleber et al., 2013, Fazzi et al., 2003, Cremers et al., 2002):

- cecità o grave disabilità visiva che si manifesta nell'infanzia spesso prima dei sei mesi, con acuità visiva al di sotto dei 20/400;
  - elettroretinogramma (ERG) spento o gravemente ridotto<sup>4</sup>;
  - il segno oculo-digitale è caratterizzato da sbattimento, sfregamento e chiusura sostenuta degli occhi. È emerso che questo è patognomico per l'LCA ma tuttavia può essere riscontrato anche in altre forme di grave compromissione della vista;
  - ereditarietà: caratterizzata dalla trasmissione autosomica recessiva.
- Inoltre, sono presenti reazioni pupillari lente quasi assenti, nistagmo, ipermetropia elevata, cheratocono<sup>5</sup>.

### **L'Anoftalmia e Microftalmia**

L'anoftalmia si riferisce all'assenza di tessuto oculare nell'orbita, mentre quando parliamo di microftalmia ci riferiamo alla presenza di

---

in quanto permette un intervento tempestivo soprattutto per quanto riguarda i deficit ormonali e i programmi riabilitativi associato ai disturbi visivi (Webb e Dattani, 2010).

<sup>4</sup> L'EGR è uno strumento che valuta la funzione dei fotorecettori retinici ovvero coni e bastoncelli. I coni si trovano nella parte centrale della retina e sono deputati alla visione dei colori e alla visione dei dettagli, mentre i bastoncelli si trovano nella periferia della retina e sono deputati alla visione del movimento e del contrasto.

<sup>5</sup> Diversi studiosi hanno inoltre evidenziato che raramente l'LCA è associato a ritardo dello sviluppo neurologico, disabilità intellettiva e aprassia oculomotoria. Tuttavia, Schuil e colleghi nel 1998, hanno dimostrato in un loro lavoro che nel 20% dei casi bambini con LCA sviluppo disabilità intellettiva, anche se non sono riusciti a capire se questa era associato ad un qualche disturbo sistemico associato o se fosse spiegato geneticamente. Attualmente non esiste una terapia risolutiva per la LCA; il trattamento più diffuso è sintomatico e comprende la correzione dell'errore refrattivo e l'utilizzo di ausili per la vista. Vengono consigliate dagli specialisti valutazioni oftalmiche periodiche per verificare la presenza di ambliopia, glaucoma o cataratta. Alcune terapie sono attualmente in fase di sperimentazione. Di solito la vista diminuisce con l'età fino alla cecità completa, per lo più entro la terza o quarta decade di vita (Weleber et al., 2013).

un occhio nell'orbita con una lunghezza assiale più piccola di due deviazioni standard inferiori alla media nonostante strutturalmente l'occhio sia normale. Gli studiosi ritengono che in questi casi l'aumento dello spessore della sclera e i successivi cambiamenti nel flusso sanguigno siano responsabili dell'aumentata incidenza di versamenti uveali e distacchi coroidali. La microftalmia può anche essere associata ad altri disturbi oculari e in questo caso si parla di microftalmia complessa (Verna, FizPatrick, 2007).

Non vi sono degli elementi e dati che possano dare spiegazione della patogenesi dell'anoftalmia e della microftalmia che rimane ancora sconosciuta<sup>6</sup>. Mann (1953) ha ipotizzato che l'anoftalmia è dovuta dal mancato sviluppo del tubo neurale anteriore o delle fossette ottiche necessarie per formare le vescicole ottiche, in questo caso si parla di anoftalmia primaria, durante la gestazione. I pazienti sono spesso trattati da equipe multidisciplinari, che comprendono oftalmologi, pediatri e/o genetisti clinici. Il trattamento mira al miglioramento, nei limiti del possibile, della vista residua e della cosmesi attraverso la stimolazione sia del tessuto molle che della crescita dell'orbita ossea. La microftalmia e l'anoftalmia grave sono trattate con altre strategie rimodellanti di sostituzione del volume endo-orbitale attraverso il ricorso a trapianti, espansori e di ricostruzione dei tessuti molli. Il potenziale visivo nei pazienti affetti da microftalmia dipende dallo sviluppo retinico e da altre caratteristiche oculari (Verna, FizPatrick, 2007).

### **La carenza di Vitamina A**

La vitamina A rappresenta un nutriente essenziale e necessario per la crescita e lo sviluppo dell'uomo. Svolge un ruolo importantissimo e critico in diversi sistemi, tra cui quello visivo, immunitario, riproduttivo. Importante ricordare che i nutrienti essenziali non possono essere sintetizzati direttamente dal nostro organismo e devono essere

---

<sup>6</sup> La prevalenza combinata alla nascita di queste condizioni nella popolazione è superiore a 1/33.000; gli studi inoltre evidenziano che la microftalmia viene riportata oltre l'11% dei bambini ciechi. L'anoftalmia e la microftalmia hanno un'etiologia complessa, con cause cromosomiche e ambientali. Infatti, a livello genetico, possono essere presenti duplicazioni cromosomiche, delezioni e traslocazioni. Mentre tra i fattori ambientali, che hanno un ruolo importante nella malattia, i più comuni sono le infezioni durante la gravidanza, ma anche il deficit materno di vitamina A, l'esposizione ai raggi X, l'abuso di solventi e l'esposizione alla talidomide. La diagnosi può essere pre o postnatale e si basa sull'analisi dei segni clinici, sull'imaging (ultrasonografia e TC/RM) e sulle analisi genetiche, anche se questa risulta complessa vista la grande varietà di geni correlati.

introdotti attraverso la dieta. La vitamina A può essere di due tipi: la vitamina A preformata e la provitamina A. La prima si trova nei cibi di origine animale e nel latte materno, mentre la seconda si trova nei vegetali, in particolare in quelle a foglia verde e gialla e nei frutti non agrumati (WHO, 2004). Nelle zone a basso e medio reddito, soprattutto nell'area delle regioni orientali del mediterraneo, l'introduzione di alimenti di origine animale per incrementare la vitamina A risulta essere un ostacolo a causa dei costi di produzione che non sempre rendono accessibili gli alimenti. Tra la popolazione risultano essere più colpiti dalla carenza di Vitamina A i bambini piccoli e le donne in gravidanza. La VAD (Vitamin A Defeciency) è la principale causa della cecità materna e infantile, che potrebbe essere prevenuta e rappresenta nelle zone a basso reddito anche una delle cause di morte infantile sotto i 5 anni di età (Saad et al 2021, Unicef, 2020, Stevens et al, 2015).

# **Autismo e disturbi dello spettro autistico: una breve storia**

Valentina Penna<sup>1</sup>, Pericle Farris<sup>1</sup>, Simona Valinotti<sup>1</sup>

<sup>1</sup>APRI Servizi Onlus

Spesso si tende a parlare di autismo al singolare, in realtà per indicare l'eterogeneità dei quadri autistici, sarebbe meglio parlare di disturbi dello spettro autistico; come la luce che attraversa un prisma ottico, questi disturbi hanno sfumature e colori diversi, hanno e vedono all'estremo persone che non parlano, capiscono poco il linguaggio e hanno un importante ritardo intellettivo e, dall'altro, persone che parlano correttamente e sanno leggere e scrivere all'età di quattro anni. Ma che cosa accomuna situazioni così diverse? Ciò che li accomuna sono le gravi alterazioni della comunicazione e l'interazione sociale.

Quindi quando parliamo di autismo ci troviamo di fronte a un gruppo di disturbi di natura neurobiologica più correttamente definiti Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) i cui sintomi si manifestano precocemente e permangono per tutto il corso della vita. Pur nelle differenti manifestazioni con cui si presentano, le caratteristiche tipiche degli ASD si possono riassumere in:

- a. difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale;
- b. comportamenti e interessi, ristretti e ripetitivi (APA, 2013).

Accanto a questi sintomi basilari, le persone con autismo possono presentare in misura più o meno marcata anche disturbi sensoriali (iper-sensibilità a stimoli uditivi, tattili visivi uditivi o poca stimolazione). Alcune persone con autismo soffrono quando vi sono cambiamenti di rumori, di luce o per il contatto tattile, mentre per alcuni, tali stimolazioni per essere percepite in modo chiaro devono essere molto intense; problemi del sonno, di alimentazione (selezione alimentare e

difficoltà a mangiare più alimenti nello stesso piatto); disarmonie motorie, disarmonie nelle abilità cognitive, scarsa autonomia personale e sociale, autolesionismo, aggressività. Ad essere assente o fortemente compromesso nell'autismo è il patrimonio innato di abilità con cui ogni essere umano, ovunque si trovi e al di là di qualsiasi differenza etnica e culturale, riesce ad entrare in contatto con gli altri, ad intuirne bisogni, stati d'animo, aspettative. Molte persone con autismo ad alto funzionamento, cioè con un livello intellettuale e linguistico che permette loro di raccontare del loro autismo, si sono definite "extra-terrestri", proprio per il senso di estraneità e di disorientamento che il mondo basato sulla neurotipicità provoca in loro. Questa mancanza di intuizione, non solo per quanto riguarda il mondo sociale ma anche il succedersi degli eventi, fa sì che le persone con autismo faticino a collaborare e ad avere iniziativa nella vita di tutti i giorni e soprattutto a sopportare i cambiamenti di routine e gli imprevisti; per la stessa ragione possono entrare in crisi per le attese (ad esempio quando si trovano a dover attendere il proprio turno ad uno sportello o per altre situazioni simili). Anche gli stimoli sensoriali vengono elaborati dalle persone con autismo in modo diverso rispetto alla popolazione neurotipica. Un suono molto forte o improvviso come ad esempio un'ambulanza a sirene spiegate, un oggetto "fuori posto" può condurle ad una crisi di agitazione; un tono dell'eloquio concitato, un rumore anche del tutto sopportabile per noi, può indurle a tapparsi le orecchie, a scappare in un altro luogo o a dar vita a stereotipie motorie o verbali. Persone con autismo ad alto funzionamento che hanno svolto un percorso abilitativo e psicologico adeguato riescono a controllare ed a indicare quali eventi provocano disagio in modo da migliorare il rapporto con l'altro. Il linguaggio verbale non sempre è presente e anche quando lo è il suo utilizzo può essere bizzarro o apparentemente privo di senso. Le difficoltà possono presentarsi sia a livello di produzione, ma anche e soprattutto a livello di comprensione, e quindi anche persone con autismo che si esprimono molto bene talvolta possono non capire il senso di quanto viene loro detto, in particolare se si utilizza un linguaggio ricco di sfumature, metafore, ironia, ecc. Questo può essere causa di fraintendimenti che possono creare situazioni di disagio, grande sofferenza emotiva e rottura di rapporti anche importanti.

Per gli stessi motivi possono non comprendere bene domande articolate o che contengano il "perché?", alle quali è possibile che rispondano in maniera non appropriata o con la ripetizione della domanda stessa. In circa il 70% dei casi inoltre all'autismo si accompagnano, in

comorbidità, altri disturbi di tipo psichiatrico e neurobiologico. Laddove non si presentano tali comorbidità e le caratteristiche tipiche dell'autismo sono lievi, questo potrebbe non essere diagnosticato nell'età dello sviluppo. Tali persone svolgono una vita livellata con la struttura sociale di riferimento ma essendo loro vittime di fraintendimenti, gestiscono con fatica le attività della vita quotidiana e spesso tendono ad isolarsi o rapportarsi con pochissime persone.

Quante sono le persone che presentano tratti autistici? La prevalenza è tutt'altro che rara: il dato più recente del Center for Disease Control and Prevention Epidemiology Program Office riporta 1 caso ogni 68 bambini nella fascia di età di 8 anni (CDC, 2014). Ricordiamo che l'aumento della tecnologia, di tempi sempre più ristretti per lo svolgimento delle azioni della vita quotidiana, la pressione sociale rendono più evidenti le caratteristiche delle persone con autismo. Se fotografiamo, ad esempio, la vita di una persona che è vissuta nei primi del 900, notiamo che la pressione sociale era decisamente più bassa, un contadino ad esempio, si svegliava alle prime luci dell'alba, si vestiva con i pochi abiti in suo possesso, andava a lavorare e spesso tornava a casa la sera, cenava ed andava a dormire. La routine era strutturata e sempre uguale tranne nelle giornate di festa. Questo contadino sarebbe stato definito un grande lavoratore con magari un carattere asociale e forse bizzarro. Con l'avvento delle fabbriche, dei locali di svago ed i mezzi di locomozione, la vita è diventata sempre più frenetica, le città sono diventate affollate e non è più possibile avere un ritmo di vita regolare e semplice. La scuola stessa non è più basata solo sulla letto-scrittura e semplici operazioni matematiche, i bambini frequentano asili, gruppi di incontro ed è molto più facile individuare dissonanze comportamentali che se indagate portano alla diagnosi di una neuroatipicità. È importante tenere presente che quando parliamo di autismo ancora troppo spesso ci focalizziamo solo sull'individuo, trascurando le ricadute che questa condizione ha sui sistemi prossimali: la famiglia, la scuola, e più in generale la comunità.

Chiunque ruoti intorno alla persona che presenta tratti autistici è chiamato a fornire un accudimento superiore, per quantità e tempo, a quello che normalmente si dedica ad una persona neuro tipica, talvolta con il rischio di ricevere in cambio frustrazione relazionale e affettiva ed isolamento sociale. Per questo è importante un approccio che non si limiti a interventi a spot ma che metta in atto una presa in carico globale che tenga in considerazione tutte le persone e le risorse che ruotano attorno alla persona con autismo. Un intervento precoce, globale,

rispettoso della persona, dei suoi desideri e delle sue specificità, fa la differenza e permette notevoli miglioramenti e un innalzamento del livello di qualità della vita di chi ne è colpito, del suo nucleo familiare, e degli altri sistemi di appartenenza. L'autismo è una condizione che porta con sé difficoltà, più o meno severe, ma è anche un modo diverso di guardare le cose, una grande sfida educativa, umana, e di inclusione. Una condizione per la quale la partecipazione di tutti diviene una necessità, ed è insieme stimolo creativo, perché esistono tanti modi di essere, e tante intelligenze differenti, e il mondo ha bisogno di tutte. Questa visione permette di favorire l'inclusione sociale di tutte le persone neurotipiche e non, creando una struttura sociale più vivace e ricca. In questo contesto si colloca anche la problematica di persone che oltre a presentare disturbi dello spettro autistico, hanno altre menomazioni o disturbi. Il processo culturale della nostra società tende a esaminare l'handicap se fisico o sensoriale piuttosto che l'aspetto comportamentale a sé stante; ciò significa che si tende ad imputare problematiche comportamentali alla disabilità, qualsiasi essa sia, piuttosto che ipotizzare che essi possano rientrare nella sfera delle neurotipicità.

### **Autismo, cenni storici a partire dal '900**

In questo breve paragrafo intendiamo tracciare il percorso storico che ci ha permesso di avere un'immagine chiara di cosa parliamo quando affrontiamo il quadro dello spettro autistico. Contemporaneamente vogliamo tracciare la storia dell'evoluzione dell'educazione e riabilitazione delle persone con disabilità sensoriale visiva. Questo ci permetterà successivamente di provare a ragionare su come possiamo aiutare una persona con autismo che presenta disabilità sensoriale visiva, binomio che non è mai stato studiato come merita. A partire dai primi anni del 900 fino ad oggi la scienza ha fatto chiarezza e ha permesso di individuare l'insieme dei comportamenti che caratterizzano lo spettro autistico. Per un lungo tempo, però, l'attenzione della psichiatria si è concentrata soprattutto sulla tendenza all'isolamento, passando l'idea che tale caratteristica dovesse essere considerata quella di maggiore rilievo nell'autismo. Che vi fosse un'equazione concettuale tra l'autismo e l'isolamento è evidente anche nella parola stessa autismo (autus, dal greco "sé stesso") che conserva nel suo etimo proprio la tendenza all'isolamento. Come si vedrà in seguito, però, l'idea dell'isolamento, come caratteristica centrale, per ciò che oggi intendiamo per "autismo", è del tutto fuorviante. In ambito clinico, la parola autismo viene utilizzata per la prima volta nei primi del 900 da Eugen

Bleuler (1911), in quel momento direttore del Burgholzli Hospital di Zurigo. Il suo lavoro è stato di particolare importanza per la storia della psichiatria poiché è proprio a lui che si deve la prima teorizzazione del concetto di schizofrenia che doveva essere caratterizzata, secondo tale formulazione, da “dissociazione, paranoia e autismo”, riferendosi in particolare al comportamento di ritiro dalle relazioni sociali che i pazienti con schizofrenia potevano mostrare. Nell’accezione di Bleuler, l’autismo era dunque un sintomo, e non un disturbo a sé stante.

Dobbiamo aspettare gli anni 40 per avere una svolta nella definizione dell’autismo. vi sarà un’evoluzione grazie a quelli che sono considerati i due più importanti pionieri nel campo dell’autismo: Hans Asperger e Leo Kanner. La pubblicazione del lavoro di Kanner ha rappresentato un importante giro di boa per la storia di questa condizione. In questo lavoro Kanner riporta le caratteristiche comuni ad 11 bambini osservati nell’ambito di un lavoro di ricerca presso l’ospedale statunitense Johns Hopkins. Un primo aspetto comportamentale che caratterizzava questi bambini era riferibile al gioco e alle relazioni: praticamente tutti sembravano preferire il gioco solitario, avere una certa difficoltà a stringere dei legami significativi e la tendenza all’isolamento. Altri sintomi erano riferibili al linguaggio, generalmente acquisito in ritardo e caratterizzato da anomalie quali ecolalie, interpretazioni letterali e generali difficoltà che lo rendevano non sempre adatto alla comunicazione interpersonale. Era inoltre evidente un comportamento rigido e ripetitivo caratterizzato da stereotipie (ripetizioni di gesti, parole e atteggiamenti), necessità di aderire ad una o più routine, possibili crisi di comportamento, qualora alcuni rituali non potessero essere agiti. Un ulteriore aspetto sottolineato da Kanner fu la buona capacità di memoria evidente in tutti i bambini da lui osservati. Definì tutto questo, come disturbo autistico del contatto affettivo e specificò che il sintomo principale dovesse essere proprio una certa tendenza all’isolamento.

Un altro aspetto del lavoro di Kanner è stato l’aver posto in evidenza caratteristiche simili e comuni tra i genitori dei bambini da lui osservati: erano tutte delle persone piuttosto acculturate e con un certo grado di successo sociale ed economico. L’errore fu di non pensare che solo coloro che avevano i mezzi e potessero osservare nei propri bambini atipicità era nella condizione di cercare professionisti da cui farsi aiutare, mentre chi apparteneva a strutture sociali più povere non avessero né i mezzi né l’attenzione per occuparsi di atteggiamenti anomali dei loro figli. È inoltre facile osservare che i bambini che avevamo famiglie più agiate potessero offrire ai propri figli stimoli maggiori ri-

spetto a persone che conducevano vite più umili i cui figli iniziavano a lavorare molto presto spesso insieme a loro. Ciò che venne notato fu piuttosto l'atteggiamento generalmente distaccato dei genitori.

Anche Asperger aveva osservato il comportamento di un gruppo di bambini. Nella sua opera, edita nel 1944, un primo set di comportamenti anomali osservati era relativo alla sfera della comunicazione: malgrado il linguaggio venisse acquisito nel giusto periodo dello sviluppo, erano presenti dei comportamenti bizzarri. Ad esempio, i bambini potevano intrattenersi a parlare per un tempo eccessivo di un solo argomento, con un comportamento non verbale non sempre congruo, con espressioni facciali povere e una gestualità goffa. I bambini osservati da Asperger sembravano avere delle difficoltà nella comprensione delle regole sociali ma si mostravano molto competenti nelle attività in cui era richiesto uno sforzo di memoria. Asperger riteneva che le caratteristiche peculiari dei suoi bambini non potessero essere pienamente visibili nella primissima infanzia: in effetti alcune difficoltà, soprattutto inerenti ai rapporti sociali, potevano emergere solo successivamente, quando le probabilità di interazioni nei gruppi sociali erano maggiori. Questo rappresenta un elemento di differenza con le indicazioni di Kanner che invece ha sottolineato come l'autismo infantile precoce insorgesse proprio alla nascita. Asperger non ha mai asserito che la condizione da lui individuata non insorgesse alla nascita ma il fatto che Kanner abbia avuto la necessità di sottolinearlo potrebbe suggerire che i soggetti di quest'ultimo presentassero delle caratteristiche evidenti già in epoche molto precoci rispetto ai bambini osservati da Asperger. Entrambi, però avevano tenuto conto della possibilità che questa condizione potesse dipendere da qualche psicopatologia dei genitori. Per un lungo periodo si attribuì ai genitori una colpa per la condizione del loro bambino e ad avere un peso di grandissimo rilievo in questa vicenda fu il lavoro dello psicoanalista Bruno Bettelheim, *The Empty Fortress* (Bettelheim, 1967), nel quale i genitori di bambini con autismo venivano ritenuti i responsabili della condizione dei loro figli.

Pertanto, diventò uso comune colpevolizzare i genitori, in particolare modo la madre delle difficoltà dei loro figli; l'idea di madre frigorifero, fredda e che non desse i giusti stimoli e attenzioni ai figli.

Un altro passo verso le idee più contemporanee sull'autismo avviene all'inizio degli anni '70 con il lavoro Rutter (1972), che sottolineò come tra autismo e schizofrenia ci fossero delle chiare differenze in considerazione del suo esordio, delle caratteristiche cliniche e della storia familiare. Quindi in questi anni, malgrado fosse ancora molto

forte l'idea che l'autismo fosse una condizione assimilabile alla schizofrenia e che fosse causata da una psicopatologia dei genitori, si cominciarono a piantare i semi per un cambiamento concettuale di grandissima importanza. Con la fine degli anni Settanta l'autismo cominciò ad essere studiato in modo indipendente dalla schizofrenia. All'interno di questo quadro Rutter (1972) propose una definizione di autismo che aveva l'intento di perfezionare quella presentata da Kanner anni prima: i sintomi secondo Rutter dovevano essere presenti già in epoche precoci e riferirsi a problemi di natura sociale, difficoltà di tipo comunicativo (in entrambi i casi non dovuti al ritardo intellettivo), alla presenza di comportamenti insoliti e di rigidità. La proposta di Rutter fu molto rilevante influenzando fortemente la decisione di includere nel DSM-III (APA, 1980) la categoria di "autismo infantile" definendolo come un disturbo generalizzato dello sviluppo e creando nel contempo una sezione dedicata dove l'autismo potesse trovare spazio. La nuova categoria dei disturbi generalizzati dello sviluppo costruita ad hoc nel DSM-III includeva, quindi, l'autismo infantile, il cui esordio doveva avvenire nei primi 30 mesi di vita, e il disturbo generalizzato dello sviluppo dell'inizio della fanciullezza. La pubblicazione del DSM-III è uno spartiacque importantissimo perché per la prima volta viene sancita in modo ufficiale la differenza clinica tra la schizofrenia e l'autismo, sgombrando, nelle sue caratteristiche, da sintomi psicotici, da deliri e dalle allucinazioni.

Il DSM-III-R, molto più chiaramente, suddivideva la sintomatologia dell'autismo in tre grandi aree:

- interazione sociale reciproca,
- comunicazione,
- area degli interessi.

Per ottenere una diagnosi di autismo era necessario avere dei comportamenti che andassero a compromettere qualitativamente ognuna di queste aree.

Le trasformazioni più importanti sono avvenute in epoche più recenti con la pubblicazione del DSM-5 (APA, 2013). Il più importante cambiamento è riferibile all'inclusione del Disturbo Autistico, della Sindrome di Asperger e del Disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato (NAS) nella più ampia categoria diagnostica dei Disturbi dello Spettro Autistico. Altro cambiamento è relativo al passaggio da una triade sintomatologica (compromissioni qualitative

dell'interazione sociale; compromissioni qualitative della comunicazione; comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati) ad una diade nella quale gli aspetti comunicativi e quelli dell'interazione sociale confluiscono in un unico criterio diagnostico. Un ulteriore mutamento è inerente all'indicazione della possibile reattività peculiare in risposta agli stimoli sensoriali. Per la prima volta viene indicato tra i criteri di diagnosi una caratteristica da sempre osservata da un punto di vista clinico. Un'altra novità del DSM-5 è rappresentata dalla possibilità di indicare il livello di gravità attuale della persona che si stabilisce in virtù della necessità di supporto. Ulteriore specificazione possibile è relativa alla concomitante presenza di disabilità intellettiva e disturbo della comunicazione. Dunque, la condizione che viene presentata dal DSM-5 si configura come altamente variabile sia in dipendenza dal livello di gravità che dal modo in cui i sintomi si vengono a combinare tra di loro.

Non c'è dubbio che l'autismo, così come lo consideriamo oggi, è molto differente da come lo si osservava nel passato: se precedentemente l'attenzione era soprattutto rivolta all'isolamento sociale, adesso si è maggiormente attenti ad un insieme di caratteristiche di comportamento, e questo ha permesso di accogliere un maggior numero di casi incidendo notevolmente sui dati di prevalenza. Ad ogni modo, attualmente, l'autismo non ha un'eziologia biologica - organica certa per cui, per porre la diagnosi, è possibile riferirsi solo agli aspetti di comportamento, maggiormente sensibili all'attendibilità osservativa, quindi non è possibile escludere con certezza assoluta anche ulteriori possibilità interpretative. Un dato che sembra non aver subito dei cambiamenti così radicali è quello relativo ad una maggiore prevalenza del genere maschile con un rapporto maschi/femmine di 4/6. Tale prevalenza, potrebbe dipendere da un fattore di ordine biologico, legato al genere oppure da una maggiore difficoltà di osservare le caratteristiche dell'autismo, nella popolazione femminile. L'autismo è una condizione le cui peculiarità si vengono a manifestare nella persona in tempi piuttosto precoci e dunque sono soprattutto i bambini che arrivano all'attenzione degli specialisti per una valutazione. In ogni caso è importante considerare che un numero ragguardevole di persone richiede di avviare un iter di diagnosi in età adulta: molti sono gli individui che hanno ricevuto in passato diagnosi errate di schizofrenia o psicosi e che possono richiedere l'avvio di una nuova valutazione per motivi clinici o burocratici e scoprire tardivamente di essere autistiche. Non è infrequente che persone con difficoltà di carattere sociale pos-

sano rivolgersi ad uno specialista per un problema inerente all'ansia o la depressione e venire a consapevolezza di trovarsi nella fascia più funzionale dello spettro autistico.

Il percorso scientifico e metodologico è sicuramente in divenire, quanto sappiamo e facciamo oggi potrà essere insufficiente tra 20 anni ma è necessario occuparsi di una fascia di persone non ancora collocate che sono le persone con disabilità visive che presentano quadro di spettro autistico.



# I Disturbi dello Spettro Autistico e l'autismo

Luca Gaviano

*IERFOP Onlus; Dipartimento di Pedagogia, Psicologia e Filosofia, Università degli Studi di Cagliari*

La prime descrizioni ufficiali sul Disturbo dello Spettro Autistico sono da attribuirsi a Leo Kanner che nel suo articolo del 1943 ha riportato l'“*incapacità innata a relazionarsi*” in 11 bambini da lui descritti. In tale sindrome, Kanner descrive “*un'estrema solitudine autistica*” presente fin dal principio dello sviluppo, associando la presenza di difficoltà nel tollerare i cambiamenti, nell'anticipare le intenzioni altrui nella gestione del linguaggio unita alla presenza di ecolalia ed errori nei pronomi personali, sebbene avessero sviluppato buone capacità verbali. Inoltre, un dato significativo riguardava l'interesse per reazioni estreme a rumori o movimenti che risultavano invece neutri per la maggior parte delle persone e comportamenti di autostimolazione sensoriale e maggior interesse per gli oggetti piuttosto che per le persone (Kanner, 1943)<sup>1</sup>.

La concettualizzazione dell'autismo proposta a partire dal DSM III (APA, 1980), e le teorie sull'autismo che seguirono la sua introduzione furono plasmate dagli sviluppi convergenti in psicologia e psichiatria negli anni '70. Questi includevano il crollo dell'egemonia culturale della psicoanalisi, una crescente enfasi sui dati empirici come piattaforma per il processo decisionale clinico e uno spostamento dell'attenzione dai casi individuali agli studi epidemiologici di gruppo come basi per la comprensione della natura delle condizioni psichiatriche e dei fenome-

---

<sup>1</sup> Già dall'inizio vi furono delle difficoltà a definire il disturbo, in quanto anche i bambini presentati a Kanner venivano descritti come soggetti particolari, mentre a dispetto dell'apparente rarità, le peculiarità di questi bambini potevano essere molto diffuse ma ricondotte a quadri clinici che corrispondevano alla schizofrenia o alla disabilità intellettiva (Vivanti, 2010; Vivanti, Messinger, 2021).

meni psicologici (Strand 2011). Infatti, in seguito ad alcune successive revisioni, tra cui fondamentali quelle di Rutter (1978), si è giunti nel 1980 all'inclusione della diagnosi di "Autismo infantile" all'interno del DSM- III, insieme ad altre due categorie: una per i bambini che avevano soddisfatto inizialmente i criteri ma avevano poi presentato un notevole miglioramento e una per coloro che avevano soddisfatto i criteri in un periodo più tardo dello sviluppo (Volkmar, McPortland. 2013). Nel 1987, con la pubblicazione del DSM-III-R, compare la dicitura "Disturbo autistico", così da svincolare la diagnosi dall'insorgenza precoce nello sviluppo e venne introdotta la categoria del "Disturbo Pervasivo dello Sviluppo non altrimenti specificato" per descrivere quei bambini che soddisfacevano meno degli 8 criteri necessari per ricevere la diagnosi (Szatmari, 1992).

Dopo l'inserimento del disturbo nel DSM-III (e quindi la revisione del DSM-III-R) l'interesse degli studiosi si è focalizzato nel considerare l'autismo come una condizione del neurosviluppo (Mundy e Sigman 1989; Rogers e Penington 1991; Sigman et al. 1999)<sup>2</sup>.

Quando il DSM III fu pubblicato (1980), diverse scuole di pensiero si occuparono dell'autismo e del suo trattamento (Reichler e Schopler 1976, Lovaas et al., 1974) e, nonostante le differenze filosofiche, condividevano un impegno a favore dell'evidenza empirica a sfavore delle teorie psicodinamiche come base per il trattamento. L'orientamento teorico più influente alla base di questo cambiamento è quello rappresentato dal comportamentismo, movimento teorico che si concentra sulla spiegazione del comportamento attraverso l'osservazione diretta della relazione tra stimoli ambientali e risposte risultanti rappresentato da due grandissimi autori come Watson (1913) e Skinner (1953), (Vivanti, Messinger, 2021). Il comportamentismo ha dato un prezioso contributo allo studio dell'autismo e del suo trattamento grazie al suo programma Applied Behavior Analysis (ABA; Baer et al. 1968).

Sebbene alcuni di questi risultati siano stati successivamente contestati, quest'approccio si è dimostrato importante per le concettualiz-

---

<sup>2</sup> Una nozione chiave derivante dalle concettualizzazioni sullo sviluppo è che l'alterazione nell'interazione con il mondo sociale e fisico durante i primi periodi sensibili di vita del bambino, può cambiare le traiettorie di sviluppo del bambino stessi e che le anomalie risultanti a livello neurale e comportamentale potrebbero esacerbare le differenze iniziali in modo iterativo. Sebbene diverse teorie abbiano proposto processi diversi all'origine di questa cascata di eventi, convergono sull'importanza di identificare le prime manifestazioni come un percorso precoce per la diagnosi e l'intervento (Chawarska e Volkmar 2020, Vivanti et al., 2017, 2018).

zazioni sul trattamento dell'autismo. In primo luogo, ha sottolineato l'idea che il comportamento degli individui con autismo segue le stesse leggi che modellano il comportamento degli individui con sviluppo tipico, per cui i comportamenti associati a una conseguenza positiva si rafforzano e quelli seguiti da stimoli avversivi diminuiscono (Vivanti, Messinger, 2021). La nozione delle manifestazioni dell'autismo come trattabili e l'adozione di approcci metodologici hanno aperto la strada a visioni scientifiche e sociali più ottimistiche della ricerca sul trattamento e dei risultati del trattamento. Negli anni successivi all'introduzione del DSM-III si è verificato uno spostamento teorico che ha portato ad un'evoluzione del concetto di disabilità stesso. Dai modelli prettamente medici si è giunti a dei modelli di disabilità che tengono conto del contesto sociale e dell'ambiente, iniziano così a svilupparsi dei modelli concettuali definiti biopsicosociali. Questi modelli enfatizzano l'importanza dell'interazione tra l'individuo e la società programmando così programmi di intervento che più inclusivi.

Nel 1987, con la pubblicazione del DSM-III-R, compare la dicitura "Disturbo autistico", così da svincolare la diagnosi dall'insorgenza precoce nello sviluppo e venne introdotta la categoria del "Disturbo Pervasivo dello Sviluppo non altrimenti specificato" per descrivere quei bambini che soddisfacevano meno degli 8 criteri necessari per ricevere la diagnosi (Szatmari, 1992). Con la pubblicazione del DSM-IV nel 1994 vennero aggiunti anche il Disturbo di Asperger, il Disturbo di Rett e il Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza (Volkmar, McPortland 2013). Nel maggio del 2013 con la pubblicazione del DSM-5, sono stati introdotti ulteriori cambiamenti. Si parla infatti di "Disturbi dello Spettro Autistico" ed è stata eliminata la distinzione tra le varie categorie del Disturbo di Asperger, la Sindrome di Rett e il Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza. La decisione di adottare il termine "spettro" per riferirsi a questo disturbo, permette inoltre, di cogliere l'eterogeneità e la continuità delle caratteristiche cliniche.

Con la quinta edizione del DSM, si è cercato di raggruppare le compromissioni nelle interazioni sociali e nella comunicazione in un'unica categoria, mentre la presenza di interessi ristretti e stereotipati è andata a formare un criterio distinto. Altro elemento aggiuntivo è stato l'aggiunta di un criterio riguardante le alterazioni sensoriali. Sono stati introdotti anche una serie di specificatori relativi al livello di gravità, abilità linguistiche, capacità intellettive, presenza di condizioni mediche o ambientali note, associazione con altri Disturbi del Neurosviluppo (Volkmar, McPortland 2013).

Christensen e colleghi (2016) hanno stimato che nel 2012 l'incidenza di casi di ASD è stata pari a 1 bambino su 68 di età inferiore agli otto anni, con un aumento dei casi nei soggetti maschili che hanno una probabilità quattro volte maggiore rispetto alle bambine di sviluppare il disturbo.

Kanner nei suoi studi posò l'attenzione sul rapporto dei genitori soprattutto con la madre nell'eziologia del disturbo sottolineandone i tratti ossessivi e freddi (Kanner & Eisenberg, 1975). Bettlheim individuò la genesi del disturbo nella personalità delle madri frigorifero, che troppo fredde e distanti nelle prime interazioni e poco capaci di accudire i propri figli, avrebbero spinto i propri figli ad una estrema chiusura costruendosi una sorta di barriera difensiva (Bettlheim, 1967). Nello stesso periodo di questi studi, cominciarono a prender corpo studi che avvallavano l'ipotesi biologiche-organiche sottolineando questo elemento soprattutto negli studi di coppie di gemelli monozigoti ed individuando nel cervello tre aree cerebrali maggiormente coinvolte nella sintomatologia (Rimland, 1964). Degli anni 70 si sono intensificate le ricerche in ambito genetico che hanno portato ad ottenere diversi risultati importanti riguardo l'eziologia dell'ASD e infatti una recente meta-analisi del 2015 ha portato alla conclusione che vi è una corrispondenza superiore al 80% nei gemelli monozigoti nel sviluppare l'ASD (Deng et al., 2015). Nonostante i grandi progressi scientifici e tecnologici avvenuti nelle ultime decadi, i Disturbi dello Spettro Autistico sono da considerare come dei disturbi complessi, in cui sono coinvolti tra l'altro fattori genetici, modificazioni strutturali e chimiche nel DNA, fattori ambientali prenatali e postnatali. Sulla base di centinaia di geni suscettibili e numerosi fattori ambientali l'ASD devono essere considerati all'interno di una cornice multifattoriale (Tordjman et al., 2014).

Sulla base di questo sono stati creati dei modelli esplicativi che cercassero di dare delle spiegazioni e capire la causa delle difficoltà nell'ambito comunicativo e relazionale tipico del disturbo stesso.

Greenspan (2001) nella Teoria della Diatesi Affettiva, ha teorizzato che numerosi deficit associati al disturbo, ad esempio nella capacità di empatia, metacognizione, pensiero astratto, abilità di problem-solving sociale, uso funzionale del linguaggio e reciprocità affettiva, possano avere un'origine comune nelle abilità precoci di creare connessioni tra affetti, intenzioni, abilità sequenziali e formazione di simboli. Infatti, tra i 9 e i 18 mesi, i bambini passano da semplici scambi di interazioni a più complesse catene di reciprocità affettiva che includono abilità so-

ciali di problem-solving, tale evoluzione è resa possibile proprio dallo strutturarsi di connessioni tra affetti e intenzionalità motoria.

Un'altra teoria proposta alla fine degli anni 80 fu quella di Baron-Cohen che iniziò a parlare di deficit della Teoria della Mente nei soggetti con ASD. Tale deficit si caratterizza nell'incapacità di attribuire stati mentali ed intenzioni agli altri. Tuttavia, recentemente, alcuni studi hanno messo in discussione la specificità di questo deficit, riscontrando alterazioni nella Teoria della mente anche in soggetti con disturbi diversi, ad esempio in pazienti schizofrenici, disturbi di personalità quali il narcisistico e il borderline e i disturbi della condotta (Vivanti, 2010).

Alla fine degli anni '90, Uta Frith (1994) propone la *Teoria della debolezza della Coerenza Centrale*, identificando come nucleo del Disturbo dello Spettro Autistico un deficit specifico nella capacità di integrare le informazioni. Infatti, il termine "coerenza centrale" si riferisce alla tendenza a riunire insieme le singole informazioni per ricomporre un significato unitario. Tale processo avverrebbe continuamente in soggetti con sviluppo tipico, ma sarebbe deficitario in soggetti con autismo

### **Epidemiologia dei disturbi dello spettro autistico**

Secondo la definizione proposta nel DSM-5, i disturbi dello spettro autistico si riferiscono ad un insieme di disturbi cerebrali del neurosviluppo caratterizzati e diagnosticati per difficoltà / deficit nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in presenza di comportamenti, interessi o agiti ristretti, ripetitivi (APA, 2013). A livello mondiale si stima che l'incidenza di un disturbo dello spettro autistico nei paesi sviluppati si attesti intorno al 1,5% (Baxter et al., 2015, Christensen et al., 2016). Tuttavia, l'eziologia sottesa al ASD rimane largamente inspiegata e negli ultimi decenni gli studiosi hanno indentificato delle basi genetiche e biologiche e dei fattori di rischio che sembrerebbero spiegare la complessità di questo disturbo, che è inoltre influenzato tanto da fattori ereditabili quanto quelli ambientali con l'evidenza, inoltre, che il disturbo ha un'origine prenatale (Bauman e Kemper, al., 2005, Hallmayer et al., 2011, Risch et al., 2014).

Vi è un dibattito sull'insorgenza dell'ASD, secondo alcuni autori si verificherebbe tipicamente intorno ai 3 anni di vita, anche se alcuni sintomi non sono completamente visibili prima del periodo scolastico e anche successivamente, mentre altri ricercatori sostengono che i primi sintomi siano presenti già nel periodo compreso tra i 6 e i 18 mesi di vita del bambino (Szatmari et al., 2016). Il principale sintomo dell'ASD

sono il deficit dell'interazione sociale e il deficit nelle abilità linguistiche con una serie di interessi ristretti e comportamenti ripetitivi. Si stima che generalmente quattro maschi su una donna siano colpiti da ASD, anche se il dato relativo al genere decresce all'aumentare della gravità del disturbo stesso (Werling and Geschwing, 2013, Werling et al., 2016). Questa pronunciata disparità riferita al genere sembra essere spiegata dalla diversità delle manifestazioni dei sintomi nei soggetti di sesso femminile e da possibili errori diagnostici (Dworzynski et al., 2012).

Comunemente sono associati all'ASD anche altri disturbi in comorbidità tra cui:

- disabilità intellettiva in circa il 30% dei casi anche se storicamente questo dato era pari al 70% (Dworzynski et al., 2012)

- deficit attentivi nel 30-40% dei casi,

- problemi sensoriali

- problemi di natura gastrointestinale

- deficit immunitari

- ansia e depressione

- problemi del sonno e altre condizioni mediche associate (Croen et al., 2015, Cheslack-Postava et al., 2013).

Circa il 15% dei casi può essere associato a cause genetiche come la sindrome del X Fragile, sclerosi tuberosa e sindrome di Timothy (Devlin et al., 2012).

Affinché si possa parlare di diagnosi clinica è necessario che questi sintomi sottendono delle difficoltà che incidono nell'attuazione di determinati domini e comportamenti nelle attività di vita quotidiana. Nel 2013 con la nuova edizione del DSM il Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali, giunto alla quinta edizione (APA, 2013) sono stati cambiati i criteri diagnostici eliminando i sottotipi di diagnosi come la sindrome di Asperger e i disturbi pervasivi dello sviluppo non altrimenti specificati, a favore di una singola categoria formale definita come Disturbo dello Spettro Autistico (ASD). Il DSM-5 combina in un'unica categoria i distinti deficit sociali e comunicativi, indicando il grado di gravità e aggiunge una nuova diagnosi ovvero i disturbi della comunicazione sociale fuori dall'ASD (Amir et al., 1999). L'iniziativa del NIMH Research Domain Criteria (RDoC) incoraggia i ricercatori

a decostruire le categorie diagnostiche e concentrarsi sulle caratteristiche comportamentali e neurobiologiche nella speranza di migliorare la comprensione di ciò che viene definito tipico rispetto a quello definito patologico (Cuthbert, 2013).

L'OMS nel 2010 stimava che nel mondo lo 0,76% dei bambini riceveva una diagnosi di ASD anche se questa stima venne fatto su uno studio su una popolazione che dal punto di vista statistico non era significativa per rappresentare la popolazione mondiale infantile<sup>1</sup>. Tuttavia, l'accordo di massima tra ricercatori era che il cambiamento nelle stime di prevalenza cambia in seguito ad una serie di fattori che riguardano la zona geografica, lo status socioeconomico, l'approccio metodologico e i tempi tra insorgenza dei primi sintomi e la diagnosi vera e propria (Baxter et al., 2015, Erskine et al., 2016).

Ci sono numerosi studi, condotti sui gemelli, che nel corso degli anni hanno sempre più sottolineato delle rare variazioni genetiche, ereditarietà che sono strettamente correlate con l'ASD e con le caratteristiche autistiche. Le evidenze della neuropsicologia stanno aumentando e sottolineano che non vi sia solo una variazione genetica ad essere responsabile dell'ASD, ma che vi siano un insieme di variazioni genetiche e che queste debbano venir riconosciute come indicatori di rischio per l'ASD. Infatti, è il rischio poligenico ovvero quello dovuto a delle variazioni genetiche nei percorsi genetici comuni, che si ritiene sia un indicatore di rischio sia nell'ASD ma anche in altre patologie del neurosviluppo (de la Torre-Ubieta et al., 2016; Gaugler et al., 2014).

Diversi studi mettono in evidenza fattori individuali, familiari pre-neonatali e perineonatali associati ad un aumentato rischio di svilup-

---

<sup>1</sup> Negli Stati Uniti l'ASD è considerato una delle condizioni più difficili del neurosviluppo con un elevato carico per familiari e sistema sociosanitario (Buescher et al., 2014). Negli Stati Uniti i centri di controllo e prevenzioni delle malattie (CDC) hanno indicato che nel 2012 l'incidenza di ASD era dell'1,5% tra i bambini di età compresa sino agli 8 anni e questo dato è leggermente aumentato nel 2014, quando le stime del CDC ha inserito anche la comorbilità con i deficit intellettivi. Inoltre, la prevalenza dei casi potrebbe subire di evidenti cambiamenti a seguito dell'introduzione dei nuovi criteri diagnostici proposti dal DSM-5, inclusa la diagnosi di Social Communication Disorder (SCD) (Hertz-Picciotto, Delwiche 2009, Hertz-Picciotto et al., 2008; King, Bearman 2011; Liu et al., 2010). Le stime di prevalenza negli Stati Uniti variano in base a fattori demografici; razza non bianca, etnia ispanica e status socioeconomico basso sono stati associati a una minore prevalenza di ASD e a una diagnosi tardiva (Christensen et al., 2013; King, Bearman 2011).

pare un ASD (Gardner et al., 2009), Gardner et al., 2011; Guinchat et al., 2012; Kolevzon et al., 2007)<sup>2</sup>.

---

<sup>2</sup> Tra questi fattori ricordiamo alcuni su cui verte il maggior accordo tra i ricercatori:

-età genitoriale: diversi studi hanno stabilito che il rischio di insorgenza per l'ASD aumenta nei bambini con l'aumento dell'età dei genitori e in particolare con all'aumentare dell'età materna (Lee, McGrath 2015);

-intervalli temporali nelle gravidanze: ricerche mostrano che il rischio di ASD sia più evidente nei casi in cui tra una gravidanza e l'altra intercorre un periodo inferiore ai 12 mesi (Cheslack-Postava et al., 2011; Cheslack-Postava et al., 2014; Coo et al., 2015; Durkin et al., 2015; Gunnes et al., 2013; Zerbo et al., 2015). Tale associazione ha dei meccanismi che ancora non sono stati compresi ma si ipotizza sia dovuto ad esaurimento dei nutrienti materni, infiammazioni, infertilità e altre caratteristiche relative alla riproduzione;

-fattori legati al sistema immunitario: il ricovero materno dovuto ad infezioni durante la gravidanza aumenterebbe il rischio associato all'ASD. Un dibattito su tale associazione si basa sulla tipologia di infezione ovvero dovuta a cause batteriche o di tipo virali, ma uno studio svolto su oltre due milioni di individui hanno sostenuto che entrambe le tipologie di infezione durante la gravidanza aumentano il rischio di ASD. Anche le reazioni autoimmuni o le condizioni immuno-mediate potrebbero influenzare il rischio per l'insorgenza di ASD durante lo sviluppo del feto con il trasferimento di anticorpi e con l'impatto dei marcatori immunitari sul sistema nervoso del nascituro (Fox-Edmiston, Van de Water 2015, Kohane et al., 2012, Zerbo et al., 2015);

-uso di farmaci durante la gravidanza, in grado di superare la placenta e la barriera emato-encefalica e possono anche essere trasferiti al bambino mediante assunzione latte materno; tra questi ricordiamo alcuni antidepressivi (soprattutto quelli inibitori della ricaptazione della serotonina) ed alcuni antiepilettici (Bercum et al., 2015, Volk et al., 2014, Christensen et al., 2013, Croen et al., 2011, Gidaya et al., 2016, Bromley et al., 2013, Veiby et al., 2013).

# Le principali patologie alla base della relazione tra autismo e disturbi visivi

Roberta Berti

IERFOP Onlus; Dipartimento di Pedagogia, Psicologia e Filosofia, Università degli Studi di Cagliari

Per conoscere l'ambiente che ci circonda, noi utilizziamo i nostri cinque sensi: il tatto, il gusto, l'olfatto, la vista e l'udito. Ogni organo di senso raccoglie informazioni dall'esterno del corpo e le trasmette al cervello, che le trasforma in percezioni. Il nostro sistema visivo è estremamente efficace ed è il modo migliore che il nostro organismo ha a disposizione per elaborare rapidamente le informazioni. L'abilità della vista risulta essere quella dominante tra i nostri sensi principali, grazie alla quale, a partire dalla nostra vita fetale e, man mano, verso il raggiungimento di una sempre maggiore specificità e raffinatezza tramite lo sviluppo e la crescita del nostro corpo dalla nascita in poi, ci relazioniamo al mondo e ai suoi significati, sia al mondo inteso come realtà interiore che al mondo esterno, tangibile, nel quale siamo situati e in cui viviamo in continua influenza reciproca.

Già dal settimo mese di vita fetale, il bambino è sensibile e responsivo agli stimoli luminosi proiettati sul grembo materno, mostrando reazioni di chiusura delle palpebre che ipotizzano l'esistenza di uno schema di scansione oculare generato internamente e che il neonato nasca dunque "competente" ad esplorare l'ambiente (Cena, 2014). Fin dalle prime ore di vita la retina dei neonati<sup>3</sup> permette di cogliere i contrasti

---

<sup>3</sup> La *retina* è la membrana più interna del bulbo oculare formata da cellule aventi la funzione di recettori, i coni e i bastoncelli, ed è responsabile della trasformazione dell'energia luminosa in potenziale elettrico (impulsi neurali), il quale viene incanalato dal nervo ottico alla zona del cervello predisposta alla visione (in particolare il lobo temporale per la percezione visiva e il lobo occipitale per l'elaborazione visiva), e ciò fa spesso intendere la retina come parte stessa del cervello invece che un organo esterno solamente.

tra luce e ombra e sono presenti i movimenti riflessi agli stimoli luminosi. Il sistema di convergenza visiva è già presente nei bambini nati a termine, anche se ancora non del tutto coordinato, e durante il primo mese di vita sono in grado di mantenere immagini di oggetti sulla *fovea*<sup>4</sup> e poi successivamente in maniera simultanea sulle due fovee: tale funzione si affinerà col progressivo sviluppo, raggiungendo la completezza alla fine del terzo mese. Dal secondo mese di vita possono fissare gli oggetti e spostare la fissazione visiva tra un oggetto e l'altro (movimenti saccadici) sempre più fluidamente e con continuità, tanto che dal quarto mese possono utilizzare i movimenti saccadici per esplorare lo spazio circostante. I movimenti oculari dei neonati possono essere programmati verso uno stimolo, il che conferma che il sistema oculo-motorio e quello dell'attenzione sono coordinati tra loro già alla nascita (Cena, 2014). Sono capaci di analizzare, ricordare ciò che hanno visto e utilizzare le informazioni ricevute reagendo con decrementi ed incrementi del loro livello attentivo e della loro reattività in base alle novità, dimostrando la possibilità che alla base delle loro abilità percettive e motorie vi sia la spinta data dall'interesse e dalla curiosità nei confronti degli stimoli provenienti dall'ambiente circostante e, dunque, che sussistano già la capacità di attenzione selettiva e la possibilità di assuefazione agli stimoli ripetuti (fenomeno della *habituation*) (Fagin, Singer, 1982; Cena, 2014). Dal sesto mese poi si completa la maturazione del sistema visivo di inseguimento, che permette di trattenere sulla fovea immagini di oggetti che si spostano lentamente (Cena, 2014). I neonati possiedono capacità di percezione visiva che, sebbene limitate, sono in grado di permettere la comunicazione primaria e di cogliere e focalizzarsi su oggetti sociali significativi. Hanno movimenti oculari simili a quelli degli adulti, sono capaci di discriminazione percettiva, di seguire con lo sguardo e mettere a fuoco un oggetto in movimento, di osservare più a lungo e di prediligere immagini come i cerchi e le linee curve rispetto alle rette, di essere attratti da contorni nitidi e da immagini contrastate, di ricercare le caratteristiche salienti degli oggetti e hanno una predisposizione dunque alla percezione della configurazione del volto umano, con una predilezione per i movimenti degli occhi e della bocca (Cena, 2014). Inoltre, è risultato che prediligano il volto materno rispetto a quello di altre persone, soprattutto durante l'allattamento: infatti già subito dopo la nascita il neonato comincia ad osservare il

---

<sup>4</sup> La fovea è regione centrale della retina in cui si focalizza l'attenzione visiva e l'acuità visiva risulta massima.

volto materno durante i momenti dell'allattamento e poi a sorridere in risposta, promuovendo l'investimento affettivo e il reciproco attaccamento (Trevarthen, Aitken, 2001). Un'altra importante caratteristica è la capacità neonatale di coordinazione intermodale delle differenti modalità percettive, di tipo audio-visivo, audio-motorio, visivo-motorio, dimostrata dalla precocità del bambino di imitare, fin dalle prime settimane di vita, alcune mimiche del volto materno, come la protrusione della lingua (Meltzoff, Moore, 1977); l'imitazione presuppone la coordinazione di modalità percettive diverse, in particolare quelle di tipo visivo (guardare il volto materno) e motorio (imitarne la mimica) (Cena, Imbasciati, Baldoni, 2010; Cena, 2014)<sup>1</sup>.

L'ICD-10 (OMS, 2019) definisce la disabilità visiva tenendo conto sia del visus (acuità o acutezza visiva, ossia la capacità dell'occhio umano di rilevare dettagli fini) che del campo visivo (porzione di spazio soggetto alla percezione visiva, indipendentemente dalla nitidezza, di un occhio fisso in un determinato punto) e distinguendo tra cecità ed ipovisione in un solo occhio, oppure in entrambi. Ancora non esiste un consenso assoluto su una definizione unica e condivisa di disabilità visiva, essendovi differenti gradi di disabilità conseguenti a deficit visivi di vari gradi di severità, il limite che esiste tra deficit visivo e disabilità visiva in quanto tale va valutato di caso in caso. Se si vuole considerare la definizione di Zingirian e Gandolfo nel testo del 2002 come una delle accezioni più esaustive e accettabili per caratterizzare la disabilità visiva, la si può definire come "una perdita parziale o totale della capacità di un individuo di compiere gli atti della vita quotidiana che richiedono il controllo visivo" (Zingirian and Gandolfo, 2002) e con essa ci si riferisce in modo generico alle persone che presentano cecità e a quelle che presentano un deficit di visione significativo. Si tratta, quindi, di un concetto che abbraccia qualunque disturbo della vista grave, a prescindere dalla causa e, affinché si possa parlare di disabilità visiva, il problema visivo deve essere tale da limitare lo svolgimento di varie attività quotidiane come la lettura, la scrittura, l'orientamento e la mobilità.

---

<sup>1</sup> Numerosi studi scientifici hanno dimostrato l'importanza della vista come fattore protettivo nel precoce sviluppo cognitivo e del linguaggio (Brown et al. 1997; Pring et al. 2005; Mukaddes et. Al. 2007; Fraiberg et al. 1977). In caso di presenza di disturbi visivi (VI), più sono gravi le patologie visive e più alto potrebbe il loro grado di influenza sul vivere quotidiano delle persone, più ci si avvicina al concetto di disabilità visiva.

### **Il panorama scientifico internazionale sulle relazioni di comorbidità nei disturbi visivi**

Oggi sono numerose le evidenze scientifiche che forniscono prove empiriche, dissertazioni, studi sperimentali, rassegne sistematiche sulle complesse ed eterogenee relazioni di comorbidità che possono verificarsi negli individui con disturbi visivi (VI) e in particolare sul delicato rapporto esistente tra i disturbi visivi e l'autismo. A partire dagli studi di Keeler nel 1956, si sono create le basi per un'ampia e specifica produzione di letteratura scientifica che trattasse la controversa e delicata relazione esistente tra i disturbi visivi e i disturbi dello spettro dell'autismo (ASD), delineandosi un panorama di esiti spesso eterogenei e ambivalenti che ha richiesto via via un approccio sempre più pluridimensionale e pluridisciplinare nella trattazione e nello studio delle tematiche coinvolte (Keeler, 1956). In tal senso è importante sottolineare come lo sviluppo progressivo negli anni dei principali manuali diagnostici, come il DSM e l'ICD, si sia delineato man mano verso un'ottica dimensionale dei disturbi trattati, al fine di includere la varietà e l'eterogeneità che spesso si denotano come peculiari in disturbi come quello dello spettro dell'autismo. Keeler per primo ipotizzò che in condizioni di "fibroplasia retrorenale", identificata poi come retinopatia del pretermine o del prematuro, i comportamenti autistici presenti nella popolazione in fascia d'età evolutiva, fossero il risultato di una combinazione tra danni cerebrali, cecità e deprivazione emozionale (Keeler, 1956). La stessa associazione fu poi evidenziata da altri studi negli anni successivi (Chase, 1972; Fraiberg, 1977; Hobson, 1993). Hobson in particolare aveva descritto similarità tra bambini di età prescolare (3-4 anni) ciechi e quelli con autismo: in entrambi i gruppi vi erano deficit nel gioco simbolico, confusione nell'uso del linguaggio e frequenti stereotipie. Molte delle caratteristiche autistiche osservate nei bambini piccoli con cecità senza danno cerebrale scomparivano con l'età: man mano che i bambini acquisivano una migliore comprensione del mondo circostante e, con un progressivo sviluppo del linguaggio, essi disponevano di una base per condividere esperienze e sentimenti con le altre persone. Per Hobson quindi la cecità sembrava ritardare lo sviluppo in questi domini ma non prevenirlo (Hobson, 1993). Secondo alcuni autori, i disturbi visivi (VI) possono influenzare lo sviluppo socio-emotivo dei bambini ed i fattori di maggiore rischio per una comorbidità tra disturbi visivi e autismo sono: grado di severità dei VI, i danni cerebrali e la disabilità intellettiva (Mukaddes et al., 2007). Già negli studi di Cass (1997) era stato rilevato che fino a un terzo dei bam-

bini ciechi esaminati avesse disturbi dello sviluppo che assomigliavano all'autismo dei bambini vedenti. Cass e anche Hobson discussero in merito alla forte evidenza che i disordini neurologici giocano il ruolo maggiore nei disturbi dello sviluppo e nell'autismo dei bambini ciechi. È fondamentale inoltre ricordare che i bambini ciechi sono un insieme molto eterogeneo di individui in cui gli esiti dello sviluppo e le manifestazioni cliniche sono altamente dipendenti dall'eziologia e dalle patologie sottostanti. La combinazione di gravi disfunzioni cognitive e di cecità rafforza il rischio per un disturbo all'interno dello spettro dell'autismo (Cass, 1997; Hobson et al., 1997). In questi bambini sia l'ingresso che l'elaborazione degli stimoli potrebbero essere ridotte, così come le loro capacità di comunicare e di esprimersi, ma la cecità congenita di per sé stessa non è sufficiente a causare l'autismo (Ek, 1998; Hobson, 2003). I fattori ambientali sono estremamente importanti per i bambini ciechi con autismo e possono aggravare o facilitare il funzionamento comportamentale (Cass, 1998).

Le patologie alla base di questa relazione sono risultate essere varie, spesso congenite e tra esse sono emerse alcune con un carattere di maggiore diffusione in età evolutiva, a partire dalle fasce d'età più precoci, e che mantengono un alto grado di influenza sulla qualità della vita nel lungo termine, arrecando numerose criticità nella conduzione delle varie mansioni della quotidianità e nelle relazioni con l'ambiente circostante e con gli altri di riferimento. La ricerca recente ha indicato che la presenza del disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) può essere più alta negli individui con deficit visivi (48%) rispetto a quella nella popolazione generale (1,5%), e che il rischio di ASD aumenta con la gravità del deficit visivo, risultando così comune nei bambini con cecità e si è proposta l'ipotesi dell'esistenza di una connessione di origine cognitiva tra ASD e cecità (Dimitrova-Radojichj, 2020). Inoltre ha mostrato che alcune eziologie di cecità sembrano avere una speciale alta comorbidità con l'ASD, principalmente la retinopatia del prematuro (ROP), la neoplasia del nervo ottico (ONH), la displasia setto-ottica (SOD), l'Amaurosi di Leber, la microftalmia, e l'anoftalmia, la sindrome CHARGE e altre patologie che vedremo nel dettaglio in questo capitolo (Hartshorne et al., 2005, Hartshorne et al., 2007, De Verdier et al., 2018, De Verdier et al., 2018, Fink e Borchert, 2011, Ek et al., 2005, Ek et al., 1998, Parr et al., 2010, Williams et al., 2013, Johnson et al., 2010, Jutley-Neilson et al., 2013, Smith et al., 2005). Una tematica molto importante è quella della differenziazione tra le caratteristiche simil-autistiche correlate alla cecità e le caratteristiche autistiche vere

e proprie, prassi che può essere molto difficile e che richiede elevata esperienza clinica a partire dai bambini con cecità e con il loro sviluppo tipico, così come strumenti di misura propriamente adattati (Williams et al., 2014, Matsuba, 2014). Nel panorama della ricerca scientifica internazionale su questa tematica sono principalmente due le direzioni intraprese per lo studio e l'analisi della relazione tra i disturbi visivi e l'autismo. Diversi studi hanno riportato un aumento della prevalenza di cecità e di disturbi visivi nei bambini con autismo, esaminando dunque la presenza di disturbi visivi negli individui con autismo (relazione A-V- autismo disturbi visivi) (Garreau et al., 1984; Steffenburg, 1991; Fletcher-Watson et al., 2008; Coulter, 2009; Vasconcelos et Parlatto-Oliveira, 2016; Butchard et al., 2017; Bhaskaran et al., 2018; Little, 2018; Wang et al., 2018; Chang et al., 2019; Apicella et al., 2020; Dunn et al., 2020; Chang et al., 2021). Una maggiore quantità di studi hanno rilevato anche la relazione inversa, cioè riscontrando la presenza di sintomi autistici e/o autismo in bambini con gravi deficit visivi e in bambini con ipovisione e cecità (relazione V-A disturbi visivi-autismo) (Fraiberg 1977; Warren 1984; Gense and Gense, 1994, Abadie et al., 2020; Absoud, Parr, 2011; Andrews et Wyver, 2005; Borchert et al., 2012; Brambring et al., 2011; Brown et al., 1997; Chokron et al., 2020; Dahl et al., 2018; Dahl et al., 2019; Dammeyer, 2014; De Vaan et al., 2016; De Vaan and Vervloed, 2021; De Verdier et al.; 2018; De Verdier et al., 2018; Dimitrova-Radojichj, 2020; Do et al., 2017; Ek et al., 1998; Ek et al., 2005; Fazzi et al., 2019; Fink and Borchert, 2011; Hartshorne et al., 2005; Hartshorne et al., 2007; Hobson and Lee, 2010; Hobson et al., 1999; Hoevenaars-van den Boom et al., 2009; Johansson et al., 2010; Jure et al., 2016; Jutley-Neilson et al., 2013; Kancherla et al., 2013; Kiani et al., 2019; Matsuba, 2014; Molinaro et al., 2020; Mosca et al., 2015; Mukaddes et al., 2007; Parr et al., 2010; Simms, 2017; Smith et al., 2005; Suhumaran et al., 2020; Vervloed, Mathijs et al., 2020; Williams et al., 2014; Wrzesińska, 2017). Vi sono stati anche studi di autori che hanno indagato la relazione tra i disturbi in entrambe le direzioni A-V e V-A (Gal et al. 2010; Kiani et al, 2019). Inoltre, sono comuni nella cecità congenita sintomi riferiti come "blindisms", insieme di stereotipie e manifestazioni comportamentali riscontrate nei bambini con disturbi della vista (Fraiberg, 1977). Sono state descritte queste similarità nei comportamenti tra i bambini autistici con cecità ed i comportamenti di quelli che hanno solo l'ASD, sottolineando le aree critiche associate con l'autismo (Dimitrova-Radojichj, 2020). Come vedremo più avanti, le aree misurate in cui sono presenti le criticità sono rispettivamente:

a) interazioni coi pari che includano comportamenti di gioco, in particolare il gioco della finzione; b) attenzione condivisa e comportamenti socio-referenziali; c) abilità di linguaggio e di comunicazione; d) stereotipie (Dimitrova-Radojichj, 2020).

Le evidenze analizzate suggeriscono che alcuni deficit nell'interazione sociale e nella comunicazione, così come la manifestazione di comportamenti stereotipati e ripetitivi, sono comuni ad entrambi gli individui con deficit visivi e quelli con ASD. Questo genere di comportamenti sovrapposti, che abbiamo visto sono spesso riferiti come caratteristiche "simil-autistiche", "tendenze autistiche" o "blindisms", creano conflitto tra i professionisti sulla possibilità di considerarli come parte del nucleo dei criteri diagnostici per l'ASD in questa popolazione (Hobson e Bishop, 2003). Spesso i termini "autistico", "blindisms" e "autismo" vengono confusi concettualmente l'uno con l'altro e possono essere anche clinicamente difficili da separare nei bambini con cecità, motivo per il quale oggi è bene prestare maggiore attenzione allo screening precoce nelle prime fasi dello sviluppo ed al fatto che esso abbia carattere multidisciplinare e multidimensionale e inoltre bisogna valutare le varie specificità di ciascun singolo caso e il suo progredire nel tempo lungo il ciclo di vita. Le evidenze riportate da Little nel 2018 sottolineano che è necessario ulteriore lavoro, non solo per comprendere come si collegano ai comportamenti le funzioni di livello più alto, ma anche per assicurare che vi sia una solida conoscenza delle componenti della vista per cogliere pienamente il profilo dell'elaborazione visiva nell'ASD nel suo complesso e nella sua complessità. Infatti, ha immenso valore misurare le funzioni visive, in particolare in termini di movimenti oculari, sensibilità al contrasto e imaging ad alta risoluzione, per fornire indagini più precise del profilo dell'ASD (Little, 2018). Nonostante diversi studi, tra i quali quello di Braddick e colleghi nel 2013, abbiano sottolineato le anomalie dell'elaborazione visiva ed una vulnerabilità visiva della via dorsale nell'ASD (Braddick et al., 2013), sussiste ancora un potenziale adombramento diagnostico di queste condizioni. Molti bambini con ASD esperiscono problemi nella visione dell'affollamento, nella visione della complessità e nell'attenzione visiva, ma non vengono considerati avere una disabilità cerebrale visiva a causa delle persistenti difficoltà nel discernere cosa sia "autismo" e cosa sia "vista" (Little, 2018). A tal proposito, Dutton (2013) suggerisce che i bambini con ASD, in particolar modo quelli nati prematuramente, necessitano di essere esaminati per indagare la presenza di disabilità cerebrale visiva, definita come una disfunzione visiva che si sviluppa

da un danno neurale e che si manifesta come una ridotta acuità visiva e/o campi visivi ridotti e riporta spesso disfunzioni di percezione visiva: come percezione del movimento (Dutton, 2013).

La relazione tra i disturbi oftalmologici e l'ASD è stata indagata in numerosi studi e si è evidenziato che essa può avere sia componenti genetiche che ambientali e che si richiedono ulteriori indagini per identificare i potenziali fattori di suscettibilità genetica (Chang, 2019). Gli studi di Chang e colleghi del 2019 e nel 2021 sono stati molto utili per stimare la prevalenza dei disturbi oftalmologici nei bambini con ASD. Negli studi del 2019 sulle relazioni tra anomalie oculo-motorie e ASD, l'equipe di Chang ha rilevato che il 71% dei bambini con ASD esaminati avessero disturbi oftalmologici, ottenendo punteggi significativi su errori di rifrazione, strabismo, ambliopia, neuropatia ottica (cioè varie tipologie di sofferenza e disfunzione del nervo ottico come nei casi di ROP, ONA e ONH) che hanno superato quelli della popolazione pediatrica generale (Chang, 2019). L'ASD e la paralisi cerebrale sono risultate essere un fattore di rischio per questi disturbi e nel dettaglio si è rilevato che la paralisi cerebrale fosse il fattore associato al più alto rischio di diagnosi oftalmologiche per i bambini con ASD (Chang, 2019). I principali esiti delle misurazioni effettuate poi dall'equipe di Chang nel 2021 hanno rilevato inoltre una prevalenza di diagnosi oftalmologiche (ambliopia, strabismo, neuropatia ottica, nistagmo o retinopatia del prematuro) sui soggetti dei gruppi di controllo con sviluppo tipico, sui bambini che in passato avevano avuto diagnosi di disturbi pervasivi dello sviluppo e su quelli che avevano ricevuto diagnosi di autismo attraverso i codici del manuale ICD-9 (International Classification of Disease - 9th edition) (Chang et al., 2021). I dati basati sulla popolazione suggeriscono un aumentato rischio di diagnosi oftalmologiche nei bambini con ASD e ciò suggerisce che le patologie oftalmologiche, così come altre condizioni mediche, per esempio i disturbi gastrointestinali e quelli del sonno, possono rappresentare un nuovo endofenotipo (caratteristiche comportamentali quantitative o biologiche con una base genetica) per l'ASD che conferma e supporta il dispiegarsi dell'eterogeneità di questo disturbo (Masi et al, 2017) e questo aspetto è d'importanza centrale dato che gli endofenotipi nei disturbi neuropsichiatrici eterogenei possono aiutare la prognosi e direzionare una terapia specifica adatta (Jeste and Geschwind, 2014). Queste evidenze scientifiche hanno implicazioni importanti per i bambini con ASD, che il più delle volte hanno difficoltà a comunicare se e quando abbiano problemi visivi e possono avere difficoltà anche ad

essere sottoposti ai tipici screening della vista negli studi dei pediatri. Questi specifici pazienti dovrebbero essere indirizzati ad oftalmologi pediatri, i quali sono in grado di effettuare completi ed accurati esami della vista anche in situazioni di scarsa cooperazione. Inoltre, dato che i ricercatori usano comunemente l'eye-tracking (mappatura/monitoraggio oculare) per misurare l'attenzione visiva nei bambini con ASD, vista l'elevata prevalenza dei disturbi oftalmologici in questa popolazione e degli effetti di questi sulla motilità oculare (Niechwiej-Szwedo, 2010; Kelly et al., 2017), sarebbe opportuno e più prudente fare appositi screening dei bambini per diagnosi oftalmologiche prima di registrarli negli studi di eye-tracking (Chang et al., 2021).

Anche gli studi svolti da De Verdier e colleghi nel 2018 sulla popolazione svedese in età evolutiva hanno rilevato una comorbidità tra gravi disturbi visivi e ASD, sostenendo che sono rari i casi di cecità isolata e che il tasso di multidisabilità congiunte invece si è innalzato, riscontrando che l'ASD risultava associato ai disturbi visivi nel 31% dei bambini esaminati (De Verdier et al., 2018). Il loro studio identificò in un totale di 150 individui, 80 femmine (53%) e 70 maschi (47%), corrispondenti ad un'incidenza di 7/100.000 la prevalenza di cinque principali cause di cecità, che costituiscono il 76% di tutte le eziologie: retinopatia del prematuro (ROP), ipoplasia del nervo ottico (ONH), amaurosi congenita di Leber (LCA), atrofia del nervo ottico (ONA), e microftalmia/anoftalmia. Quasi tre su quattro bambini nella popolazione dello studio avevano almeno una disabilità aggiunta oltre alla cecità (il 72%); le più comuni erano la disabilità intellettiva (DI) e il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD). Oltre la metà della popolazione aveva più di una disabilità aggiunta (il 54%). Il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) è risultato essere il più comune nei bambini con ONH (70%), ROP (58%), microftalmia/anoftalmia (44%) ed LCA (36%) (De Verdier et al., 2018).

### **Le principali patologie visive e i loro rapporti di comorbidità con l'ASD**

Di seguito si tratteranno le principali patologie visive che, attraverso i rilevamenti di numerosi studi nel panorama scientifico internazionale, sono emerse avere una prevalenza nelle relazioni di comorbidità con altri disturbi, delineando quadri clinici di pluri criticità che influenzano con specifica variabilità la sfera cognitiva e quella comportamentale delle persone, in particolare è risultata rilevante la co-oc-

correnza con i disturbi del neurosviluppo, tra i quali emerge l'ASD, il disturbo dello spettro dell'autismo.

Brevemente si fornisce una panoramica concettuale e diagnostica sul disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) secondo la sua definizione attraverso i criteri del DSM 5 (Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali) (APA, 2013). Negli ultimi 10 anni è stato condotto dagli esperti un intenso lavoro di revisione della letteratura e dei dati disponibili allo scopo di giungere ad una nuova classificazione dei Disturbi dello Spettro Autistico che fosse affidabile e valida sia per gli scopi clinici che di ricerca. Con la quinta edizione del DSM sono state introdotte diverse novità sull'autismo rispetto alle precedenti edizioni. Il DSM 5 definisce i Disturbi dello Spettro dell'Autismo secondo due principali criteri:

-“deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale”,

-“pattern di comportamento, interessi o attività ristretti e ripetitivi”.

Si pone il focus principale sul concetto di “spettro”, inteso come di un continuum di deficit di gravità variabile che tengono conto dell'ampia eterogeneità individuale che può manifestarsi nella sintomatologia del disturbo. L'espressione “spettro autistico” fa riferimento, infatti, all'enorme varietà presente tra bambini e adulti con la stessa diagnosi (Vivanti et al., 2013). I deficit possono infatti concentrarsi su diverse aree, e presentarsi a livelli di gravità anche molto differenti, anche a seconda del livello di sviluppo e dell'età cronologica. Inoltre, è sempre necessario considerare che le misure di intervento e le modalità di compensazione e di supporto possono mascherare le presenti difficoltà (APA, 2013). I punti di forza e di debolezza di ogni individuo vanno approfonditi in ciascun singolo caso, non possono essere raggruppati in precisi sottotipi definiti e distinti nettamente tra loro (come avveniva in precedenza nelle passate edizioni del manuale) e determinano quali strategie di trattamento adoperare in base alla specificità clinica individuale di ogni caso (Vivanti et al., 2013)<sup>2</sup>.

---

<sup>2</sup> La diagnosi di Disturbo dello Spettro dell'Autismo secondo il DSM - 5 viene posta secondo i seguenti criteri (APA, 2013):

CRITERIO A: Comunicazione ed interazione sociale

I deficit della comunicazione e dell'interazione si possono manifestare in molti diversi modi: essi possono andare da una completa assenza di capacità discorsiva alla compromissione dell'uso del linguaggio per la comunicazione sociale reciproca. Per considerare soddisfatto questo criterio, devono essere compromesse in modo pervasivo e costante tre abilità relative alla comunicazione ed interazione sociale:

- la reciprocità socio-emotiva,

Inoltre, è opportuno considerare e specificare che la stessa persona potrebbe presentare sintomi di gravità diversa a seconda del contesto o del periodo di vita.

Con il DSM 5, dunque, l'etichetta diagnostica diventa "Disturbi dello Spettro Autistico". Si vanno dunque a perdere i vari sottotipi che erano presenti nelle precedenti classificazioni del manuale (APA, 2000), che ora vengono invece considerati punti diversi di uno stesso continuum. Questa innovazione si propone al fine di rendere le diagnosi più snelle

- 
- i comportamenti comunicativi non verbali.
  - lo sviluppo, gestione e comprensione delle relazioni.

CRITERIO B: Comportamenti, interessi o attività ristretti o ripetitivi

Questo criterio si ritiene soddisfatto se sono presenti pattern di stereotipie e ripetitività in almeno due aspetti tra:

- movimento;
- uso degli oggetti;
- eloquio.

CRITERIO C

Esso specifica che i sintomi devono essere presenti nel periodo precoce dello sviluppo, cioè nella prima infanzia, ma possono non manifestarsi pienamente prima che le esigenze sociali eccedano le capacità limitate, o possono essere mascherati da strategie apprese in età successiva.

CRITERIO D

Esso richiede che le caratteristiche sintomatologiche presenti causino compromissione clinicamente significativa dell'attuale funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altre aree importanti.

CRITERIO E

Esso specifica che le compromissioni presenti non sono meglio spiegate da una disabilità intellettiva o da un ritardo globale dello sviluppo, ma ciò non significa che la Disabilità Intellettiva ed il Disturbo dello Spettro dell'Autismo non possano coesistere, anzi, come vedremo nei paragrafi successivi, la comorbidità tra questi due disturbi è infatti frequente. Le due diagnosi possono essere poste in concomitanza: il livello di comunicazione sociale deve risultare inferiore, più compromesso di quanto atteso, dato il livello di sviluppo generale.

È fondamentale che nella diagnosi si segnali sempre la presenza o meno di una compromissione intellettiva e/o del linguaggio. Va inoltre specificato se il disturbo è associato a condizione medica (es. epilessia) o genetica nota (es. sindrome di Rett) o a un fattore ambientale (es. sindrome alcolica fetale). Anche condizioni aggiuntive del neurosviluppo, mentali e comportamentali (es. ADHD) o la presenza di catatonìa vanno segnalate (APA, 2013). I livelli di gravità dei disturbi dello spettro dell'autismo sono tre e vengono identificati e misurati in base alla quantità e al tipo di supporto necessario all'individuo nella sua vita quotidiana, cioè in base alla significatività del supporto necessario e sono valutati separatamente nei due ambiti centrali di riferimento (comunicazione sociale e comportamenti ristretti e ripetitivi) (Vivanti et al., 2013):

- necessità di supporto;
- necessità di supporto significativo;
- necessità di supporto molto significativo.

e precise, con lo scopo di permettere il riconoscimento diagnostico sin dalle età più precoci, al fine di iniziare i trattamenti necessari nel più breve tempo possibile. Nel DSM 5 inoltre il ritardo del linguaggio non risulta più necessario alla diagnosi, la triade sintomatologica diventa pertanto una diade. Si introduce inoltre il fondamentale tema che delinea il nostro interesse in questo lavoro, ovvero quello dell'*aspetto sensoriale*. Per la prima volta i concetti di "iper o ipo – reattività agli input sensoriali o interesse inusuale verso aspetti sensoriali dell'ambiente" vengono accolti come criterio diagnostico.

Nel DSM 5 viene inoltre persa un'indicazione precisa relativamente all'età di esordio (3 anni nel DSM IV-R) e si fa riferimento ad un più generico "esordio nella prima infanzia". Si sottolinea per la prima volta come l'interazione tra deficit, richieste sociali, strategie compensative ed età dell'individuo possano tratteggiare situazioni diverse. La sintomatologia può così apparire in maniera più o meno evidente (Vivanti et al., 2013)<sup>3</sup>.

Prima di trattare le relazioni esistenti tra le varie patologie che si distinguono in maniera pregnante nei rapporti di comorbidità con l'ASD, alcune delle quali rare ma di significativa importanza spesso per le influenze di natura reciproca col disturbo, riteniamo opportuno sintetizzare alcuni concetti specifici del campo oftalmologico che riguardano la sintomatologia ricorrente che accompagna e caratterizza i quadri clinici generali dei differenti disturbi visivi che prenderemo in esame.

Ecco una breve definizione di alcuni aspetti della sintomatologia oftalmica comune e ricorrente nelle svariate patologie visive che verranno definite ciascuna in modo specifico e che ritroveremo nello sviluppo dei successivi paragrafi.

### **Errori di rifrazione o di refrazione**

La nostra capacità di vedere il mondo che ci circonda è determinata dal modo in cui i nostri occhi curvano (rifrangono) la luce. I difetti o errori di rifrazione sono imperfezioni ottiche che impediscono all'occhio di mettere correttamente a fuoco la luce, causando una visione sfocata: essi consistono nell'incapacità dell'occhio di focalizzare nitidamente

---

<sup>3</sup> Un altro aspetto distintivo del DSM 5 è quello dell'utilizzo di diversi specificatori: presenza o meno di deficit nel funzionamento intellettivo e al funzionamento linguistico; associazione con condizioni mediche, genetiche, ambientali, con altre condizioni del neurosviluppo, mentali o comportamentali, e con la catatonia (APA, 2013). In particolare, vi è ora la possibilità di porre diagnosi sia di Disturbo dello Spettro dell'Autismo che di ADHD o altri disturbi.

le immagini sulla retina, influenzando la nostra visione da lontano, da vicino, causando offuscamento della vista e distorcendo la visibilità in modo generale. Quando la capacità di rifrazione funziona normalmente, i raggi luminosi passano attraverso strutture oculari come la cornea e il cristallino, responsabili della deviazione o *rifrazione* dei raggi stessi, e si focalizzano sulla retina creando un'immagine nitida che viene trasmessa al cervello attraverso il nervo ottico, sotto forma di stimolazione elettrica. La *cornea* è una membrana trasparente convessa anteriormente che costituisce la porzione anteriore della tonaca fibrosa del bulbo oculare e rappresenta la lente più potente dell'apparato visivo. Assieme al cristallino forma il diottero oculare. Il *cristallino* è un organo trasparente situato all'interno del bulbo oculare, è una lente naturale dell'occhio che, insieme alla cornea, consente di mettere a fuoco i raggi luminosi sulla retina: ha il compito specifico di variare il potere di rifrazione del sistema ottico, cambiando la propria forma, per adattarlo alla distanza dell'oggetto da mettere a fuoco, tramite il processo dell'accomodazione. Il *nervo ottico* rappresenta l'inizio delle vie ottiche, ossia quell'insieme di strutture che, partendo dalla retina, collegano il bulbo oculare al cervello e rappresenta il secondo paio di nervi cranici. Esso viene considerato come parte del sistema nervoso centrale ed origina dalla confluenza delle fibre ottiche retiniche in corrispondenza della papilla ottica (detta anche testa del nervo ottico). Questa componente è indispensabile per attivare in modo corretto la visione. Il nervo ottico è infatti deputato al trasferimento degli impulsi elettrici che risultano dalla trasduzione recettoriale retinica, consentendo in tal modo la percezione visiva. In presenza di errori di rifrazione, la luce non può concentrarsi nell'area appropriata della retina a causa di uno squilibrio della struttura dell'occhio e dunque l'immagine inviata al nostro cervello dal nervo ottico è distorta. I sintomi più comuni degli errori di rifrazione sono la visione sfocata degli oggetti lontani, degli oggetti vicini, o di entrambi e un senso di disagio visivo. A seconda del tipo di errore di rifrazione e della sua evoluzione, possono verificarsi anche altri sintomi, come ad esempio cefalea per il tono eccessivo del muscolo ciliare, auree intorno a luci brillanti o visione doppia e, alcune volte, può avvenire un'irritazione della superficie oculare con prurito, affaticamento visivo, sensazione della presenza di un corpo estraneo negli occhi e arrossamento a causa della fissazione visiva eccessiva. Nei bambini i sintomi di errori refrattivi sono comunemente l'aggrottamento della fronte e lo strizzamento degli occhi durante la lettura,

oltre che un eccessivo sbattimento delle palpebre o strofinamento degli occhi con le mani. Gli errori di rifrazione più comuni sono:

-*Miopia* (visione da vicino): visione a distanza scarsa, gli oggetti lontani sono sfocati, ma quelli vicini possono essere visti chiaramente.

-*Ipermetropia* (visione da lontano o lungimiranza): difficoltà di visione nella messa a fuoco da vicino; negli adulti, sia gli oggetti vicini che quelli lontani appaiono sfocati, mentre i bambini e i giovani adulti con ipermetropia lieve possono essere in grado di vedere chiaramente grazie alla loro capacità di accomodare.

-*Anisometropia*: differenza significativa dell'errore di rifrazione nei 2 occhi (solitamente > di 3 diottrie)

-*Astigmatismo*: distorsione della vista a causa di una curvatura non-sferica (variabile) della cornea o del cristallino che fa sì che i raggi di luce di diverso orientamento (p. es., verticale, obliquo, orizzontale) vengano messi a fuoco in punti diversi.

-*Presbiopia*: perdita della capacità del cristallino di cambiare forma per mettere a fuoco oggetti vicini, a causa dell'età (può avvenire in età adulta, dopo i 40 anni).

La miopia, l'ipermetropia, l'astigmatismo e la presbiopia sono errori rifrattivi completamente correggibili con l'uso di occhiali o lenti a contatto e, attualmente, anche attraverso la possibilità di sottoporsi ad interventi chirurgici mirati alla loro correzione. In generale si possono distinguere due diverse tipologie di errori di rifrazione: una benigna, in cui l'errore di rifrazione è dovuto a un semplice disallineamento di una qualsiasi delle strutture ottiche dell'occhio e può essere risolto con l'uso di lenti a contatto o un intervento chirurgico refrattivo; una maligna, in cui il difetto che si verifica è molto significativo, solitamente con diottria maggiore di 8, che richiede oltre la correzione del problema ottico, anche la necessità di attenti screening da parte dei professionisti oftalmologici per identificare precocemente la presenza di altre alterazioni. La diagnosi degli errori di rifrazione avviene attraverso una visita oculistica completa con l'esame dell'acuità visiva e della capacità di rifrazione (tramite la determinazione del difetto di rifrazione) che solitamente si consiglia ripetere ogni 1 o 2 anni. Lo screening precoce dell'acuità visiva nei bambini è fondamentale anche per poter rilevare i difetti di rifrazione prima che questi interferiscano con l'apprendimento.

Molti studi sulla vista e sull'ASD hanno cercato di collegare i deficit comportamentali e sensoriali nell'ASD con l'elaborazione visiva sottostante e, nonostante rimangano delle lacune nella nostra compren-

sione dettagliata e completa di tutti i meccanismi coinvolti in questa realtà, si è spesso riscontrato che gli individui con ASD “vedono” e processano il mondo in maniera differente (Little, 2018). Coulter nel 2009 svolse degli studi con lo scopo di misurare il funzionamento visivo nei bambini con disturbo dello spettro autistico (ASD) attraverso la misurazione della funzione cognitiva visiva in aggiunta agli esami oftalmici standard. Il suo studio ha rilevato nel 20% dei soggetti esaminati la presenza di errori di rifrazione che richiedevano una correzione attraverso gli occhiali e inoltre si è rilevato che erano presenti deficit visivi cognitivi nei bambini con ASD a prescindere dal grado di gravità dell’ASD stesso (Coulter, 2009). È stato riportato da diversi studi che i bambini con ASD hanno significativi errori di rifrazione e altre anomalie oftalmiche (Ikeda e al. 2013; Kabatas et al. 2015; Trachtman 2008; Ezegwui et al. 2014; Wang, 2018). Altri studi recenti hanno invece rilevato un normale stato refrattivo in bambini con ASD (Milne et al. 2009; Albrecht et al. 2014; Anketell et al., 2015), ma un’incidenza significativamente più alta di strabismo (16,1%) se paragonati ai bambini del gruppo di controllo (1,5%) (Wang, 2018). Gli studi di Chang e colleghi nel 2019 hanno riscontrato disturbi oftalmologici nel 71% dei bambini con ASD esaminati, con punteggi significativi negli errori di rifrazione e in altre patologie visive che superavano quelli della popolazione pediatrica generale (Chang et al., 2019). Rimane dunque tutt’oggi alquanto controverso definire se i bambini con ASD abbiano o meno uno stato refrattivo normale.

Little nel 2018 ha condotto una rassegna che sintetizzasse la nostra conoscenza corrente sugli aspetti chiave delle funzioni visive e del profilo optometrico dell’ASD. Sono stati inclusi ritrovamenti che riguardano l’acuità visiva e la sensibilità al contrasto, l’errore di rifrazione, i movimenti oculari, la visione binoculare, le funzioni visive vicine e la struttura della retina nell’ASD (Little, 2018). E’ emerso che ha un immenso valore misurare le funzioni visive, in particolare in termini di movimenti oculari, sensibilità al contrasto e imaging ad alta risoluzione, per fornire indagini più precise del profilo dell’ASD, ma che è necessario ulteriore lavoro, non solo per comprendere come si collegano ai comportamenti le funzioni di livello più alto, ma anche per assicurare che vi sia una solida conoscenza delle componenti della vista per cogliere pienamente il profilo dell’elaborazione visiva nell’ASD come un intero. I ritrovamenti del team di Little (2018) hanno delineato un pattern di tipicità attese sui bambini con ASD: una normale acuità visiva, probabili movimenti oculari atipici e suscettibilità per sottili de-

ficit visuo-motori, aumentata prevalenza dello strabismo, aumentata probabilità di astigmatismo e possibilmente altri errori di rifrazione, inoltre saranno probabilmente problematici i compiti visivi di attenzione, di affollamento e di complessità e la struttura e la funzionalità della retina possono essere compromesse (Little, 2018). Nonostante diversi studi, tra i quali quello di Braddick e colleghi nel 2013, abbiano sottolineato le anomalie dell'elaborazione visiva ed una vulnerabilità visiva della via dorsale nell'ASD, sussiste ancora un potenziale adombramento diagnostico di queste condizioni (Braddick et al., 2013).

### **Cecità e ipovisione**

È l'*acuità visiva* il parametro con il quale si determina la presenza di cecità o di ipovisione in una persona. L'*acuità visiva* è definita come la capacità dell'occhio di percepire e vedere bene i dettagli fini di un oggetto. Si misura attraverso la capacità di distinguere delle lettere progressivamente più piccole poste su una tavola ad una determinata distanza (tabella di Snellen)<sup>4</sup>. In Italia il concetto legale di cecità-ipo-visione è stato ridefinito con la Legge n. 138 del 2001<sup>5</sup>. La retina di un individuo in movimento nello spazio riceve un flusso ininterrotto di immagini, provenienti dall'ambiente circostante, come una successione continua di "fotografie" che viene definita *flusso percettivo ottico* ed origina direttamente dagli spostamenti nello spazio della persona (Warren et al., 2001). Attraverso l'elaborazione degli stimoli visivi ci è permesso in ogni istante dedurre quali siano la posizione spaziale che occupiamo e l'orientamento del nostro corpo rispetto alle disposizioni ambientali (Guth et al. 2010). Una persona con disabilità visiva in movimento riceve anch'essa informazioni continue da parte dell'ambiente circostante, ma esse sono prevalentemente uditive e vibrotattili (Guth et al., 2010). Infatti, nei casi in cui le informazioni provenienti dall'ambiente non siano reperibili attraverso un organo di senso specifico, a causa di una menomazione dello stesso, gli individui hanno l'opportunità di supplire a tale insufficienza ricorrendo all'utilizzo

---

<sup>4</sup> L'*acuità* considerata normale è di 10/10 o 20/20, secondo la scala che si utilizza. In base alle definizioni dell'OMS (OMS, 2019) si ha tale distinzione:

*Cecità*: si parla di cecità quando l'*acuità visiva*, corretta con le lenti, nell'occhio meno compromesso, è inferiore a 1/20: una persona dunque è *cieca* quando l'*acuità visiva* corretta nel suo occhio migliore è inferiore a 1/20.

*Ipo-visione*: si parla di ipovisione invece quando l'*acuità visiva*, corretta con le lenti, nell'occhio meno compromesso è compresa tra 3/10 e 1/20: una persona è *ipovedente* quando l'*acuità visiva* corretta nel suo occhio migliore è compresa tra 3/10 e 1/20.

<sup>5</sup> Questa legge è già stata descritta in un precedente saggio di questo libro.

di altri canali sensoriali e tale capacità si definisce *funzione vicariante dei sensi* (Guth et al., 2010). In presenza di disabilità visiva, pertanto, i principali sensi vicarianti risultano essere l'udito e il tatto. La vista costituisce per l'individuo il canale preferenziale di conoscenza della realtà, perché è una capacità sensoriale di analisi-sintesi che, attraverso una percezione sincretica e simultanea degli stimoli ambientali, permette di ottenere una loro immagine analitica e globale (Brambring, 2004). L'udito e il tatto, invece, consentono di cogliere la realtà esterna nei suoi particolari, laddove l'udito offre la possibilità di percepire il mondo a distanza quando gli elementi in esso presenti emettono dei suoni, mentre il tatto si configura come canale percettivo che rileva le informazioni dello spazio prossimo. Sebbene questi sensi non siano in grado di compensare per intero la carenza visiva, a causa della loro modalità non integrale di percepire l'ambiente (Brambring, 2004), è rilevante considerare che, ad eccezione dei casi in cui la capacità di sintetizzare le singole informazioni non sia sufficientemente efficace, la percezione dei dati sensoriali non risulterà comunque frammentata e sarà comunque in grado di permettere all'individuo di costruire rappresentazioni d'insieme dello spazio circostante. Infatti, i sensi vicarianti non operano in modo isolato, ma vengono coinvolti simultaneamente e sinergicamente nella maggior parte delle volte (Brambring, 2004). Dunque, incentivare lo sviluppo dei sensi vicarianti e, laddove sussista, del residuo visivo, risulta fondamentale ai fini di un utilizzo ottimale delle risorse disponibili nelle persone con disabilità visive e assume maggiore chiarezza l'aspetto centrale che per questi individui avvenga tutto un insieme variabile di dinamiche di compensazione della deprivazione sensoriale visiva attraverso l'impiego degli altri canali sensoriali vicarianti.

Abbiamo visto nel paragrafo precedente come la presenza di cecità e ipovisione sia stata spesso indagata dalla ricerca scientifica internazionale al fine di comprendere meglio le relazioni esistenti tra i malfunzionamenti e le menomazioni visive e altre patologie in comorbidità che spesso risultano caratteristiche di determinati quadri clinici che presentano alti livelli di incidenza, di specificità e anche variabilità individuale. E' interessante come, all'interno di questa tematica alla base di numerosissimi studi scientifici, sia stata indagata da diversi autori a livello internazionale la prevalenza di caratteristiche comportamentali tipiche dell'autismo in individui con combinata presenza di disabilità intellettiva e deficit visivi e/o sordocecità (Belote & Maier, 2014; Dammeyer, 2014; De Vaan et al., 2013; Evenhuis et al., 2009;

Hoevenaars-van den Boom et al., 2009; Probst & Borders, 2017; Dimitrova-Radojichj, 2020). Abbiamo visto come il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) sia comune nei bambini con cecità e come differenziare tra caratteristiche simil-autistiche correlate alla cecità e vere caratteristiche autistiche possa essere molto difficile e richieda pertanto maturata esperienza clinica, in primis con i bambini con cecità ed il loro sviluppo tipico, così come siano oramai indispensabili degli strumenti di misura propriamente concepiti per questa specifica tipologia di individui (Williams et al., 2014; Matsuba, 2014). La ricerca recente ha indicato che la presenza di ASD può essere più alta negli individui con deficit visivi (48%) rispetto a quella nella popolazione generale (1,5%), e il rischio di ASD aumenta con la gravità del deficit visivo. Inoltre, è stato dimostrato, come vedremo nei paragrafi successivi, che alcune eziologie di cecità sembrano avere una speciale alta comorbidità con l'ASD, principalmente la neoplasia del nervo ottico (ONH), la retinopatia del prematuro (ROP) e l'anoftalmia e alcuni ricercatori hanno proposto una connessione di origine cognitiva tra ASD e cecità (Dimitrova-Radojichj, 2020). Ritroviamo questa probabile connessione già negli studi di Keeler alla fine degli anni 50, che avevano descritto dei bambini di età prescolare che erano nati prematuramente ed erano totalmente, o quasi totalmente, ciechi a causa della fibroplasia retrolentale (oggi definita retinopatia del prematuro o del pretermine, ROP) sviluppatasi in seguito alla somministrazione neonatale di ossigeno, e in quelli di Chase (1972) che riferì, in accordo con quanto riportato dai genitori, che ci fosse un gradiente di "sintomatologia autistica" tra 263 bambini con fibroplasia retrolentale (anche in Ek, Fernell, Jacobson, & Gillberg, 1998).

L'equipe di Dimitrova-Radojichj in recentissimi studi del 2020 ha condotto una rassegna sulla tematica e, come abbiamo accennato precedentemente, ha descritto le similarità nei comportamenti tra i bambini autistici con cecità e quelli autistici vedenti, sottolineando delle rilevate criticità associate con l'autismo. Tali criticità sono risultate principalmente nelle interazioni coi pari, includendo i comportamenti di gioco, in particolare il gioco della finzione, nell'attenzione condivisa e nei comportamenti socio-referenziali, nelle abilità di linguaggio e di comunicazione e nelle stereotipie (Dimitrova-Radojichj, 2020). Le evidenze analizzate suggeriscono che alcuni deficit nell'interazione sociale e nella comunicazione, così come la manifestazione di comportamenti stereotipati e ripetitivi, sono comuni ad entrambe le categorie di individui, quelli con deficit visivi e quelli con ASD. Si è spesso generata

dunque una confusione a livello interpretativo nel definire e distinguere questo genere di comportamenti sovrapposti, caratteristiche autistiche vere e proprie, oppure “simil-autistiche”, “tendenze autistiche” o “blindisms”, giungendo ad una diffusa difficoltà condivisa se considerarle o meno come parte del nucleo dei criteri diagnostici per l’ASD in questa popolazione (Hobson e Bishop, 2003), dato che non si è ancora trovata una chiara distinzione largamente accettata tra i blindisms (tutto l’insieme dei comportamenti bizzarri, stereotipati e ripetitivi trovati nei bambini ciechi) e l’ASD nel vero senso del termine. I bambini con cecità e, in maniera ancora più pregnante, quelli che presentano anche caratteristiche autistiche o una diagnosi di ASD co-occorrente, hanno una varietà di complessi bisogni specifici e l’ambiente di riferimento ha la grande responsabilità di interpretarli, di riconoscerli e accoglierli e di considerarli centrali e imprescindibili per promuovere lo sviluppo e l’apprendimento. Per molti di loro il mondo circostante può essere molto confusionario ed un costante mix di stimoli sensoriali può impedire o rendere estremamente difficile l’apprendimento (Gense et Gense, 2005), in aggiunta al fatto che i problemi di elaborazione multipla per questi bambini possono anche creare conflitti in merito alla scelta dell’approccio pedagogico più adatto nelle situazioni di insegnamento (Jordan, 2005). E’ di certo essenziale identificare e validare gli strumenti diagnostici per l’ASD idonei a questa popolazione specifica, così che i clinici possano diagnosticare la presenza di disturbi dello spettro dell’autismo nei bambini con cecità e dare inizio ad opportuni interventi dedicati. Al momento, come vedremo più avanti in un altro capitolo, la diagnosi di ASD nei bambini con cecità risulta essere un processo complicato sia dalla similarità delle caratteristiche comportamentali tra le due categorie che dalla mancanza di strumenti diagnostici specifici per le persone con deficit visivi (Dimitrova-Radojichj, 2020). Al momento è disponibile ancora un numero insufficiente di studi che misurino il potenziale offerto dalla possibilità di incorporare dei simboli e items tattili negli strumenti di misura, tenendo in considerazione le specificità della categoria di persone con deficit sensoriali che affliggono la vista, in particolare per coloro che hanno ASD in compresenza di cecità. L’assenza di esperienza soddisfacente sullo sviluppo tipico dei bambini con cecità può portare sia a diagnosi scorrette che ad una sovrastima della possibile co-esistenza con l’ASD. Sia i bambini che i loro genitori sono dunque a rischio di non ricevere un adeguato assessment diagnostico e un’adeguata assistenza ed è pregnante che la ricerca futura si muova per risolvere queste criticità (Dimitrova-Radojichj, 2020).

## **Nistagmo**

Il nistagmo è una condizione clinica caratterizzata dal movimento involontario, rapido e ripetitivo degli occhi, con risultante riduzione o limitazione visiva, provocata principalmente da una disfunzione delle aree del cervello che controllano i movimenti oculari. Il movimento oculare anomalo involontario di uno o entrambi gli occhi è definito *nistagmoide* e determina che i bulbi oculari si muovano con una traiettoria che va da un lato all'altro (nistagmo orizzontale), o anche dall'alto verso il basso (nistagmo verticale) o anche oscillando su e giù o in modo circolare (nistagmo rotatorio). I movimenti saccadici ed involontari dei bulbi oculari danno origine al nistagmo fisiologico o patologico, quest'ultimo comprende forme congenite ed acquisite (Nebbio-so et al., 2009). Il ritmo cadenzato dei movimenti oculari può essere ulteriormente suddiviso in sequenze lente e veloci: la sequenza lenta viene tipicamente indotta in modo fisiologico o patologico da uno stimolo vestibolare; la sequenza veloce invece consiste in un movimento rapido indotto dal sistema oculomotore, che controlla i movimenti degli occhi. Per coloro che sono nati con questa condizione (nistagmo congenito), i sintomi sono generalmente lievi. Esistono due principali tipologie di movimenti nistagmoidi: quello pendolare, contraddistinto da un'oscillazione costante tra i due estremi del movimento ed il nistagmo a scosse, caratterizzato da movimenti del bulbo oculare inizialmente lenti (deviazione da punto iniziale) e in seguito rapidi (ritorno alla posizione iniziale). La gravità del nistagmo varia in base alla direzione dello sguardo, accade che gli occhi oscillino maggiormente quando cercano di focalizzare immagini che si trovano in determinate posizioni (ad esempio: periferiche o in movimento). Per compensare le difficoltà di visione, solitamente le persone con nistagmo inclinano o girano la testa, al fine di raggiungere una posizione in cui il movimento degli occhi risulti ridotto o rallentato e la visione risulti migliore, tuttavia sono frequenti severi dolori muscolari del collo (torcicollo oculare) e delle spalle (Tilikete, 2019). Tale patologia investe diverse branche specialistiche della medicina in quanto può coinvolgere sia il campo neurologico, che quello otorinolaringoiatrico, che quello oftalmologico. L'individuazione delle caratteristiche proprie delle oscillazioni involontarie avviene mediante valutazione del piano spaziale di riferimento, della posizione oculare e della velocità dei movimenti bulbari. In oftalmologia rivestono particolare interesse quelle forme di nistagmo la cui eziopatogenesi è da ricercare nei casi di ridotta o mancata fissazione visiva e sono state implementate tecniche sempre più

sofisticata di video oculoscopia, di video oculografia e di elettro-nistagmografia, che consentono di studiare le proprietà fondamentali delle scosse quali l'ampiezza e la frequenza (Nebbioso et al., 2009).

Oltre al movimento dei bulbi oculari, i sintomi del nistagmo possono includere:

- sensibilità alla luce: fotofobia;
- vertigini e perdita di equilibrio;
- difficoltà a vedere nel buio;
- problemi di visione;
- posizione anomala della testa: alcune persone riscontrano un ridotto movimento oculare se mantengono certe posizioni della testa;
- oscillopsia: percezione instabile ed oscillante del campo visivo.

È importante sottolineare che il nistagmo influenza la visione, infatti la complicanza più comune del disturbo è la riduzione della funzione visiva, con significativa variabilità individuale che determina che, mentre alcuni possono presentare solo una lieve riduzione dell'acuità visiva, altri individui possono presentare una grave disabilità. Anche la percezione della profondità e l'equilibrio possono essere influenzati, di solito sono notevolmente ridotti e possono rendere le persone più lente o goffe rispetto alla norma e in difficoltà nel muoversi autonomamente se presenti ostacoli dati da superfici irregolari. Il nistagmo, inoltre, si caratterizza con comportamenti automatici come l'annuire ripetitivo, probabilmente conseguenza della parziale compensazione offerta dal movimento della testa a quello oculare. I fattori emotivi e fisici come lo stress, la stanchezza, il nervosismo o un ambiente non familiare possono influenzare la gravità del nistagmo, determinando una variazione della visione lungo il corso della giornata e il senso di stanchezza è raggiunto più facilmente che nelle altre persone, a causa del continuo sforzo impiegato per mettere a fuoco le immagini osservate. I bambini con nistagmo presentano uno sviluppo visivo abbastanza variabile e il disturbo può portare a problemi di apprendimento e di interazione con gli altri.

Il nistagmo si manifesta con diverse caratteristiche cliniche e presenta una variabilità individuale per quanto riguarda gli effetti che ne conseguono. Può essere determinato da svariate cause: congenite, idiopatiche o secondarie ad un preesistente disturbo neurologico, vestibolare o visivo e può anche essere indotto da un disorientamento temporaneo o dall'effetto di alcuni farmaci antidepressivi o anti-epi-

lettici, alcool e droghe. A seconda della sua eziologia, il nistagmo può interessare uno o entrambi gli occhi. La causa diretta del disturbo è il funzionamento anomalo delle aree del cervello che controllano i movimenti oculari, un'instabilità dell'intero sistema di controllo del movimento degli occhi (sistemi nervoso centrale, oculare o vestibolare) che determina che i bulbi oculari si muovano istintivamente, quando la testa si sposta, al fine di consentire di stabilizzare l'immagine che si sta focalizzando e vederla più nitidamente. A livello di causalità per ereditarietà genetica, il nistagmo può essere ereditato, sono stati riportati modelli di trasmissione dominanti, recessivi e X-linked ed un'anamnesi familiare positiva aumenta il rischio di sviluppare la malattia, con una gravità variabile tra i membri di una famiglia. Il nistagmo può manifestarsi anche come segno clinico di malattie del sistema nervoso e patologie congenite che determinano molteplici disabilità, come la sindrome di Down, la sindrome di Ménière (che comporta problemi di equilibrio), l'ipoplasia del nervo ottico (ONH), l'amaurosi congenita di Leber (LCA), la cataratta congenita, la sclerosi multipla, la sindrome di Down e gli ictus. Nella prima infanzia, il nistagmo può essere causato da uno scarso sviluppo del controllo oculare o da una disfunzione nel percorso visivo che va dall'occhio al cervello e in altri casi, il disturbo può essere riscontrato in associazione ad un'ampia varietà di patologie oculari, a gravi errori di rifrazione come astigmatismo o miopia, all'ambliopia e al coloboma, che esamineremo nello specifico più avanti, alla cataratta (opacità del cristallino), allo strabismo (disallineamento degli occhi), al glaucoma, e può associarsi anche all'albinismo (mancanza di pigmentazione della pelle). Vi sono poi i casi in cui il disturbo può essere causato da eventi patologici e/o traumatici (infezioni, vertigine parossistica posizionale benigna, infiammazioni ecc..) che colpiscono il labirinto, la parte dell'orecchio interno (apparato vestibolare) che consente di percepire il movimento e il posizionamento spaziale.

Le tipologie di nistagmo conosciute sono state classificate in base alle caratteristiche con le quali questo disturbo si presenta e le principali sono (Nebbio et al., 2009):

-*Nistagmo patologico*: tipicamente suddiviso in congenito ed acquisito. Il nistagmo congenito (o ad esordio precoce) è presente sin dalla nascita e si manifesta nei primi mesi di vita del bambino, di solito tra le sei settimane e i tre mesi di età; in generale la capacità visiva è simile per età ai bambini non affetti dallo stesso disturbo e si caratterizza come una condizione lieve e non progressiva, non richiede necessariamente un trattamento, ma sono d'aiuto per ridurre le difficoltà

visive riscontrate l'utilizzo di lenti correttive e la chirurgia refrattiva. Il nistagmo ad insorgenza congenita o precoce è permanente, ma di solito non tende ad aggravarsi nel tempo a meno che non sia presente una patologia oculare sottostante, la quale può peggiorare a seconda delle sue caratteristiche cliniche e di come viene gestita. Il nistagmo acquisito è caratterizzato da uno sviluppo tardivo, nel corso della vita, come conseguenza di gravi condizioni di salute di molteplice causalità, come altre patologie oculari, gravi condizioni mediche (sclerosi multipla, trauma cranico, tumori cerebrali ecc.) od utilizzo di alcuni farmaci, tra cui sedativi ed antiepilettici, in seguito ad abuso di alcool o droghe e in seguito ad un ictus, comune causa di nistagmo acquisito nelle persone anziane; si differenzia dal nistagmo congenito per quanto riguarda la percezione instabile ed oscillante del campo visivo (oscillopsia) che viene spesso riferita dagli adulti e il trattamento si concentrerà sulla causa di fondo.

*-Nistagmo fisiologico:* si tratta di una forma di movimento oculare involontario evocata in un soggetto sano come parte del riflesso vestibolo-oculare, che stabilizza le immagini sulla retina durante un rapido movimento della testa: può essere ulteriormente suddiviso in nistagmo optocinetico (dipende dall'occhio), vestibolare (relativo all'orecchio interno, che gestisce l'equilibrio) e dissociato (movimenti concomitanti dei due occhi, ma con ampiezze differenti).

Nei casi in cui non siano presenti disturbi agli occhi, al cervello o altri problemi di salute, la condizione è chiamata "*nistagmo idiopatico*" e delinea tutte quelle condizioni in cui la causa del disturbo è sconosciuta.

Eventuali problemi derivanti dalla condizione congenita o dall'insorgenza precoce tendono a migliorare una volta che la visione si stabilizza intorno all'età di cinque o sei anni. Durante l'infanzia, la stimolazione della vista sembra aiutare i bambini ad un miglior uso della loro funzione visiva. A livello diagnostico è possibile effettuare una valutazione precoce dei bambini da parte del medico di base e dell'esperto oftalmologo per identificare la presenza delle caratteristiche principali del disturbo ed è importante determinare se esiste una qualsiasi associazione con altre condizioni patologiche. La visita oculistica completa prevede l'analisi delle strutture oculari interne con un oftalmoscopio, l'esame della vista e la registrazione dei movimenti oculari, per determinare il tipo di nistagmo e le caratteristiche dei movimenti. Inoltre attraverso l'esame oculare dettagliato si indagano altri eventuali problemi oculistici che possono essere correlati al nistagmo, come stra-

bismo, cataratta o anormalità dei nervi ottici o della retina. Al fine di conferma diagnostica si possono effettuare anche un esame dell'orecchio con un test dell'udito, un esame neurologico, l'elettro-oculografia (esame che attraverso l'applicazione di elettrodi registra i movimenti oculari), la risonanza magnetica (MRI) e la tomografia computerizzata (TC) dell'encefalo. Comunque, dato che alcune tipologie di nistagmo possono avere carattere ereditario, è necessaria un'accurata diagnosi delle patologie presenti per approfondire le probabilità di trasmissione del disturbo alle generazioni successive.

Il nistagmo non è curabile nella totalità, ma può essere ridotto di entità attraverso diversi trattamenti per migliorare la visione, come l'utilizzo di ausili correttivi oculistici e l'intervento chirurgico per alterare la posizione dei muscoli che muovono l'occhio e ridurre l'entità del nistagmo, la somministrazione di farmaci per ridurre la gravità dei sintomi, come rilassanti muscolari e antiepilettici, prestando maggiore attenzione al loro uso, spesso limitato a causa dei potenziali effetti collaterali. Nei casi di nistagmo acquisito, la rimozione della causa del disturbo, come la sospensione di un farmaco scatenante o l'eliminazione dell'assunzione di sostanze come alcol o droghe, può eliminare il problema. Tuttavia, è bene considerare che molto spesso il nistagmo si configura come una condizione clinica permanente. I recenti studi di Chang e colleghi, condotti nel 2021, hanno fornito dati significativi dei principali esiti delle misurazioni effettuate su bambini con sviluppo tipico e bambini con diagnosi di ASD e hanno rilevato una prevalenza di una diagnosi oftalmologica di varie patologie (ambliopia, strabismo, neuropatia ottica, retinopatia del prematuro) tra le quali emerge anche il nistagmo e sono state spesso riscontrate anche anormalità oculo-motorie, come una diminuita accuratezza dei movimenti saccadici, che possono essere correlate alle diagnosi oftalmologiche come l'ambliopia e il nistagmo (Johnson et al., 2016; Niechwiej-Szwedo, 2010). Sono emersi vari quesiti sull'associazione tra disturbi oftalmologici e ASD, tra i quali quello che indaga se le anormalità oculo-motorie visive in alcuni pazienti contribuiscano ai sintomi dell'ASD. Inoltre, è aperto un dibattito (Robertson and Baron-Cohen, 2017; Marco et al., 2011) a proposito delle sensibilità e delle anomalie sensoriali nelle persone con ASD, ormai riconosciute come una delle caratteristiche del disturbo, e ci si domanda se tali anomalie sensoriali siano primarie o secondarie agli anormali comportamenti sociali e all'anormale capacità attentiva di questa categoria di individui (Chang, 2021). Si conferma sempre più la necessità che la ricerca scientifica prosegua in futuro per chiarire

la relazione tra i disturbi oftalmologici ed i sintomi autistici e la loro gravità ed è stato riscontrato che i test genetici possono aiutare a caratterizzare un endofenotipo di ASD con patologia oftalmologica (Chang et al., 2021).

### **Strabismo**

Gli occhi costituiscono un'entità indivisibile con gli annessi e le connessioni nervose e la capacità visiva umana è determinata da due sistemi distinti ma strettamente legati fra loro, il sistema sensoriale (nervoso) e quello motorio (muscolare). Il primo, quello sensoriale, è formato dalla retina, dalle vie ottiche e dalla corteccia cerebrale e queste strutture trasmettono dalla retina al cervello gli impulsi elettrici che si trasformano in immagini. Il secondo, quello motorio, è costituito dai muscoli oculari (quattro muscoli retti e due obliqui) e dai nervi oculomotori ed il suo compito è quello di muovere l'occhio nelle varie direzioni dello sguardo. Il sistema motorio ha il compito di ottenere la fusione delle immagini (visione binoculare) (Belloni, 2010). Lo strabismo è una condizione clinica oftalmologica nella quale gli assi visivi degli occhi risultano disallineati a causa di un malfunzionamento dei muscoli oculari che impedisce di orientare lo sguardo di ciascun occhio sullo stesso soggetto. In generale, il mancato allineamento degli assi visivi può essere causato, oltre che dal cattivo funzionamento dei muscoli oculari, anche da quello dei nervi cranici o dei centri cerebrali superiori deputati al controllo del movimento degli occhi. La condizione di strabismo comporta che gli occhi guardino verso due direzioni diverse ed il cervello non riesca a trarre informazioni dalle due retine, causando dunque una fastidiosa visione binoculare che può influenzare in maniera negativa la percezione delle profondità. Dunque, per strabismo si intende la condizione in cui vi è alterato allineamento dei due occhi e deviazione degli assi visivi di un occhio rispetto all'altro: i due occhi non guardano contemporaneamente verso la stessa direzione o lo stesso oggetto (Belloni, 2010).

In base alla direzione verso la quale l'occhio interessato si rivolge, lo strabismo può essere di due tipi fondamentali (Belloni, 2010):

-*Strabismo Convergente (Esotropia o Esodeviazione)*: che comporta una direzione dell'occhio rivolta verso l'interno.

-*Strabismo Divergente (Exotropia o Exodeviazione)* - che comporta una direzione dell'occhio rivolta verso l'esterno.

Inoltre, lo strabismo può essere ulteriormente distinto in *Strabismo Verticale* e può comportare una direzione dell'occhio verso l'alto (Iperotropia) o verso il basso (Ipotropia).

La sintomatologia può avere una variabilità tra i soggetti ma comunemente si sono rivelati come sintomi caratteristici tipicamente collegati il mal di testa, l'affaticamento e il bruciore oculare, la fotosensibilità (sensibilità alla luce), l'inclinazione del capo, l'ammiccamento eccessivo degli occhi, la diplopia (visione doppia) e anche casi in cui sono presenti vertigini e difficoltà di orientamento. L'eziologia dello strabismo può essere varia e non sempre nota: ci sono casi di strabismo congenito e casi in cui esso si sviluppa successivamente in età infantile o adulta (strabismo acquisito). La diagnosi dello strabismo avviene attraverso una visita oculistica tipica per valutare la reattività oculare in condizioni normali, nel corso della quale si rilevano parametri come l'acuità visiva, la capacità di rifrazione, la capacità di allineamento e messa a fuoco e si fanno una valutazione ortottica e uno studio della motilità oculare e delle prove prismatiche per indagare l'eventuale presenza di diplopia. Lo screening e l'individuazione precoce sono indispensabili e in gran parte dei casi lo strabismo risulta facilmente correggibile, altrimenti, in assenza di apposita diagnosi e trattamento, le conseguenti difficoltà della vista rischiano di peggiorare o diventare permanenti (Belloni, 2010). A livello di trattamento, in base all'entità del disturbo e dell'età del paziente, lo strabismo può essere trattato tramite occhiali da vista ed esercizi oculari ortottici che contribuiscono al miglioramento dell'elasticità dei muscoli oculari. In casi di insuccesso si può ricorrere alla chirurgia, procedura comune che garantisce un netto miglioramento delle condizioni del paziente nella maggior parte dei casi e che si attua al fine di intervenire sui muscoli oculari per rafforzali, indebolirli, reseccarli o spostarli per ottenere il riallineamento degli occhi. Butchard e colleghi nel 2017 hanno svolto una rassegna su vari studi scientifici che hanno esplorato l'incidenza dei deficit visivi nelle persone con ASD e hanno rilevato una più alta incidenza di strabismo in questa categoria di individui (8,3%) rispetto al confronto con i bambini della popolazione di riferimento (dall'1.5 al 5.3%) (Butchard et al., 2017). Little e la sua equipe nel 2018 hanno rilevato un pattern di conoscenza sui bambini con ASD caratterizzato da una normale acuità visiva ma con probabili movimenti oculari atipici e suscettibilità a sottili deficit visuo-motori, un'aumentata prevalenza dello strabismo, un'aumentata probabilità di astigmatismo e altri probabili errori di rifrazione (Little, 2018). Wang e colleghi, anche loro nel 2018, hanno

svolto sulla popolazione cinese in età evolutiva degli interessanti studi sui fattori di rischio per patologie visive come l'ambliopia, caratterizzata da errori di rifrazione e strabismo, nei bambini con disturbi dello spettro dell'autismo (ASD), spesso difficili da identificare nella prima infanzia a causa della scarsa cooperazione dei piccoli pazienti e per le quali risultano ancora dati piuttosto limitati nella letteratura scientifica internazionale in merito alle relazioni di comorbidità sui bambini con ASD nelle età più precoci (Wang et al., 2018). Lo studio si è basato sulla conduzione di uno screening di 168 bambini cinesi con ASD di età tra i 3 e gli 8 anni, e 264 bambini neuro-tipici abbinati per età attraverso uno specifico fotoscreener (Spot) e sono stati eseguiti vari esami oftalmologici di misurazione della vista. È stato riscontrato che i bambini con ASD avevano un normale stato refrattivo, così come riportato in diversi studi recenti (Milne et al. 2009; Albrecht et al. 2014; Anketell et al. 2015), ma un'incidenza significativamente più alta di strabismo (16,1%) se paragonati ai bambini del gruppo di controllo (1,5%) (Wang et al., 2018). Precedenti lavori avevano rilevato una percentuale variabile di strabismo nella popolazione di bambini con ASD: diversi studi avevano riportato percentuali tra l'8,6 ed il 21% (Milne et al., 2009; Kabatas et al., 2015; Ikeda, 2013). Sebbene il meccanismo alla base dello strabismo sia ancora poco chiaro, vi sono forti evidenze che esso possa essere un disturbo del neurosviluppo del sistema oculomotorio e che possa essere comunemente osservato nei casi di bambini con ASD (Wang et al., 2018). Inoltre, in questo studio la maggior parte dei casi di strabismo riscontrati nei bambini con ASD da parte del team di Wang sono stati classificati come esodeviazione (66,7%) ed è risultata presente una minore quantità di casi di exodeviazione (20,2%) (Wang et al., 2018). Queste evidenze sono in contrasto con quanto è emerso dagli studi riferiti alla popolazione generale in Asia, che delineano una maggiore diffusione della tipologia di strabismo di tipo divergente (exodeviazione o exotropia) (Chen et al., 2016; Hashemi et al., 2017) ma sono in linea con due lavori che hanno riportato dati in merito alla presenza nei bambini con ASD di entrambe le forme di strabismo: 1) l'esotropia nell'ASD risultata due volte maggiore rispetto all'exotropia (Ozer et al. 2016; Ikeda et al. 2013); 2) l'esotropia e l'exotropia risultate avere quasi la stessa prevalenza (Kabatas et al. 2015; Milne et al. 2009). In ogni caso, secondo l'equipe di Wang, è molto probabile che la maggiore esotropia rilevata nei dati raccolti, sia in linea con la caratteristica di base dei bambini con ASD di focalizzarsi maggiormente sugli items di piccole dimensioni (Mottron et al. 2006; Kabatas et al. 2015; Anketell et

al. 2015) sebbene essi abbiano una ridotta abilità per la convergenza (Milne et al., 2009). In tali condizioni è quindi possibile che manifestino esodeviazione, praticamente come una modalità di adattamento più confortevole all'ambiente. È emerso inoltre che lo strabismo nei bambini con ASD dovrebbe essere considerato più seriamente da parte degli oftalmologi e degli altri professionisti della salute come un fattore di rischio per l'ambliopia, che la diagnosi e gli interventi precoci sono la chiave di prevenzione per l'ambliopia e salvano la vista e che sussiste la necessità che i clinici non diano per scontata la riduzione dell'acuità visiva quando valutano i bambini con ASD (Anketell et al. 2015) (Wang et al., 2018). Anche il team di Chang e colleghi negli USA ha rilevato importanti dati sullo strabismo attraverso studi clinici effettuati nel 2019 e attraverso una rassegna condotta nel 2021, svolta su tutti i bambini e gli adolescenti di età tra 0 e 17 anni con disturbo dello spettro autistico (ASD) che avevano subito un completo esame oftalmologico pediatrico per un periodo della durata di 10 anni (Chang et al., 2019; Chang et al., 2021). Sebbene questi studi possano non essere direttamente paragonabili ai più ampi studi epidemiologici a causa della loro natura retrospettiva e delle possibili differenze d'età (sono state incluse età differenti) e di etnia (non valutate nello studio) e, sebbene i ritrovamenti di questi studi vadano interpretati alla luce di alcune limitazioni, come un bias di selezione che può aver portato ad una sovrastima dei tassi dei disturbi oftalmologici, la magnitudine della differenza riscontrata tra i bambini con ASD e la popolazione pediatrica generale (circa 10 volte più grande nei bambini con ASD) suggerisce che vi possa essere un reale aumento del rischio di disturbi oftalmologici in questa popolazione (Chang et al., 2019; Chang et al., 2021). L'esame oculare ha rilevato una diagnosi oftalmologica nel 71% dei bambini esaminati (380 in tutto), tra i quali la più comune è stata quella di errori di rifrazione (42%), di strabismo (32%) e di ambliopia (19%) (Chang et al., 2019). I punteggi di significativi errori di rifrazione, strabismo, ambliopia e neuropatia ottica superavano quelli della popolazione pediatrica generale e si è rilevato che L'ASD e la paralisi cerebrale possano essere un fattore di rischio per questi disturbi, denotando che la relazione tra i disturbi oftalmologici e l'ASD possa avere sia componenti genetiche che ambientali, ma il contributo genetico richiede ulteriori indagini per identificare i potenziali fattori di suscettibilità genetica (Chang et al., 2019). Nel 2021 inoltre Chang e il suo team hanno proseguito i loro studi rilevando una prevalenza di diagnosi oftalmologica (ambliopia, strabismo, neuropatia ottica, nistagmo o retinopatia del prematuro) at-

traverso i codici ICD-9 sui soggetti dei gruppi di controllo con sviluppo tipico e bambini con una diagnosi di ASD (Chang et al., 2021).

### **Ambliopia**

L'ambliopia è un deficit visivo permanente che colpisce i soggetti in età pediatrica ed è conosciuto comunemente anche come "occhio pigro". L'ambliopia viene definita clinicamente come ridotta acuità visiva accompagnata da uno o più fattori ambliogenici (come strabismo, anisometropia, elevati errori refrattivi e cataratta) (Webber, Camuglia, 2018). Colpisce in media il 4-5% della popolazione mondiale e può essere principalmente di natura monolaterale (un solo occhio), più diffusa, o bilaterale (entrambi gli occhi), e si sviluppa in seguito ad anomalie oftalmiche nella prima infanzia (3-8 anni), come errori di rifrazione, strabismo e altre elencate di seguito in maniera più dettagliata (Wang et al., 2018). Sebbene infatti l'ambliopia possa essere determinata da patologie oculari che durante lo sviluppo dell'apparato visivo in età infantile impediscono allo stimolo luminoso di raggiungere la retina (per esempio la cataratta in età pediatrica, molto spesso congenita), nella maggioranza dei casi, però, essa si presenta in occhi del tutto integri dal punto di vista anatomico, nei quali ciò che risulta alterato è la corretta stimolazione sensoriale dell'apparato visivo, molto spesso a causa di difetti di rifrazione non corretti. L'ambliopia è caratterizzata da un visus inferiore ai 7-8/10 o determina che l'occhio che vede peggio abbia un deficit di vista di almeno 2/10 inferiore all'occhio controlaterale. In generale si sostiene che la condizione dipenda da un'alterata trasmissione del segnale nervoso tra l'occhio e il cervello, per la quale quest'ultimo privilegia l'utilizzo di un occhio a causa della ridotta acuità visiva dell'altro. È una condizione oftalmologica che si verifica entro i 6-7 anni di vita, età entro cui l'acuità visiva e la visione binoculare sono arrivate al loro completo sviluppo, periodo in cui lo sviluppo dell'apparato visivo viene definito "plastico". Essendo una problematica visiva diffusa soprattutto nelle fasce d'età precoci, è difficile che i bambini con questo deficit riferiscano in modo accurato ai professionisti le anomalie visive percepite, il che sottolinea l'importanza della prevenzione con screening precoci e regolari durante l'età evolutiva, a partire dalla nascita e lungo il ciclo di vita negli anni successivi, considerando che, intorno ai 2-3 anni, di norma si è in grado di stabilire oftalmologicamente il grado di acuità visiva. Durante quel periodo dello sviluppo, si potrà anche valutare il funzionamento della visione binoculare nel bambino e identificare precocemente i casi di

strabismo, procedendo con ulteriori misurazioni di tipo ortottico. La diagnosi è particolarmente importante in bambini di età inferiore ai 7 anni, momento in cui il neurosviluppo del sistema visivo è maggiormente vulnerabile ma anche più responsivo alle forme di trattamento disponibili. Prima di iniziare il trattamento è fondamentale giungere alla diagnosi diretta dell'ambliopia che, da una parte, richiede l'individuazione della sua causa, e dall'altra l'esclusione di patologie coesistenti che possano determinare la riduzione visiva (definita per questo "diagnosi di esclusione") (Webber, Camuglia, 2018). A livello eziologico l'ambliopia può verificarsi a partire da due traiettorie principali distinte: se sono assenti alterazioni anatomiche oculari si tratta di *ambliopia funzionale*; se sono presenti alterazioni retiniche o del nervo ottico si parla di *ambliopia organica*.

Le cause della forma funzionale di ambliopia possono essere varie, si contemplan infatti diverse tipologie di problematiche visive come difetti di rifrazione non corretti, soprattutto in casi di anisometropia, strabismo, cataratte congenite, ptosi palpebrali. Di seguito si offre una legenda riassuntiva della terminologia specifica, nella quale sono presenti anche concetti già esaminati in precedenza, che sarà utile durante la lettura del presente lavoro:

-*difetti rifrattivi/errori di rifrazione*: difetti che causano una visione alterata;

- *anisometropia*: significativa differenza di rifrazione tra un occhio e l'altro;

-*strabismo*: un anomalo allineamento degli occhi, provocato da un difetto dei meccanismi neuro-muscolari che ne controllano i movimenti, caratterizzato dalla deviazione della linea visiva di uno dei due occhi che determina la loro incapacità di lavorare in parallelo e di stare nella stessa direzione rispetto all'asse visivo puntando ciascuno verso una diversa direzione;

-*cataratta congenita*: opacizzazione totale o parziale del cristallino con conseguente indebolimento della vista per la perdita della capacità di mettere a fuoco sulla retina le immagini che attraversano la pupilla provenienti dall'esterno;

- *ptosi palpebrale congenita*: caduta di una o di entrambe le palpebre superiori dell'occhio a causa di una debolezza muscolare per via di lesioni o danni neurologici.

Per quanto riguarda la forma di ambliopia di natura organica, alla base vi possono essere distrofie della retina, emorragie maculari neo-

natali, intossicazioni da farmaci. La diagnosi precoce dell'ambliopia è indispensabile per permettere dei trattamenti di cura applicabili nella maggior parte dei casi, principalmente si agisce sulle varie forme di ambliopia tramite l'occlusione dell'occhio migliore, per favorire una maggiore funzionalità dell'occhio detto pigro, migliorando la fissazione e l'acuità visiva dello stesso, inoltre attraverso interventi chirurgici su eventuali cataratte, ptosi palpebrale o strabismo, oppure attraverso la prescrizione di ausili correttivi come gli occhiali, nel caso sia presente un difetto refrattivo. Le varie forme di ambliopia possono determinare il rischio di persistenza a vita senza possibilità di miglioramento, perché consolidatasi la perdita visiva e/o della visione stereoscopica, sono conseguenti delle ripercussioni sulla vita del paziente sia a livello lavorativo che, nei casi più gravi, a livello dell'autonomia personale nella quotidianità. La diagnosi dell'ambliopia in età infantile rappresenta spesso una sfida per il clinico che è predisposto ad eseguirla. A renderla complicata sono diversi fattori: dalla difficoltà di raccogliere dati di acuità visiva e funzione binoculare dovuta alla ridotta collaborazione dei bambini e dalla ridotta gamma di diagnostica utilizzabile. Il tutto rende fondamentale l'uso di farmaci cicloplegici e midriatici per l'osservazione del fondo oculare e dei mezzi ottici, nonché per una misura accurata dell'errore refrattivo. A tutto ciò si aggiunge il peso delle conseguenze di una mancata identificazione del fattore ambliogenico, nonché il rischio – da porre sempre in valutazione - che la ridotta acuità visiva sia il sintomo di una patologia significativa (Webber, Camuglia, 2018). La diagnosi e gli interventi precoci sono la chiave di prevenzione per l'ambliopia e salvano la vista (Wang et al., 2018). Gli studi di Wang e colleghi nel 2018 hanno valutato sulla popolazione cinese i fattori di rischio di ambliopia nei bambini con disturbi dello spettro dell'autismo (ASD) che, abbiamo già anticipato, sono spesso difficili da identificare nella prima infanzia a causa della scarsa cooperazione da parte dei piccoli pazienti e dunque non sono stati riportati esaustivamente nella letteratura scientifica (Wang et al., 2018). Già in studi precedenti si era riscontrato che le anomalie oculo-motorie, come una diminuita accuratezza delle saccadi (i movimenti rapidi e frequenti degli occhi, detti anche saccadici, eseguiti per portare la zona di interesse a coincidere con la fovea, regione centrale della retina di massima acuità visiva), erano state spesso dimostrate nei casi di ASD e possono essere correlate alle diagnosi oftalmologiche come l'ambliopia e il nistagmo (Johnson et al., 2016; Niechwiej-Szwedo, 2010). La rilevazione dei fattori di rischio di ambliopia si pone come una grande

sfida per gli esperti e i dati nella letteratura scientifica internazionale sui bambini con ASD nelle età più precoci sono piuttosto limitati. Abbiamo citato nel precedente paragrafo come sia stato riscontrato nello studio del team di Wang che i bambini con ASD esaminati avessero un normale stato refrattivo, così come riportato in diversi studi recenti (Milne et al. 2009; Albrecht et al. 2014; Anketell et al., 2015), ma come fosse emersa un'incidenza significativamente più alta di strabismo (16,1%) se paragonati ai bambini del gruppo di controllo (1,5%) e anche dell'alta probabilità che la maggiore esotropia rilevata nei dati raccolti fosse in linea con la caratteristica di base dei bambini con ASD di focalizzarsi maggiormente sugli items di piccole dimensioni (Mottron et al. 2006; Kabatas et al. 2015; Anketell et al. 2015) nonostante la loro tipica ridotta abilità per la convergenza (Milne et al., 2009). In tali condizioni quindi si ritiene possibile che si manifesti l'esodeviazione come modalità compensatoria di adattamento più confortevole all'ambiente (Wang et al., 2018). Secondo il team di Wang lo strabismo nei bambini con ASD dovrebbe essere considerato più seriamente come un fattore di rischio per l'ambliopia da parte degli oftalmologi e degli altri professionisti della salute. È bene infatti che i clinici non diano per scontata la riduzione dell'acuità visiva quando valutano i bambini con ASD (Anketell et al. 2015). È stato inoltre precedentemente riportato da diversi studi che i bambini con ASD hanno anche significativi errori di rifrazione e altre anomalie oftalmiche (Ikeda et al. 2013; Kabatas et al. 2015; Trachtman 2008; Ezegwui et al. 2014) pertanto rimane tutt'oggi controverso sostenere se i bambini con ASD abbiano o meno uno stato refrattivo normale (Wang et al., 2018). Ricordiamo come l'équipe di Chang e colleghi nel 2019 abbia svolto una rassegna scientifica per identificare le caratteristiche di tutti i bambini con disturbo dello spettro autistico (ASD) che avevano subito un completo esame oftalmologico pediatrico per un periodo della durata di 10 anni presso istituti specializzati (Chang et al., 2019) e come l'esame oculare avesse rilevato una diagnosi oftalmologica nel 71% dei bambini partecipanti allo studio e che la diagnosi più comune fosse quella di errori di rifrazione (42%), di strabismo (32%) e di ambliopia (19%), oltre che la paralisi cerebrale fosse il fattore associato al più alto rischio di diagnosi oftalmologiche per i bambini con ASD (Chang et al., 2019). I punteggi delle misurazioni risultati significativi in questo studio hanno mostrato che gli errori di rifrazione, lo strabismo, l'ambliopia e la neuropatia ottica hanno superato quelli della popolazione pediatrica generale nei bambini con ASD e i disturbi dello spettro dell'autismo e la paralisi

cerebrale sono risultate essere un fattore di rischio rilevante (Chang et al., 2019).

### **Retinopatia del prematuro o del pretermine (ROP)**

La retinopatia del prematuro o del pretermine (retinopathy of prematurity, ROP) è una patologia della retina, un disordine angio-vasculoproliferativo retinico, che colpisce esclusivamente i bambini nati pretermine e si delinea come una delle patologie più diffuse nei paesi occidentali come causa di cecità infantile (Vadalà et al., 2002). È stata ampiamente studiata da numerosi autori per la sua specifica relazione di comorbidità con il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) (Chase, 1972; Cook, 1990; Fernell et al. 1991; Gilberg e Coleman, 1993; Nordin e Gillberg, 1996; Lou, 1996; Ek, 1998; Jacobson et al., 1998; Thompson et Kaufman, 2003; Andrew et Wyver, 2005; Mukaddes et al., 2007; De Verdier et al., 2018; Srinivas Jois, 2019; Dimitrova-Radojichj, 2020). Si tratta di una patologia che, nelle sue forme più gravi, se non diagnosticata e curata tempestivamente, porta ad un distacco della retina con un importantissimo danno visivo, se non alla cecità, nel 100% dei casi. Nelle sue forme più severe, essa infatti esita in deficit visivi gravi e cecità, entrambi recanti alti costi sociosanitari, oltre che costi individuali elevatissimi in termini di sviluppo neuro-psicomotorio, linguistico-cognitivo e socio-relazionale, i quali risultano amplificati e particolarmente significativi durante l'inizio dell'età della scolarizzazione, ma continuano a gravare sul soggetto per tutta la vita. La ROP colpisce i bambini nati gravemente pretermine ed a bassissimo peso alla nascita e la sua patogenesi riconosce comunemente due elementi principali: l'immatunità retinica e la somministrazione di ossigeno terapeutico al nato prematuro. Con i miglioramenti dell'assistenza neonatale intensiva degli ultimi anni, il rischio di cecità secondaria a ROP è diminuito nel tempo (Stoll et al., 2015; Chow, 2013) e, sebbene l'eziologia esatta non sia ancora nota, è stato riscontrato che l'esposizione ad un prolungato trattamento di ossigeno attiva la crescita dei vasi sanguigni nei vari strati retinici causando la cecità se non si interviene precocemente con opportuni trattamenti. Durante la vita fetale, i vasi sanguigni che nutrono la retina si sviluppano in senso centrifugo, dal nervo ottico centrale alla periferia, e terminano questo sviluppo poco prima della nascita nei neonati che nascono al termine della gravidanza. Nel prematuro, tuttavia, tale processo dovrebbe andare a compimento del suo sviluppo in sede extrauterina dove è presente una supplementazione terapeutica di ossigeno che è ovviamente assente all'interno della ca-

vità uterina. La presenza dell'ossigeno può inibire una corretta maturazione retinica favorendo così un'eccessiva produzione di un fattore vascolare di crescita (VEGF). Come risultato si ha la formazione di vasi anomali e di un tessuto anomalo (cresta) al limite tra retina matura ed immatura. La proliferazione di tale tessuto determina una trazione sulla retina che porta invariabilmente ed inesorabilmente al suo distacco. Una tempestiva diagnosi ed un trattamento precoce e adeguato sono indispensabili per l'andamento prognostico della ROP. Il ruolo dell'oculista nel decidere il trattamento e nell'anticipare l'evoluzione della malattia verso il distacco di retina e quindi il danno visivo è cruciale (Hintz et al., 2011). La prognosi visiva della retinopatia del prematuro che si è risolta spontaneamente è buona così come quella trattata con laser o con farmaco anti VEGF. Per tali bambini è tuttavia maggiore il rischio di sviluppare vizi refrattivi (miopia) o strabismo. Diverso è il futuro delle forme più gravi di ROP nelle quali non è raro l'esito in cecità. Hintz e colleghi hanno riportato la percentuale del 2,2% per il rischio di cecità nei bambini nati sotto la 25esima settimana di gestazione (Hintz et al., 2011).

In merito all'ASD, l'aumento del rischio di uno screening positivo per questo disturbo nei bambini nati pretermine ha richiamato l'attenzione degli esperti. È stato rilevato in alcuni studi un rischio di screening positivo per l'ASD nel 25% dei bambini con un peso alla nascita <1,5 kg se valutati a 22 mesi di età corretta (Limeropoulos et al., 2008). Altri studi hanno evidenziato un rischio del 21-41% in bambini nati a meno di 38 settimane di gestazione (Kuban et al., 2009; Lampi et al., 2012). Prima Keeler nel 1956 e poi Chase già nel 1972 avevano rilevato una maggiore prevalenza di caratteristiche simil-autistiche nei casi di ROP (retinopatia del prematuro) esaminati nei loro studi (Keeler, 1956; Chase, 1972) e spesso tale condizione si combinava con gravi livelli di DI (disabilità intellettiva) (Chase, 1972).

È stato notato che i bambini con cecità a causa della retinopatia del prematuro (ROP), i quali sono ad un livello notevole di rischio di danno cerebrale, hanno un elevato tasso di sintomi autistici (Ek, 1998). In generale, i bambini che sono ciechi a causa della ROP presentano un alto rischio di avere gravi disturbi dello sviluppo, inclusi ritardo mentale, paralisi cerebrale e autismo (Ek, 1998). Sebbene ancora oggi vi sia una carenza di studi sistematici controllati, alcuni di essi hanno permesso di sostenere che sussiste una forte correlazione tra la ROP e il disturbo autistico. Gli studi del 2018 di De Verdier e colleghi sulle cause della cecità infantile e sulla sua comorbidità coi disturbi del neurosviluppo de-

lineano un quadro in cui la cecità isolata risulta essere sempre più rara e la ROP emerge con una percentuale del 37% tra le più comuni cause di cecità nei bambini con ASD (De Verdier et al., 2018). L'associazione tra ROP e ASD è probabilmente mediata da un danno cerebrale ed è ampiamente indipendente dalla cecità di per sé stessa. Questi ritrovamenti sono in linea con quanto rilevato in studi precedenti (Fernell et al. 1991; Nordin e Gillberg 1996). Un possibile meccanismo patogenico che spiegherebbe l'alta prevalenza di autismo nei bambini nati pretermine con ROP potrebbe essere l'ipossia che colpisce: 1) diverse aree cerebrali come la materia bianca adiacente i ventricoli, lo striato e altri parti implicate nella catena di eventi patogenici dell'autismo; 2) la retina (Lou, 1996; Cook, 1990; Gillberg, 1993; Coleman e Gillberg, 1993). Si necessita dunque di un approccio multidisciplinare che includa valutazioni precoci del neurosviluppo, educazione correttiva, altri specifici interventi e un follow-up a lungo termine.

### **Ipoplasia del nervo ottico (ONH) (unilaterale e bilaterale)**

Tra le principali patologie visive misurate in co-occorrenza con l'ASD da parte di numerose ricerche scientifiche si trova la sindrome di Ipoplasia del Nervo Ottico (ONH), patologia la cui prevalenza risulta in aumento e che si pone tra le principali cause di cecità congenita (Andrews et Wyver, 2005; Ek et al., 2005; Garcia-Filion and Borchert, 2013; Parr et al., 2010; Fink e Borchert, 2011; Borchert et al., 2008, 2012; Jutley-Neilson, Harris, Kirk, 2013; Matsuba, 2014; Dahl et al., 2018, 2019; Dimitrova-Radojichj, 2020). Mentre nei paesi sviluppati la presenza delle altre condizioni oftalmologiche congenite sta subendo una diminuzione, quella dell'ONH sta invece aumentando, sebbene in misura minore rispetto all'ASD (Blohme, Bengtsson-Stigmar, & Tornqvist, 2000; Rice et al., 2009). L'ONH è una rara malattia congenita caratterizzata da menomazioni visive o cecità come risultato di variabili gradi di sottosviluppo dei nervi ottici o persino della completa assenza degli stessi, delle cellule gangliari e dei vasi retinici centrali. I nervi ottici sono l'insieme delle fibre nervose che trasmettono il segnale visivo dall'occhio al cervello e si sviluppano durante la vita intrauterina. Le fibre nervose che connettono, attraverso i nervi ottici, gli occhi all'encefalo, generalmente sono milioni; invece, nei soggetti che presentano ONH sono un numero davvero esiguo. L'ipoplasia del nervo ottico determina che lo sviluppo intrauterino del nervo ottico non venga completato e può colpire uno solo dei nervi ottici (*ONH unilaterale*, di solito caratterizzata da uno sviluppo cerebrale nella norma) o entram-

bi (*ONH bilaterale*, spesso caratterizzata da gravi e diffuse malformazioni genetiche del sistema nervoso centrale), provocando persino la totale cecità. La risultante riduzione dell'acuità visiva può variare da un livello lieve ad uno severo e può colpire uno od entrambi gli occhi, sebbene la visione possa migliorare leggermente negli anni come risultato della maturazione cerebrale. Il nistagmo (insoliti movimenti degli occhi, che si muovono senza mettere a fuoco) può essere associato nei casi bilaterali. L'incidenza dello strabismo inoltre è elevata nei bambini con ipoplasia del nervo ottico. L'ONH è spesso associata ad alcune cause: diabete materno, abuso di alcool e droghe o uso di antiepilettici durante la gravidanza, età giovane della madre (sotto i 20 anni), tuttavia la maggior parte dei casi di ipoplasia del nervo ottico hanno cause ancora sconosciute. La carenza di associazioni genetiche decisive in merito all'ONH ha spinto la ricerca verso l'indagine dei fattori di rischio biologici e dell'ambiente prenatale per lo sviluppo di questa patologia (Borchert et al., 2012). Diversi studi hanno esaminato questi fattori e, mentre alcuni hanno rilevato che il rischio è maggiore nei casi di giovane età della madre, di primi-parità e di esposizione prenatale al fumo (Tornqvist, 2002), altri studi hanno disconfermato come fattore di rischio l'esposizione materna a fumo, droghe e alcool ma hanno sottolineato la correlazione tra l'ONH e la perdita di peso prenatale materna e il parto prematuro (Garcia-Fillon, 2010) e numerosi studi presi in rassegna da Borchert e colleghi (2012) hanno portato a concludere che l'ONH sia causa, probabilmente non ereditaria e la cui prevalenza è in incremento, di cecità congenita e che essa sia la caratteristica unificante di una sindrome che usualmente include anomalie dello sviluppo, ipotalamiche e/o neuro anatomiche (Borchert et al., 2012), inoltre diversi studiosi ritengono che l'ONH abbia le sue proprie disabilità dello sviluppo associate, come deficit cognitivi, motori e del linguaggio (Matsuba, 2014). In generale l'ONH è una patologia stabile e non progressiva ma può associarsi con numerose anomalie di sviluppo cerebrale. La prima associazione riconosciuta era stata quella con l'assenza del setto pellucido, ma si è poi dimostrato che questa è l'ultima e meno prognostica delle anomalie ad essa associate (Borchert et al., 2012). La presenza di ONH determina un rischio di seri problemi sistemici e neurologici che necessitano di essere monitorati con cura. I risultati ottenuti dagli studi di Dahl e colleghi nel 2018 e nel 2019 sottolineano come l'importante disfunzione cerebrale presente nei casi di ONH abbia un ruolo considerevole nello sviluppo dell'ASD e hanno dimostrato che nei casi di ONH bilaterale vi sia un maggiore rischio

di disturbi del neurosviluppo nei bambini, specialmente di disabilità intellettiva (DI). Il rischio è risultato minore in coloro con ONH unilaterale e si è ritenuto che il deficit visivo di per sé stesso non aumenta il rischio di DI ma è anche esso un sintomo della presenza di una più grave forma di ONH, appunto la bilaterale (Dahl et al., 2018). I bambini con ONH sono risultati essere ad alto rischio di deficit neurologici, specialmente quando il disagio è bilaterale (nel 53% dei pazienti con ONH bilaterale sono state riscontrate malformazioni cerebrali e perdita di sostanza bianca) e per entrambe le forme di ONH, bilaterale e unilaterale, si è riscontrato che vi sia una significativa ed aumentata prevalenza di PHD (deficienza di ormoni ipofisari) e si necessita di controlli endocrinologici periodici su questi bambini sino alla completa pubertà (Dahl et al., 2019). Dahl e colleghi confermano la tesi già anticipata dagli studi di Skarf e Hoyt nel 1984, ovvero che maggiore è il grado di severità della forma di ONH presente e maggiore è l'impatto avverso sullo sviluppo cerebrale (Skarf e Hoyt, 1984; Dahl et al., 2018; Dahl et al., 2019). De Verdier e colleghi nel 2018 hanno condotto uno studio sulla popolazione in età evolutiva per descrivere i bambini con cecità congenita o cecità infantile precoce in Svezia, ponendo attenzione sulle cause della cecità e sulla prevalenza dei disturbi del neurosviluppo. Il team di De Verdier riscontrò che quasi tre bambini su quattro nella popolazione esaminata dallo studio avevano almeno una disabilità aggiunta oltre alla cecità (il 72%); le più comuni erano la disabilità intellettiva (DI) e il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) (De Verdier et al., 2018). Oltre la metà della popolazione aveva più di una disabilità aggiunta (il 54%): il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) è risultato essere il più comune nei bambini esaminati con ONH (70%), ROP (58%), microftalmia/anoftalmia (44%) ed LCA (36%) (De Verdier et al., 2018).

Il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) è una condizione caratterizzata da un ampio range nella severità degli esiti e dei sintomi associati, così come l'ipoplasia del nervo ottico (ONH), la quale ha anch'essa alla base un'ampia varietà a livello di severità dei sintomi; pertanto, potrebbe essere descritta pure lei come un disturbo dello spettro (Fink et Borchert, 2011). La similarità tra queste due potrebbe suggerire l'esistenza di un meccanismo sottostante potenzialmente comune (Fink et Borchert, 2011). Le caratteristiche dell'autismo che sono state osservate clinicamente nei bambini con ONH includono: comportamenti ripetitivi, ecolalia, tono del linguaggio cantilenante (sing-a-song), difficoltà nell'impegnarsi ad intraprendere le interazioni, ossessioni, comporta-

menti di auto stimolazione monoculare, ipersensibilità a determinati suoni, consistenze, gusti, odori ed altri comportamenti che sono qualitativamente differenti e che risultano in più deficit di funzionamento rispetto ai comportamenti osservati nei bambini con altri tipi di deficit visivi. Altre caratteristiche condivise tra i bambini con ONH e quelli con ASD, che non sono caratteristiche diagnostiche proprie dell'ASD, includono esiti neuro-radiografici, convulsioni, disturbi gastrointestinali e disfunzioni del sonno (Fink e Borchert, 2011). Un esempio di deficit riscontrato da alcuni studi nella connettività del sistema nervoso centrale comparabile tra ASD e ONH è quello della riduzione nelle dimensioni del corpo calloso (struttura cerebrale che connette i due emisferi e alla quale si attribuisce la gran parte della comunicazione interemisferica nel cervello), come dimostrato nelle immagini di risonanze magnetiche (MRI) effettuate nei bambini con entrambe le condizioni. Diversi studi hanno riscontrato una riduzione delle regioni del corpo calloso in cui giungono le fibre nervose provenienti dalla corteccia orbito frontale, dal giro para-ippocampale, dalla corteccia associativa visiva, oltrepassata la linea mediana (Nicolson, DeVito, Hayaishi, Vidal, Geaga, Drost et al., 2006; Vidal et al., 2006). Questi risultati sono importantissimi in quanto la corteccia orbito frontale può giocare un ruolo fondamentale nell'interpretazione dei segnali sociali ed emozionali, una capacità che manca a molti bambini con ASD. Allo stesso modo degli studi hanno rilevato che il 39% dei bambini con ONH hanno un'ipoplasia del corpo calloso e che ciò è associato in maniera significativa ad un aumento del rischio di capacità socio-personali e adattive disfunzionali (Garcia-Filion et al., 2007). A livello clinico, i bambini con ASD o con caratteristiche simil-autistiche (ALC) manifestano spesso sintomi che indicano importanti disfunzioni esecutive, che si pensa siano mediate dalla corteccia orbito-frontale e prefrontale (Hill, 2004). Studi di MRI funzionali su pazienti con autismo e deficit delle funzioni esecutive hanno rilevato ridotta attivazione nel circuito cingolato prefrontale e posteriore (Luna et al., 2002) ed Ek e colleghi nel 2005 hanno dimostrato l'ipotesi che i pazienti con ONH e autismo, dominati da disfunzioni esecutive, potrebbero avere simili anomalie di maturazione strutturale in queste regioni cerebrali (Ek et al., 2005). Alcuni studi hanno rilevato che i bambini con ONH e quelli con la SOD hanno un similare rischio di sviluppare ASD (un terzo dei casi esaminati nello studio di Parr e colleghi del 2010) o caratteristiche simili a quelle manifestate nell'ASD (deficit severi e persistenti nella comunicazione, nel comportamento sociale e interessi ripetitivi e ristretti

e stereotipie), così come bambini con differenti deficit visivi che sono stati esaminati, confermando gli esiti di numerosi studi precedenti che hanno rilevato l'importanza della vista come fattore protettivo nel precoce sviluppo cognitivo e del linguaggio (Brown et al. 1997; Pring et al. 2005; Mukaddes et al. 2007; Fraiberg et al. 1977). L'ipoplasia del nervo ottico è presente anche in un'altra patologia visiva, la displasia setto-ottica (SOD), definita spesso anche come Sindrome di De Morsier, nella quale l'ipoplasia del nervo ottico si associa ad anomalie di sviluppo dell'ipofisi con conseguenti anomalie ormonali e dello sviluppo generale. È stato inoltre dimostrato che nei bambini con disturbi visivi l'ASD si sviluppa attraverso differenti meccanismi rispetto all'ASD idiopatico (quello in assenza di altri processi morbosi) del quale l'eziologia è considerata prevalentemente di base genetica, confermando così come sia importante indagare nei bambini con ONH e/o SOD le influenze ormonali ed i fattori genetici (Parr et al., 2010). L'aumento della prevalenza dei due disturbi, ONH e ASD, porta al sospetto che vi siano determinate condizioni e fattori nell'ambiente prenatale che possano contribuire al loro sviluppo. Una comune conseguenza all'esposizione a condizioni ambientali avverse durante lo sviluppo fetale è un interrotto collegamento degli assoni nel sistema nervoso centrale che porta ad un'eccessiva apoptosi neuronale (processo di morte neuronale che ha un ruolo fondamentale nell'insorgenza di gravi malattie neurodegenerative). Ulteriori futuri studi su bambini con ONH e ASD possono portare ad un'identificazione più esaustiva di meccanismi patogenici comuni (Fink e Borchert, 2011).

### **Displasia Setto-Ottica (SOD)**

Un'altra patologia visiva che, attraverso gli studi di svariati autori nello scenario internazionale è stata riscontrata in comorbidità con la sintomatologia dei disturbi dello spettro autistico (ASD), è la Displasia setto-ottica (SOD) (Fraiberg, 1977; Ek et al., 1998; Hobson et al., 1997; Andrews et Wyver, 2005; Ek et al., 2005; Hartshorne et al., 2005; Smith et al., 2005; Hartshorne et al., 2007; Garcia-Filion et al., 2008; Webb e Dattani, 2009; Johanson et al, 2010; Parr et al., 2010; Fink et Borchert, 2011; Jutley-Neilson et al., 2013; Williams et al., 2013; Dahl et al., 2018; De Verdier et al., 2018; De Verdier et al. 2019; Williamson et al., 2020).

La SOD consiste in una rara malformazione cerebrale che provoca una patologia eterogenea e caratterizzata da diverse compromissioni neurologiche, un deficit di sviluppo dei nervi ottici, un difetto delle strutture cerebrali e un deficit degli ormoni ipofisari. La diagnosi cli-

nica richiede la presenza di almeno due dei segni della triade classica citata e può essere confermata dagli esami oftalmologici, dalla risonanza magnetica (RM) e dai test dinamici della funzionalità ipofisaria. La displasia setto-ottica si caratterizza come una malformazione della porzione anteriore del cervello che si verifica verso la fine del primo mese di gestazione e si delinea con la compresenza di deficiente sviluppo (ipoplasia) dei nervi ottici, di difetti delle strutture cerebrali della linea mediana e di deficit degli ormoni ipofisari, caratteristica denominata *ipopituitarismo*, un'anomalia della ghiandola ipofisaria che determina una sua ridotta funzionalità con conseguente carenza nella secrezione degli ormoni prodotti dall'ipofisi (la quale è anche detta ghiandola pituitaria). L'ipopituitarismo è stato rilevato presente nel 62-80% dei casi di SOD e, sebbene il deficit dell'ormone della crescita (che causa bassa statura nell'infanzia) sia l'anomalia endocrinologica più frequente, possono comparire altri deficit ormonali (deficit dell'ormone stimolante la tiroide, dell'ormone adrenocorticotropo e dell'ormone stimolante il rilascio delle gonadotropine). I difetti delle strutture cerebrali della linea mediana comprendono l'agenesia del setto pellucido (60% dei casi) e/o del corpo calloso (Webb e Dattani, 2009; Williamson, 2020), sebbene gli studi di Borchert e colleghi (2012) sostengono che la prima associazione riconosciuta, quella con l'assenza del setto pellucido, sia la meno prognostica in riferimento alle anomalie associate alla displasia setto-ottica (Borchert et al., 2012; Williams et al., 1993). È sovente presente nistagmo che, abbiamo visto accompagna diverse patologie visive e che, come indicato sopra, consiste in insoliti movimenti degli occhi, che si muovono senza mettere a fuoco. L'incidenza della SOD è di circa 1/10.000 nati vivi e la sua gravità è variabile: solo il 30% dei pazienti presenta la triade completa dei sintomi della SOD e la maggior parte associa anche altri segni. La displasia setto-ottica può manifestarsi alla nascita in associazione ad altre anomalie o manifestarsi durante l'infanzia con ritardo della crescita e/o difetti della vista (i più frequenti sono appunto lo strabismo e il nistagmo) (Webb e Dattani, 2009; Williamson et al., 2020). L'ipoplasia del nervo ottico che caratterizza la SOD può riguardare un solo lato o tutti e due i lati, dunque può essere unilaterale o bilaterale. Nel 23% dei casi è presente un deficit visivo significativo ed il deficit degli ormoni ipofisari è presente nel 62-80% dei casi (Webb e Dattani, 2009; Williamson et al., 2020).

Si è riscontrata anche la presenza di segni neurologici e di disabilità intellettiva (DI), ritardo dello sviluppo, epilessia e paralisi cerebrale e altri segni clinici riscontrati sono il diabete insipido, disturbi del son-

no, autismo, pubertà precoce, obesità, disturbi della termoregolazione, anosmia, sordità neurosensoriale, cardiopatie e anomalie delle dita. Sono stati descritti anche casi di mutazioni genetiche che si associano ad anoftalmia/microftalmia, oltre ai segni clinici della SOD (Webb e Dattani, 2009; Williamson et al., 1987, 2020). Possono essere implicati fattori ambientali nell'eziologia della patologia, come l'abuso di alcol e droghe e la giovane età materna, ma gli studi di Garcia-Fillon e colleghi nel 2010 hanno confutato questa correlazione e sottolineato invece l'influenza della perdita di peso prenatale materna e il parto prematuro (Garcia-Fillon, 2010). e clinicamente si tende ad indagare un'eventuale presenza di SOD nei neonati con ipoglicemia, ittero e nistagmo, con o senza anomalie della linea mediana (come la palatoschisi). La SOD può essere sospettata nel periodo prenatale con l'ecografia e le successive indagini di RM sul feto ed il suo trattamento è sintomatico, con una presa in carico multidisciplinare, e follow-up regolari. La prognosi è variabile e dipende dalla gravità della malattia. La diagnosi precoce si associa a una prognosi migliore, in quanto permette una tempestiva presa in carico dei deficit ormonali (Webb e Dattani, 2009; Williamson, 2020).

Negli studi di Parr e colleghi (2010) si è indagato in maniera sistematica il comportamento sociale, la comunicazione, le difficoltà comportamentali, i comportamenti ristretti e ripetitivi (SCRR) e la presenza di ASD in bambini con ONH (ipoplasia del nervo ottico) e SOD (displasia setto-ottica) e si sono esaminate le relazioni tra deficit visivi, difficoltà comportamentali, SCRR, ASD e cognizione. Attraverso una valutazione clinica ed una misurazione standardizzata della vista, dello sviluppo, delle difficoltà SCRR e dell'ASD svolte da un gruppo multidisciplinare di professionisti, si è rilevata una maggiore prevalenza di ASD nei bambini con SOD (36%) rispetto a quelli con ONH (26%) e anche rilevata maggiore in coloro con deficit visivi profondi (PVI) rispetto a coloro con gravi deficit visivi (SVI) (36% vs 27%) (Parr et al., 2010). Anche la presenza di SCRR è stata rilevata maggiore nei casi di PVI rispetto a quelli di SVI, sottolineando la correlazione tra la maggiore gravità dei deficit visivi e la maggiore compresenza di svariata sintomatologia caratteristica di un maggiore rischio di sviluppo di ASD, tenendo a mente che nei bambini con disturbi visivi il disturbo dello spettro autistico si sviluppa attraverso differenti meccanismi rispetto all'ASD idiopatico (quello in assenza di altri processi morbosi) del quale l'eziologia è considerata prevalentemente di base genetica, e dunque è indispensabile e predominante indagare nei bambini con

severi disturbi visivi come ONH e/o SOD le influenze ormonali ed i fattori genetici (Parr et al., 2010).

### **Amaurosi di Leber (LCA)**

L'amaurosi congenita di Leber (LCA), definita anche come neuropatia congenita di Leber, è una patologia della retina che si trasmette geneticamente a livello ereditario secondo la modalità autosomica recessiva (attraverso la trasmissione di caratteri dominanti) e si caratterizza con una distrofia retinica connotata da cecità e da risposte inferiori alla soglia alla stimolazione elettrofisiologica (attraverso l'elettroretinogramma con Ganzfeld - ERG), associate ad una grave compromissione della vista che diviene evidente nel primo anno di vita (Weleber et al., 2013). Essa ha alla base una mutazione dei geni che codificano le proteine specifiche della retina, causando gravi deficit funzionali che, in base al gene mutato, si associano ad un esordio precoce e ad una malattia grave, oppure presentano una degenerazione morfologica a progressione molto lenta e difetti soprattutto di carattere funzionale, oppure si correla per lo più alla distrofia della retina stessa (Perrault et al., 1999; Allikmets, 2004; Thomas, 2019; Sato et al., 2020). L'effetto determinato dalla mutazione genetica consiste in una progressiva degenerazione dei fotorecettori della retina (coni e bastoncelli) e nell'alterazione di altre strutture retiniche (tra cui l'epitelio pigmentato). L'amaurosi di Leber si differenzia rispetto ad altre malattie ereditarie della retina soprattutto perché presenta una riduzione grave della vista già al momento della nascita, probabilmente perché la degenerazione ha già inizio nell'utero a livello dei mitocondri (Seery, Garrity et al., 2009). La funzione visiva nell'LCA è solitamente scarsa e, a seconda della causa genetica, si accompagna a incapacità di fissazione a causa di un movimento irregolare involontario degli occhi, risposte pupillari pigre o assenti, fotofobia, alta ipermetropia, strabismo convergente e cheratocono (malattia degenerativa conseguente a un minore resistenza della struttura della cornea). Inoltre si caratterizza con un'acuità visiva altamente ridotta ( $\leq 20/400$ ) o con la cecità, che esordisce nel primo anno di vita. Per rilevare la condizione clinica che si presenta con LCA attraverso una grave riduzione della vista associata a fastidio alla luce (fotofobia) nei bambini molto piccoli, i quali non sono in grado di riferire i sintomi, è indispensabile prestare attenzione alla difficoltà di movimento negli ambienti e alla loro tendenza a stropicciare gli occhi con le mani, infatti questi atteggiamenti sono indici da tenere in alta considerazione, dato che riflettono delle difficoltà visive

presenti e richiedono un approfondimento oculistico. Un ritrovamento patognomico della patologia è il segno oculo-digitale di Franceschetti (consistente nella pressione del globo oculare con la punta dell'indice, nella pressione del bulbo oculare con il palmo della mano e nello strofinamento del bulbo oculare) (Weleber et al., 2013).

La LCA può essere causata da mutazioni nei geni responsabili di sindromi caratterizzate da ritardo dello sviluppo neurologico, disabilità intellettiva, comportamento oculomotorio di tipo aprassico (difficoltà a muovere gli occhi) e disfunzione renale (Weleber et al., 2013). Si è riscontrato che la neuropatia ottica ereditaria di Leber viene ereditata solo dalla madre poiché i geni anomali si trovano nei mitocondri, strutture cellulari provviste di geni propri che producono l'energia necessaria per le funzioni cellulari e che si ereditano solo dalla madre (Seery, Garrity et al., 2009; Sato et al., 2020). A livello diagnostico per identificare la LCA si procede con una valutazione medica e con specifici esami che possono identificare alcuni geni anomali responsabili, inoltre le persone con sospetta neuropatia ottica ereditaria di Leber vengono sottoposte a un elettrocardiogramma per valutare le condizioni del cuore. La prevalenza tra i nati vivi è stimata in 1/50.000-1/33.000 e la LCA rappresenta il 5% di tutte le distrofie retiniche e il 20% dei casi di cecità nei bambini in età scolare (Weleber et al., 2013). In sede diagnostica, a parte le diagnosi prenatali sulle coppie a rischio con mutazioni patogenetiche note, ci si basa sull'esame clinico che evidenzia una risposta pupillare lenta o pressoché assente nelle prime fasi della vita; l'aspetto del fondo risulta molto variabile. Mentre inizialmente la retina può apparire normale, in seguito nell'infanzia (di norma dopo i primi 3 anni di vita) si osserva una retinopatia pigmentaria che ricorda la retinite pigmentosa (Weleber et al., 2013). Durante l'esame di fondoscopia si osserva una riduzione dei vasi retinici associata a segni variabili di degenerazione della retina (da pressoché irrilevante, fino ad un aspetto granuloso generale). La diagnosi viene confermata dalla ERG (elettroretinogramma), che risulta spesso "non rilevabile" o gravemente sotto la norma. Si utilizzano due metodi diagnostici principali: l'analisi molecolare, che analizza una serie di mutazioni nei geni della LCA e raggiunge la diagnosi nel 50-70% dei casi ed il sequenziamento di seconda generazione (NGS), che copre l'intera sequenza dei geni noti e che si caratterizza come metodo preferenziale, identificando fino al 90% dei casi esaminati (Thomas, 2019). È importante eseguire i test funzionali o gli esami morfologici ad alta risoluzione, senza i quali i pazienti possono erroneamente essere diagnosticati affetti da

cecità corticale (Weleber et al., 2013). A livello prognostico di solito la vista diminuisce con l'età fino alla cecità completa, per lo più entro la terza o quarta decade di vita. Oggi non esiste ancora una terapia risolutiva per la LCA, il suo trattamento è sintomatico e comprende la correzione dell'errore refrattivo e l'uso di ausili per la vista e si raccomandano valutazioni oftalmiche periodiche per verificare la presenza di ambliopia, glaucoma o cataratta. Esistono alcune terapie in fase di sperimentazione, come la terapia genica e l'optogenetica (targeting genetico di molecole fotosensibili nelle cellule residue all'interno della retina degenerata) (Weleber et al., 2013). L'amaurosi congenita di Leber è stata spesso associata all'ASD, così come altre principali patologie già esaminate quali la retinopatia del prematuro (ROP), l'ipoplasia del nervo ottico (ONH) e la displasia setto-ottica (SOD), e sin dagli studi di Fraiberg del 1977 e poi di Hobson nel 1999 si è discussa l'importanza dello sviluppare ulteriormente prove scientifiche per delineare in modo più chiaro e preciso l'associazione certa esistente tra ASD e disturbi visivi (Andrews et Wyver, 2005). I già citati studi di De Verdier e colleghi nel 2018 sulle cause della cecità e sulla prevalenza dei disturbi del neuro sviluppo nei bambini svedesi, hanno trovato nei casi esaminati un'alta presenza di disabilità aggiunte oltre alla cecità: il 72% dei bambini aveva almeno un'altra disabilità aggiunta, il 54% aveva più di una disabilità aggiunta. L'ASD in particolare è risultato avere una percentuale del 36% di comorbidità con l'amaurosi di Leber ed è risultato che l'LCA avesse una percentuale del 14% tra le più comuni cause di cecità nei bambini con ASD (De Verdier et al., 2018). Questo studio conferma come nei bambini nati nelle ultime decadi è rara la cecità isolata ed è invece alto il tasso di multidisabilità. Il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) sembra essere il più fortemente associato a specifici sottogruppi eziologici: 47 (il 31%) dei 150 bambini dello studio sono stati diagnosticati con ASD (De Verdier et al., 2018).

### **Atrofia congenita del nervo ottico (ONA)**

L'atrofia ottica è un segno importante di malattia del nervo ottico in fase avanzata o di patologie delle vie ottiche. Il termine di atrofia ottica si utilizza per identificare un insieme di patologie con delle caratteristiche e dei segni e sintomi comuni tra loro. L'atrofia congenita del nervo ottico (ONA) è una rara patologia ereditaria irreversibile che danneggia il nervo ottico, causando perdita della vista. Come accade nella maggior parte delle patologie del nervo ottico, si ha una riduzione dell'acuità visiva sia per lontano che per vicino (sintomo frequente

in molte altre malattie), una ridotta capacità della pupilla a reagire alla luce contraendosi (alterazione del riflesso pupillare) ed una visione dei colori alterata. In casi di sofferenza del nervo ottico si presenta anche una riduzione della sensibilità luminosa, come la sensibilità al contrasto. Sussistono vari difetti del campo visivo che si estendono da una generalizzata depressione della sua porzione centrale sino ad arrivare ad aree di non visione e attraverso un esame del campo visivo si possono evidenziare in maniera molto precisa le alterazioni del nervo ottico. L'atrofia ottica può essere diagnosticata attraverso una valutazione medica e confermata tramite appositi test genetici per rintracciare alcuni dei geni anomali implicati nell'eziologia. La perdita della vista che la caratterizza si sviluppa nell'infanzia, solitamente prima dei 10 anni, o nell'adolescenza e interessa entrambi gli occhi (Seery, Garrity et al., 2009). Solitamente si associano ad essa nistagmo, difficoltà nel riconoscere tra loro sfumature di colori (in particolare blu e giallo), possibili anomalie uditive, sino alla vera e propria sordità, ed una disfunzione cardiaca o nervosa. In casi di atrofia ottica dominante, la causa conosciuta alla base di questa patologia è l'anomalia genetica: basta una sola copia del gene dominante, ereditato dalla madre o dal padre, e si può sviluppare la malattia. In altri termini, se il padre o la madre presentano la malattia, ogni figlio ha il 50% di possibilità di esserne affetto (Seery, Garrity et al., 2009). Studi di Chang e colleghi del 2019, che indagavano i fattori di rischio importanti per diagnosi oftalmologiche per i bambini con ASD, hanno rilevato che molti dei bambini con ASD esaminati che presentavano neuropatia (patologia del nervo ottico), avevano un'atrofia ottica secondaria all'idrocefalo o anomalie congenite del nervo ottico, inclusa l'ipoplasia del nervo ottico (ONH) (Chang et al., 2019), quest'ultima abbondantemente rilevata da studi precedenti nei bambini con ASD (Ek, 2005; Fink, 2011).

### **Anoftalmia e Microftalmia**

L'anoftalmia e la microftalmia sono due patologie visive caratterizzate, rispettivamente, dall'assenza del tessuto oculare all'interno di un'orbita, cioè la mancanza di un occhio (anoftalmia) o la presenza di un occhio più piccolo all'interno dell'orbita (microftalmia), in cui il diametro corneale risulta di solito minore di 10 mm. La prevalenza combinata alla nascita di queste condizioni nella popolazione è superiore a 1/33.000 (Verma et Fitzpatrick, 2007). La prevalenza della microftalmia viene riportata in più dell'11% dei bambini ciechi e le tecniche di imaging cranico ad alta risoluzione, gli esami post-mortem

e gli studi genetici suggeriscono che queste condizioni rappresentino un continuum fenotipico. Il potenziale visivo nei pazienti affetti da microftalmia dipende dallo sviluppo retinico e da altre caratteristiche. I dati epidemiologici suggeriscono come fattori di rischio per queste due patologie l'età materna sopra i 40 anni, le nascite multiple (Kallen et al., 1996; Shaw et al., 2005), il basso peso alla nascita e la bassa età gestazionale (Forrester and Merz, 2006). Non sono state riscontrate influenze sulla prevalenza in base a etnia o sesso d'appartenenza (Kallen et al., 1996; Shaw et al., 2005). L'anoftalmia e la microftalmia sono più comuni nella loro forma bilaterale, (Kallen et al., 1996; Shaw et al., 2005) e possono risultare sindromiche o isolate, in particolare, la microftalmia isolata di solito è unilaterale (Kallen et al., 1996). Negli studi sulla popolazione svedese di bambini con anomalie oftalmologiche di De Verdier e colleghi del 2018, il disturbo dello spettro autistico (ASD) è risultato presente in comorbidità con queste due patologie nel 44% dei casi esaminati, risultando l'anoftalmia e la microftalmia con una percentuale del 12% tra le più comuni cause di cecità nei bambini con ASD, in posizione successiva alla ROP (37%), all'ONH (28%), all'LCA (14%), a dimostrazione che nei casi di gravi patologie visive in età evolutiva vi sia un'elevata comorbidità con altri disturbi, in particolare quelli neurosviluppo (De Verdier et al., 2018). L'anoftalmia e la microftalmia risultano avere un'eziologia complessa, nella quale emergono cause note ambientali, mendeliane e cromosomiche (Verma, et Fitzpatrick, 2007; Wyatt et al., 2008). Possono essere presenti duplicazioni cromosomiche, delezioni e traslocazioni. Tra le cause di tipo mendeliano, il gene SOX2 rappresenta il principale gene-malattia, ma sono risultati altri geni implicati, che determinano anomalie nell'induzione del cristallino, agenesia del cristallino e anomalie della differenziazione retinica, che causano anoftalmia/microftalmia (Verma e Fitzpatrick, 2007). Anche i fattori ambientali hanno un ruolo nella malattia, i più comuni sono le infezioni durante il corso della gravidanza, ma anche il deficit materno di vitamina A, l'esposizione ai raggi X, l'abuso di solventi e l'esposizione alla sostanza talidomide. La diagnosi può essere effettuata in periodo pre- o postnatale e si basa sull'associazione dei segni clinici, sull'imaging (ultrasonografia e TC/RM) e sulle analisi genetiche (Verma e Fitzpatrick, 2007). La consulenza genetica risulta di evidente complicatezza a causa dell'ampia gamma dei geni implicati nella sintomatologia presente e dall'ampia variabilità della sua espressione clinica. Come risulta indispensabile ormai con i pazienti in stato di comorbidità, a causa della maggiorata complessità dei quadri cli-

nici dovuta alla presenza di più patologie, è necessaria un'equipe multidisciplinare di professionisti, tra i quali oftalmologi, pediatri e/o genetisti clinici, in particolare nei casi sindromici, che lavori in modo congiunto per identificare e definire il complesso insieme di caratteristiche cliniche associate tra loro. Il trattamento applicato a queste patologie mira al miglioramento, nei limiti del possibile, della vista residua e dell'estetica dei pazienti attraverso la stimolazione sia del tessuto molle che della crescita dell'orbita ossea e, nelle loro forme gravi, la microftalmia e l'anoftalmia vengono trattate con altre strategie rimodellanti di sostituzione del volume endo-orbitale (con trapianti, espansori e trapianti dermo-lipidici) e di ricostruzione dei tessuti molli (Verma e Fitzpatrick, 2007). Sebbene siano stati fatti numerosi progressi nello studio di queste due condizioni cliniche, è necessario procedere con la ricerca scientifica per comprendere i processi sottostanti e per sviluppare nuovi approcci terapeutici che siano in grado di prevenire la genesi di queste due gravi patologie che sono tra le più significative cause di cecità infantile (Verma e Fitzpatrick, 2007).

### **Aniridia**

L'aniridia è una patologia congenita rara che consiste in una malformazione oculare, caratterizzata da un grado variabile di ipoplasia dell'iride, assenza parziale o totale dell'iride, solitamente bilaterale. L'iride è una membrana del bulbo oculare pigmentata di colore variabile, con forma e funzione di diaframma, situata posteriormente alla cornea e davanti al cristallino. Insieme al corpo ciliare e alla coroide forma la tonaca vascolare dell'occhio. Ha la forma di un disco circolare ed è attraversata dalla pupilla, un'apertura circolare il cui diametro può cambiare proprio grazie ai movimenti dell'iride. L'aniridia colpisce da 1 su 40.000 a 1 su 100.000 nati vivi, maschi e femmine in ugual misura. A causa dello sviluppo incompleto dell'iride, la vista risulta alterata secondo diversi livelli di gravità. Di norma nei casi di aniridia le pupille appaiono di dimensioni estreme e deformi e tali caratteristiche determinano ipersensibilità alla luce (fotofobia) e frequenti abbagliamenti della vista. Anche altre parti dell'occhio, come il nervo ottico e la macula (la parte centrale della retina), possono non essere correttamente sviluppate e le alterazioni della struttura dell'occhio possono provocare l'insorgenza di altre patologie oculari. Si associano infatti di norma altre anomalie oculari, generalmente con esordio tardivo, che determinano ulteriore riduzione della funzione visiva e richiedono un monitoraggio attento, come la cataratta, l'opacizzazione corneale

e il glaucoma. Nell'50-80% dei casi si associa la cataratta che influisce ulteriormente alterando la vista e possono affliggere ulteriormente il cristallino anche delle situazioni di spostamento dello stesso dalle normali sedi. La cornea risulta vascolarizzata e opaca e ciò può causare difetti nella rifrazione della luce. La fovea o il nervo ottico risultano scarsamente sviluppati (ipoplasia) con conseguente nistagmo e riduzione dell'acuità visiva. Il rischio di sviluppo di glaucoma (elevata pressione intraoculare che può produrre danni permanenti alla retina e al nervo ottico) è stimato per oltre il 50% delle persone affette da aniridia (Richardson et al., 2016). L'aniridia e le ulteriori condizioni associate presentano un'ampia variabilità individuale sia nella loro relazione che nei livelli di gravità complessiva del quadro clinico conseguente, così, mentre alcune persone affette da aniridia sono ipovedenti o non vedenti, altre possono avere una vista quasi normale. La condizione può avere carattere ereditario, sporadico o far parte di una sindrome ed oltre alla malformazione nello sviluppo dell'iride si associa ad una serie di complicazioni oculari che possono sia essere presenti sin dalla nascita oppure avere un esordio tardivo: riduzione dell'acuità visiva, ipoplasia maculare e del nervo ottico, nistagmo, ambliopia, cataratta e modifiche corneali. L'aniridia congenita è presente alla nascita ed è causata da una mutazione del gene PAX6, situato sul cromosoma 11, o dalla delezione delle sequenze che controllano la sua espressione (Richardson et al., 2016), il che determina un mancato completamento dello sviluppo dell'occhio. Questo gene, oltre a fornire istruzioni che regolano una moltitudine di eventi coinvolti nello sviluppo oculare precoce, ha un ruolo anche nello sviluppo di altre strutture non oculari, come cervello, midollo spinale e pancreas. Approssimativamente due terzi dei casi di aniridia sono familiari con trasmissione a carattere autosomico dominante da genitori portatori della mutazione (*aniridia ereditaria*) (Richardson et al., 2016). Un terzo dei casi può invece derivare da mutazioni di carattere nuovo, ossia mutazioni genetiche che si verificano in un bambino i cui genitori non sono portatori della malattia, come mutazioni sporadiche che possono verificarsi senza un coinvolgimento sistemico (*aniridia sporadica*). Esiste infine l'*aniridia sindromica*, che si presenta in una minoranza di casi nell'ambito di una sindrome e si associa ad altre anomalie non oculari o altri difetti dello sviluppo (Richardson et al., 2016). Clinicamente l'espressione della malattia è variabile, con problematiche che vanno da un fenotipo lieve ad uno più severo e può verificarsi senza implicazioni per altri sistemi del corpo o come parte di una sindrome (un gruppo di segni che si

verificano costantemente insieme). Nella sindrome di Miller, l'aniridia si associa ad una neoplasia maligna del rene, il tumore di Wilms (nefroblastoma), mentre nella sindrome di Gillespie sussiste una combinazione di aniridia, ritardo mentale e problemi di equilibrio (atassia cerebellare), la sindrome WAGR si manifesta con aniridia, anomalie genitali, ritardo mentale e tumore di Wilms. Studi recenti del team di Bamiou e colleghi nel 2007 hanno rilevato che vi sono diverse persone con aniridia che hanno anche deficit nell'elaborazione uditiva centrale, anomalie di udito a causa di un anormale ridotto trasferimento interemisferico uditivo (Bamiou et al., 2007). Gli studiosi hanno riscontrato che l'area cerebrale del corpo calloso nei bambini esaminati fosse di dimensioni significativamente ridotte sulla volumetria dell'encefalo rispetto a quelle del gruppo di controllo e risultavano avere difficoltà nel localizzare i suoni e nel comprendere il linguaggio in situazioni di rumore (Bamiou et al., 2007).

La prima diagnosi dell'aniridia avviene sui neonati attraverso l'esame oculistico che identifica i sintomi principali che si possono notare, l'assenza o l'ipoplasia congenite dell'iride e la fotofobia, della quale poi l'oftalmologo dovrà verificare e determinare la gravità, nonché le possibili alterazioni associate. Inoltre, si completa il percorso di assessment con altri esami specifici come il Banding cromosomico, esami ad ultrasuoni dei reni, immagini dell'addome e del cervello. È sempre importante eseguire una diagnosi genetica sui bambini nati con questa malattia, al fine di conoscere il grado della lesione, stabilire se l'aniridia è isolata o se è parte di una sindrome, per identificare se possibile la mutazione sul gene PAX6, ma anche per una maggiore comprensione della patologia stessa, del rischio di ricorrenza e dei modelli di ereditarietà e inoltre facilità la presa di decisione attraverso consulenze genetiche efficaci. (Richardson et al., 2016). Inoltre è indispensabile effettuare dei monitoraggi annuali esaustivi da parte di team di pediatri e oftalmologi specializzati, per poter rilevare e trattare precocemente le patologie associate, per una corretta educazione dei bambini con deficit visivo, per favorire il migliore sviluppo possibile della visione e per evitare che insorgano problemi in altre aree dello sviluppo (movimento, linguaggio, apprendimento) come conseguenza della disabilità visiva, cercando quindi di assicurare una migliore qualità della vita possibile. La vita quotidiana delle persone con aniridia richiede infatti un adattamento costante all'ambiente e condivide alcune delle sfide comuni a tutte le persone con minorazione visiva, che possono risultare molto difficili per un bambino o un adulto con disabilità visiva in un

mondo in cui la maggior parte delle conoscenze e delle informazioni è convogliata attraverso dati visivi. Le cause e le conseguenze dell'ipovisione e della cecità in generale non vengono del tutto comprese da parte dell'ambiente di riferimento e le persone con aniridia condividono questa difficoltà con tutte le persone ipovedenti e non vedenti. Il nistagmo per esempio, se presente, rende difficile mantenere il contatto visivo e può indurre gli altri a pensare che le persone con aniridia non prestino attenzione. A scuola in particolare, questo può portare gli insegnanti a pensare che un bambino sia distratto o disinteressato, determinando una valutazione errata del suo impegno e dei suoi livelli attentivi. Inoltre risulta difficile per queste persone adattarsi al cambiamento rapido delle condizioni della luce, la loro fotofobia può estendere la loro sensibilità dalla luce intensa ai riflessi di finestre, specchi, superfici bagnate, metalliche o bianche, l'abbagliamento può diminuire la capacità di vedere i dettagli o causare disagio visivo, starnuti e mal di testa e spesso ciò richiede una trasformazione adattiva degli ambienti di vita quotidiana, casa, lavoro e scuola di conseguenza, creando ulteriori difficoltà per le quali spesso si associa un'incertezza nel movimento durante gli spostamenti tra gli ambienti interni ed esterni. A diagnosi avvenuta, sono necessari esami oculistici periodici lungo il ciclo di vita con una frequenza che dipende dall'espressione clinica e dall'entità del disturbo. Nei bambini in cui è riscontrata una delezione del gene PAX6 è raccomandato il monitoraggio della funzionalità renale e frequenti controlli ecografici. A livello di prognosi sull'evoluzione della patologia si è riscontrata un'alta variabilità individuale, con situazioni di partenza e di comorbidità diverse. L'approccio terapeutico di trattamento dell'aniridia e delle alterazioni corrispondenti è finalizzato a migliorare l'acuità visiva e a gestire farmacologicamente o con la chirurgia eventuali complicanze associate, inoltre è bene che esso abbia carattere personalizzato e si deve considerare sempre la variabilità individuale sui risultati ottenuti. La prescrizione di ausili oculistici come occhiali può correggere gli errori di rifrazione e le lenti da vista colorate o fotocromatiche permettono di evitare l'abbagliamento e ridurre l'ipersensibilità alla luce.

### **Coloboma congenito del disco ottico (ODC)**

Il coloboma è un'anomalia congenita caratterizzata da un difetto genetico raro nello sviluppo dell'occhio ed è causata dalla mancata chiusura della fessura ottica, una struttura temporanea che compare durante lo sviluppo oculare embrionale, a partire dalla sesta settima-

na di vita del feto (Apple et al., 1982). Nei casi di coloboma possono essere coinvolte varie strutture oculari quali l'iride, la coroide (lamina del bulbo oculare che, insieme con l'iride e il corpo ciliare, forma la tonaca vascolare dell'occhio o uvea), la retina, il *disco ottico* (è una parte del nervo ottico, detto anche testa del nervo ottico, ed è formato dalla convergenza di tutte le fibre nervose della retina, mostrandosi come un punto rotondo su di essa, è costituito dal passaggio degli assoni delle cellule retiniche del ganglio, che trasferiscono i segnali dai fotorecettori dell'occhio al nervo ottico, permettendo così la nostra vista) e il nervo ottico. Il coloboma del disco ottico (ODC) è caratterizzato dalla presenza di una cavità bianca luccicante localizzata sul disco ottico, può essere monolaterale o bilaterale, di forma netta e delineata, dalla parvenza di una ciotola e di solito decentrato verso la porzione inferiore del disco ottico (Vegunta and Patel, 2021). La sua prevalenza è stata stimata dello 0,14% della popolazione generale e la metà dei casi riscontrati risultano essere di natura bilaterale (Biedner et al., 1993). Nella forma unilaterale la funzione visiva può non risultare gravemente compromessa (Skriapa Manta et al., 2018), mentre sono inevitabili alterazioni di vari livelli di gravità dell'acuità visiva quando la malformazione presente coinvolge la retina e il nervo ottico. Il coloboma può presentarsi come condizione isolata oppure associarsi ad altre anomalie oculari (distacco della retina, separazione simil-retinoschisi, cataratta, nistagmo, glaucoma, anoftalmia, microftalmia), anomalie sistemiche (renali), e accompagnarsi ad altra sintomatologia, divenendo parte di un quadro clinico più complesso che coinvolge anche altri organi. Questo è il caso della sindrome CHARGE, che vedremo più avanti, in cui il coloboma è associato ad anomalie cardiache e facciali, ritardo mentale e sordità. Circa due terzi dei casi in cui è presente il coloboma hanno natura genetica: sono infatti stati identificati alla base della condizione dei geni la cui mutazione può causare la malattia (Vegunta and Patel, 2021). Tra questi geni è presente anche il gene CHD7, quello responsabile della sindrome CHARGE (HSU et al., 2014). La modalità di trasmissione della condizione, in base al gene coinvolto, può essere di forma autosomica dominante (dove un genitore con la mutazione ha il 50% di probabilità, ad ogni gravidanza, di trasmettere la malattia al figlio) oppure autosomica recessiva (in cui i genitori sono portatori sani della mutazione e, ad ogni gravidanza, hanno il 25% di probabilità di trasmettere la malattia al figlio) (Vegunta and Patel, 2021). Alcuni casi non hanno tuttavia cause genetiche apparenti. I fattori di rischio per il coloboma risultano aumentati nei casi in cui la madre faccia uso

di alcol o abbia contratto infezioni durante la gravidanza. Sono state descritte sia forme sporadiche che ereditarie di coloboma. Nelle forme sporadiche (nelle quali non c'è una familiarità per la malattia) il rischio di ricorrenza della patologia in altri figli è uguale a quello della popolazione generale, cioè circa dell'1%. A livello diagnostico è compito dell'oftalmologo sviluppare un'accurata e completa anamnesi del paziente, della sua storia, di quella della gravidanza e della storia dei genitori ed effettuare una completa valutazione oculare e misurare l'acuità visiva. Strumenti di correzione ottica, ausili per gli errori di rifrazione e interventi chirurgici sono oggi i trattamenti più diffusi per il coloboma del disco ottico che, essendo una malformazione congenita, non beneficia in maniera risolutoria di trattamenti farmacologici.

Recenti studi di un team di scienziati nel 2018, volti a riportare la prevalenza, gli esiti oculari, le caratteristiche neurologiche, cognitive e comportamentali dei bambini con ODC, hanno riscontrato che il coloboma del disco ottico, sebbene raro, risulta essere la seconda più comune malformazione congenita dopo l'ipoplasia del nervo ottico (ONH) e che due terzi dei bambini con questa condizione clinica presentavano anche altre svariate anomalie oculari in comorbidità (micro-cornea, strabismo, nistagmo, microftalmia, deficit di motilità oculare) (Skriapa Manta et al., 2018). In particolare, l'ODC è risultata presente nel 42% dei bambini esaminati negli studi citati, in accordo coi ritrovamenti del 2011 del team di Nakamura e colleghi in Giappone, che ha studiato tutte le tipologie di coloboma oculare rilevando una prevalenza del 33-47% (Nakamura et al., 2011) e con i precedenti studi svolti in Scozia da Morrison e colleghi nel 2002 e quelli di Vogt e colleghi nel 2006 in Ungheria (Morrison et al., 2002; Vogt et al., 2006; Nakamura et al., 2011). Anche nei successivi studi di Fahnehjelm e colleghi del 2014 si è rilevato che il coloboma del disco ottico risulta, con una prevalenza del 31%, la seconda patologia visiva rara più diffusa al mondo subito dopo l'ONH (Fahnehjelm et al., 2014). Una caratteristica importante che è emersa negli studi di Skriapa Manta e colleghi del 2018 è che i bambini esaminati affetti da coloboma del disco ottico presentavano un alto rischio di distacco retinico, confermando la necessità condivisa dagli studiosi del settore di ripetuti e regolari follow up a partire dalla diagnosi precoce in età evolutiva (Skriapa Manta et al., 2018). Inoltre, sono state riportate elevate comorbidità con disturbi di carattere extra-oculare e varie sindromi, tra i quali i disturbi del neurosviluppo come l'ADHD e l'ASD, rimarcando quanto sia fondamentale attivare un processo volto ad una diagnosi precoce delle eventuali patologie

dell'età evolutiva a partire dai primi colloqui con i genitori e dalle visite effettuate dal pediatra (Skriapa Manta et al., 2018).

### **Sindrome CHARGE**

Questa sindrome rientra nei quadri clinici caratterizzati da pluri-comorbidità ed è stata indagata in diversi studi internazionali per la specifica complessità degli esiti che determina nella vita dei pazienti. La sindrome CHARGE, detta anche Associazione CHARGE (acronimo dall'inglese delle varie anomalie presenti: Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Growth Retardation, Genital abnormalities, and Ear abnormalities), è una rara sindrome genetica congenita che può colpire diverse parti del corpo e comporta pluri-disabilità. Colpisce uno su 10mila nati ed è causata da difetti dello sviluppo embrionale a carico di diverse parti del corpo, quali gli organi sensoriali, il cuore e l'apparato genitale (Hsu et al., 2014). Viene riconosciuta come una delle maggiori cause di cecità e sordità e comporta ritardo della crescita e dello sviluppo, disturbi urogenitali e anomalie auricolari. L'associazione tra le anomalie multiple della CHARGE si delinea in una combinazione variabile non casuale, e comprende coloboma, difetti cardiaci, atresia delle coane, ritardo di crescita e sviluppo, ipoplasia dei genitali, anomalie delle orecchie/sordità (Blake e Prasad, 2006). Si è già trattato il coloboma nel paragrafo precedente e ricordiamo che esso si delinea in un'anomalia congenita consistente in un difetto della struttura oculare che può originare una serie di criticità nella visione, come il campo visivo ristretto, l'intolleranza alla luce viva e, a volte, il rischio di ulteriori complicanze oculari come il distacco della retina; infatti, la tipologia di coloboma caratteristico della sindrome CHARGE colpisce soprattutto la retina. In merito ai difetti cardiaci, il 75-80% di coloro con questa patologia presentano difetti cardiaci congeniti maggiori e minori, possono essere molteplici e diversi e alcuni richiedono interventi chirurgici (il più comune difetto cardiaco cianotico è la tetralogia di Fallot) (Blake e Prasad, 2006). L'atresia delle coane consiste in un'ostruzione oppure in un'insolita maggiore ristrettezza rispetto alla norma di una o di entrambe le cavità nasali (situazione di norma correggibile chirurgicamente ma che necessita spesso di più interventi) e può essere membranosa o ossea, monolaterale o bilaterale. In merito al ritardo di crescita e di sviluppo, piuttosto che eventuali rari problemi legati all'ormone della crescita, si ipotizza che la causa sia dovuta essenzialmente alle difficoltà di alimentazione risultanti nell'individuo a causa della sindrome; infatti, l'adattamento alimentare di questi bambini necessita

un approccio costante e impositivo da parte di team specializzati di nutrizionisti (Blake e Prasad, 2006). Si è riscontrato che persone con CHARGE possono presentare vari livelli di disabilità e che il ritardo dello sviluppo sembra derivare dai deficit sensoriali e dai problemi cronici di salute e di equilibrio. Sussistono inoltre delle malformazioni che colpiscono i genitali esterni, come la mancata discesa dei testicoli (testicoli ritenuti) o le dimensioni ridotte del pene nei maschi, in generale l'iposviluppo dei genitali esterni è un segno comune nei maschi ma è meno evidente nelle femmine. Per ciò che concerne l'apparato auricolare, le orecchie possono presentarsi con una forma inusuale e può esservi perdita dell'udito (sordità conduttiva e/o nervosa che varia da lieve a grave), possono esservi problematiche all'orecchio esterno, medio e interno; come le più comuni fusione degli ossicini nell'orecchio medio, formazione cronica di liquido nell'orecchio medio, canale auricolare stretto o assente e malformazioni dell'orecchio esterno (Blake e Prasad, 2006). Il ritardo mentale è anch'esso una condizione che può accompagnarsi alle anomalie che la CHARGE comporta e può essere di natura variabile, con quoziente intellettivo che varia da normale a molto al di sotto della media. Sono inoltre frequenti disfunzioni multiple dei nervi cranici (Blake e Prasad, 2006). Johansson e colleghi nel 2010 hanno riscontrato che la CHARGE risulta tra le condizioni congenite, che coinvolgono una molteplicità di organi, caratterizzate da uno scorretto sviluppo cranio-facciale e da paralisi del nervo cranico (Johansson et al., 2010). Il range di manifestazioni cliniche di queste condizioni è ampio, alcuni individui possono essere altamente compromessi e altri moderatamente (Stromland et al., 2002; Stromland et al., 2005; Stromland et al., 2007). È bene sottolineare però che sussiste ampia variabilità nella combinazione delle anomalie tra loro: non tutte queste caratteristiche elencate sono presenti contemporaneamente in ogni persona affetta dalla sindrome CHARGE e non tutte hanno alto grado di gravità. La CHARGE ha un fenotipo altamente variabile e, a causa delle molteplici limitazioni sensoriali che comporta, è davvero difficile effettuare misurazioni del livello cognitivo, ma è chiaro che i deficit cognitivi sono un'inevitabile componente della sindrome.

Nel 1998, un team di esperti ha definito i criteri diagnostici maggiori, cioè quelli che occorrono comunemente nella sindrome ma sono relativamente rari in altre condizioni, (le classiche 4C: Atresia delle Coane, Coloboma, Orecchie Caratteristiche e Anomalie dei Nervi Cranici) e i criteri diagnostici minori, cioè quelli che occorrono meno frequentemente e sono meno caratteristici della sindrome, e si è postulato che gli

individui che presentino tutte le quattro caratteristiche maggiori o le tre caratteristiche maggiori e le tre minori, molto probabilmente hanno questa sindrome (Blake, Davenport et al., 1998). Tuttavia, vi sono casi in cui individui geneticamente identificati con la sindrome CHARGE si presentano senza l'atresia delle coane e il coloboma classici. L'incidenza riportata della sindrome CHARGE varia da 0,1 a 1,2/10.000 e dipende dal suo corretto riconoscimento da parte dei professionisti incaricati alla diagnosi (Blake e Prasad, 2006). A livello eziologico, gli studiosi ritengono che stia emergendo un fenotipo comportamentale della sindrome e hanno identificato nell'oltre 75% dei pazienti delle mutazioni nel gene CHD7 che si è dimostrato correlato con l'espressione dei pattern e delle anomalie comportamentali osservate nella sindrome (Sanlaville et al., 2005). Il trattamento dei bambini con questa sindrome è spesso di natura medica intensiva, sono spesso indispensabili numerosi interventi chirurgici e costanti follow up multidisciplinari e, una volta raggiunta la pubertà, si può ricorrere all'applicazione di stimolazioni comportamentali, le quali richiedono l'intervento di servizi educazionali e terapeutici che includono terapie comportamentali e farmacologiche. I bambini con la sindrome CHARGE manifestano infatti di frequente moderate o gravi difficoltà comportamentali e vengono spesso diagnosticati col disturbo ossessivo compulsivo (DOC), col disturbo da deficit dell'attenzione (ADHD), con la sindrome di Tourette e con l'autismo (ASD) (Hartshorne e Cypher, 2005). Smith e colleghi nel 2005 hanno misurato l'estensione dei sintomi dell'ASD in individui con la sindrome e i risultati ottenuti sono stati discussi facendo riferimento alle sfide che comporta fare diagnosi di ASD in individui con deficit sensoriali e alle implicazioni per la comprensione dell'eziologia della sindrome CHARGE e dell'autismo (Smith et al., 2005). Delineare i profili comportamentali è risultato indispensabile sia per comprendere l'eziologia che per sviluppare opportune strategie di intervento. La co-presenza della sindrome rappresenta, rispetto ai casi in cui vi è solo l'ASD, una sfida ancora maggiore per le persone, dato che risulta chiaro che i deficit sensoriali, con i problemi nelle capacità motorie grosse e nelle capacità di bilanciamento, abbiano un impatto drammatico per l'acquisizione delle abilità per vivere quotidianamente in maniera autonoma. Gli studi longitudinali sullo sviluppo del comportamento adattivo nelle persone con la sindrome CHARGE fatti da Salem-Hartshorne e Jacob (2005) hanno contribuito a dimostrare la tesi che i deficit sensoriali e le capacità motorie grosse (in particolare l'età alla quale si sviluppa la capacità di camminare) hanno un'importanza

predittiva cruciale per il funzionamento adattivo (Salem-Hartshorne et Jacob, 2005). Ciò rinforza la cautela richiesta nel misurare clinicamente le caratteristiche di questa specifica popolazione senza la possibilità di avere strumenti settati appositamente per essa (Smith et al., 2005). Già nel 2004 Hartshorne e Cypher avevano studiato in tutto il mondo i genitori di 100 bambini con CHARGE e confermato la prevalenza dei comportamenti associati a questi disturbi, rilevando anche dei comportamenti che potrebbero essere tipici delle persone sordo-cieche (Hartshorne et Cypher, 2004). I due autori hanno esaminato se i comportamenti simil-autistici dei bambini con questa sindrome sono più simili a quelli dei bambini sordo-ciechi, a quelli dei bambini autistici o se sono unici della CHARGE. Da quando l'autismo viene considerato come un disturbo dello spettro, si pone l'accento sulla grande variabilità: differenti bambini che manifestano differenti combinazioni di sintomi. Pertanto, è una grande sfida fare diagnosi dato che la grande variabilità dei sintomi è stata notata sia nell'autismo che nella CHARGE. Il lavoro dei due studiosi conferma che di frequente i bambini con la CHARGE manifestano comportamenti che in natura sono simil-autistici e inoltre dimostra ancora la grande variabilità esistente all'interno della popolazione dei bambini con CHARGE, in maniera specifica nell'area del comportamento. Il loro studio suggerisce inoltre che il comportamento dei bambini con questa sindrome è differente rispetto a quello dei bambini con una singola diagnosi di autismo o di sordocecità (Hartshorne et Cypher, 2004). I risultati ottenuti infatti suggeriscono che i bambini con la CHARGE: 1) sono in genere più impegnati socialmente e hanno migliori capacità di linguaggio e di comunicazione rispetto ai bambini autistici; 2) sono più dediti a comportamenti relati al canale sensoriale e a maggiore dondolamento, volteggiamento e sbattimento rispetto a coloro con sordocecità; 3) sono simili a quelli con autismo nel tentare di far fronte alle richieste stressanti provenienti dal loro ambiente, come i cambi di routine. Tutto ciò causa che essi siano più inclini ad occuparsi di oggetti inanimati, a isolarsi e anche a perdere il controllo in varie manifestazioni comportamentali come fare i capricci, mordere, picchiare e scalciaie (Hartshorne et Cypher, 2004). I bambini con la sindrome hanno dei deficit multisensoriali che indicano chiaramente quanto sia difficile per loro far fronte e adattarsi all'ambiente di riferimento (Brown, 2005) e naturalmente coloro che hanno in comorbidità anche la sordocecità presentano comportamenti più gravi, confermando quanto già trovato in studi precedenti (Hartshorne and Cypher, 2004). È chiaro però che il comportamento dei bambini con

la CHARGE non possa essere attribuito alla sola sordocecità, perché coloro con presentano la sindrome in comorbidità con la sordocecità avevano comunque profili differenti rispetto a quelli normati per i sordo-ciechi. Questo studio dimostra anche le numerose ipotesi in merito alla grande influenza che le problematiche mediche affrontate dai bambini con la CHARGE hanno sullo sviluppo del loro comportamento simil-autistico (Hartshorne and Cypher, 2004) dimostrando che l'associazione tra queste è più grande negli anni più precoci, quando le problematiche mediche sono più salienti.

Sono inoltre state riscontrate associazioni con l'età nella quale i bambini hanno camminato per la prima volta, con i punteggi all'ABC (Autism Behavior Checklist, Krug et al., 1980) e con l'essere stati classificati come sordo-ciechi. Secondo un modello basato sulla mediazione (Salem-Hartshorne e Jacob, 2005), avere gravi problematiche visive e mediche influisce sull'età della comparsa della capacità di camminare e ciò contribuisce alle problematiche nel comportamento adattivo ed è in linea coi ritrovamenti di altri studi che ritengono questo aspetto correlato ai comportamenti nella CHARGE (van Dijk, 1991; Hartshorne and Cypher, 2004; Salem-Hartshorne and Jacob, 2005; Thelin and Fussner, 2005). Secondo Salem-Hartshorne e Jacob (2005) questo aspetto legato all'esordio della capacità di camminare è maggiormente importante rispetto a quello delle problematiche mediche nel predire i punteggi del comportamento adattivo nei bambini con la CHARGE. Si richiedono ulteriori indagini su questa correlazione ma è già emerso che vi siano alla base le difficoltà vestibolari, quelle mediche, e l'importanza di riuscire a stare eretti per apprendere e per far fronte al proprio ambiente di riferimento (Brown et al., 2005).

Ulteriori studi del team di Hartshorne nel 2007 si sono dedicati a valutare la disfunzione esecutiva nei bambini con la sindrome CHARGE, riscontrando che le deficienze nelle funzioni esecutive sono in linea con i comportamenti sfida messi in atto da chi ha la sindrome CHARGE e permettono di ottenere dei profili atti a comprendere meglio le cause dei comportamenti difficili e di sviluppare interventi specifici per questa categoria di persone (Hartshorne et al., 2007). Nella misurazione del grado di flessibilità, cioè della capacità di spostarsi da un'attività e focalizzarsi su un'altra e delle problematiche nello spostamento stesso, si vedono dei comportamenti perseveranti, come il fare la stessa domanda più e più volte, che vanno ad influenzare negativamente la routine quotidiana (Bernstein e Denno, 2005). Inoltre, vi sono difficoltà nella capacità di revisionare il proprio comportamento

per realizzare un determinato compito e di considerare il suo effetto sugli altri. I bambini esaminati mostrano il tentativo di avere delle interazioni sociali ma falliscono nella capacità di monitorare l'effetto dei propri comportamenti sugli altri, in linea con i ritrovamenti di Souriau et al. (2005) che sottolineavano le difficoltà dei bambini con CHARGE nell'attendere il proprio turno e nel rispettare le regole sociali (Souriau et al., 2005). Si pensa che possano essere le difficoltà sensoriali a contribuire maggiormente a queste problematiche, ma si protende per considerare un deficit delle funzioni esecutive in quanto i genitori riferiscono la presenza delle difficoltà nelle relazioni sociali anche in bambini senza danni all'udito e alla vista, o con danni moderati, e in quelli con buone capacità comunicative (Hartshorne et al., 2007). Un altro dettaglio importante è che anche l'ADHD è stata riscontrata in copresenza spesso con la CHARGE (Hartshorne et Cypher, 2004), alcune evidenze hanno rilevato che questi bambini sembrano in perenne movimento, interrompono gli altri e agitano gli oggetti (Souriau et al., 2005), in linea dunque con la difficoltà di controllo degli impulsi che emerge dai punteggi ottenuti ai test diagnostici. Le difficoltà riscontrate nel fare transizioni e nella flessibilità del problem solving, monitorando il loro lavoro ed il loro effetto sugli altri, e l'agire d'impulso, possono essere collegate alle difficoltà comportamentali manifestate dai bambini con CHARGE. La pianificazione di interventi specifici che migliorino l'autoregolazione può aiutare a gestire questi comportamenti difficili. Inoltre, è necessaria maggiore ricerca sul quadro neurologico alla base di questa sindrome, sia per spiegare in modo più profondo i comportamenti, sia per avere una visione accurata delle basi neurologiche delle funzioni esecutive. È necessario proseguire con la ricerca per comprendere meglio in che misura i comportamenti dei bambini con la CHARGE siano attribuibili ai deficit sensoriali, alle condizioni mediche, allo stress o all'autismo. I risultati trovati suggeriscono che gli insegnanti e i genitori dovrebbero focalizzare la loro attenzione sull'aiutare questi bambini a far fronte al cambiamento e agli eventi stressanti del loro ambiente di riferimento, perché, sebbene l'ampia varianza nei punteggi ai test diagnostici mostrino come questi comportamenti simil-autistici non siano evitabili nei casi di CHARGE, essi devono almeno essere al centro dell'interesse (Hartshorne et al., 2005). La ricerca futura dovrebbe esaminare la prevalenza dei comportamenti simil-autistici nei bambini con la CHARGE utilizzando strumenti con un potere diagnostico superiore a quelli attualmente disponibili (come l'ABC – Autism Behavior Checklist). Resta comunque ancora una questione aperta secondo

gli autori, ovvero se i bambini con la CHARGE possono essere anche autistici o se i comportamenti dovrebbero essere attribuiti ad altre cause uniche di questa sindrome (Hartshorne and Cypher, 2004).

A tal proposito sono significativi i lavori di Abadie e colleghi che, nel 2020, hanno svolto uno studio trasversale di valutazione dei tratti distintivi, dei profili di funzionamento adattivo e delle particolarità sensoriali di bambini con la sindrome CHARGE (Abadie et al., 2020). Il team di Abadie ritiene che sia opportuno considerare l'ASD come una caratteristica potenziale della sindrome CHARGE, un rischio indipendente che richiede uno screening ed una gestione precoci dei bambini nati con la sindrome CHARGE: ritiene dunque l'ASD come una parte frequente del suo fenotipo clinico (Abadie et al., 2020). Le similarità esistenti tra svariati tratti comportamentali delle persone con la CHARGE e quelli di persone con autismo (comportamenti denominati quasi-autistici) porta a diverse domande. Le rilevazioni del team di Abadie sono state effettuate attraverso strumenti di misurazione dei disturbi dello spettro autistico, disturbi del comportamento e funzionamento adattivo (ADI-R, DSM 5 e VABS-II), dei disturbi del comportamento (DBC-P) in base ai criteri definiti da Verloe e l'intero gruppo di esaminati con CHARGE presentava tratti autistici (Abadie et al., 2020). Sebbene i disturbi del comportamento non siano elencati tra i criteri distintivi della CHARGE, è ormai diffuso riscontrare dalle testimonianze dei caregivers, dei genitori e del personale professionistico un insieme di disturbi quali: ansia, disturbo ossessivo compulsivo e particolarità sensoriali. Le persone con CHARGE, paragonate a quelle con sordo-cecità, hanno migliori capacità comunicative e maggiore interesse nelle relazioni sociali rispetto alle persone con autismo, ma presentano minore capacità di autoregolazione e con maggior quantità di comportamenti di auto stimolazione, ritualistici e stereotipati (Abadie et al., 2020). L'estrapolazione di dati dai file delle misurazioni mediche ha aiutato a fare stima dei fattori di rischio per l'autismo e/o per i disturbi del comportamento: non è stato rilevato alcun significativo fattore di rischio predittivo per l'ASD ma è stata riscontrata una correlazione negativa tra il punteggio all'ADI-R e il livello di funzionamento adattivo, che risulta deficitario in presenza di tratti di ASD rilevanti (Abadie et al., 2020). Il 55% dei partecipanti allo studio dei quali sono stati raccolti i dati con lo strumento DBC-P (Developmental Behavior Checklist-Parents, Einfield et al., 2002) avevano disturbi del comportamento e questi erano più frequenti in coloro con anomalie ce-

rebrali radiologiche, funzionamento adattivo compromesso, capacità di camminata indipendente tardiva e diverse anomalie sensoriali.

I bambini nati con la sindrome CHARGE, soprattutto quelli con disabilità intellettive (DI), sono a rischio ASD, che deve essere identificato e trattato precocemente. Inoltre, i bambini con CHARGE, le cui malformazioni cerebrali hanno causato un ritardo nella camminata indipendente e che hanno gravi deficit visivi, sono a rischio di deficit del funzionamento adattivo. Se hanno anche anomalie sensoriali, sono ad alto rischio di disturbi comportamentali, rimarcando l'importanza di considerare l'ASD come una caratteristica potenziale frequente del fenotipo clinico della sindrome CHARGE (Abadie et al., 2020).

Il livello di funzionamento adattivo è risultato correlato negativamente con anomalie cerebrali, con un ritardo nell'età di acquisizione della capacità di camminare autonomamente e con una deficienza visiva (anche se non in maniera altamente significativa) (Raqbi et al., 2003). I disturbi comportamentali sono spiegati principalmente dal livello di funzionamento adattivo e dall'intensità delle anomalie sensoriali: ci si chiede se essi abbiano una causa primaria (causalità e origine indipendente) o secondaria (risultato della complessa situazione di pluri-problematiche mediche e sensoriali) e si è riscontrato che vi è una coesistenza di entrambe le situazioni (Abadie et al., 2020). Pertanto, questi studiosi ritengono che non abbia alcuna utilità inserire nella diagnosi iniziale per la sindrome CHARGE i criteri per i sintomi autistici, in quanto i disturbi comportamentali appaiono lungo il corso della vita (Abadie et al., 2020). Tuttavia, data la frequenza di questi sintomi, sarebbe opportuno uno screening precoce per identificarli, gestirli e ridurre l'intensità attraverso l'attivazione di cure appropriate. Inoltre, è opportuno non considerare tutti i problemi comportamentali come sola conseguenza di quelli medici e sensoriali. Sono necessarie le misurazioni di 2 dimensioni cruciali nell'esperienza di vita delle persone con CHARGE: il grado di difficoltà nella regolazione emozionale ed il grado di difficoltà nella qualità di integrazione multisensoriale (entrambe dimensioni difficili da misurare e quantificare con scale) (Abadie et al., 2020). I caregivers, i genitori ed i professionisti riferiscono spesso che i disturbi comportamentali peggiorano nella CHARGE in casi di maggiore stress, tristezza, eccitazione e in casi di sovra stimolazione. È fondamentale prendere in carico questi bambini precocemente per migliorare la comunicazione e i livelli di gestione e di reazione allo stress e alla stimolazione. Sono richiesti ulteriori studi ed analisi per rispondere al pregnante quesito che chiede se i tratti di ASD peggiorino

o meno con l'aumentare dell'età nella CHARGE, soprattutto durante l'adolescenza. Risulta dunque opportuno attendere che questi bambini raggiungano un'età di sviluppo in cui i disturbi comportamentali possano divenire più chiari e si possa riesaminare la presenza di tratti di ASD presenti e gestirli (Abadie et al., 2020).

### **Morning Glory (MGDA)**

La Morning Glory (MGDA) fa parte della categoria delle anomalie congenite rare del disco ottico e si caratterizza con la presenza di una particolare malformazione del disco ottico che ricorda una tipologia di fiore detto morning glory, cioè gloria del mattino. Tale anomalia consiste in una cavità a forma di imbuto nella porzione posteriore del fondo dell'occhio, quella che incorpora il disco ottico. Tipicamente l'anomalia del disco ottico "morning glory" (MGDA) è di tipo monolaterale e nella maggior parte dei casi causa una diminuzione della migliore acuità visiva corretta (BCVA). Qualora si presenti nella ancor più rara forma bilaterale, vi sarà un conseguente interessamento sistemico più grave. Inoltre, l'MGDA può presentarsi in forma isolata oppure associarsi ad altre anomalie oculari o non oculari nello stesso occhio o nell'occhio controlaterale (nistagmo, cataratta, microftalmia, glaucoma, coloboma del cristallino, aniridia, ecc). L'eziologia non è del tutto nota, ma la sindrome è correlata a uno scarso sviluppo della porzione posteriore della sclera e della lamina cribrosa durante la gestazione e si ipotizza un coinvolgimento del gene PAX6, lo stesso coinvolto nell'aniridia (Richardson et al., 2016). Tipicamente la MGDA esordisce nella prima infanzia con strabismo dell'occhio colpito e, col progredire della crescita del bambino, quando è possibile valutare la BCVA, si osserva una marcata perdita della vista (la BCVA si delinea lungo un continuum che va dalla capacità di contare le dita a 20/200 nell'occhio affetto). Tuttavia, è possibile anche che l'acuità visiva non sia compromessa e si presenti quasi normale. Tra le varie compromissioni rilevate, si è constatata la possibile associazione di dismorfismi facciali (ipertelorismo, orecchie displastiche, labioschisi e palatoschisi, ecc.), anomalie intracraniche (vari tipi di encefalocele, interessamento dell'ipofisi, agenesia del corpo calloso, lipomi della linea mediana cerebrale, ecc.) e anomalie renali (ipoplasia dei reni, glomerulonefrite cronica, idronefrosi, ecc.), difetti neurovascolari e cardiopatie. Inoltre, si è rilevata un'associazione con la sindrome CHARGE (Ceynova, Fahnehjelm et al., 2015). A livello di prognosi è emerso che la perdita della vista solitamente non è progressiva, ma si rischia maggiormente un distacco sieroso della retina (30%

dei pazienti secondo alcuni studi) che di norma richiede un follow-up piuttosto che un trattamento specifico. La diagnosi si svolge attraverso un esame oftalmologico obiettivo, lo svolgimento di misurazioni specifiche come la tomografia a coerenza ottica (OCT), utile per identificare un eventuale distacco sieroso della retina, e attraverso un'analisi fundoscopica (esame del fondo oculare che consente di valutare lo stato di salute delle strutture situate nella parte posteriore dell'occhio, posteriori all'iride ed al cristallino, ovvero il corpo vitreo, la retina e la papilla del nervo ottico), che evidenzia un allargamento del disco ottico con pigmentazioni peripapillari, una profonda cavità a forma di imbuto, una distribuzione a raggio dei vasi sanguigni della retina e un ciuffo morbido di tessuto gliale iperplastico che sovrasta il disco ottico (Ceynova, Fahnehjelm et al., 2015). Attraverso la diagnosi differenziale è necessario poi distinguere correttamente l'MGDA da altre patologie visive che possono presentare degli elementi di somiglianza con essa, come il coloboma del disco ottico e l'ambliopia ed inoltre bisogna escludere la presenza di altre anomalie oculari e di altre patologie, come le malformazioni cerebrali, l'interessamento sistemico e le malattie sistemiche.

Attualmente non ci sono soddisfacenti evidenze sulla sua prevalenza dell'MGDA, che è ancora di carattere incerto, ma attraverso alcuni studi del team di Fahnehjelm e colleghi del 2014 si stima che in Svezia questa patologia visiva sia presente in 1/38.500 soggetti di età compresa tra 2 e 19 anni (Fahnehjelm et al., 2014). Sono stati descritti più di 100 casi e si ritiene che la malattia sia più comune nelle femmine. Gli studi di Fahnehjelm avevano lo scopo di fare un report sulla prevalenza, sulle caratteristiche oculari e sulla coesistenza dei problemi comportamentali nei bambini e negli adolescenti con diverse patologie del nervo ottico, tra le quali l'ipoplasia del nervo ottico (ONH) e la sindrome Morning Glory (MGDA), essendo la neuropatia una causa comune di deficit visivi nei bambini dei paesi occidentali, spesso associata a problemi neurologici ed endocrinologici e nella quale è stata segnalata la presenza di autismo nei casi di severa cecità. Infatti nei bambini e negli adolescenti con neuropatie ottiche sono comuni i problemi comportamentali, specialmente se si notano disabilità intellettiva e/o comportamenti simil-autistici, che denotano la necessità di uno screening precoce e periodico di questi bambini a livello multidisciplinare, con invio ad ulteriori valutazioni psicologiche e neuropsichiatriche ed è indispensabile da subito identificare eventuali malformazioni craniche, anomalie cerebrovascolari e cardiovascolari, anomalie renali e malat-

tie endocrine e sistemiche. Gli studiosi hanno rilevato che la sindrome Morning Glory (MGDA) risulta avere una prevalenza dell'11,8% tra le cause di malformazione del nervo ottico, riscontrando la sua presenza in 11 dei 144 pazienti esaminati per lo studio (8%) (Fahnehjelm et al., 2014). Attualmente non vi sono cure risolutive per la Morning Glory ma trattamenti specifici per alcuni dei sintomi che l'accompagnano a livello di manifestazione clinica, l'ambliopia per esempio viene trattata solitamente con il bendaggio dell'occhio efficiente, e prevede buone probabilità di miglioramento della visione, lo strabismo può essere corretto chirurgicamente. La maggior parte delle condizioni del neurosviluppo possono essere diagnosticate nella prima infanzia attraverso regolari follow-up. È necessario che, dato che i medici generici sono coloro che entrano per primi in contatto con i bambini e con le loro famiglie, siano vigili sui segni precoci di problemi dello sviluppo, sia fisici che emotivi e comportamentali, che colpiscono i sopravvissuti nati pretermine. Un follow-up regolare, sin dai primi anni di vita dei bambini, è necessario per identificare i campanelli d'allarme durante l'età evolutiva e per educare i genitori a rilevare per prime eventuali problematiche nello sviluppo dei loro figli.

### **La pluridisabilità secondo la prospettiva pedagogica e il sostegno familiare**

I casi di multi-disabilità dovuti alla copresenza di più patologie associate sono stati dunque al centro del focus della comunità scientifica internazionale da diversi decenni. Dammeyer nel 2014 ha asserito che *“La principale tra le conseguenze di un deficit sensoriale congenito è quella di creare barriere per la comunicazione, per lo sviluppo del linguaggio e dell'interazione sociale e può portare ai sintomi dell'autismo”* (Dammeyer, 2014). Sia l'autismo che la cecità influenzano il modo in cui si accede all'informazione sensoriale e quello in cui la si processa. Attualmente ci ritroviamo nell'era di una sempre più intensa e veloce comunicazione e interazione tra le persone e, i deficit visivi, ancor più se associati ad altre anomalie sensoriali ed altre patologie in comorbidità, possono causare problematiche di elevato livello, come un ritardo nello sviluppo del linguaggio o un utilizzo del linguaggio stesso che risulta anomalo e differente dalla norma, specialmente per quanto riguarda il suo uso per gli scopi sociali (Tadic' et al., 2010; Tager-Flusberg et al., 2005; Warren, 1994). I deficit visivi, in particolar modo la cecità, possono portare a difficoltà nella comunicazione non verbale, come l'incapacità di avere un contatto visivo, di seguire la direzione dello

sguardo, di percepire le espressioni facciali e i gesti. Spesso sono presenti comportamenti stereotipati frequenti (come l'agitazione di mani e dita, dondoli del corpo e movimenti continui della testa) (Militerni et al., 2002) o lo spalancare e lo strizzare gli occhi e l'ecolalia (Troster et al., 1991). È fondamentale tenere in considerazione che questi comportamenti possono servire a scopi molto differenti negli individui ciechi rispetto a quelli con autismo; pertanto, è bene non perdere di vista le specifiche modalità compensatorie che possono essere messe in atto in seguito alla deprivazione sensoriale (Andrews & Wyver, 2005; Probst & Borders, 2017).

Riprendiamo i dati degli studi condotti da De Verdier e colleghi nel 2018, che hanno descritto la popolazione di bambini con cecità congenita o cecità infantile precoce in Svezia, con attenzione alle cause della cecità e alla prevalenza dei disturbi del neurosviluppo, identificando in totale 150 individui, 80 femmine (53%) e 70 maschi (47%), corrispondenti ad una prevalenza di 7/100.000 (De Verdier, 2018). I risultati ottenuti hanno rilevato che sono prevalse 5 cause principali di cecità, che costituiscono il 76% di tutte le eziologie rilevate: la retinopatia del prematuro (ROP), l'ipoplasia del nervo ottico (ONH), l'amaurosi congenita di Leber (LCA), l'atrofia del nervo ottico (ONA), e la microftalmia e anoftalmia. Quasi tre su quattro dei bambini della popolazione dello studio avevano almeno una disabilità aggiunta oltre alla cecità (il 72%); le più comuni erano la disabilità intellettiva e il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD). Oltre la metà della popolazione aveva più di una disabilità aggiunta (il 54%). Il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) è risultato essere il più comune nei bambini con ONH (70%), ROP (58%), microftalmia/anoftalmia (44%) ed LCA (36%) (De Verdier, 2018). Questo studio, come molti altri, dimostra così che nei bambini nati nelle ultime decadi è rara la cecità isolata ed è alto il tasso di multidisabilità. Il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) sembra essere il più fortemente associato a specifici sottogruppi eziologici: 47 (il 31%) dei 150 bambini dello studio sono stati diagnosticati con ASD. Se inoltre si conteggiavano tutte le caratteristiche autistiche riscontrate nei bambini esaminati, il numero dei casi di ASD saliva a 57 (38%), con una prevalenza sui maschi (63%) rispetto alle femmine (37%). Dei 57 bambini che avevano ricevuto diagnosi di ASD o di prominenti caratteristiche di ASD, 36 (il 63%) presentavano anche disabilità intellettiva in compresenza. Le più comuni cause di cecità nei bambini con ASD sono risultate essere la ROP (37%), l'ONH (28%), l'LCA (14%) e microftalmia/anoftalmia (12%) (De Verdier, 2018). L'incidenza riscontra-

ta in questo studio in merito alla prevalenza delle patologie principali che causano la cecità, tra le quali la ROP occupa il primo posto, è simile a quella rilevata negli studi di Jacobson e colleghi nel 1998 (1 su 8 bambini all'anno) (Jacobson et al., 1998). I bambini con cecità hanno alto rischio di sviluppare anche altri disturbi: ritardi e difficoltà nello sviluppo non dovrebbero essere automaticamente imputati alla cecità ma occorrerebbe seguire e monitorare da vicino sin dall'inizio questi bambini per attivare opportune misurazioni ed interventi quando necessari (De Verdier, 2019). È fondamentale per i professionisti incontrare questi bambini in diversi contesti clinici ed è necessario monitorare da vicino lo sviluppo dei bambini con cecità per scorgere precocemente segni di comportamenti atipici, iniziare una valutazione psicologica dove necessaria e fornire loro adeguato supporto considerando anche azioni di sostegno volte alle loro famiglie. Si è tutti concordi sul fatto che siano indispensabili gli esami clinici del neurosviluppo sui bambini ciechi per rilevare precocemente disordini altri rispetto alla cecità e attivare da subito protocolli di intervento e supporto ed evidenziare ulteriori aree e dimensioni che richiedono altre analisi e controlli. È anche fondamentale che siano applicati dei modelli di trattamento e supporto per l'ASD che non siano tarati per una popolazione vedente ma specifici per i casi di comorbidità con cecità/ipovedenza (De Verdier, 2019). Le due patologie insieme determinano infatti la necessità di maggiore esperienza da parte dei professionisti e di accesso ad informazioni utili e dettagliate per i genitori, al fine del miglioramento della gestione globale delle criticità presenti, infatti non sono sufficienti modalità di intervento e trattamento che tengano conto delle problematiche presenti in maniera riduttiva, aggiungendo semplicemente quelle correlate all'ASD con quelle riguardanti le disabilità visive: la combinazione delle due patologie genera infatti nuove criticità specifiche per le persone, ulteriori sfide e nuovi quadri da prendere in esame, altri rispetto alla semplice somma delle problematiche conseguenti a ciascuna patologia presa singolarmente. I risultati ottenuti dal team di De Verdier hanno così preso in considerazione che per i bambini con questa complessa comorbidità di disturbi, cecità e ASD, con o senza disabilità intellettiva, vi sia la necessità di forti soluzioni pedagogiche che prendano in considerazione i bisogni e le abilità individuali anche in ambito scolastico. Anche attraverso studi di esplorazione delle esperienze genitoriali, De Verdier e il suo team nel 2019 ha svolto la misurazione delle necessità di supporto e del supporto effettivamente ricevuto da queste categorie di famiglie: l'aiuto rilevato a loro dispo-

zione è risultato spesso frammentario ed è emerso un singolare stato di confusione e disorganizzazione avvertito dai genitori, definito dagli stessi come un ritrovarsi “nella tela del ragno”. Inoltre, è stata rilevata la necessità da parte dei genitori che le misurazioni e le procedure diagnostiche vengano svolte da personale qualificato e con comprovata esperienza nello sviluppo dei bambini ciechi e nell’ASD e che il tutto sia svolto da un team di più figure professionali. Sono dunque urgenti innovazioni e linee guida che organizzino un valido sostegno da offrire a questo tipo di famiglie, che sia più coordinato e specifico adattato a ciascun singolo caso (De Verdier, 2019). Bisogna permettere a ciascun bambino, sin dalle età precoci, di sviluppare il suo potenziale e di utilizzare le sue abilità e i suoi talenti anche nel contesto scolastico (De Verdier, 2019). Per raggiungere questa meta c’è bisogno di situazioni scolastiche opzionali, in cui il bisogno individuale di supporto degli studenti si combini con la possibilità di essere parte di un contesto sociale con gli altri studenti, in accordo con i loro desideri e le loro abilità. Inoltre, quando si modella l’ambiente scolastico, si devono considerare i problemi degli studenti con un sovraccarico dell’elaborazione sensoriale e del possibile funzionamento cognitivo ed esecutivo, e bisognerebbe applicare delle pratiche adattate e basate sull’evidenza per l’ASD (De Verdier, 2019). È necessaria maggiore formazione per gli insegnanti in merito alla combinazione di autismo e cecità e delle conseguenze per / dell’insegnamento e per / dell’apprendimento in merito a questa specificità di individui. È indispensabile in questo processo la collaborazione dei diversi attori coinvolti nel sistema di supporto insieme con i genitori, così come è necessaria una rete di scambi di conoscenze tra i vari insegnanti che lavorano con questi bambini (De Verdier, 2019).

# Problematiche teoriche e psicometriche nello studio della relazione tra autismo e disturbi visivi

Roberta Berti

*IERFOP Onlus; Dipartimento di Pedagogia, Psicologia e Filosofia, Università degli Studi di Cagliari*

La prevalenza di caratteristiche comportamentali tipiche dell'autismo in individui con pluripatologie, in particolare con combinata presenza di disabilità intellettiva e deficit visivi e/o sordocecità è stata indagata da diversi autori a livello internazionale (Belote & Maier, 2014; Dammeyer, 2014; de Vaan et al., 2013; Evenhuis et al., 2009; Hoevenaars-van den Boom et al., 2009; Probst & Borders, 2017). Sia l'autismo che la sordocecità influenzano il modo in cui si accede all'informazione sensoriale e quello in cui la si processa. Dammeyer nel 2014 ha asserito che "La principale tra le conseguenze di un deficit sensoriale congenito è quella di creare barriere per la comunicazione, per lo sviluppo del linguaggio e dell'interazione sociale e può portare ai sintomi dell'autismo" (Dammeyer, 2014). Nell'area della comunicazione e dell'interazione, sia la disabilità intellettiva che i deficit visivi possono causare un ritardo nello sviluppo del linguaggio e uno strano utilizzo del linguaggio stesso, specialmente per scopi sociali (Tadic et al., 2010; Tager-Flusberg et al., 2005; Warren, 1994).

I deficit visivi, in particolar modo la cecità, possono portare a difficoltà nella comunicazione non verbale, come l'incapacità di avere un contatto visivo, di seguire la direzione dello sguardo, di percepire le espressioni facciali ed i gesti. Gli individui con disabilità intellettiva inoltre hanno spesso comportamenti stereotipati (come l'agitazione di mani e dita, dondoli del corpo e movimenti continui della testa) (Militeri et al., 2002). Sia i deficit visivi che la sordocecità mostrano comportamenti stereotipati frequenti, come lo spalancare o lo strizzare gli occhi e l'ecolalia (Troster et al., 1991). È fondamentale tenere in

considerazione che questi comportamenti possono servire a scopi molto differenti negli individui ciechi rispetto a quelli con autismo, infatti sono diversi gli studi che parlano di comportamenti compensatori alla deprivazione sensoriale (Andrews & Wyver, 2005; Probst & Borders, 2017).

I numerosi studi scientifici che sono stati condotti a livello internazionale in merito alla relazione esistente tra i disturbi visivi e i disturbi dello spettro dell'autismo (ASD) concordano sulla riconosciuta complessità alla base della misurazione e della valutazione diagnostica delle principali caratteristiche che fanno parte dei criteri distintivi del disturbo ASD per la specifica popolazione di individui che presentano delle anomalie sensoriali. Gli strumenti di misurazione delle caratteristiche cliniche dell'autismo maggiormente diffusi e utilizzati a livello mondiale sono infatti tarati per una popolazione con caratteristiche di funzionamento delle capacità sensoriali entro parametri che rientrano in un concetto di normalità. Gli item selezionati per comporre i vari test psicometrici maggiormente utilizzati nell'assessment dei disturbi dello spettro autistico sono stati infatti sviluppati tenendo conto di un funzionamento soddisfacente, o comunque entro criteri condivisi di normalità, delle capacità visive dei soggetti d'applicazione. Essendo l'autismo una condizione che determina manifestazioni cliniche eterogenee e percorsi di sviluppo variegati diventa ancor più impegnativo e complesso effettuare misurazioni valide e statisticamente significative dei fenomeni clinici caratteristici dell'ASD. E' inoltre bene ricordare l'esistenza di tutto un insieme di manifestazioni comportamentali e segni che rientrano nella specifica categoria dei *blindism* (comportamenti simil-autistici), i quali hanno similarità con le caratteristiche cliniche inerenti i disturbi dello spettro dell'autismo ma non necessariamente indicano la presenza del disturbo vero e proprio e sono stati rilevati spesso in situazioni di deprivazione sensoriale tipiche degli individui che soffrono di anomalie sensoriali visive. Sono numerose le teorie che sostengono che i fenomeni simil-autistici sorgono da differenti forme di deficit neuropsicologici e dunque non è semplice misurare le condizioni caratteristiche dello spettro dell'autismo e discriminarle dai *blindism* veri e propri (Dammeyer, 2014). Sono numerosi gli studi che hanno rilevato la presenza di sintomi autistici o sintomi correlati all'autismo in bambini con cecità congenita (Mukaddes et al., 2007; Cass, 1998; Rogers e Newhart-Larsen, 1989; Fraiberg e Adelson, 1977) e in generale è stato evidenziato attraverso studi basati sulla popolazione che le persone con condizioni dello spettro autistico diagnosticate

in base ai criteri del DSM (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders), hanno spesso comorbidità con altre patologie, tra le quali emergono la disabilità intellettiva (DI), ed è stato rilevato come sia ampiamente diffusa l'associazione tra i disturbi dello spettro autistico e le anomalie o disfunzioni sensoriali, in particolare i deficit visivi e/o uditivi (Rosenhall et al., 1999).

Dammeyer e colleghi nel 2014 hanno condotto una parte dei loro studi multidisciplinari su tre Condizioni del Fenotipo Comportamentale (BPCs) in campioni di individui d'età evolutiva, la sequenza di Mobius (Mobius), la sindrome CHARGE (CHARGE) e lo spettro oculo-auricolare-vertebrale (OAV), e sono state diagnosticate condizioni dello spettro autistico rispettivamente nel 45%, 68% e 42% di questi individui (Dammeyer, 2014). Hanno analizzato l'applicabilità degli attuali, e maggiormente diffusi a livello internazionale, strumenti diagnostici per l'autismo, come l'Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), la Childhood Autism Rating Scale (CARS) e la Autistic Behaviour Checklist (ABC), negli individui con condizioni del disturbo dello spettro dell'autismo e altre patologie come le tre sopracitate. Mobius, CHARGE e OAV sono tutte condizioni congenite che coinvolgono una molteplicità di organi, caratterizzate da uno scorretto sviluppo cranio-facciale e da paralisi del nervo cranico. Il range di manifestazioni cliniche di queste condizioni è ampio, alcuni individui possono essere altamente compromessi e altri moderatamente (Stroömland et al., 2002; Stroömland et al., 2005; Johansson, Stroömland, Miller et al., 2006; Stroömland et al., 2007).

Il team di ricerca ha sottolineato come sia essenziale per valutare l'autismo in questi individui, l'uso di una batteria estesa di strumenti diagnostici, incluse sia schede e programmi osservativi che interviste con i genitori e, se possibile, giudizi indipendenti da parte di due clinici specializzati. L'applicazione dei test psicologici e degli strumenti diagnostici classici è resa difficile per questi bambini dato che questi strumenti sono stati performati su capacità sensoriali intatte e richiedono un loro funzionamento nella norma (Hoevenaars-van den Boom et al., 2009; Ronnberg e Borg, 2001; Dammeyer, 2012).

Si è sottolineato dunque come i sintomi causati da altre disabilità piuttosto che dalle condizioni del disturbo dello spettro dell'autismo, come la deprivazione sensoriale che determina un insieme di caratteristiche comportamentali che somigliano alle condizioni di ASD, possono essere clinicamente male interpretati come sintomi di ASD vero e proprio e viceversa. Inoltre, dato che gli attuali strumenti diagnostici

per l'autismo misurano i concetti di comportamento, che di per sé stessi richiedono determinate abilità per essere presenti, c'è il rischio che i comportamenti devianti nelle condizioni di ASD possano non essere riconosciuti negli individui con altre disfunzioni (per esempio un insolito interesse negli stimoli uditivi in un bambino con deficit uditivo) (Dammeyer, 2014). L'applicabilità degli strumenti diagnostici elencati è quindi in dubbio secondo gli studi condotti dal team, perché le loro istruzioni non sono state pensate in riferimento allo sviluppo normale/deviante degli individui con deficit sensoriali. Dunque per valutare se i sintomi e il comportamento dei bambini con caratteristiche di ASD siano una conseguenza di deficit e anomalie sensoriali, come la cecità o la sordocecità congenita o rifletta una condizione di disturbo dello spettro autistico, oltre agli strumenti elencati, sarebbe un approccio valido e opportuno quello di utilizzare anche analisi diagnostiche continue sulla funzionalità visiva, sull'udito, sulla comunicazione e sull'interazione sociale utilizzando dei video-osservazioni (Dammeyer, 2012). Oltre alla necessità di una corretta diagnosi differenziale, sia negli interventi clinici che educativi è importante conoscere se le difficoltà comunicative e di interazione sociale siano correlate ad un ritardo a causa dei deficit sensoriali congeniti o attribuibili a disfunzioni causate dal disturbo dell'autismo (Dammeyer, 2012). Rimane comunque necessario che la ricerca scientifica internazionale futura si adoperi in maniera quanto più tempestiva e coordinata ad indagare, approfondire e sviluppare la tematica della relazione tra autismo e disturbi visivi e viceversa e che sviluppi e implementi nuovi strumenti di misura che non siano tarati prevalentemente sul canale sensoriale visivo ma che si basino su item riferiti all'utilizzo di altri canali sensoriali, con la possibilità di tarare questi strumenti di misura per differenti tipologie di deficit sensoriali, in modo da poterli applicare di volta in volta e varie tipologie di popolazioni con specificità differenti, tenendo conto della variabilità dei quadri clinici in comorbidità con anomalie sensoriali.

### **Attendibilità e validità degli strumenti di misura**

Quando si tratta di misurazioni scientifiche di dimensioni e caratteristiche cliniche è bene precisare che cosa si intende in termini generali con i concetti psicometrici di attendibilità e validità degli strumenti di misura applicabili per effettuare assessment clinici e diagnostici. L'*attendibilità* può essere definita come il grado in cui le misure che lo strumento fornisce siano esenti da errore. Un errore nella misurazione può essere determinato da cause diverse; pertanto, il termine atten-

dibilità (o fedeltà) può, nelle diverse situazioni, acquistare significati diversi quali accuratezza, precisione, affidabilità (o stabilità nel tempo) o coerenza interna. Uno strumento di misura è quindi attendibile se consente misurazioni accurate, che raggiungono un elevato grado di precisione, stabili nel tempo e coerenti nelle loro componenti parziali (Areni, Ercolani, Scalisi, 1994). Una misurazione è attendibile, dunque, se i risultati rimangono costanti allo stesso modo nel tempo, in questo caso si avrà un'alta affidabilità, mentre uno strumento di misura non è affidabile se le misure ripetute forniscono risultati differenti nonostante non vi siano cambiamenti evidenti nei soggetti esaminati. L'attendibilità nella ricerca qualitativa consiste nel fatto che lo strumento di misura deve riuscire a valutare sempre la stessa variabile, ripetuta sugli stessi soggetti dando risultati simili, inoltre deve essere coerente cioè valutare sempre la stessa cosa in tutte le sue parti. Si può distinguere in due tipologie: l'attendibilità interna e l'attendibilità esterna. La prima è il grado in cui applicando le stesse categorie di analisi, ricercatori diversi arrivano alle stesse conclusioni, la seconda si riferisce alla possibilità di replicare l'intera ricerca o i suoi segmenti. Se qualcosa non è attendibile e dice il falso si definisce inattendibile.

La *validità* può essere definita come il grado con cui uno strumento misura quello che intende misurare, indica pertanto il grado di corrispondenza del test con lo scopo per cui è stato costruito. Pertanto, costruire un test comprende quindi, nelle sue diverse fasi, non solo le procedure di valutazione dell'attendibilità, ma anche un accurato processo di validazione, cioè un procedimento di controllo per verificare il grado di accuratezza con cui il test misura la variabile che si propone di misurare. E' importante sottolineare che non si può parlare di validità assoluta di un test, quanto invece di diverse tipologie di validità: un test può avere una buona validità in una certa situazione e poca o nessuna in un'altra, o può essere valido con una certa popolazione di soggetti e non con un'altra, oppure può non essere più valido dopo alcuni anni (Areni, Ercolani, Scalisi, 1994). Si può quindi parlare di validità di un test solo in relazione ad un certo scopo (esistono differenti tipologie di validità relative ai test psicologici che non elencheremo qua ma che si riferiscono rispettivamente a varie dimensioni come il contenuto, il costruito, il criterio, la facciata ecc...). Dunque le due dimensioni di attendibilità e validità degli strumenti di misurazione sono centrali per comprendere come sia indispensabile per la ricerca sviluppare e applicare dei test che siano in linea con tali requisiti e che siano specifici per le dimensioni che essi devono misurare, senza incorrere in falsi positivi

o falsi negativi a causa di criticità presenti negli stessi, di norme interne e items generali adatti a determinate tipologie di dimensioni ma non consoni ad altre specifiche realtà d'indagine. E' infatti indispensabile che gli strumenti di misura siano specifici per una data categoria, una data popolazione o campione che presenti un insieme di caratteristiche che si vuole rilevare, spesso connotate da un insieme altro e variabile e di connotazioni che non possono essere colte in modo sensibile da strumenti non tarati in quella direzione, ovvero da strumenti di misura che non siano adeguati per rilevare determinate categorie, caratteristiche e specificità dei campioni che si vuole misurare.

### **Un primo passo verso lo sviluppo di nuovi strumenti di misurazione per le disabilità associate**

#### **Il VISS (Visual Impairment and Social Communication Schedule)**

Dunque, si è trattato in merito alla criticità che gli strumenti disponibili per l'osservazione delle difficoltà nella comunicazione sociale e nella diagnosi di ASD non sono del tutto adatti a riferirsi ai comportamenti visivi e possono non essere validi in bambini che presentano deficit, menomazioni e anomalie visive. La ricerca scientifica internazionale negli ultimi anni si sta muovendo verso lo sviluppo di nuovi strumenti di misurazione per l'autismo che siano specifici per questa categoria di individui. L'equipe di Absoud e Parr nel 2011 ha sviluppato uno strumento d'osservazione pilota, il VISS (Visual Impairment and Social Communication Schedule) nel tentativo di identificare le difficoltà nella comunicazione sociale e la presenza di ASD in bambini piccoli con deficit visivi e disturbi congeniti del sistema visivo periferico (disturbi del bulbo, della retina e del nervo ottico anteriore). Il VISS è stato somministrato a 23 bambini con deficit visivi (di grado severo e di grado profondo) dell'età tra 1 anno e 9 mesi e i 6 anni e 11 mesi (Absoud et al., 2011). L'analisi dei dati è stata effettuata in base al modello matematico di Rasch e la validità del VISS è stata misurata attraverso il confronto con i punteggi della CARS (Childhood Autism Rating Scale) e con la diagnosi di ASD. È stata riscontrata una correlazione significativa tra i punteggi ottenuti con la VISS e quelli ottenuti con la CARS e la valutazione dei punteggi sotto la soglia nella VISS (punteggio di 35) si è mostrata avere un buon accordo con la diagnosi clinica di ASD (sensibilità 89%, specificità 100%). L'analisi della validità predittiva in questo studio ha mostrato che i bambini con deficit visivi che hanno

ottenuto un punteggio di 35 alla VISS (punteggio sotto la soglia) sono a rischio significativo di sviluppare l'ASD (Absoud et al., 2011)<sup>1</sup>.

Lo sviluppo dello strumento VISS consiste in un passo nel processo di identificazione dell'ASD per la sua diagnosi precoce nei bambini con deficit visivi, che porta di conseguenza ad appropriati interventi e trattamenti precoci. Più il deficit visivo è profondo e più alte sono le possibilità di manifestare una comunicazione sociale disordinata (Cass et al., 1994; Dale and Sonksen, 2002). Lo sviluppo dello strumento di valutazione VISS può offrire un contributo nel percorso clinico di identificazione e trattamento dell'ASD nei bambini con deficit, menomazioni e anomalie visive al fine di un corretto trattamento ed intervento d'aiuto. Sebbene si debbano considerare i limiti dell'analisi retrospettiva e dei rischi di bias in questo studio, le correlazioni tra i punteggi VISS e quelli CARS nel campione di bambini tra i 2 e i 6 anni che sono stati esaminati dal team di Absoud e Parr, secondo gli autori possono essere considerate come indicatore di una adeguata validità di costrutto della scala nell'identificare bambini con deficit visivi che hanno difficoltà nella comunicazione sociale (Absoud et al., 2011)<sup>2</sup>.

### **L'OASID (Observation of Autism in People with Sensory and Intellectual Disabilities)**

L'elevato grado di variabilità e di eterogeneità che la combinazione associata di più patologie crea tra le persone, richiede sempre più capacità adattive degli strumenti e degli approcci diagnostici: è indubbiamente necessario un approccio individuale per le disabilità multiple. Gli strumenti che vengono utilizzati per la diagnosi e lo screening del disturbo dello spettro autistico (ASD) possono non essere applicabili sulle persone con disabilità sensoriali in aggiunta di disabilità intellettive. La non applicabilità degli strumenti di misurazione dell'ASD in casi di quadri di comorbidità tra disabilità sensoriali e disabilità intellettive è determinata da queste importanti osservazioni:

---

<sup>1</sup> Secondo gli autori che lo hanno sviluppato questo studio preliminare, sebbene vi sia ancora qualche limitazione, dimostra che la scala VISS si delinea come uno strumento promettente per il tentativo di supportare i clinici nel processo di valutazione e di identificazione delle difficoltà comunicative sociali precoci e nella diagnosi di ASD nei bambini piccoli (in età prescolare) con deficit visivi (Absoud et al., 2011).

<sup>2</sup> Gli autori riconoscono che possa essere necessaria una revisione ed una riduzione degli item della VISS, nonché una valutazione test-retest da parte di valutatori indipendenti e campioni più ampi di bambini con deficit visivi per migliorare il livello complessivo di predittività dello strumento in base al modello matematico di Rasch (Absoud et al., 2011).

1) gli strumenti non tengono conto dell'equifinalità (la possibilità che differenti condizioni possano portare agli stessi esiti); 2) gli strumenti non sono normati per queste tipologie di persone (De Vaan, Vervloed et al., 2016). Data la sovrapposizione topografica delle caratteristiche può essere molto difficile fare diagnosi di autismo in un complesso gruppo di individui che hanno sia disabilità intellettive che sensoriali (Thurm et al., 2019). Gli strumenti più diffusi per valutare rispettivamente l'autismo (ADOS, Lord et al., 1995; ADI-R, Rutter et al., 2009) e la disabilità intellettiva (PDDMRS; Kraijer, 1997) non sono in grado di misurare quadri di compresenza di entrambe di patologie insieme. Essi hanno una carenza di norme che regolino la valutazione di questa specifica popolazione e inoltre risentono di bias nella costruzione degli item, perché essi non sono in grado di considerare che i deficit sensoriali possono portare agli stessi comportamenti dell'autismo (De Vaan et al., 2016). Dunque sebbene l'ADOS e l'ADI-R siano gli strumenti di misurazione più accreditati per l'assessment dell'ASD, non sono applicabili a questa tipologia di persone perché tarati e validati su una popolazione priva di disabilità intellettive e sensoriali. Gli strumenti di misurazione come i test CSBQ, RBQ, SRZ, Scale di Vineland-Z sono utili nei quadri di disabilità intellettiva e disabilità sensoriali ma non per misurare la comorbidità con l'ASD. Inoltre le norme sulla validità e sull'attendibilità non sono più applicabili agli strumenti già esistenti quando vengono adattati a misurare quadri clinici differenti da quelli per i quali sono stati pensati: casi di questo genere presentano troppe variabili aggiunte che determinano la necessità di ulteriori item e di sostituire item esistenti nei test diagnostici e psicometrici per adattarli alla popolazione con pluridisabilità e dunque gli strumenti classici utilizzati per la misurazione di persone con disabilità multiple possono risentire altamente degli adattamenti specifici, che non tengono conto dei diversi livelli individuali di deficit visivi, uditivi o comunicativi dei pazienti, perdendo così nei livelli di validità, attendibilità e significatività psicometrica. Senza considerare che inoltre è indispensabile una maturata esperienza con pazienti con questo tipo di disabilità per poter effettuare misurazioni valide e sommariamente si richiede cautela per l'interpretazione dei risultati ottenuti con strumenti diagnostici non specifici per la popolazione target in esame (De Vaan et al., 2016).

A tal proposito, gli studi di De Vaan e colleghi nel 2016 hanno mosso un primo passo verso lo sviluppo di un insieme di ricerche sulla misurazione dell'ASD in casi di compresenza di disabilità multiple attraverso lo sviluppo di uno strumento osservativo specifico: l'OA-

SID (Observation of Autism in People with Sensory and Intellectual Disabilities) (de Vaan et al., 2016; de Vaan et al. 2019) una tecnica di valutazione osservativa semi strutturata (sessione di gioco semi-strutturata), sviluppata di recente, in grado di indicare la presenza e la gravità di sintomi dell'autismo in individui con disabilità intellettiva, dal grado moderato a quello profondo, combinata con deficit visivi o con sordocecità. (De Vaan et al., 2016). Si è già citato come, a causa della sovrapposizione di svariati comportamenti, risulta difficile fare diagnosi di ASD in persone con una combinazione di patologie, e il team di De Vaan si è dedicato in particolare allo studio dell'associazione tra ASD, disabilità intellettiva (DI) e disabilità sensoriali, come cecità e sordocecità, evidenziando come i comportamenti tipici dell'ASD, in persone che hanno una combinazione tra disabilità intellettiva e sensoriale, sono spesso causati dalle loro disabilità e non dall'ASD. Sebbene vi siano a disposizione diversi strumenti di misurazione che possono essere utilizzati per effettuare uno screening e la diagnosi di ASD, questi possono non essere realmente validi e/o utili quando le persone si sviluppano in modo atipico a causa di disabilità motorie, sensoriali o intellettive. Per esempio i comportamenti tipici dell'ASD non vengono rilevati solo nelle persone con una diagnosi di ASD ma spesso anche in quelle con anomalie visive (Cass, 1998; Hobson, Lee & Brown, 1999), con anomalie uditive (Knoors & Vervloed, 2011), e con disabilità intellettiva (De Bildt, Sytema, Kraijer, & Minderaa, 2005; Matson & Shoemaker, 2009; Matson, Dempsey, LoVullo, & Wilkins, 2008; Vig & Jedrysek, 1999) e anche in persone che presentano una combinazione di queste anomalie insieme (Dammeyer, 2012, 2014; De Vaan, Vervloed, Knoors, & Verhoeven, 2013; Hoevenaars-Van Den Boom, Antonissen, Knoors, & Vervloed, 2009; Rødbroe & Janssen, 2006). Anche il team di De Vaan ribadisce come nei casi di disabilità combinate, gli strumenti diagnostici attuali sono spesso inefficaci a differenziare persone con o senza ASD, perché le norme che regolamentano questi strumenti non sono specifiche per questo tipo di popolazione o sono soggettive, indirette ed incapaci di adattarsi alla varietà di disabilità che queste persone possono avere (De Vaan et al., 2016). Dato che arrivare ad una corretta diagnosi è indispensabile anche per la pianificazione e l'attuazione di un efficace trattamento e supporto delle persone, De Vaan e colleghi hanno sviluppato un nuovo strumento d'osservazione per misurare l'ASD in persone con disabilità multiple, l'OASID (Osservazione dell'Autismo nelle Persone con Disabilità sensoriali ed Intellettive) (De Vaan et al., 2016). Lo strumento OASID è stato testato

su 18 partecipanti con disabilità intellettiva di vario grado di severità, da quella moderata a quella profonda, in copresenza di uno o di duplice deficit sensoriale, con e senza ASD. Due esperti indipendenti tra loro hanno diagnosticato i partecipanti allo studio al fine di testare le proprietà psicometriche e le abilità di differenziazione dell'OASID. L'osservazione delle condizioni tipiche dell'autismo nelle persone con disabilità intellettive e sensoriali ha mostrato un'alta attendibilità dello strumento riscontrata tra i valutatori, coerenza interna delle scale e validità di contenuto e di costrutto. Seppure si tratti ancora di uno strumento nuovo, l'OASID sembrerebbe essere in grado di differenziare le persone con e senza autismo, senza incorrere in sovrapposizioni tra le varie caratteristiche manifestate, in tutte le situazioni di compresenza tra disabilità intellettiva e sensoriale combinate. L'OASID è stato in grado di confermare tutte le diagnosi ottenute attraverso altri strumenti di valutazione classici, le sue scale sono coerenti con i criteri del DSM 5 e i suoi punteggi rispecchiano la visione del disturbo da parte del manuale diagnostico statistico come un continuum di manifestazioni (spettro). I punti di forza dell'OASID consisterebbero nella capacità di tenere in considerazione e di adattarsi alla presenza di deficit sensoriali, sia durante la somministrazione che nell'interpretazione dei comportamenti misurati, una cosa che gli attuali strumenti ampiamente utilizzati per la diagnosi dell'autismo non sono in grado di fare. In aggiunta si è riscontrato che la valutazione non è fonte di stress per i partecipanti, anzi molti di loro si divertono durante la partecipazione, e che l'OASID è uno strumento valido e attendibile. Inoltre, l'OASID, come il DSM 5, tiene conto dell'occorrenza dei sintomi autistici all'interno di uno spettro e non di una dicotomia ed in grado di valutare sia la presenza o l'assenza del disturbo che i suoi vari livelli di gravità: moderato, grave, profondo. Lo scoring (off-line tramite l'esame della videoregistrazione della sessione) e l'interpretazione dei punteggi inoltre sono in linea con la più recente definizione di autismo descritta nel DSM 5. Le regole di scoring dell'OASID si basano sui criteri del DSM 5 e si lavora con due punteggi totali differenti per i due domini principali: 1) comportamento sociale e comunicazione; 2) comportamento ripetitivo e stereotipato. Per diagnosticare l'autismo devono essere presenti sintomi in entrambi i domini (American Psychiatric Association, 2013)<sup>3</sup>.

---

<sup>3</sup> Come riportano gli autori, il manuale per somministrare l'OASID è al momento disponibile liberamente per l'utilizzo nella pratica clinica da parte di professionisti

Secondo gli autori, le proprietà psicometriche dell'OASID sono promettenti e evidenziano che un simile strumento osservativo potrebbe avere il vantaggio di valutare i comportamenti di questa specifica categoria di persone nei contesti di vita quotidiana naturale, cosa che gli strumenti di valutazione sottoforma di questionari di solito non possono offrire e inoltre i loro risultati necessitano dell'interpretazione di un valutatore e non sono sufficientemente adattivi alla varietà di combinazioni tra le disabilità e agli esiti che le differenti combinazioni comportano in ciascun singolo caso da esaminare. Implementare nuovi strumenti in grado di fare rilevazioni differenziate in casi di combinazione di disabilità multiple è sempre più indispensabile per la ricerca futura, anche in vista di migliorare le condizioni di vita, di programmare e attuare percorsi di trattamento e di sostegno delle persone e di attuare validi interventi sulle patologie in esame. Gli stessi autori riconoscono la ridotta numerosità del campione esaminato e che sono necessarie future ricerche con campioni più ampi (De Vaan et al., 2016).

Resta comunque necessario integrare l'OASID con altri strumenti di valutazione all'interno di un più ampio processo di misurazione diagnostica, proprio al fine di non incorrere in diagnosi erranee o mancate (Carnaby, 2007). È condivisa da numerosi autori la necessità urgente di creare e validare nuovi strumenti specifici per la popolazione target con disabilità sensoriali e disabilità intellettive ed è di carattere fondamentale l'impiego di un team multidisciplinare e l'utilizzo di vari strumenti di misurazione che insieme permettono di tenere a mente maggiormente limiti, caratteristiche individuali e possibilità dell'individui.

### **Alcune prospettive per la ricerca futura**

Sono state compiute diverse rassegne scientifiche sulla letteratura internazionale di riferimento alla tematica della relazione tra disturbi visivi e autismo.

Il team di ricerca di Butchart e colleghi nel 2017 ha condotto una revisione sistematica sulla letteratura scientifica presente per mostrare l'evidenza sulla prevalenza dei deficit visivi nei bambini e negli adulti con Disturbo dello Spettro dell'Autismo (ASD) e di tratti comportamentali simili associati ad entrambi autismo e deficit visivi. Il lavoro

---

che lavorano con persone con una disabilità intellettiva moderata o profonda in presenza di deficit visivi e/o sordocecità. Non si richiede nessun training preciso né certificazioni per somministrare lo strumento, ma di studiare il manuale, procurarsi il materiale adatto simile a quello indicato e di fare pratica, poi si consiglia di ottenere il consenso sul giudizio fornito da parte di due esperti.

di questo team ha riscontrato che diversi studi hanno esplorato l'incidenza dei deficit visivi nelle persone con ASD e in particolare si è focalizzato su 7 lavori che hanno rilevato una più alta incidenza di strabismo (8,3%) rispetto al confronto con i bambini della popolazione di riferimento (dall'1.5 al 5.3%). Inoltre, 11 studi hanno identificato tratti comportamentali comuni in entrambe le popolazioni autistica e con deficit visivi (Butchart et al., 2017). La maggior parte dei lavori esaminati nella rassegna erano studi di screening di piccola scala che utilizzavano varie metodologie, che costituiscono un campo emergente della ricerca. Questo campo di ricerca risulta infatti dominato da piccoli studi di screening sulla popolazione con specifici deficit visivi congeniti, il che limita la generalizzabilità dei ritrovamenti e dunque si richiedono ulteriori studi multicentrici e ricerche su ampia scala per identificare i tassi di prevalenza delle condizioni oftalmiche nelle persone con ASD.

I risultati ottenuti dalla rassegna suggeriscono che determinate difficoltà nell'interazione sociale e nella comunicazione, così come la presenza di comportamenti ripetitivi e stereotipati sono comuni sia nelle persone con deficit visivi che in quelle con ASD. Inoltre, si concorda sulla necessità di ritestare i bambini e gli adolescenti con deficit visivi lungo il loro percorso di crescita dato che alcune caratteristiche di interazione sociale e comunicazione possono essere correlate ad un ritardo di sviluppo e migliorare con la crescita (Fazzi et al. 2007; Hobson e Lee 2010; Williams et al. 2014). Esiste secondo alcuni autori una piccola evidenza di base, attualmente ancora in via di sviluppo, che stabilisce tratti comportamentali e linguistici comuni ad entrambi autismo e deficit visivi (Butchart et al., 2017). Gli studiosi hanno posto l'accento sull'importanza che i professionisti non cadano in casi di "adombramento diagnostico" dati dal considerare tutti i tratti simili a quelli autistici (come la comunicazione deficitaria e le stereotipie) nelle persone come relati necessariamente alla diagnosi d'autismo senza considerare la coincidenza di un compresente deficit visivo (Hepburn et al. 2014; NICE 2012). Deficit visivi non diagnosticati impattano gravemente la qualità della vita ed è necessario che i professionisti che lavorano con l'autismo siano formati a riconoscere la presenza di deficit visivi e la necessità di inviare i pazienti a controlli oftalmologici se necessario, inoltre anche che vi siano adeguamenti degli ambienti in cui si offre servizio alle persone con deficit visivi e che si offrano attività di supporto mirate (Butchart et al., 2017). È necessaria una collaborazione stretta tra i professionisti che lavorano con l'autismo e gli oftalmologi

e che siano garantite qualità ed equità nei servizi e negli accessi anche per le persone con ASD (NICE 2012; Venkat et al. 2012). Data la rilevata difficoltà nel determinare se certe caratteristiche comportamentali e di sviluppo siano causate da deficit visivi oftalmici o da altre differenze neurologiche, è fondamentale che gli individui che abbiano ricevuto una diagnosi di autismo accedano regolarmente a screening optometrici, in modo che possano essere diagnosticate anche le loro condizioni oftalmiche o che possa essere esclusa una loro associazione ed influenza sul funzionamento dell'individuo (Butchart et al., 2017). Butchart e colleghi si sono augurati che i risultati della loro rassegna possano aumentare la consapevolezza della misura in cui i deficit visivi possano essere esperiti dalle persone con autismo e che ciò di conseguenza informi la pratica professionale e assicuri che gli individui con autismo e deficit visivi ricevano appropriati diagnosi e supporto (Butchart et al., 2017). Inoltre hanno sottolineato come sia bene che i ricercatori si accertino se sia possibile sviluppare screening e processi diagnostici che possano differenziare quando si tratti di comportamenti comuni derivati dai deficit visivi e quando questi tratti sono radicati in altro, differenze del neuro sviluppo che sottendono il Disturbo dello Spettro dell'Autismo. Ciò può essere raggiunto attraverso misure diagnostiche che incorporino le componenti per la valutazione delle persone con deficit sensoriali. Si richiedono con sempre maggiore esigenza nuovi strumenti diagnostici validati per misurare l'ASD nella popolazione di individui con deficit visivi che non vengano influenzati dall'esclusione della risposta visiva (Hartshorne et al. 2005; Johansson et al. 2006; Gal et al. 2008; Hobson and Lee 2010; Dammeyer 2014).

Dello stesso avviso sono gli studiosi del team di Fazzi, Molinaro e colleghi, che hanno condotto uno studio che si è prefissato lo scopo di indagare l'occorrenza e le caratteristiche cliniche del disturbo dello spettro dell'autismo in bambini con deficit visivi. Lo studio consta di 273 partecipanti, 214 con cause cerebrali di deficit visivi e 59 con cause periferiche e sono stati misurati usando metodi di valutazione multipli adattati per individui con perdita della vista (Fazzi et al., 2019). Sebbene questo fosse uno studio preliminare, è stato riscontrato che l'autismo risulta più prevalente nelle persone con deficit visivi (VI) rispetto alla popolazione normale, e che la prevalenza varia in accordo al tipo di deficit visivo, se cerebrale (CVI) o periferico (PVI) (Fazzi et al., 2019). I bambini con PVI hanno più probabilità di sviluppare l'ASD rispetto a quelli con CVI (2.8% per i casi di deficit cerebrale e 8.4% per il deficit visivo periferico), ritrovamento coerente con tutti gli step di misura-

zione applicati in questo studio. Si ipotizza che il grado di perdita visiva possa contribuire e/o enfatizzare comportamenti simil-autistici nei bambini con PVI. Nei casi di deficit visivi cerebrali, CVI, le manifestazioni di comportamenti simil-autistici sembrano influenzate meno dal grado di perdita visiva e di più dal diffuso danno cerebrale che impatta l'organizzazione del network cerebrale (Fazzi et al., 2019). Questa tesi è evidenziata anche dalla complessità del quadro clinico e dalla relata eziologia. Il danno cerebrale non coinvolge solo percorsi visivi primari e associativi, ma anche le reti corticali e subcorticali correlate con lo sviluppo delle funzioni adattive, come le abilità interattive, comunicative e cognitive, che sono le componenti centrali coinvolte nell'ASD. La disgregazione diffusa del percorso chiave del neuro sviluppo può danneggiare i processi mentali ed emozionali che permettono ai bambini di organizzare le loro esperienze sociali e affettive precoci (Lai, Lombardo et al., 2014). Nei casi di deficit visivi periferici, PVI (per esempio cecità oculare), i ritrovamenti simil-autistici potrebbero essere influenzati dal grado dei deficit visivi (VI), e numerosi sintomi del VI possono sovrapporsi con le manifestazioni cliniche caratteristiche dell'ASD. Nei soggetti con deficit visivo cerebrale la presenza di sintomi autistici era coerente con la diagnosi di disturbo dello spettro dell'autismo. Nei bambini con deficit visivo periferico, determinati sintomi correlati alla perdita della vista, si sovrapponevano con le caratteristiche cliniche del disturbo dello spettro dell'autismo, rendendo così il processo clinico diagnostico più complesso e impegnativo.

Dunque è sempre più chiaro che sono necessarie accurate osservazioni cliniche e l'impiego di strumenti di valutazione che siano specifici non solo per l'ASD ma anche per i disturbi visivi, al fine di fornire diagnosi accurate e corrette. È necessario sviluppare ulteriori strumenti diagnostici di misurazione che tengano conto della tipologia e del livello di deficit visivo ed è necessario testare la loro validità in campioni di popolazione più ampi, al fine di confermare questi ritrovamenti iniziali sulla diagnosi del disturbo dello spettro dell'autismo nei bambini con deficit visivi (Fazzi et al., 2019). È una sfida per la ricerca futura quella di migliorare la precisione della diagnosi di ASD nei casi di disturbi visivi attraverso il continuo sviluppo e la validazione di ulteriori strumenti di misurazione specifici e basati su compiti neutri, oltre che portare avanti studi su una scala epidemiologica più ampia.

Attualmente esiste un grande interesse da parte della comunità scientifica per la relazione tra deficit visivi (VI) e disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) data la straordinaria prevalenza dell'ASD nei bam-

bini con deficit visivi. Questa prevalenza di ASD nella popolazione con VI risulta però alquanto controversa. Un altro interessante lavoro di revisione dell'equipe sopracitata è stato svolto di recente nel 2020 e presenta una discussione sullo stato attuale delle conoscenze sulla tematica e si consigliano direzioni da intraprendere per la ricerca futura (Molinaro, Fazzi et al., 2020).

La grande varietà individuale presente tra le persone e le criticità esaminate nelle tecniche di misurazione attuali per la specifica categoria di riferimento hanno reso difficile comprendere se i sintomi simil-autistici rilevati nei bambini con VI siano un riflesso del deficit visivo stesso o se rappresentino una condizione del neuro sviluppo primaria e indipendente rispetto al deficit visivo.

In particolare, si è riscontrato che nei soggetti che presentano una condizione di copresenza dei principali fattori di rischio per l'ASD, ovvero difetti genetici, prematurità e patologie che interessano il sistema nervoso, si verifica una condizione di combinazione tra danni cerebrali e cecità che risulta appunto essere un importante predittore delle caratteristiche dell'ASD (Molinaro, Fazzi et al., 2020). Inoltre, vi sono anche quei casi in cui i sintomi di ASD sono secondari ai VI e correlati dunque alla deprivazione sensoriale e ai fattori di rischio ambientali. Questa condizione è tipica dei bambini che presentano gravi livelli di VI o cecità, senza però dei disordini del sistema nervoso centrale. In questi casi la peculiare differenza sta nel fatto che i sintomi simil-autistici sono distinti rispetto a quelli dei casi di individui con ASD. Le differenze principali nelle persone cieche rispetto a quelle con ASD sono: maggiore interesse per la condivisione di oggetti, buone capacità strutturali di linguaggio che permettono la partecipazione sociale e la condivisione di attività, evidenze reali di possibile reversibilità dei segni autistici, che si distinguono come fenomeno transitorio. I ritrovamenti ottenuti in questo lavoro sono in accordo con la tesi di Brambring e colleghi (2011) che delinea i sintomi simil-autistici delle persone cieche come un riflesso di problemi di sviluppo specifici in casi di cecità nell'acquisizione di abilità socio-cognitive invece che come un disturbo psicopatologico. Dunque, i bambini vedenti e quelli non vedenti possono avere sintomi simili ma per ragioni differenti (Molinaro, Fazzi et al., 2020).

In assenza di una valida metodologia adattata a questa specifica popolazione, la diagnosi di ASD in casi di VI risulta spesso basata su impressioni cliniche non oggettive, con una prevalenza di dati inconcludenti. È necessaria un'analisi dettagliata dei sintomi simil-autistici nel-

le persone non vedenti che presentino un'associazione tra i più comuni fattori causali di rischio per l'ASD, al fine di evitare una sovrastima della prevalenza di ASD in questa popolazione. La diagnosi di ASD nella popolazione con VI richiede un'indispensabile e attenta analisi della tipologia e del grado di severità dei VI stessi. La ricerca futura è bene che si indirizzi sullo sviluppo di nuovi strumenti di misura che tengano conto di tasks alternativi alla vista (ad esempio basati su esperienze tattili e uditive) e che si migliorino le conoscenze dei percorsi di sviluppo alternativi e delle modalità compensatorie nei bambini con VI e con sintomatologia simil-autistica (Molinari, Fazzi et al., 2020).

Un importante contributo è stato fornito dal team di Dimitrova nel 2020, il quale ha condotto una rassegna esaustiva sulla tematica in esame offrendo una panoramica dettagliata sulle caratteristiche della cecità e dell'ASD, sulla relazione tra le due dimensioni cliniche e sulle sfide correlate per la ricerca futura (Dimitrova, 2020). Il disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) è comune nei bambini con cecità e abbiamo visto come ciò renda complesso differenziare tra caratteristiche simil-autistiche correlate alla cecità e vere caratteristiche autistiche, processo che richiede esperienza clinica con i bambini con cecità ed il loro sviluppo tipico, così come strumenti di misura propriamente adattati (Williams et al., 2014; Matsuba, 2014).

La ricerca recente ha indicato che la presenza di ASD può essere più alta negli individui con deficit visivi (48%) rispetto a quella nella popolazione generale (1,5%), e il rischio di ASD aumenta con la gravità del deficit visivo. Inoltre, la ricerca ha mostrato che alcune eziologie di cecità sembrano avere una speciale alta comorbidità con l'ASD, principalmente la neoplasia del nervo ottico (ONH), la retinopatia del prematuro (ROP) e l'anoftalmia (Dimitrova, 2020). Inoltre, alcuni ricercatori hanno proposto una connessione di origine cognitiva tra ASD e cecità. Già nel 1958 Keeler aveva descritto 5 bambini di età prescolare che erano nati prematuramente erano totalmente o quasi totalmente ciechi a causa della fibroplasia retrolentale sviluppatasi in seguito alla somministrazione neonatale di ossigeno, e Chase (1972) riferì, in accordo con quanto riportato dai genitori, che ci fosse un gradiente di "sintomatologia autistica" tra 263 individui con fibroplasia retrolentale (anche Ek, Fernell, Jacobson, & Gillberg, 1998). Sono state descritte le similarità nei comportamenti tra i bambini autistici con cecità (ASDB) e quelli che hanno solo l'ASD, sottolineando le aree critiche associate con l'autismo. Le aree critiche misurate sono rispettivamente: a) interazioni coi pari che includano comportamenti di gioco, in particolare il

gioco della finzione; b) attenzione condivisa e comportamenti socio-referenziali; c) abilità di linguaggio e di comunicazione; d) stereotipie. Le evidenze analizzate suggeriscono che alcuni deficit nell'interazione sociale e nella comunicazione, così come la manifestazione di comportamenti stereotipati e ripetitivi, sono comuni ad entrambi gli individui con deficit visivi e quelli con ASD. Questo genere di comportamenti sovrapposti, spesso riferiti come caratteristiche "simil-autistiche", "tendenze autistiche" o "blindism", creano un conflitto tra i professionisti sulla possibilità di considerarli come parte del nucleo dei criteri diagnostici per l'ASD in questa popolazione (Hobson e Bishop, 2003). I bambini con cecità e ASD hanno complessi bisogni e l'ambiente di riferimento ha la grande responsabilità di interpretarli e di venire incontro a tali bisogni per promuovere lo sviluppo e l'apprendimento. Per molti di questi bambini il mondo circostante può essere molto confusionario. Un costante mix di stimoli sensoriali può impedire l'apprendimento (Gense et Gense, 2005). I problemi di elaborazione multipla dei bambini possono anche creare conflitti in merito alla scelta dell'approccio pedagogico nelle situazioni di insegnamento (Jordan, 2005).

È di certo essenziale identificare e validare gli strumenti diagnostici per l'ASD, così che i clinici possano diagnosticare l'ASD nei bambini con cecità e dare inizio ad opportuni interventi. Al momento la diagnosi di ASD nei bambini con cecità è un processo complicato sia dalla similarità delle caratteristiche comportamentali che dalla mancanza di strumenti diagnostici specifici per le persone con deficit visivi. Inoltre, è opportuno che la ricerca futura si focalizzi sull'identificare e fornire una chiara distinzione tra i blindism (i comportamenti stereotipati e ripetitivi trovati nei bambini ciechi) e l'ASD. Al momento, sono disponibili pochi studi che misurino il potenziale dell'incorporare simboli tattili nel sistema di comunicazione per scambio di immagini (PECS) per i bambini con ASD e cecità. Vi è assenza di esperienza sullo sviluppo tipico dei bambini con cecità e ciò può portare sia a diagnosi scorrette che ad una sovrastima della possibile co-esistenza con l'ASD. Sia i bambini che i loro genitori sono dunque a rischio di non ricevere adeguata assistenza (Dimitrova, 2020).



# **Alcuni principi per l'organizzazione di interventi educativi ed abilitativi rivolti a persone con disturbi dello spettro autistico e gravi disturbi visivi**

Donatella Rita Petretto<sup>1</sup>, Gian Pietro Carrogu<sup>1,2</sup>, Pericle Farris<sup>3</sup>, Bachisio Zolo<sup>2</sup>, Roberto Pili<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di Pedagogia, Psicologia e Filosofia, Università degli Studi di Cagliari; <sup>2</sup>IERFOP Onlus; <sup>3</sup>APRI Servizi Onlus

Secondo il DSM-5, l'autismo è un'etichetta clinica per la descrizione di un gruppo generale di disturbi del neurosviluppo denominati "disturbi dello spettro autistico" (ASD) (APA, 2013). Le caratteristiche principali dei bambini con ASD sono segni e sintomi nelle aree dell'interazione sociale, della comunicazione e del comportamento. I bambini e gli individui con ASD sono un gruppo piuttosto eterogeneo, sia per quanto riguarda le aree di interazione sociale, comunicazione e comportamento, sia per altri aspetti del loro profilo neuropsicologico e funzionale (Vivanti e Messinger, 2021). Ad esempio, possono avere menomazioni in diverse abilità cognitive e neuropsicologiche (come abilità di teoria della mente, funzioni esecutive, abilità di attenzione, abilità linguistiche, abilità di ragionamento, abilità prassiche, abilità motorie, abilità di memoria, abilità di inibizione e capacità di espressione/comprendimento delle emozioni), tuttavia in ciascun individuo con ASD si possono mostrare quadri di alterazione di queste funzioni. Sebbene molti individui con ASD dimostrino un funzionamento intellettuale da medio a superiore alla media, circa il 30% soddisfa anche i criteri per la disabilità intellettiva (ID) (Braconnier e Siper, 2021). Inoltre, vi è un accordo generale sull'associazione tra ASD e altri disturbi del neurosviluppo (come ADHD, disturbi depressivi e d'ansia, disturbi della condotta e altri disturbi esternalizzanti) (Braconnier e Siper, 2021, Navarro-Pardo et al., 2021, Vivanti e Messinger, 2021). Come

L'autismo, anche i disturbi visivi gravi (Severe Visual Impairment o SVI di seguito) possono essere considerati come un gruppo eterogeneo di menomazioni gravi dell'acuità visiva, che possono variare in termini di intensità e gravità lungo un range che va dalle menomazioni totali (come nella cecità) alle menomazioni parziali (come nelle situazioni idi ridotta acuità visiva). Se poi prendiamo in considerazione le condizioni di comorbidità tra ASD e VSI, emerge di nuovo un gruppo piuttosto eterogeneo, sia per quanto riguarda le aree delle abilità visive, sia per altri aspetti dei loro profili neuropsicologici e funzionali. Come per i bambini con ASD, anche i bambini con ASD e SVI possono presentare un funzionamento intellettuale da medio a superiore alla media, tuttavia alcuni di loro soddisfano anche i criteri per la disabilità intellettiva (ID) (Hoevenaars-van den Boom et al., 2009).

È inoltre ormai acclarato che la stretta relazione tra ASD e SVI si basa su un'eziologia specifica alla base dei gravi disturbi visivi: vi sono infatti meno di 10 condizioni cliniche in cui questa relazione è molto stretta (con una comorbidità che varia dal 20/30% al 70%): retinopatia del prematuro, amaurosi di Leber, ipoplasia del nervo ottico, displasia del nervo setto-ottico, micro-oftalmia, an-oftalmia e sindrome CHARGE) (Hartshorne et al., 2005, Hartshorne et al., 2007, De Verdier et al., 2019, De Verdier et al., 2018, Finkand Borchert, 2011, Ek et al., 2005, Ek et al., 1998, Parr et al., 2010, Williams et al., 2013, Johanson et al., 2010, Jutley-Neilson et al., 2013, Smith et al., 2005, Pili et al., 2021). Come per altre sindromi cliniche correlate all'ASD, anche il profilo funzionale e neuropsicologico di ciascun individuo con ASD e SVI potrebbe essere anche influenzato da ciascuna sindrome correlata al deficit visivo e/o all'ASD<sup>4</sup>.

Poiché i segni e i sintomi di ASD e SVI influiscono sul funzionamento e sulla qualità della vita e sui diversi domini di funzionamento, è molto importante sostenere gli individui e le loro famiglie il prima possibile nel ciclo della vita e promuovere interventi specifici volti a sostenere il potenziale evolutivo di tutti coloro che presentano una comorbidità tra ASD e VI, in base all'equilibrio unico tra punti di forza, bisogni e abilità di ciascun individuo (Pili et al., 2021).

In questo capitolo e nella seconda parte di questo libro, ci proponiamo di discutere alcuni principi generali utili per progettare e sviluppa-

---

<sup>4</sup> È interessante notare che esiste un dibattito teorico aperto sugli effetti della comorbidità tra ASD e altre sindromi (come quelle genetiche) sui disturbi simil-autistici e sui tratti autistici (Andrews e Wyver, 2005, Glennon et al., 2017).

re interventi specifici e per promuovere l'inclusione dei bambini con ASD e SVI.

Innanzitutto, è inutile dire che ogni individuo con ASD e SVI è unico, sia per la sua età, storia, esperienza passata e presente, sia per il suo specifico profilo neuropsicologico e funzionale legato alla comorbilità tra le due condizioni cliniche. Anche in questo caso è unico anche per il ruolo di ambiente (ambiente inteso in senso lato, sociale, culturale e fisico) in cui vive e interagisce. Secondo Gense e Gense (2005, 2011), un primo passo utile nell'organizzazione di qualsiasi intervento specifico consiste nel "conoscere il bambino", ovvero "conoscere l'unicità di lui/lei" e il suo unico equilibrio tra bisogni e capacità, punti di forza, di debolezza e di difficoltà. Questa unicità è sia correlata a caratteristiche di apprendimento uniche e sfide di apprendimento, sia ad approcci di apprendimento e modi privilegiati di accesso all'apprendimento ed alle conoscenze (Gense and Gense, 2005). Inoltre, se consideriamo la storia dell'apprendimento precedente, troveremo percorsi unici anche in riferimento a strategie (sviluppate spontaneamente e/o apprese), strumenti (anch'essi spontanei e appresi), abilità compensative, uso e disponibilità di tecnologie assistive e altre risorse. Quindi, l'unicità è anche correlata al supporto che la singola persona ha ricevuto e sta ancora ricevendo dal suo caregiver, dalla famiglia, dai professionisti e dalle reti sociali (formali e informali). A questo proposito, è molto importante tenere conto che gli individui con ASD e gli individui con VI possono avere profili neuropsicologici e funzionali peculiari relativi ad ASD e VI e che gli individui sia con ASD che VI hanno profili neuropsicologici e funzionali ancor più peculiari correlati al rapporto tra i due disturbi. Siamo d'accordo con De Verdier e colleghi (2018, 2019, 2020) sul fatto che i bambini con cecità e ASD costituiscono un sottogruppo complesso che necessita di misure educative specifiche e di supporto ed è fondamentale tenere in grande considerazione tutti questi aspetti durante la progettazione, lo sviluppo e la valutazione di linee guida e programmi specifici (Jordan 2005, Gense & Gense 2011, De Verdier et al., 2018, De Verdier et al., 2019, De Verdier et al., 2020).

È importante considerare tutti i contesti in cui i bambini con ASD e SVI vivono, imparano, socializzano, sviluppano e accrescono il loro potenziale di apprendimento e di sviluppo (come la scuola materna, la scuola, i contesti professionali e così via), tenendo anche conto di un approccio e un focus su diverse traiettorie di sviluppo per queste comorbilità. Per ciascun contesto considerato, è molto importante che i professionisti acquisiscano conoscenze specifiche, con l'obiettivo di

sviluppare programmi educativi e riabilitativi specifici per studenti sia con ASD che VI, basati su un bilancio ed equilibrio unico tra bisogni e capacità di ciascun bambino e tenendo conto delle precedenti conoscenze e programmi sviluppati per ciascuno di questi disturbi singolarmente (Gense and Gense 2005, De Verdier et al., 2018, De Verdier et al., 2019, De Verdier et al., 2020, Pili et al., 2021).

Anche se sono ormai trascorsi alcuni anni dal lavoro di Gense e Gense (2005, 2011), riteniamo in accordo con questi autori che siamo ancora in una fase iniziale degli sviluppi in questo campo, perché purtroppo esistono ancora oggi solo poche evidenze basate sulla ricerca su specifici programmi per la comorbidità di entrambi i disturbi, mentre ci sono alcune buone pratiche e programmi specifici basati su ciò che è noto separatamente su ASD e SVI e/o sulle esperienze di insegnanti e altri professionisti che hanno lavorato con entrambe le popolazioni cliniche; ma sono necessarie ulteriori ricerche e lavoro clinico per esplorare meglio la peculiarità di questa comorbidità, con l'obiettivo di sviluppare linee guida specifiche e programmi basati sull'evidenza.

Tenendo conto in particolare il ruolo della scuola nel promuovere l'inclusione e la partecipazione dell'individuo con ASD e SVI, ma anche nel promuovere il potenziale di apprendimento, dobbiamo considerare che il 20° e il 21° secolo hanno visto la diffusione di diversi approcci di inclusione scolastica in diversi paesi (Petretto et al., 2019). Secondo specifici approcci e leggi/principi nazionali, gli studenti con ASD, VI e con una situazione di comorbidità tra ASD e VI sono inclusi nelle scuole e aule ordinarie o hanno ricevuto un intervento educativo speciale in scuole speciali e/o aule speciali<sup>5</sup> (Petretto et al., 2019). Vi sono grandi differenze tra i diversi paesi in riferimento a politiche ed interventi inclusivi, in funzione di normative nazionali specifiche, nonché scelte politiche generali. Idealmente, un programma educativo efficace a scuola per uno studente con ASD e cecità o altro SVI dovrebbe essere basato sui bisogni e sulle capacità uniche del singolo studente e considerare il curriculum di base per entrambi i disturbi. Sia nelle classi speciali che nelle classi comuni, è fondamentale che insegnanti e altri professionisti abbiano avuto precedenti esperienze con studenti con ASD e con studenti con SVI, e, possibilmente anche con studenti che presentano una comorbidità tra questi, al fine di poter organizzare

---

<sup>5</sup> Il contesto normativo italiano prevede il diritto allo studio nelle classi comuni e sin dagli anni 70 ha eliminato classi e scuole speciali, ma il quadro a livello europeo ed extra europeo è piuttosto eterogeneo.

interventi basati su una conoscenza più approfondita del profilo funzionale e neuropsicologico di ciascun individuo con questa comorbidità e l'organizzazione di curricula specifici per i suoi punti di forza.

A questo proposito, è molto importante il ruolo della valutazione neuropsicologica sia per la diagnosi di ASD e SVI sia per lo sviluppo del trattamento/intervento. Per quanto riguarda la valutazione e la diagnosi, data l'eterogeneità di ASD e SVI e la loro complessità diagnostica, una valutazione neuropsicologica complessiva è fondamentale per esaminare i punti deboli dell'individuo in tutti i domini influenzati da entrambi i quadri, ma anche per esaminare i punti di forza in altri domini in ogni individuo con ASD e SVI. La valutazione neuropsicologica è fondamentale sia per la diagnosi che per progettare e monitorare l'intervento ed è molto importante che i professionisti in ambito neuropsicologico abbiano avuto precedenti esperienze in ASD e SVI e sulla comorbidità tra di loro per garantire una valutazione più approfondita del profilo funzionale e neuropsicologico di ogni individuo con questo tipo di comorbidità.

Quando si considera l'intervento, alcuni altri aspetti sono poi ancora più cruciali. In accordo con Gense e Gense (2005 e 2011) riteniamo che ogni intervento debba tenere conto di diversi livelli e obiettivi specifici: promuovere l'apprendimento e il potenziale di sviluppo, promuovere le capacità comunicative, promuovere l'orientamento, la mobilità e l'autonomia e promuovere lo sviluppo di altre capacità cognitive e abilità/competenze generali utili all'apprendimento e alla comunicazione. Infine, ma non meno importante, ogni intervento deve consentire la generalizzazione dalla situazione di apprendimento ad altre situazioni, aspetto che appare particolarmente complesso nelle persone con ASD (Gense e Gense, 2005, 2011, Gibbons, 2005).

In primo luogo, è importante sviluppare modalità specifiche per comunicare con i bambini con ASD e SVI. I bambini con ASD hanno difficoltà di comunicazione e, come principio generale, l'uso di input visivi potrebbe aumentare le capacità comunicative. Molti dei metodi generalmente utilizzati per migliorare le abilità comunicative dei bambini con ASD si basano fortemente su immagini o altri input visivi (Myers e Johnson, 2007), ma quando hanno anche gravi disabilità visive, l'uso di input visivi potrebbe essere molto difficile per loro. Inoltre, i bambini con disabilità visiva grave possono accedere alle informazioni tramite altri input sensoriali (come quelli tattili, propriocettivi e uditivi), ma quando hanno anche ASD possono presentare anche menomazioni qualitative e/o quantitative in altri canali sensoriali che possono limi-

tare / influenzare l'uso di altri canali sensoriali (De Verdier et al., 2018, De Verdier et al. 2019, Gense and Gense, 2005, Gense and Gense, 2011). L'uso di input tattili per accedere alle informazioni e per comunicare non sempre può essere dato per scontato. E alcune altre caratteristiche cognitive specifiche legate all'autismo stesso, la SVI stessa e la comorbidità tra di esse potrebbero influenzare le capacità di comunicazione, come le difficoltà nel turn-taking, nell'attenzione congiunta, nell'uso dell'uso delle abilità della Teoria della Mente<sup>6</sup>. Di conseguenza, ogni tipo di comunicazione individualizzata ed ogni programma di intervento dovrebbe essere calibrato su tutti questi aspetti; gli insegnanti ordinari, gli insegnanti di educazione speciale e altri professionisti nel campo dell'istruzione e della riabilitazione devono acquisire conoscenze e competenze specifiche su tutti questi aspetti, con l'obiettivo di comunicare e supportare adeguatamente l'apprendimento e il potenziale di sviluppo dei loro studenti con ASD e gravi disabilità visive. Esistono alcuni approcci specifici per il miglioramento delle capacità comunicative e di apprendimento dei bambini con ASD che si basano sui noti profili funzionali e neuropsicologici relativi all'ASD.

Esistono anche alcuni approcci specifici per il miglioramento delle capacità comunicative e di apprendimento dei bambini con SVI, che si basano sull'uso di canali sensoriali diversi da quello visivo. In questo campo è molto importante distinguere tra bambini con cecità totale e bambini con capacità visive molto ridotte. Nella prima situazione, l'input visivo è impossibile e vengono utilizzati altri canali sensoriali, nella seconda situazione è molto importante valutare l'uso funzionale della capacità visiva residua e come utilizzare questa capacità visiva residua per accedere alle informazioni. Molti dei metodi in genere utilizzati con i bambini con cecità totale si basano sull'uso dell'accesso tattile o uditivo all'informazione e alla comunicazione (Gense and Gense, 2005, 2011). Inoltre, altri metodi si basano sulla compensazione delle abilità accademiche funzionali, come l'uso del codice Braille e di altri sistemi di comunicazione, e la promozione di abilità di vita indipendente, nonché l'uso di tecnologie assistive e l'apprendimento di strategie e abilità che supportano autonomia, attività basilari e strumentali della vita quotidiana, orientamento e mobilità (Gense e Gense, 2005, 2011). Molti dei metodi applicati ai bambini con capacità visive molto ridotte si basano sull'uso della capacità visiva residua e sull'uso di strumenti di

---

<sup>6</sup> Problemi simili devono essere considerati anche quando si parla di apprendimento.

tecnologia assistiva che supportano l'accesso visivo alle informazioni e/o consentono l'accesso multimodale. In questa situazione, è centrale l'uso di strumenti e software di ingrandimento, utilizzati su materiali stampati basati su ingrandimento, contrasto e luminosità. A volte vengono utilizzati il codice Braille e altri sistemi di comunicazione (Gense and Gense, 2005, 2011). In entrambe le situazioni, è molto importante acquisire informazioni specifiche sulle modalità di apprendimento primarie e secondarie, in base allo stile di apprendimento specifico di ogni bambino.

I metodi citati in precedenza generalmente utilizzati per bambini con solo ASD e con bambini con solo SVI potrebbero non essere adatti quando si considera un bambino con ASD e SVI perché questa comorbidità tra ASD e SVI impone un adeguamento specifico dei metodi. Come abbiamo appena accennato in precedenza, l'uso di stimoli tattili e uditivi potrebbe non essere scontato a causa delle menomazioni sensoriali qualitative e quantitative legate all'autismo che limitano l'uso delle informazioni sensoriali; e le difficoltà nella comunicazione e nell'attenzione congiunta potrebbero influenzare l'uso di alcuni metodi. Sono necessari alcuni adattamenti, ma a volte la realizzazione e l'adattamento di precedenti metodiche a questa nuova comorbidità è lasciata all'esperienza del singolo insegnante/professionista e poco si sa ancora sui loro effetti ed efficacia. È quindi importante progettare, sviluppare e studiare nuovi approcci specifici per il miglioramento delle capacità comunicative e di apprendimento dei bambini con ASD e SVI (Gense and Gense, 2005, 2011).

In secondo luogo, è anche importante sviluppare modalità specifiche per promuovere l'orientamento, l'autonomia e la mobilità dei bambini con ASD e SVI. La presenza della SVI, e la presenza dei tratti autistici, ed anche la combinazione di entrambi questi due quadri, hanno un effetto importante sulle capacità di mobilità dei bambini, i programmi specifici dedicati alla promozione delle capacità di mobilità sono cruciali. Per i bambini con SVI e ASD il mondo circostante può essere molto confuso, a causa della presenza di un mix costante di stimoli sensoriali. Inoltre, i bambini con ASD e SVI potrebbero avere qualche difficoltà nell'utilizzare le informazioni sensoriali di altri canali per ottenere un quadro coerente dell'ambiente, a causa sia di menomazioni sensoriali qualitative e quantitative (essere iper o iposensibili ad alcuni stimoli sensoriali) sia alla tendenza a usare "bassa coerenza centrale". Per questi e per altri motivi, alcuni metodi precedentemente utilizzati con bambini con SVI per aumentare l'orientamento e la capacità di

mobilità potrebbero non funzionare bene quando il bambino ha anche ASD. A causa di alcuni tipi di menomazione qualitativa e/o quantitativa in altri canali sensoriali (diversi da quello visivo che è compromesso dalla stessa SVI) e di alcuni disturbi dell'attenzione selettiva, alcuni approcci tradizionali basati sul lavoro multisensoriale possono essere difficili da usare e possono innescare un sovraccarico sensoriale nei bambini. Anche l'uso della guida tattile e manuale può essere difficile da utilizzare a causa delle stesse alterazioni dei canali sensoriali e del rischio di sovraccarico sensoriale. Difficoltà complessive nel turn taking e nella capacità di condividere l'attenzione possono influenzare negativamente l'uso della co-attività che viene spesso utilizzata nei programmi di mobilità per bambini e adulti con SVI (De Verdier et al., 2019, De Verdier et al., 2018).

In terzo luogo, considerando gli ulteriori deficit cognitivi e neuropsicologici nei bambini con ASD e SVI, un ruolo centrale è svolto dalle menomazioni nelle funzioni esecutive e nei diversi domini dell'attenzione. Entrambe queste capacità cognitive influenzano l'organizzazione, la motivazione e il lavoro sui compiti cognitivi. La necessità di strategie e strumenti che supportino la struttura, gli orari, i sistemi di lavoro e le routine è ancor più evidente in queste situazioni di comorbidità (Gense e Gense, 2005, Gense e Gense, 2011, De Verdier et al., 2019). I problemi degli studenti con l'elaborazione sensoriale, il possibile sovraccarico cognitivo e il funzionamento esecutivo devono essere considerati quando si organizza l'ambiente scolastico e si dovrebbero elaborare ed implementare pratiche educative ed abilitative adattate e basate sull'evidenza, che soprattutto tengano conto della necessità di trasformare gli stimoli visivi in stimoli tattili (o di utilizzare altri canali sensoriali).

In quarto luogo, ogni intervento deve promuovere esplicitamente la generalizzazione delle abilità acquisite e l'uso di queste abilità in una situazione diversa rispetto a quella in cui si è sviluppato l'apprendimento, perché la generalizzazione potrebbe essere un problema molto critico per i bambini con ASD e SVI.

# CAA- Comunicazione Aumentativa Alternativa

Valentina Penna<sup>1</sup>, Simona Valinotti<sup>1</sup>

<sup>1</sup>APRI Servizi Onlus

## **La necessità comunicativa nell'uomo**

Sin dai tempi primitivi l'uomo ha avuto bisogno di comunicare con i suoi simili nel tentativo di stabilire con loro una relazione; infatti, non è concepibile alcuna cultura umana senza comunicazione. La trasmissione umana avvia un processo che via via si evolve segnando delle tappe fondamentali nella storia dell'uomo.

Il periodo preistorico ha lasciato numerose testimonianze di comunicazioni, i dipinti rupestri di questo periodo rappresentavano il tentativo sistematico degli uomini preistorici di usare certi simboli per registrare le informazioni sull'ambiente naturale in cui vivevano. Furono delle prime testimonianze della scrittura.

Nelle società del passato, prima della comparsa della scrittura, si prendeva nota degli scambi commerciali e dello sviluppo economico su mattoni di terracotta delle dimensioni di circa 3 centimetri. Molti di questi mattoni somigliano a degli "ideogrammi" ovvero a dei segni convenzionalizzati che non hanno alcun legame iconico con ciò che rappresentano. In un primo tempo i segni rappresentavano idee, oggetti, azioni, ma non suoni. Soltanto più tardi in luoghi come l'antico Egitto e Babilonia la scrittura sviluppò una dimensione acustica.

Il geroglifico o il carattere cuneiforme presero allora a indicare non tanto l'oggetto rappresentato, quanto il suono emesso nel pronunciare il nome dell'oggetto. Intorno alla fine del 1550 a.C. si sviluppò l'alfabeto fenicio composto da 22 caratteri, in seguito i Greci aggiunsero le vocali con lo sviluppo dell'alfabeto greco si aprirono grandi orizzonti.

La comunicazione si è sempre evoluta e possiamo dire che è in costante evoluzione. Il bambino fin dai primi mesi di vita inizia a emettere vocalizzi che incoraggiati dalla famiglia si evolvono fino alla produ-

zione di parole emulando l'adulto. Se un bambino non fosse circondato da simili che emettono suoni, smetterebbe di produrli non essendoci una risposta e non riuscendo quindi a comunicare verbalmente.

Ma non tutti sono in grado di utilizzare la comunicazione verbale.

In questo capitolo affronteremo la tematica della comunicazione laddove non sia possibile avvalersi di comunicazione verbale o scritta. Perché è così importante comunicare? Perché comunicare è vivere. Poter comprendere gli altri ed essere in grado di farsi capire consente di essere partecipi di ciò che ci circonda, di essere visti, di essere considerati.

Viceversa, non poter comunicare è come essere invisibili, osservare il mondo senza poter interagire con esso.

### **Quali sono le cause che impediscono la comunicazione verbale?**

Le cause che impediscono la comunicazione verbale in toto o in modo parziale sono molteplici e in base al quadro clinico è necessario individuare il metodo corretto per sostenere la persona nel suo intento comunicativo.

Alcuni bambini parlano ma ripetono frasi o parole sentite non riuscendo ad avere una verbalizzazione competente che riesca ad esprimere il reale bisogno; una bimba seguita nella nostra agenzia educativa ripete spesso la parola macchina, per lei tale parola ha molteplici significati: desiderio di tornare a casa, stanchezza e bisogno di riposo, ricerca della mamma e desiderio di ascoltare la musica, cosa che fa quando sale in macchina ma anche a casa e a scuola.

Il capire i vari significati di questa parola ci ha permesso di offrire alternative inizialmente non verbali per aiutarla ad esprimersi in modo da poter essere compresa.

Vi possono essere altre cause che impediscano la comunicazione in entrata o in uscita; le principali sono:

- Disturbo neurologico causato da traumi (ictus);
- Disturbi pervasivi dello sviluppo;
- Sordità;
- Grave ritardo cognitivo;
- Sviluppo anormale delle strutture neurologiche o muscolari deputate al linguaggio.

Spesso, genitori, insegnanti e figure con ruolo educativo che ruotano attorno al bambino con difficoltà comunicative e di linguaggio

(come nel caso dell'autismo o di altre sindromi genetiche) si trovano di fronte ad interrogativi come i seguenti:

- Come potrà il mio bambino comunicare efficacemente con il mondo esterno quando crescerà?
- Come potrà comunicare i suoi bisogni e le sue necessità quando andrà a scuola?
- Quale sistema comunicativo è meglio scegliere per il mio bambino?

Tra le mille preoccupazioni e domande a cui spesso i genitori faticano trovare una risposta, ci si può imbattere nella confusione:

- Comunicazione Aumentativa Alternativa CAA?
- Linguaggio dei segni?
- Pecs?
- Schemi per la comunicazione con parole scritte?
- Dispositivi digitali?

Indirizzare al tipo di supporto sarà ovviamente dato da una diagnosi chiara da parte dell'equipe medica (il bambino è sordo quindi...) e successivamente dagli operatori quali; logopedista, neuropsichiatra infantile etc...

### **Cos'è la comunicazione aumentativa alternativa?**

La CAA ha origine da un cammino culturale, scientifico e tecnologico che inizia nel Nord America alla fine degli anni 50, grazie ad un movimento culturale che pone attenzione alla disabilità e ai bisogni comunicativi delle persone con disabilità. Pionieri in questo campo sono state le persone con gravi deficit comunicativo e chi li assisteva. Sono stati loro per primi ad utilizzare tabelle di comunicazione con simboli, lettere, immagini. Negli anni 70 in Canada nasce la simbologia BLISS, mentre nel Nord America si costruiscono i primi comunicatori elettronici. Nel 1983 a Toronto nasce l'ISAAC, che sviluppa nel mondo la comunicazione aumentativa alternativa. Solo nel 1996 la CAA arriva in Italia nel centro Benedetta D'Intino che attiva la prima e unica scuola di formazione in CAA.

La CAA è un approccio clinico nato per rispondere ai bisogni comunicativi di persone prive di linguaggio orale a causa di gravi patologie neurologiche congenite o acquisite.

La CAA cerca di contenere e compensare la disabilità di chi presenta un grave disturbo di comunicazione sia sul versante espressivo che ricettivo. Gli obiettivi sono un miglioramento delle competenze comu-

nicative del bambino e di tutte le persone del suo ambiente di vita in modo da favorire la massima partecipazione sociale possibile, con il diritto di: scegliere, chiedere ausilio, chiedere attenzione, partecipare e ricevere informazioni accessibili.

La comunicazione avviene ad esempio mediante espressione viso e gesti, vocalizzi oppure disegni o tabelle o mediante telefono o mail.

### **A chi è rivolta la CAA?**

La CAA non è utilizzata solo da categorie definite di persone, queste possono infatti avere diverse età, diverse posizioni socioeconomiche o provenire da diversi ambienti etnici e culturali. L'unica caratteristica comune è il fatto che tutte richiedono un'assistenza particolare per parlare e/o scrivere in quanto la loro comunicazione gestuale, verbale e/o scritta è temporaneamente o permanentemente inadeguata ad esprimere i propri bisogni. Alcune di queste persone sono in grado di pronunciare alcune parole, insufficienti però ad esprimere i loro molteplici bisogni, per esempio la socialità, sussistenza che hanno bisogno di essere comunicati all'esterno.

Non avere la possibilità di parlare, esercitando quella funzione specifica dell'uomo che è lo speech, ovvero il linguaggio verbale, non significa non poter comunicare. Ne è un esempio evidente la lingua gestuale utilizzata da molte persone sorde.

Sono diversi i sistemi di comunicazione aumentativa e alternativa esistenti ed utilizzati per supportare la comunicazione in autismo e disabilità, alcuni più conosciuti altri più recenti.

La Comunicazione Aumentativa Alternativa è un approccio che si propone di offrire una modalità alternativa a chi, oltre ad essere escluso dalla comunicazione verbale e orale a causa di patologie congenite o acquisite presenta anche deficit cognitivi, più o meno severi. La CAA è tutto l'insieme di strategie, strumenti e tecniche messe in atto in ambito clinico e domestico per garantire la comunicazione alle persone che non possono esprimersi verbalmente.

La CAA non si propone di sostituire il linguaggio verbale: al contrario, in quanto aumentativa, la CAA prevede la simultanea presenza di strumento alternativo e linguaggio verbale orale standard, che si accompagna al simbolo visivamente e oralmente, tramite il supporto del partner comunicativo che la pronuncia ad alta voce. Il simbolo diventa allora supporto alternativo che accompagna lo stimolo verbale orale in entrata, e qualora sussistano le possibilità, accompagna e non inibisce la produzione verbale in uscita. Di conseguenza, la CAA non

inibisce l'eventuale emergere del linguaggio verbale, ma si propone al contrario di potenziarlo.

Come già detto, la CAA non è semplicemente una questione di strumenti comunicativi. Uno dei più noti strumenti di CAA conosciuti è forse il sistema scrittura in simboli. Il semplice utilizzo degli strumenti di scrittura e di lettura in simboli viene ancora spesso confuso con l'intervento di Comunicazione Aumentativa vero e proprio. Tuttavia, per essere efficace, l'utilizzo di questa strategia è efficace solo dopo aver gettato ed assicurato la base per una iniziale competenza comunicativa che spesso, come conseguenza del disturbo linguistico e cognitivo, non si sviluppa in modo spontaneo.

In questa luce, il contributo della CAA è ancora maggiore: il suo scopo non è infatti unicamente quello di fornire strumenti comunicativi alternativi, ma quello di sviluppare le abilità di comunicazione, che sono innanzitutto il desiderio di comunicare, un oggetto da comunicare, la possibilità di comunicare con partner abili ed informati e, infine, gli strumenti adatti per portare avanti la comunicazione.

Per questo motivo, l'intervento di Comunicazione Aumentativa Alternativa non richiede alcun tipo di prerequisito, se non la possibilità di creare occasioni di comunicazione.

Tali occasioni rappresentano infatti la base sulla quale poter sviluppare i vari livelli della comunicazione, che non riguardano solamente la possibilità di esprimere un bisogno primario, ma, ancora più importante, anche la possibilità di esprimere una scelta, una preferenza, di dare voce ai propri pensieri e desideri e di saper interagire anche sul piano socio-pragmatico, in un' interazione che esce dal solo piano contestuale; l'intervento di Comunicazione Aumentativa consente di autodeterminarsi e di agire sull'ambiente.

Inoltre, la possibilità di esprimere, seppure talvolta in maniera limitata, il proprio pensiero o desiderio, limita il sentimento di angoscia e frustrazione legato all'impossibilità di farsi capire, riducendo anche in maniera proporzionale lo stress della persona con bisogni comunicativi complessi e il presentarsi di comportamenti problematici.

È necessario quindi che l'ambiente e i partner comunicativi che affiancano la persona con bisogni comunicativi complessi siano estremamente accoglienti e informati, e aderiscano anch'essi alla CAA.

Se si prevede l'utilizzo della CAA, il ruolo della famiglia nel processo di riabilitazione alla comunicazione deve cambiare radicalmente, spostandosi da un ruolo marginale ad uno centrale, come scritto nel Modello Family Centered messo a punto da Rosenbaum (2004). Se-

condo questo modello, il rapporto gerarchico tra specialisti e famiglia, a cui forse siamo abituati, deve lasciare spazio ad un rapporto intenso e di reciproco scambio, in cui i compiti specifici di famiglia e professionisti sono entrambi necessari nelle loro diverse mansioni e conoscenze, e secondo il quale la partecipazione e l'utilizzo attivo della Comunicazione Aumentativa deve essere intrapreso in maniera concorde da entrambe le parti, in un vero e proprio lavoro di squadra coordinato dai clinici e implementato dai network che fanno parte della vita quotidiana.

L'intervento di CAA non può rimanere infatti limitato alle poche ore di riabilitazione settimanali. In questo caso non si tratterebbe di una comunicazione integrata, ma di sola riabilitazione clinica. Nella vita della persona con bisogni comunicativi complessi, la CAA deve toccare i vari ambiti della quotidianità. Per questo, il ruolo della famiglia è fondamentale, ma non ancora sufficiente per essere davvero efficace, la CAA deve poter coinvolgere tutto l'ambiente circostante, compresi gli ambienti meno familiari, quali la scuola, gli ambienti ricreativi, fino a toccare i luoghi pubblici e di incontro dell'intera società. Infatti, l'intervento di CAA ha un forte potenziale in un soggetto solo se l'intera rete collabora e partecipa a questo tipo di comunicazione.

E' quindi auspicabile che in Italia vengano sempre più spesso messi a punto progetti di comunicazione urbana facilitata, come già succede in alcuni paesi all'estero, nei quali anche i negozi, luoghi ricreativi, ospedali e in tutti i luoghi pubblici e quotidiani della vita in città diventano esperienze accessibili a tutti, mediante la presenza organizzata di strategie di CAA che traducano le informazioni principali relative ad un luogo, e che offrono gli strumenti di base per favorire l'autonomia della persona con bisogni comunicativi complessi nell'interazione in quel determinato luogo.

Questo tipo di ambienti inclusivi sono inoltre estremamente utili anche per gli stranieri che stanno imparando la nostra lingua, o per soggetti verbali che non possono comunicare in seguito ad operazioni chirurgiche o ad incidenti.

Inoltre, la CAA si è rivelata anche un utile ed apprezzato strumento per tutti i bambini in età prescolare che muovono i primi passi nel mondo della lettura e dell'autonomia.

La Comunicazione Aumentativa Alternativa assume quindi un duplice (persino triplice) vantaggio e dimostra di essere un potente strumento che crea legame e inclusione all'interno di una società.

Ma, come si diceva all'inizio, per portare gli effetti desiderati questo approccio deve essere diffuso, a partire dall'ambito clinico per arrivare a quello sociale, non solo tra chi ne ha bisogno per esprimere bisogni primari, ma anche per informare l'ambiente circostante, affinché diventi, col tempo e con iniziative di formazione e sensibilizzazione, un ambiente veramente accessibile alla comunicazione anche a chi non può parlare.

### **Esempi di comunicazione aumentativa alternativa**

1. Il bambino con autismo e con gravi disturbi visivi o con grave ritardo cognitivo e la comunicazione

Quanto visto sopra risulta inutile se la persona presenta cecità o cecità parziale.

Tutti i metodi comunicativi presentati attraverso la comunicazione aumentativa alternativa, le tavole monosillabiche possono essere utilizzati con persone che presentano disturbi pervasivi dello sviluppo, grave ritardo cognitivo o trauma neurologico, ma non da persone che abbiano in aggiunta una grave disabilità visiva.

L'argomento è talmente attuale che nessuno fino ad ora ha preso in considerazione il problema.

Abbiamo così persone non vedenti autistiche a basso e medio funzionamento, con grave ritardo cognitivo in cui il desiderio comunicativo non si è sviluppato. Le figure famigliari e professionali hanno trovato strategie che aiutino la persona a star bene ma non a esprimere liberamente una scelta consapevole, un desiderio o un bisogno.

Negli ultimi anni ci siamo interfacciati in qualità di educatori con bambini non vedenti autistici o con ritardo cognitivo che non erano in grado di utilizzare la comunicazione verbale né in entrata né in uscita.

Con loro, le famiglie tendono a prevedere e ad anticipare i bisogni del bambino o utilizzano oggetti reali per far capire al bambino cosa si sta per fare o che cosa succederà (in mano il biscotto all'ora di merenda o il bicchiere per capire se ha sete).

In seguito a quanto detto e basandoci sulle tecniche utilizzate nella comunicazione aumentativa alternativa abbiamo provato a preparare modelli di comunicazione tattili e modelli di intervento per le persone prive della vista ma che potessero essere usate anche dagli altri.

2. Il bambino non vedente autistico o con grave ritardo cognitivo e la comunicazione.

Spesso i genitori di bambini non vedenti o ipovedenti, dopo la diagnosi, devono informarsi da soli su come aiutare il proprio bambino e cercare autonomamente le associazioni ed i servizi presenti sul territorio. I medici si limitano alla diagnosi e, in caso d'ipovisione avviano a percorsi ortottici, tralasciando tutti gli aspetti che riguardano la genitorialità e lo sviluppo del bambino.

I fondamenti per lo sviluppo e l'inserimento del bambino nella comunità partono dal rapporto che il piccolo avrà con i suoi genitori, i quali, se riusciranno a vivere il loro "essere genitori" con tranquillità, potranno riuscire a decodificare i messaggi che il piccolo gli invierà, anche se non attraverso l'uso degli occhi. In questo modo si sentirà protetto, capito ed emotivamente contenuto.

La vista di tutti i neonati non è pienamente sviluppata ma gli permette di reagire quando le figure che si occupano di lui si avvicinano alla culla o li prendono in braccio gratificando molto il genitore che si sente riconosciuto. Nonostante il bimbo non vedente non possa riconoscere le figure di riferimento attraverso lo sguardo, essi possono farlo attraverso la voce, il contatto corporeo, l'olfatto o il modo con cui vengono presi e rassicurati; questi elementi sono fondamentali per tutti i bambini ma, man mano che passano le settimane, mentre il bimbo vedente, anche su influenza dei comportamenti e degli stimoli esterni, tenderà a basarsi soprattutto sullo stimolo visivo, il bambino non vedente dovrà utilizzare tutti gli altri sensi e questo comporta molte più difficoltà di interazione con gli adulti. Detto ciò imparerà a riconoscere le figure di riferimento dalla loro voce e dal loro odore, che è un senso molto sviluppato nei primi mesi di vita e, come tutti i bambini, mostrerà di gradire ad essere vezzeggiato da una persona che conosce bene, mentre si dimostrerà più guardingo verso le persone che conosce poco.

Piaget e molti altri ricercatori ci hanno dato un'immagine globale delle fasi che attraversano i bambini durante lo sviluppo. Esiste un ordine globale, ma ci sono molte variabili all'interno di esso. Le teorie inerenti lo sviluppo possono fornire una struttura con cui organizzare i propri interventi educativi e capire i bambini, ma esse non dovranno essere usate come un parametro per giudicare i diversi bambini. Alcuni si sviluppano più o meno velocemente e non sempre per le vie

prescritte e previste o nei tempi attesi. In particolare questo accade in presenza di disabilità, per esempio in presenza di disabilità visiva.

L'unicità degli esseri umani e del loro ambiente deve occupare sempre il primo posto nella mente degli insegnanti. Gli esperti di mobilità hanno la responsabilità di accrescere lo sviluppo del bambino che è influenzato dalla disabilità visiva e/o da altre minorazioni fisiche. L'operazione non è facile in quanto il risultato non rientra su una scala di sviluppo "normale".

Le teorie inerenti lo sviluppo ci danno un mezzo importante per strutturare l'insegnamento in modo logico ed efficace, ma c'è di più; Piaget ci ha detto che i bambini scoprono il mondo con le proprie azioni.

L'insegnante deve fungere da guida, consigliare e stimolare il bambino, affinché imparare "accada". Deve fornire esperienze ricche di stimoli sensoriali che sviluppino le conoscenze ed i concetti. Gli input sensoriali non visivi possono essere raccolti soltanto se il bambino si muove attraverso lo spazio e attivamente ricerca i rapporti spaziali.

Il bambino non vedente non cercherà di muoversi o afferrare oggetti senza la mediazione dell'adulto che dovrà creare situazioni fertili per stimolare il bambino a toccare oggetti che sono a lui graditi, spostarsi per ricercare gli stessi oggetti che faranno rumore o per raggiungere le figure di riferimento. Sarà necessario preparare percorsi in cui il bambino si muova riuscendo a toccare i confini spaziali per riuscire infine ad ampliarli.

Se il bambino non vedente è autistico le cose si complicano. Non è così scontata la ricerca delle figure di riferimento al fine del gioco o vi potrebbe essere una limitata gamma di interesse. Il bambino potrebbe avere difficoltà a toccare, essere toccato, preferire un solo oggetto per il gioco o usare gli oggetti in modo stereotipato o con poca creatività.

Vi sono delle similitudini tra il bambino non vedente e autistico che rendono difficile la diagnosi.

Il bambino non vedente come il bambino autistico può manifestare stereotipie come dondolare il bacino, saltellare quando è fermo, essere particolarmente introverso e poco propenso a stare in ambienti rumorosi o rifiutare una stimolazione che per lui è eccessiva.

Nel bambino non vedente tali comportamenti o difficoltà potranno rientrare grazie al lavoro di famiglia ed educatori dedicati, e, anche in presenza di ritardo cognitivo, ci si può avvalere di strumenti già adottati da anni. Nel caso vi sia la presenza di spettro autistico le cose cambiano. L'approccio con il bambino deve essere differente, gli stessi

esperti nel campo si trovano in difficoltà ad indicare metodologie per la risoluzione dei problemi non essendoci nulla in letteratura.

Iniziamo a parlare dell'adattamento di uno strumento fondamentale che permette sia la comunicazione che l'apprendimento di sequenze di azioni. La CAA permette tutto ciò ma necessita importanti modificazioni. Nonostante ciò, quanto sarà presentato potrà essere utile anche a bambini vedenti autistici o con grave ritardo cognitivo.

### **Comunicazione aumentativa alternativa per tutti**

Negli ultimi anni ci siamo trovati a dover lavorare con bambini non vedenti con grave ritardo cognitivo ed autismo. La prima domanda che ci siamo posti è stata: come possiamo comunicare con loro in modo che vi sia una risposta chiara e realmente rispondente alle loro necessità?

Anche noi siamo partiti da piccole cose come ad esempio: "vuoi la merenda?" nel nostro caso dovendo tener conto delle esperienze del bambino e delle sue conoscenze la risposta veniva richiesta dando al bambino una tessera con sopra il biscotto normalmente da lui scelto per la merenda e una carta vuota. Attraverso il tatto il bambino riconosceva che quello era ciò che normalmente gli veniva dato e che mangiava volentieri. In seguito, venivano presentate due scelte: il biscotto e qualcosa che sapevamo non voleva. Accertata l'intenzione di comunicare e la necessità di capire cosa sarebbe successo nella mattinata abbiamo preparato la prima striscia del tempo tattile in cui i bimbi potevano capire cosa sarebbe successo in classe, ad esempio quando si avvicinava l'ora dell'intervallo oppure l'arrivo di situazioni che potevano creare ansia come il suono della campanella di fine mattina, in questo modo il bambino sapeva in anticipo cosa fare e cosa sarebbe successo.



Fig. 1. Esempio di striscia del tempo per bambino autistico vedente



Fig. 2. Esempio di striscia del tempo per bambino autistico non vedente.



Fig. 3. Esempio di utilizzo della striscia del tempo per bambino autistico non vedente

### **Il caso di AMBRA**

Ambra è una bimba nata gravemente prematura affetta dagli esiti di un distacco di retina bilaterale in retinopatia del prematuro.

Il primo anno di vita lo ha passato per lo più in ospedale in incubatrice. Dopo le dimissioni i genitori hanno optato per degli interventi chirurgici per trattare il distacco di retina presso una struttura americana ma non ci sono stati esiti positivi.

La presa in carico da parte dell'agenzia educativa APRI-Servizi è avvenuta quando la bambina aveva due anni con una diagnosi di cecità bilaterale e un ritardo delle acquisizioni psicomotorie; la bambina presentava stereotipie gestuali ricorrenti, in particolar modo durante momenti di frustrazione.

Il primo periodo di osservazione ed intervento è avvenuto al domicilio. Si è per lo più lavorato sulla conoscenza e sulla costruzione di un

rappporto di fiducia tra educatrice-madre e successivamente tra educatrice ed Ambra, in quanto la bambina non aveva mai sperimentato contesti diversi da quello familiare e vi era un rapporto madre-figlia quasi simbiotico.

Con l'ingresso alla scuola materna si è lavorato: sulla conoscenza delle maestre e un positivo inserimento nel gruppo classe; sull'esplorazione e l'orientamento via via più autonomo all'interno della sezione, degli spazi personali, degli spazi dedicati alle diverse attività e successivamente all'interno della scuola preparando, esplorando e associando riferimenti tattili, avvalendosi di un accompagnamento esplorativo e verbale, richiamando l'attenzione sui diversi cambiamenti dell'ambiente, sulla presenza di suoni, odori o rumori caratteristici; sulla partecipazione e condivisione alle attività giornaliere con il gruppo classe rendendole accessibili, ad esempio, nel momento in cui i bambini sedevano in cerchio gli stessi mettevano un oggetto alla parete per segnalare la loro presenza; anche Ambra partecipava con un suo simbolo personale costruito ad hoc; sull'utilizzo e lo sviluppo dei sensi vicarianti; sulla comunicazione contestualizzata e la comprensione di messaggi verbali semplici e sulla autonomie durante il pasto, l'utilizzo della sala igienica e per vestirsi.

Al contempo si è notato che Ambra esprimeva le proprie emozioni, sia positive che negative, attraverso movimenti corporei incontrollati (muovere energicamente braccia e gambe, battere le mani sul viso e sulla testa, morsi rivolti a sé stessa ed alle figure circostanti), anche per trasmettere desideri o bisogni, come continuare a dondolare sull'altalena, oppure disagio nei momenti di caos in aula o quando era in strada.

Si sono ricollegati questi momenti incontrollati con tutto il corpo a una conseguenza della sua nuova condizione non più seduta o in braccio ma in piedi, e non potendo vedere ciò che la circondava, utilizzava questi momenti irrequieti come strategie per orientarsi e per capire la sua posizione nello spazio (ricordiamo che tali comportamenti possono essere presenti più o meno marcati in bambini non vedenti specialmente se presente un ritardo cognitivo o esperienziale ma anche in bambini che presentano aspetti dello spettro autistico). Mentre i comportamenti autopunitivi potevano essere ricondotti all'incapacità di Ambra di esprimere gradimento o disappunto in modo verbale, la bambina presentava inoltre disabilità visiva, pertanto, tutti questi atteggiamenti venivano attribuiti alla sola ed unica disabilità sensoriale visiva e alla nascita prematura che ha sicuramente causato difficoltà di apprendimento ma non avrebbe dovuto spiegare in toto tali atteggiamenti.

menti. Si è lavorato così sull'associazione del verbale alle emozioni che Ambra dimostrava attraverso domande: ("Sei felice?") o contestualizzando gli episodi ("Sono finiti i biscotti e questo ti ha fatto arrabbiare"). Si è iniziato ad utilizzare con costanza e insistenza poche e semplici parole con un effetto immediato che aiutavano la bambina a esprimersi come "ancora" o "non voglio". Questo unito alla verbalizzazione da parte dell'adulto di ciò che le succedeva attorno, soprattutto in momenti più rumorosi, ha aiutato Ambra a contenere i momenti di aggressività.

Al contempo si è notato che durante il periodo di stress venivano attuati comportamenti riconducibili a quelle che erano le stereotipie precedente citate. Con la conclusione prematura dell'intervento della neuropsichiatra infantile che seguiva la famiglia e l'impossibilità ad ottenere una nuova presa in carico per diverso tempo si è creata una situazione di incertezza e sofferenza all'interno del nucleo familiare. Tanto che la famiglia ha dovuto avvalersi della consulenza di specialisti estranei alla rete multidisciplinare che si era creata.

A tal punto, con la nuova presa in carico da parte di una nuova equipe, si è inserita la diagnosi oltre che di disabilità sensoriale visiva, di ritardo cognitivo, anche quella di Autismo Atipico.

A questo punto è necessario fermarci per una riflessione. Ambra fino a questo momento ha avuto una diagnosi di bambina prematura che presentava cecità. Tutti gli atteggiamenti, le difficoltà incontrate dalla famiglia, dal personale della scuola e dell'educatrice si sono sempre spiegati con le difficoltà di una bambina non vedente gravemente prematura. Fortunatamente l'educatrice, pur non avendo competenza specifica in autismo, ha comunque messo in atto strategie educative adatte anche per bambini autistici, gestione dell'ambiente, adattamento di frasi corte per capire le emozioni e scelte multiple adattate sul sì o no, su scelta tra due cose soltanto (vuoi il biscotto o l'acqua?).

Restituzione di comprensione dello stato d'animo ("Sei arrabbiata perché i biscotti sono finiti?"), aiutando la bambina ad avere un riconoscimento dello stato d'animo provato nel tentativo di avere risposte diverse in base al sentito, inizialmente Ambra attua gli stessi comportamenti per una forte frustrazione o felicità.

Intanto la bambina inizia a frequentare la scuola primaria.

Da qui si deve rimodulare l'intervento educativo sulla base di richieste specifiche, attraverso l'utilizzo di materiali e riferimenti spaziali, temporali, tattili, sonori costruiti ad hoc, per far fronte alle nuove esigenze di Ambra. in quanto il passaggio dalla materna alle elementa-

ri è stato problematico perché Ambra cambiava ambiente, riferimenti educativi, compagni e non era in grado di capirne le motivazioni; ricordiamo che in autismo i cambiamenti rappresentano fonte di stress e spesso traumi, aggiungendo l'importante ritardo cognitivo è stato difficile spiegare ad Ambra il cambiamento di scuola. Ci si è avvalsi anche della tiflologa dell'agenzia educativa APRI.

In prima battuta si è lavorato sulla scansione in sequenze della giornata scolastica per dare ad Ambra rassicurazione, stabilità e possibilità di comprendere meglio la scansione temporale per la successione delle attività che l'attendevano per non creare agitazione. Si è così creata una striscia delle attività giornaliere, con tesserine interscambiabili da attaccare e staccare con il velcro in modo che la bambina potesse raggiungere un'autonomia rispetto alla percezione delle azioni, attività nel tempo.

Ogni tessera raffigurava una materia, lo sfondo era di un tessuto diverso: tulle, panno, gomma, a pallini, etc. e sopra vi era riportato un riferimento che richiamasse la materia a cui si riferiva: un feltrino quadrato per matematica, la lettera in rilievo A per italiano, delle scarpette per ginnastica (in quanto i bambini per usufruire della palestra dovevano cambiare calzature) etc.

Per i momenti che si ripetevano tutti i giorni: merenda, pausa pranzo, servizi igienici e uscita si è pensato ad uno sfondo neutro lasciando il cartoncino della tessera e, anche qui, aggiungendo dei riferimenti tattili come un biscotto per la merenda, posate per la pausa pranzo, saponette e tessuto di spugna per i servizi igienici e una campanella per l'uscita.

Questo lavoro rappresenta il primo adattamento tattile di strumenti strutturati per le persone autistiche normalmente rappresentate da immagini visive.

Proprio l'esperienza con Ambra fa nascere nel personale educativo e tiflotecnico l'esigenza concreta di lavorare ad un progetto in cui gli strumenti normalmente strutturati per bimbi autistici potessero essere fruibili anche per bambini autistici con disabilità sensoriale visiva. La persona autistica lavora attraverso la visione di foto, immagini sempre più astratte fino alla comparsa di simboli; per la persona con grave disabilità sensoriale visiva tutto ciò deve passare attraverso il tatto.

Ogni volta che un'attività veniva eseguita e terminata si chiedeva ad Ambra di staccare la tessera corrispondente e inserirla in una scatola con coperchio, per rafforzare l'idea di attività svolta e conclusa.

Si è lavorato nel contempo a creare una mappa mentale degli ambienti scolastici, favorendo lo sviluppo di tecniche di orientamento per raggiungere gli spazi che più frequentava e tecniche di identificazione degli spazi personali. Si è identificato un percorso sicuro e lineare per gli spostamenti all'interno e all'esterno della classe, si era richiesta una striscia pedo-tattile alla scuola ma per problemi di sicurezza non è mai stato possibile inserirla. Per gli spazi personali come banco, appendino del cappotto e appendino del sacchetto igienico si era optato per una mascotte che avrebbe accompagnato i bambini durante l'anno scolastico, una nuvoletta di nome Olga, resa tattile con del cotone, mentre per l'appendino del sacchetto igienico si era optato per un grosso campanello affinché Ambra si fermasse nel pomello per il riconoscimento della sua postazione, risultano facilmente percettibile. Per facilitare ulteriormente il riconoscimento del suo banco si è scelto il primo banco della fila, vicino alla porta di ingresso e al muro.

Per riconoscere la porta di ingresso della classe si sono appesi in entrambi gli stipiti dei pon-pon con piccoli campanellini all'altezza della spalla di Ambra, cosicché da toccarli costeggiando con la mano il muro in entrambe le direzioni. Per contraddistinguere la porta del bagno si è appesa al centro della porta stessa uno spazzolino per l'igiene orale, strumento che si usa esclusivamente in questo luogo.

Per gli spostamenti esterni alla classe si è pensato di inserire un pannello di vari pom-pom morbidi per indicare la svolta lungo il percorso per raggiungere il bagno, mentre per identificare i piani mentre si saliva o scendeva dalle scale si sono utilizzati dei grandi feltrini attaccati al corrimano di numero uguale al piano (ad esempio per identificare il secondo piano si erano attaccati due feltrini).

Possiamo azzardare a definire il lavoro svolto con e per Ambra come un buon metodo in cui sono state considerate in comorbidità le diverse problematiche di Ambra, nello specifico la disabilità sensoriale visiva e i tratti dello spettro autistico.

Un altro aspetto caratteristico dell'intervento educativo e specialistico territoriale svolto per Ambra è stato quello di gestire il modo efficace il rapporto scuola-famiglia. Ambra risultava molto frustrata nel non riuscire a rispondere alle domande della mamma su come era andata la giornata scolastica, si è pensato di aiutarla nel racconto utilizzando il diario scolastico. Ogni giorno venivano scritte le attività con una descrizione dettagliata, le modalità di proposta e come Ambra rispondeva a tali richieste. In modo da avere un rimando quotidiano per la famiglia su ciò che veniva fatto, e un valido aiuto per gli opera-

tori nella valutazione dei progressi e delle criticità in modo da poter variare ed adattare ulteriormente la proposta educativa.

Inoltre, è stato cablato il quaderno dei resti o delle restituzioni, strumento utilizzato con persone autistiche ma prettamente visivo, adattandolo tattilmente per le caratteristiche soggettive di Ambra. In questo modo, Ambra sfogliando il diario e toccando materiali e simboli inseriti insieme all'operatore riusciva a raccontare alla mamma le attività svolte nella giornata scolastica; Ambra ha una verbalizzazione molto scarsa, pertanto, l'aiuto del diario in cui erano dettagliate tutte le attività aiutava alla famiglia a completare i racconti della bambina. Lo strumento ciò ha rappresentato una facilitazione ulteriore per quanto riguarda la capacità di comunicazione verbale della bimba. Come ulteriore sperimentazione e sviluppo comunicativo si è aggiunto l'ausilio di un tablet dotato di comunicatore vocale che consente attraverso il software Dialogo AAC di esprimere con parole i propri bisogni e supporta la comunicazione stessa.

Il tablet è stato pensato per persone con disturbi dello spettro autistico e vedenti, per cui si sono dovuti pensare una serie di adattamenti affinché potesse essere utilizzabile anche da Ambra.

Il comunicatore è provvisto di lastre di plexiglass magnetiche chiamate scudi che possono essere inseriti sullo schermo del tablet. Gli scudi hanno dei riquadri forati disposti a griglia con misura 3x3 o 4x3, in corrispondenza delle caselle dello schermo touch screen del tablet. Tali caselle aiutavano Ambra nel riconoscimento delle aree imputate ai rimandi vocali. Sopra ad ogni riquadro erano presenti delle strisce di velcro dove attaccare riferimenti tattili in base al lavoro che veniva richiesto ad Ambra. Si poteva passare così da un lavoro di matematica alla lettura in sequenza di parti di una storia o al riordino temporale della stessa.

Si è utilizzato il comunicatore anche per comprensione di testi, nel supportare Ambra durante le risposte. Venivano letti dei racconti, prima molto brevi fino ad arrivare a testi più articolati.

La strutturazione della comprensione del testo veniva organizzata seguendo tre punti principali:

- lettura di un breve racconto (prima casella);
- presenza di una domanda con finalità di comprensione del testo ascoltato (seconda casella);
- conferma da parte della sintesi vocale sull'esattezza della risposta data precedentemente (terza casella).

Ambra attualmente frequenta la classe 5 della scuola primaria, sicuramente vi è ancora molto lavoro da fare ma grazie ad una diagnosi precisa e agli adattamenti realizzati apposta per lei, si vedono sensibili miglioramenti nella gestione delle emozioni, dell'autodeterminazione, della gestione della frustrazione e miglioramenti dell'autonomia personale e scolastica.

La famiglia è più serena e lavora in sinergia con tutta la rete creatasi nel tempo. Rimane ancora difficile la gestione dei test funzionali dovendo essere adattati per la disabilità sensoriale visiva<sup>1</sup>.

Il lavoro svolto con Ambra dall'equipe multidisciplinare e dagli specialisti che compongono la ricerca Vis a Vis può essere un prototipo di intervento adattabile a bambini non vedenti che presentano tratti dello spettro autistico.

Si ricorda comunque che la scelta pedagogica, pur basandosi su quanto precedentemente illustrato, dovrà sempre e comunque tener conto delle specifiche caratteristiche della persona non pensando di poterla standardizzare, a differenza dello strumento che deve rimanere alla base dello sviluppo di intervento.

### **Il caso di EDOARDO**

Edoardo è un ragazzo con autismo e con disabilità sensoriale visiva grave, nasce gravemente pre termine e i primi 7 mesi di vita li passa in incubatrice. Tutto ciò ha determinato lo stato di cecità.

La famiglia inizia ad accorgersi di alcuni problemi intorno ai due anni di vita, si rivolge a specialisti, sia privati sia della struttura sanitaria pubblica, ma le risposte che vengono fornite da entrambi, indicavano che questi atteggiamenti derivassero dalla sua cecità e dai tipi di esperienze che viveva quotidianamente. Tali risposte non erano completamente errate, dato che lo sviluppo neurologico di un bambino non vedente prevede modalità diverse rispetto a quello di un bambino vedente.

I bambini conoscono il mondo e si adeguano ad esso grazie all'emulazione, quindi sappiamo che nell'essere umano la vista è il canale primario; i bambini non vedenti infatti presentano delle difficoltà di organizzazione dello spazio, di mobilità, atteggiamenti stereotipati e

---

<sup>1</sup> L'equipe del progetto Vis a Vis insieme al dottor Keller si occuperà in seguito dell'adattamento del materiale in modo da avere strumenti fruibili sull'analisi degli eventuali miglioramenti o criticità da gestire durante il lavoro educativo.

difficoltà nell'apprendimento rispetto ad un bambino vedente. Tutto ciò si supera con lavoro della famiglia e degli specialisti dedicati. In Edoardo però con il passare del tempo si presentano difficoltà diverse dalla sola cecità, difficoltà che dovevano essere supportate con altri strumenti.

Edoardo è sempre stato seguito da insegnanti di sostegno puramente per la problematica visiva, tralasciando tutte le caratteristiche dell'autismo che vennero prese in considerazione successivamente, quando iniziò la terza media. Anche in questo passaggio si può notare un ritardo di interventi.

Con le scuole superiori viene inserito nel PEI anche la diagnosi di autismo ma non si fece nulla in tal senso, a livello sia didattico che educativo.

Si attende fino al terzo anno della scuola superiore per intraprendere un percorso mirato, gestito dall'educatrice specializzata in disabilità sensoriale visiva e autismo, e dalla tifloga anch'essa specializzata in autismo.

In questi anni si è tentato di aiutare Edoardo e la sua famiglia in diversi ambiti della quotidianità cercando di incrementare, innanzitutto, l'autonomia personale (assumere correttamente il cibo, lavarsi, vestirsi e svestirsi, organizzare il proprio ambiente di vita, il materiale scolastico, ecc.).

Nell'ambito scolastico si è proceduto con l'insegnamento della scrittura Braille. Dapprima con la introduzione della tavoletta e punteruolo ma poi, a causa dei problemi legati alla motricità fine che Edoardo da sempre accusava, si è passati alla dattilo - braille e successivamente all'utilizzo del computer, tutt'ora in corso.

Tuttora l'educatrice sostiene Edoardo nella gestione della routine scolastica, organizzazione del lavoro e materiale di studio, modalità di interazione con i compagni con l'intento di perseguire una vera inclusione sociale e far sì che il ragazzo si senta parte integrante del gruppo classe e raggiunga consapevolezza del suo ruolo di studente.

Edoardo in questi anni ha vissuto periodi molto positivi alternati a momenti di grande regressione in cui tendeva a chiudersi in sé stesso rifiutando qualsiasi tipo di intervento e mostrando stati d'animo contrassegnati da grande sofferenza e agitazione, accompagnati da comportamenti di aperta ribellione nei confronti della mamma e ampliando ogni volta lo spettro delle proprie stereotipie.

Con la fine del percorso scolastico si è sentita la necessità di creare un progetto ad hoc per fornire a Edoardo gli strumenti per poter svol-

gere le attività della vita quotidiana in previsione del futuro, avendo a disposizione una strutturazione adeguata ed idonea alle sue necessità.

Nei primi anni non si è lavorato molto sulle strutture base riferite alla sua neuro-atipicità, rivolgendo l'interesse prevalentemente alla disabilità sensoriale visiva; questo ha contribuito a far sì che molte azioni imparate da Edoardo non fossero poi state messe in pratica, mancando lo schema mentale e l'organizzazione dei vari passaggi di cui le azioni si compongono.

Gli strumenti utilizzati sono i seguenti:

-la costruzione di una linea del tempo con le macro attività che devono essere svolte nella giornata, tenendo conto degli eventuali imprevisti e costruzione di storie sociali;

-elaborazione di esercizi corporei, sfruttando l'attività fisica con l'istruttore specializzato e con lo strumento della metodologia Feuerstein (orientamento spaziale 1) per (organizzazione punti) al fine di aiutare Edoardo a crearsi delle immagini mentali che possono spostarsi e organizzarsi diversamente nello spazio, con questo strumento si andrà a lavorare anche sulla motricità fine delle mani e posizionamento eretto, corretto del corpo.

Tutto ciò rappresenta la base su cui costruire un adeguato progetto di vita indipendente e sul dopo di noi, che possa rendere Edoardo parte attiva di tutti quelli che saranno gli interventi e le dinamiche della sua vita adulta.

Tutto il lavoro che viene svolto per Edoardo tiene conto delle capacità che man mano il ragazzo sviluppa avendo sempre come obiettivo finale quello di una "totale" autonomia possibile in tutti gli ambiti, partendo dall'abitazione per arrivare alle varie mansioni necessarie a raggiungere il proprio benessere.

Per lo svolgimento di tutte le attività vengono utilizzati sia strumenti e tecniche idonee alla disabilità sensoriale visiva, sia strumenti quali agende visive, normalmente usate con le persone autistiche, adattate per la disabilità specifica di Edoardo.

Seguendo il sogno di Edoardo nel proseguimento del percorso di studi in riferimento all'apprendimento delle lingue straniere, la madre insieme alle educatrici di riferimento, si è messa in contatto con l'Università degli studi di Torino, trovando un percorso idoneo alle esigenze di Edoardo. Il percorso prevede la preparazione di un piano di studi adeguato e l'affiancamento per la produzione di "strumenti" da utilizzare per ampliare e rafforzare le conoscenze e le potenzialità individuali del ragazzo. Il percorso prevede personale che accompagni

la persona alla frequentazione delle varie discipline e nei vari spostamenti all'interno degli ambienti universitari, supportando lo studente anche nella ricerca del materiale utile per le varie discipline fornendo sostegno per la preparazione e lo svolgimento degli esami.

Gli esami sono organizzati in base alle potenzialità dello studente.

Quanto detto dimostra in modo tangibile, quanto la figura educativa adeguatamente formata, sia alla base di un lavoro mirato per la crescita personale e l'inclusione della persona autistica affetta da disabilità sensoriale visiva nella società, altresì rappresenta la colonna portante per rendere normale ciò che nella società attuale viene visto come diverso.

### **Il caso di BIANCA**

L'esperienza fatta con una bambina ipovedente con disabilità intellettiva mostra l'utilizzo della Comunicazione Aumentativa e Alternativa quale forma di comunicazione integrativa ed i risultati che ne sono conseguiti nel percorso riabilitativo.

Bianca, ha sette anni è ipovedente ed ha un ritardo mentale generalizzato di gravità non specificata con impaccio motorio e ritardo del linguaggio, che non le dà la facoltà di comunicare verbalmente. La bambina infatti riesce a pronunciare le uniche parole di mamma e nonna, ad emettere diversi vocalizzi, rivelazioni gestuali e comportamentali che in qualche modo vicariano l'espressione verbale.

Da qualche anno i genitori di Bianca, su parere di medici, le hanno insegnato ad utilizzare la "Comunicazione Aumentativa/ Alternativa" (CAA), intesa come qualsiasi forma di comunicazione che non sostituisce, ma integra ed aumenta il linguaggio verbale attribuendo ad esso un significato più ampio e facilita la partecipazione alla vita sociale, attraverso l'instaurarsi di relazioni interpersonali e scambi comunicativi di persone ostacolate per un'assenza, temporanea o permanente, nella comunicazione verbale.

La CAA non si pone come semplice alternativa al linguaggio verbale: si tratta infatti di un approccio multimodale, che pur avvalendosi di una pluralità di strumenti comunicativi tra cui il linguaggio dei segni, l'indicazione di immagini, simboli, parole o lettere ecc., non trascura di mantenere e potenziare le espressioni verbali, qualora presenti.

Va inoltre sottolineato come la crescente diffusione delle tecnologie dell'informazione abbia reso disponibili nuove opportunità per chi presenta un deficit del linguaggio. Oggi infatti è possibile reperire sul mercato numerosi ausili per la comunicazione: comunicatori portatili,

sintesi vocali, software per la comunicazione, che possono ampliare ulteriormente le potenzialità comunicative e linguistiche della persona.

Inizialmente lo sviluppo di questa pratica clinica è stato sollecitato per incrementare le abilità comunicative di bambini con diagnosi di Paralisi Cerebrale Infantile, in cui era evidente la discrepanza tra linguaggio espressivo, gravemente deficitario, e linguaggio ricettivo che non presentava invece severe compromissioni. Esperienze successive però hanno evidenziato che anche in alcuni casi di ritardo mentale gli interventi di CAA hanno ottenuto buoni risultati.

Grazie alle tecniche e agli strumenti della CAA le persone disabili e ipovedenti con difficoltà di comunicazione, come Bianca, sono attualmente in grado di utilizzare un codice efficace e condiviso che dia loro la possibilità di usufruire di nuove opportunità educative e sociali.

Attualmente questi interventi vengono usati da: medici, logopedisti, fisioterapisti, terapisti della neuro psicomotricità, terapisti occupazionali, insegnanti, psicologi, educatori professionali.

La CAA utilizza tanti strumenti di aiuto alcuni dei quali sono: i quaderni delle tracce e le tabelle di comunicazione.

I quaderni delle tracce costituiscono un valido aiuto per la bambina la quale, pur non potendo impiegare un sistema simbolico, desidera condividere con i genitori gli avvenimenti e i fatti cui essi non hanno partecipato. L'uso di questo semplice strumento permette alla bambina di esercitare una funzione iniziale narrativa, organizzatrice del pensiero e della capacità di comunicare.

La tabella di comunicazione è un ottimo ausilio per sviluppare l'abilità ad indicare. Questo strumento è una sorta di raccoglitore di simboli che rappresenta graficamente il vocabolario conosciuto dalla bambina: oggetti, azioni, foto dei familiari e degli amici, avvenimenti, giorni della settimana, mesi dell'anno, stagioni, stati di animo, quantità, luoghi conosciuti e frequentati (casa, scuola, campagna, mare, montagna, piscina, ristorante, ospedale ecc.), mezzi di trasporto (automobile, bus, nave, treno, aereo), indumenti e accessori, strumenti della scuola (libri, quaderni, regoli, lettere e numeri mobili, colori, matite, penne, ecc.), alimenti e bevande, parti del corpo umano, stati di salute, ecc.

Questa tabella è per Bianca il suo strumento vocale che facilmente adopera perché, additando le icone, esterna i suoi bisogni e i suoi stati d'animo, ma arriva a far comprendere i suoi pensieri e a narrare i suoi vissuti distinguendo il soggetto e l'azione.

Le stesse icone sono facilmente realizzate grazie all'uso di un programma chiamato Boardmaker per la Comunicazione Aumentativa,

che permette di creare le immagini alla grandezza desiderata, stamparle ed inserirle sulla tabella, che sarà arricchita di nuove icone ogni volta che la bambina apprenderà un concetto sconosciuto. La grandezza delle immagini, ovviamente, sarà funzionale al residuo visivo della bambina.

La CAA è stato l'ausilio tecnico che ha consentito di far fronte alle difficoltà incontrate nei primi giorni, in cui Bianca mostrava atteggiamenti di ostilità e accettava di studiare con me solo in presenza della madre.

All'inizio della scuola Bianca presentava questa situazione: una buona memoria e conoscenza delle più comuni parti del corpo su indicazione verbale, ma non aveva raggiunto la rappresentazione grafica dell'omino. Nelle abilità grosso- e fino-motorie risultava impacciata: deambulava autonomamente su terreno regolare, ma tendeva a perdere l'equilibrio sulle superfici irregolari; pertanto, necessitava di una guida fisica per salire e scendere le scale.

Maggiori difficoltà si rilevavano nella motricità fine: Bianca infatti impugnava il mezzo grafico in maniera inadeguata compromettendo negativamente l'esecuzione dell'attività grafica, caratterizzata da tratti imprecisi, motivo per il quale la bambina si rifiutava di farlo.

L'area cognitiva risultava sviluppata, infatti la bambina riconosceva, discriminava e associava i colori, le immagini, le lettere, i numeri, ma non riusciva ad associare questi ultimi alla quantità; mostrava di comprendere i discorsi rispondendo alle domande stimolo che richiedono il "SI" e il "NO" con i cenni del capo e sapeva far comprendere i suoi bisogni comunicandoli con gesti o con la mimica.

In questi lunghi mesi Bianca ha sempre mostrato un forte desiderio di apprendere e osservare attentamente tutto quanto avviene intorno a sé; infatti, esplora con molta curiosità qualsiasi cosa che le si presenta a favore e se viene continuamente stimolata, mostra grande collaborazione e vivo interesse per le attività proposte. Inoltre, la bambina è molto sensibile al richiamo e al rinforzo delle sue attitudini, pertanto ho ritenuto necessario gratificarla con elogi o premi a conclusione delle sue attività.

Sicuramente l'allegria e la grande forza d'animo che caratterizzano Bianca sono alimentate dal contesto in cui vive, una famiglia serena e tranquilla. I suoi genitori sono persone molto disponibili; la amano e la seguono attentamente e, pur essendo consapevoli delle gravità presenti in un momento di crescita così delicato, vivono con ampia accettazione il deficit della loro figlia lasciandola libera di affrontare

gli ostacoli, permettendole in tutti i modi di raggiungere un adeguato grado di autonomia personale e sociale; ma soprattutto creando tutti quei presupposti per permetterle di vivere un'esistenza serena segnata dai veri valori.

A fine anno scolastico la bambina ha compiuto significativi progressi in tutte le aree programmate nel P.E.I. Il suo livello cognitivo si è ulteriormente arricchito, infatti Bianca giunge a comprendere, ricordare i contenuti essenziali di brevi testi riuscendo a riferirli attraverso le immagini esplicative del testo stesso. È in grado di collocare nel tempo i fatti e le esperienze vissute, riconosce rapporti di successione esistenti tra loro, rileva il rapporto di contemporaneità tra azioni e situazioni, identifica la ciclicità in fenomeni regolari e la successione delle azioni di una vicenda o di un'esperienza vissuta, ricostruendo una storia ascoltata con l'ausilio di immagini in sequenza, e riesce a riferire un vissuto personale, seguendo l'ordine delle immagini.

Nell'ambito logico matematico, la bambina sa usare i numeri per contare da 1 a 9, sa ordinare e confrontare i raggruppamenti di oggetti. Riesce a risolvere le situazioni problematiche utilizzando le operazioni aritmetiche quali la somma e la sottrazione: lavorando a livello manipolativo, con gli insiemi e l'uso dei regoli, riesce ad ottenere risultati positivi. Bianca è in grado di osservare oggetti e fenomeni, individuare grandezze misurabili ed effettuare misure con strumenti elementari, classificare oggetti in base ad una proprietà, raccogliere dati, informazioni e saperli organizzare. È in grado di riconoscere la propria posizione e quella degli oggetti nello spazio vissuto rispetto ai diversi punti di riferimento, descrive con l'uso delle icone e rappresenta graficamente gli spazi vissuti e quelli percorsi attraverso l'uso degli indicatori topologici. È capace di ordinare i corpi in base alle loro proprietà di leggerezza, durezza, fragilità, elencando le caratteristiche di oggetti noti e le parti che li compongono, manifestando una buona capacità di esplorare l'ambiente attraverso l'impiego sistematico e differenziato dei cinque sensi.

Bianca inoltre giunge ad analizzare gli oggetti, gli strumenti e le macchine d'uso comune; ha una buona conoscenza della tastiera ed è in grado di utilizzare il computer per eseguire semplici giochi didattici, ma anche per scrivere sotto dettatura delle piccole frasi.

La bambina inoltre è capace di attribuire i significati a segnali sonori e musicali, discriminando e interpretando gli eventi sonori dal vivo e da quelli registrati. Attualmente la piccola impiega creativamente i colori adoperandoli per differenziare e riconoscere gli oggetti; riesce

anche a distinguere la figura dallo sfondo e rappresentare le forme umane con uno schema corporeo strutturato; è in grado di tratteggiare graficamente il corpo fermo e in movimento; riconosce e denomina le varie parti del corpo e infine utilizza anche i suoi spostamenti per rappresentare situazioni comunicative reali o fantastiche. Uno dei traguardi più importanti è stato l'evidente progresso nelle abilità grosso- e fino-motorie: la piccola attualmente riesce a salire e scendere le scale da sola tenendosi alla ringhiera.

### **Metodologia**

Nel percorso svolto per realizzare la ricerca su autismo e cecità, ci siamo trovati di fronte a una serie di problemi determinati dalla carenza assoluta di un metodo che potesse favorire la crescita di bambini e ragazzi con problematiche relative allo spettro autistico che presentavano grave disabilità sensoriale visiva.

L'aspetto che ci ha colpito maggiormente, in modo negativo, è l'improvvisazione nel prendere in carico l'utenza da parte di sanitari e personale formativo, chiamati a fare una corretta diagnosi e un progetto volto alla valorizzazione degli aspetti bio - psicosociali della persona attraverso una progettazione mirata.

Questo non significa che la volontà e l'impegno, da parte di tutto il personale sanitario, educativo e scolastico non fosse presente. Infatti, mancava e manca una strutturazione organica degli interventi e conseguentemente vi è una carenza di conoscenze pedagogiche finalizzate ad attuare un percorso, per quanto possibile, omogeneo sia per gli obiettivi previsti dai PEI, sia per quanto riguarda la scuola e per l'inclusione sociale con la presa in carico da parte dei servizi.

Abbiamo notato in tutti gli interventi, l'obiettivo di tranquillizzare il bambino o il ragazzo attraverso strategie di prevenzione dei vari bisogni primari e costruzione di ambienti contenitivi in cui la persona può svolgere attività, spesso stereotipate, ma appaganti e dove le richieste sono quasi inesistenti.

Dai lavori presi in considerazione si è evidenziato che un intervento educativo utilizzabile come fulcro tra scuola, famiglia e servizi può determinare il raggiungimento di obiettivi fino a questo momento quasi impensabili. Le varie strutture indagate sembrano non abbiano ancora assimilato le problematiche di questa particolare situazione di utenti mancando così gli stessi interrogativi a cui dare e cercare una soluzione.

La metodologia che intendiamo indicare si limita ad un tentativo di interventi base che, tendenzialmente diano una struttura sulla quale poter costruire un'ipotesi progettuale spendibile in modo oggettivo su uno spettro di utenza varia sia per età che per tipo di funzionamento.

E' fondamentale che l'attore principale sia la persona autistica con disabilità sensoriale visiva circondato da professionisti che si basino sui bisogni di quella specifica persona e che abbiano competenze sia nel campo dell'autismo che in quello della disabilità sensoriale visiva; siamo coscienti che le varie figure non avranno competenze in entrambi gli aspetti ma lavorando in rete condividendo le loro competenze potranno rispondere al loro mandato positivamente rispettando l'individuo e dando tutti gli strumenti per iniziare il percorso socio-educativo anche alla famiglia che ha un ruolo fondamentale nello sviluppo della persona. La famiglia è colei che meglio conosce il proprio figlio in tutti gli aspetti della vita. Si ricorda inoltre che le persone che presentano spettro autistico, hanno una base comune ma per poter offrire loro dei percorsi accessibili, vanno considerati i livelli di competenza personali e in ragione di questi costruire progetti compatibili e personalizzati. Il lavoro dell'educatore deve diventare il mediatore di tutti gli interventi previsti, perché potrà indirizzare i vari professionisti a lavorare nel modo corretto, indicando una strada comune per aiutare lo sviluppo della persona autistica non vedente ad avvicinarsi "al fare" riuscendo a riconoscere l'altro come persona con richieste, aspettative e bisogni. Nello specifico sarebbe opportuno che l'educatore riuscisse attraverso un percorso di condivisione ad ottenere la fiducia della famiglia in modo che ogni intervento sia condiviso, approvato e attuato nella vita di tutti i giorni.

Contestualmente, aspetto molto problematico, è farsi accettare dall'utente, perché potrebbe identificare la nuova figura come colei che impedisca o limiti le sue normali azioni, proponendone altre che difficilmente piaceranno, dato che il cambiamento rappresenta un ostacolo importante per la persona autistica. L'operatore educativo dovrà trovare strategie allettanti in modo da iniziare il processo educativo e di modifica delle abitudini scorrette con gradualità quasi senza che la persona se ne accorga, almeno inizialmente, del processo in atto.

Torniamo alla funzionalità dei vari interventi scolastici, logopedici fisioterapici... e facciamo qualche esempio.

Il bambino non parla o ripete a pappagallo le frasi che gli si dicono. Prima che il lavoro del logopedista sia efficace, è necessario che la famiglia e l'educatore siano consapevoli del reale problema che impe-

disce la verbalizzazione. Il bambino mostra con gesti o atteggiamenti più o meno chiari di avere intenzioni comunicative? Se il problema è la comprensione, ha gli strumenti per avvalersi in modo efficace del tatto? Il "Biscotto" ha significato, solo se ne ho una conoscenza e immagine mentale.

Il bambino cammina poco e male, l'ambiente offre i giusti adattamenti per lo spostamento sicuro e consapevole in autonomia? Tutti questi interrogativi e soluzioni ipotizzate devono tener presente sia la disabilità sensoriale visiva, sia il funzionamento del bambino rispetto allo spettro autistico.

Abbiamo constatato che le diagnosi, mai facili da effettuare, hanno un notevole ritardo se parliamo di persone non vedenti. Nella nostra esperienza parliamo, quando si è fortunati dell'ultimo anno delle materne o addirittura poco prima della scuola superiore. Stiamo parlando di bambini e ragazzi il cui comportamento e funzionamento hanno molto in comune con i bambini e ragazzi autistici. Se parliamo di persone ad alto funzionamento, con buone capacità scolastiche e cognitive, spesso la diagnosi arriva in età adulta ma solo perché manca l'integrazione di essa nel gruppo del pari. Si continua pertanto a imputare alla grave disabilità visiva la maggior parte delle problematiche, anche se, attraverso un lavoro di educativa specifico esse non vengono superate.

Da ciò possiamo affermare l'importanza dei test diagnostici; senza una diagnosi specifica anche educatori con esperienza hanno le mani legate, perché non è loro competenza indicare delle anomalie del sistema neurologico, ne possono proporre strumenti legati al lavoro con persone autistiche, essendo fuori dai progetti educativi individuali, rivolti a bambini e ragazzi non vedenti.

Supposto che l'educatore abbia raggiunto l'obiettivo primario: fiducia da parte della famiglia e buon rapporto con il bambino o ragazzo, ci si trova di fronte ad un problema ancora più impegnativo.

Tale problema è legato all'inserimento scolastico.

Qualora l'intervento educativo sia iniziato precocemente, dovrà affrontare una serie di ostacoli non indifferenti; sarà necessario inserirlo nella scuola primaria e proseguire fino alla fine delle scuole superiori. La persona e la sua famiglia dovrà quindi cambiare abitudini: svegliarsi prima e magari raggiungere un luogo più lontano; rapportarsi con più figure, maestre e insegnanti che difficilmente saranno preparati per l'accoglienza e l'adattamento delle materie e insegnamenti alle particolarità dell'alunno. Il bambino dovrà rapportarsi con persone diverse, compagni nuovi .... Tenendo conto, che già l'inserimento e il lavoro

con un alunno che presenta grave disabilità visiva non è per gli insegnanti facile, le problematiche si complicano esponenzialmente laddove il bambino o ragazzo ha altre difficoltà, legate al suo funzionamento diverso dai bambini e ragazzi neurotipici.

In estrema sintesi si dovranno risolvere i seguenti aspetti:

- Creazione di una rete, che comprenda i servizi già presenti, che dovrà iniziare il lavoro di conoscenza e progettazione prima dell'inserimento del bambino o ragazzo (progetto ponte);

- Incontro tra l'educatore e il consiglio di classe, con il compito di presentare la tipologia di intervento precedentemente adottato;

- Elaborazione del PEI;

- Scelta della classe e adattamento dei vari locali scolastici utilizzati dal bambino o ragazzo con i supporti tattili per la discriminazione delle attività (classe, bagno, scale o ascensore, locale mensa...) questo ovviamente se è già stato proposto al bambino o ragazzo in precedenza. Ad esempio, se il bambino o ragazzo riconosceva la sua classe, grazie ad un pon pon attaccato alla porta, è fondamentale mantenerlo non solo per permettergli di riconoscere la classe in autonomia, ma perché quel simbolo richiamerà il tipo di attività che deve svolgere in quel determinato ambiente.

- Conoscenza di tutte le strutture di comunicazione e comunicazione aumentativa utilizzate fino a quel momento in modo che tutti sappiano sfruttare la stessa metodologia di lavoro.

- Creazione di nuovi simboli o immagini tattili che saranno utilizzati nelle varie attività specifiche (maestra di matematica, tessera con un quadrato, insegnante di ginnastica scarpette se vi è il cambio prima di entrare in palestra).

Da quanto evidenziato si nota che esistono due aspetti: uno metodologico ed uno didattico-pedagogico. L'aspetto metodologico che possiamo ritenere utilizzabile come base operativa, rappresenta gli atti che devono essere necessariamente compiuti per creare un ambiente strutturale e infrastrutturale idoneo alle caratteristiche delle persone con disabilità sensoriale visiva che presentano tratti dello spettro autistico. L'altro aspetto, è rappresentato dalla creazione del PEI in ragione dei bps. Il PEI va costruito con obiettivi che dovranno essere raggiunti con gli adattamenti necessari anche della didattica e che dovranno essere molto flessibili in ragione della capacità del bambino e ragazzo di gestire la frustrazione legata al tipo di lavoro che si intende svolgere. Inoltre va tenuto in considerazione la crescita o l'eventuale regressione legata ad elementi esterni al lavoro didattico. Questo permetterà di

aiutare il bambino o ragazzo a non avere un appiattimento dei picchi di competenza e o una chiusura nei confronti dell'esterno e dei rapporti sociali che dovranno sempre essere coltivati da tutti gli operatori al fine di raggiungere un buon livello di inclusione sociale.

Da tutto questo percorso va sempre ricordato che al centro di ogni intervento vi è la famiglia che non deve mai essere esclusa nel percorso in modo da poter lavorare con la stessa metodologia utilizzata a scuola anche nei momenti di crisi e nelle attività quotidiane. Importante anche il collegamento tra scuola e famiglia, per permettere il racconto da parte del bambino o ragazzo, di tutte le attività svolte reciprocamente a casa e nell'ambiente scolastico. Buona norma è l'inserimento del quaderno dei resti o restituzione, in cui con elementi tattili vengano ripercorse le varie attività. Questo, rafforzerà l'immagine nel bambino o ragazzo, utilizzando sia a casa che a scuola gli stessi elementi di comunicazione e strutturazione delle attività.

Inoltre, esso avrà un ruolo attivo e non passivo, in tutti gli aspetti della sua vita.

Come affermato precedentemente il ruolo dell'educatore risulta fondamentale in quanto, oltre all'intervento di supporto didattico, dovrà mantenere rapporti costanti e corretti con la famiglia, con i servizi e con la struttura scolastica al fine di essere il raccordo dei diversi interventi. L'educatore sarà chiamato anche ad un intervento territoriale che determini, per quanto possibile, un inizio di inclusione sociale cercando di inserire l'utente nelle attività dei pari.

La figura dell'educatore passa da avere un ruolo marginale, (se è presente è meglio, ma si può fare tutto senza), a un ruolo fondamentale nella vita della persona e della sua famiglia; è pertanto necessario offrirgli percorsi di formazione mirata in modo da non risultare una sorta di assistente. L'educatore in questa visione dovrà essere colui che accompagna il bambino fino all'età adulta, sarà la memoria storica del percorso della persona e della sua famiglia e dovrà essere coinvolto in tutto il percorso fino all'accompagnamento al raggiungimento della massima autonomia personale, sociale e occupazionale possibile. In questa visione sarebbe auspicabile che essa entrasse a far parte dei progetti di vita indipendente e, soprattutto, là dove possibile, anche in quelli inerenti ad eventuali sbocchi occupazionali. Ci rendiamo conto che difficilmente un educatore potrà essere presente in tutto il percorso di vita della persona ma è fondamentale che trasmetta tutto il sapere e la storia dell'utente alle persone che gestiranno gli interventi futuri.

Necessario sarà il percorso di accompagnamento al cambiamento della figura di riferimento in modo da non determinare frustrazione.

Spesso il cambiamento delle figure di riferimento rappresenta un trauma che implica l'interruzione degli apprendimenti e un lungo tempo per il riadattamento a nuove situazioni; se nel corso dell'anno cambia l'insegnante di sostegno o di materie importanti vi sarà probabilmente un periodo in cui si presenta una regressione del bambino o ragazzo. Proprio in questi momenti, per quanto possibile sarà importante rafforzare l'intervento educativo; L'educatore, persona di fiducia che vede il bambino o ragazzo in tutti gli ambienti di vita potrà rendere meno frustrante il cambiamento anche di figure che erano di riferimento.

Se si riuscirà a velocizzare la diagnosi, avvalersi di strumenti adatti idonei e di una figura educativa competente e adeguatamente considerata da tutta la rete, siamo certi che la persona non vedente autistica raggiungerà il massimo di autonomia, competenza sociale scolastica e gestione del problem - solving possibile.

## Appendice

Di seguito verranno proposte delle immagini di alcuni materiali che sono stati realizzati nell'ambito del progetto.

### A. SCELTA MULTIPLA

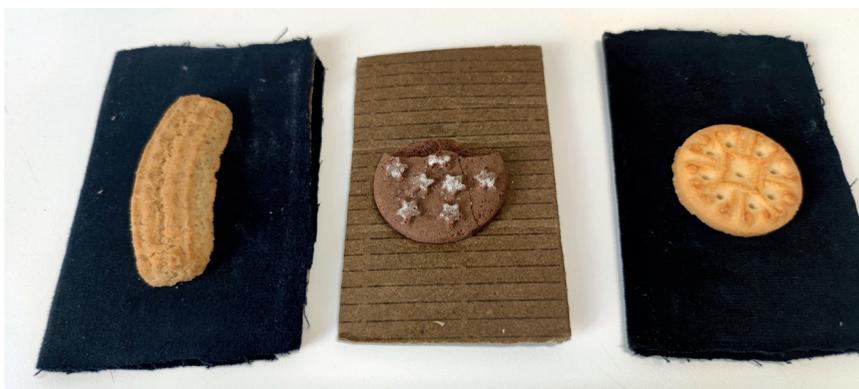


Fig. 4. La scelta multipla è il passaggio successivo alla tessera con il biscotto preferito. In questo modo iniziamo a permettere alla persona non vedente e con autismo, di avere un potere di scelta. In questa fase è importante che ci sia la scelta normalmente effettuata dal bambino.



Fig. 5. Passaggio da oggetto reale a oggetto simbolo con le fattezze dell'oggetto originale



Fig. 6. Passaggio da oggetto reale a oggetto simbolo con le fattezze dell'oggetto originale



Fig. 7. Passaggio da oggetto reale a oggetto simbolo con le fattezze dell'oggetto originale



Fig. 8. Passaggio da oggetto reale a oggetto simbolo con le fattezze dell'oggetto originale.



Fig. 9. Passaggio da oggetto reale a oggetto simbolo con le fattezze dell'oggetto originale.



Fig. 10. Passaggio da oggetto reale a oggetto simbolo con le fattezze dell'oggetto originale.

## B. SEQUENZA PER DISCRIMINARE SCELTE



Fig. 11 Questa sequenza rappresenta la modalità di scelta di un elemento in base al momento della giornata.

In questo modo iniziamo a permettere alla persona non vedente con autismo, di avere un potere di scelta.

In questa fase è importante che ci sia la scelta preferita o normalmente effettuata dalla persona.

Questi tre elementi vengono normalmente usati in momenti diversi della giornata.

Es.: Caffelatte al mattino, caffè dopo pranzo, thè al pomeriggio.

## C. SEQUENZA PREPARAZIONE CAFFÈ



Fig. 12 Struttura in sequenza di quanto serve per la preparazione del caffè. Manca la caffettiera o l'immagine della macchinetta in quanto la sequenza è legata agli elementi da recuperare in modo soggettivo (Es. il caffè in polvere può essere in un barattolo, nel pacchetto oppure all'interno di una cialda) in questo caso il livello di astrazione è più marcato.

#### D. SEQUENZA FREQUENZA SCOLASTICA



Fig. 13. Parziale esempio di attività svolte all'interno della giornata scolastica. In questo caso, abbiamo le scarpe che indicano l'ora di educazione motoria; la A per indicare la materia di italiano; il BISCOTTO indica il momento della merenda; la campanella, riconducibile al suono della campanella scolastica, anticipa il momento dell'uscita.

#### E. SEQUENZA USCITA DA CASA



Fig. 14. Questa sequenza indica ciò che viene fatto per uscire e raggiungere un altro luogo: abbiamo le SCARPE perché diverse da quelle usate in casa; il BASTONE, simbolo di autonomia per la mobilità di una persona non vedente; la CHIAVE, indica le chiavi dell'abitazione da dover portare con sé; l'AUTO-MOBILE indica il mezzo con cui normalmente ci si sposta. Questa sequenza è stata strutturata per un adolescente.

F. STRISCIA DEL TEMPO



Fig. 15. Striscia del tempo



Fig. 16 Immagine simbolo per strutturare le attività legate al carnevale per una bambina di quinta  
**ATTIVITA' RICONDUCEBILE AL METODO TOUCH**



Fig. 17. Discriminazione e selezione di perline con materiali diversi che devono essere inserite in apposite scatole

# **L'aspettativa genitoriale e scolastica sulle persone con disturbi dello spettro dell'autismo e disturbi visivi**

Gian Pietro Carrogu

*IERFOP Onlus; Dipartimento di Pedagogia, Psicologia e Filosofia, Università degli Studi di Cagliari*

I bambini vivono alcune delle più importanti tappe di vita nel passaggio dal contesto domestico a quello scolastico, in questi momenti di transizione tutta la famiglia vive dei momenti ricchi di emozioni. Il bambino non sa cosa incontrerà e i genitori da parte loro possono sperimentare curiosità, ansia e preoccupazioni relative al modo in cui il proprio figlio vivrà quest'esperienza.

Da un punto di vista ambientale il passaggio dal contesto familiare a quello scolastico è una transizione che può essere fortemente destabilizzante; il luogo familiare della propria casa viene sostituito da un altro luogo più grande, più ampio e sconosciuto, le figure genitoriali sfumano e compaiono quelle di altri bambini e delle figure docenti, del personale della scuola e in questo corollario anche la temporalità muta. Il tempo infatti viene scandito da attività eterodirette alle quali ci si deve adeguare (Nevehir Haci Bekta et al., 2021).

Quando il bambino vive le prime tappe della scolarizzazione affronta le sue prime sfide, le prime soddisfazioni in contesti extra-familiari, le prime difficoltà o persino le prime sconfitte. Se il successo da parte dei genitori è cosa felicemente attesa, gli insuccessi in ambito scolastico sono percepiti negativamente e spesso con forte preoccupazione.

Questi momenti di passaggio nel caso di bambini con disabilità possono essere percepiti come momenti di forte ansia, perché quest'esperienza di sfida potrebbe portare a molteplici insuccessi o fallimenti, incidendo negativamente anche sul senso di auto-efficacia del bambi-

no, sulla propria autostima o più semplicemente sul morale familiare (Pekdogan & Akgul, 2016). Quasi in parallelo, in contesto scolastico, le figure docenti vivono con estrema attenzione l'inserimento degli studenti con disabilità poiché sin dai primi passi all'interno del contesto scolastico gli studenti possono vivere situazioni impattanti sul piano emotivo e compromettendo alcune delle relazioni fondamentali a livello scolastico in particolare quella con l'ambiente classe (Lytle & Bordin, 2005).

Frequentemente le figure docenti vivono l'inserimento di studenti con disabilità partendo dal presupposto che questi dovranno affrontare un percorso scolastico "facilitato" poiché a prescindere dalla tipologia di disabilità di cui il bambino è affetto, questo è un soggetto fragile; un percorso facilitato che può sfociare nell'individuare obiettivi minimi a livello di profitto scolastico o addirittura una programmazione differenziata. Se da un lato gli adempimenti burocratici necessari l'inserimento degli studenti con disabilità sono necessari, l'approccio verso le situazioni che vedono l'inserimento con persone con disabilità dovrebbero essere il più inclusive possibile, prevedendo degli approcci "speciali" capaci di massimizzare le potenzialità degli studenti e non proponendoli in chiave negativa o come la sottrazione di obiettivi formativi previsti (Saloviita & Consegnati, 2019).

Sia nel contesto familiare, ambiente nel quale il bambino inizia a prendere consapevolezza dei confini della propria corporeità e inizia a interfacciarsi nel mondo, sia nel contesto classe, ambiente costitutivo dell'esperienza scolastica di ogni alunno, è frequente svolgere attività etero-dirette; sia proposte dalla sfera familiare-genitoriale che da alcuni degli attori dello scenario scolastico ovvero gli insegnanti; queste attività poi vengono proposte, successivamente a una valutazione del genitore o docente, in base a criteri di coerenza con la fase di sviluppo del bambino (Ozturk et al., 2016). Il processo di valutazione delle capacità del bambino e proposta di attività è un processo che si basa su eventi pregressi, ovvero situazioni di successo o insuccesso su base di attività simili e su aspettative circa la possibilità di raggiungere l'obiettivo individuato, ma questa fase valutativa è influenzata anche dal timore di tramutarsi nella progettazione di un insuccesso. Così la scelta tra tante possibilità tende a precluderne alcune perché valutate fuori dalla portata del proprio figlio o del proprio alunno.

Gli atteggiamenti, le percezioni e il loro riflesso nei comportamenti manifesti o sottesi sono veicolo di informazioni che vengono trasmesse un'ampia scala di canali comunicativi. Questi incidono spesso in modo

significativo nei comportamenti degli altri individui e possono spesso alterare le capacità delle altre persone.

Alcuni ricercatori rilevano che le aspettative che i genitori nutrono per propri figli influenzano i loro risultati, in particolare ai bambini provenienti da ambienti svantaggiati e da quelli appartenenti a minoranze etniche e culturali (Bouck, 2012). Ma l'idea che le aspettative dei genitori possano influenzare i risultati scolastici dei propri figli non è un concetto nuovo alla psicologia, infatti Rosenthal (1974) ha sottolineato che le elevate aspettative degli insegnanti portavano gli studenti a raggiungere risultati migliori in termini di apprendimenti e di efficacia del percorso scolastico. L'influenza delle implicazioni sociali in chiave educativa sono stata evidenziate ancora prima da Bourdieu (1973), che nella sua analisi ha evidenziato quanto le differenze di estrazione sociale fossero corrisposte al possesso o meno di risorse quali "capitale culturale" e all'orientamento prodotto da queste (atteggiamento); inoltre che l'orientamento dei genitori verso la scuola dovrebbe essere preso in esame nei futuri studi longitudinali.

Gli effetti delle aspettative dei genitori nei confronti dei propri figli sono stati evidenziati anche da altri ricercatori; proprio l'atteggiamento e l'influenza delle aspettative dei genitori in contesto scolastico ha coinvolto il lavoro di Dumais (2006) arrivando a teorizzare che i bambini assimilano le aspettative dei propri genitori interiorizzando questi costrutti e strutturandoli come guida per il loro futuro.

Gli atteggiamenti, le aspettative e tutti i messaggi verbali e non verbali incidono in qualche modo e si configurano spesso come predittori d'esito. Altrettanto importante si configura la motivazione come importante anticipatore rispetto un possibile successo o insuccesso nel successo scolastico e in generale nell'autorealizzazione della persona.

Secondo quest'analisi generalmente l'influenza della motivazione è secondo Vroom determinata dall'aspettativa (ovvero da quanto è probabile che un risultato desiderato sia raggiunto attraverso il comportamento o l'azione) e il valore (cioè quanto l'individuo valuta il risultato desiderato) che teorizzando l'espressione matematica secondo la quale la motivazione sia uguale all'aspettativa moltiplicato per il valore, giunge alla conclusione che la motivazione diviene maggiore quando entrambi i fattori hanno un indicatore alto (aspettativa e valore), ma che questa si azzerava quando uno dei fattori ha un indicatore uguale a zero (Vroom, 1964).

Da questo modello si evince come non sia sufficiente la convinzione ancora molto forte in ambito familiare o nelle istituzioni scolastico-for-

mative che l'alunno non apprenda perché non sia sufficientemente motivato, ma che la motivazione dipenda da altri fattori, correlati al proprio senso di autoefficacia e non solo all'interesse per l'oggetto formativo.

Un modello sviluppato più tardi, che conferma quest'ipotesi è quello relativo al "Expectancy socialiser model" teorizzato dal gruppo di ricerca di Eccles (1983). Questo modello rileva che i genitori nel contatto quotidiano inviano continuamente dei messaggi ai propri figli riguardanti le proprie convinzioni sulle loro capacità influenzando poi nell'ambito dei loro risultati (Wigfield, 1994).

L'interesse verso l'influenza delle aspettative genitoriali sul profitto scolastico nei confronti dei propri figli da parte dei ricercatori è nel tempo andato ad aumentare. Il materiale maggiore nel campo scientifico è stato prodotto in territorio USA e le motivazioni sono da ascrivere all'enorme variabilità etno-culturale del continente nord-americano. Da queste ricerche emergono alcune evidenze come quella secondo la quale l'appartenenza al gruppo socio-culturale e lo status socio-economico sono da rilevare come predittori circa le aspettative da parte dei genitori verso i propri figli (Trusty, 2000).

Elemento poi rilevato anche nelle ricerche successive secondo le quali il livello di istruzione dei genitori è connesso al tipo di interazione che questi hanno con i propri figli, alle loro aspettative e al loro comportamento in famiglia, in particolare: al monitoraggio e al supporto ai propri figli per compiti scolastici o alla condivisione di altre attività culturali come l'accesso a musei o biblioteche (Davis-Kean, 2005).

Queste analisi pongono l'attenzione a un ambito estremamente rischioso per gli studenti con Disabilità, Disturbi Specifici dell'Apprendimento (D.S.A.) e Bisogni Educativi Speciali (B.E.S.), poiché se i messaggi espliciti o sottesi, in ambito familiare, scolastico o di pari possono essere correlati a un successo o insuccesso in molteplici ambiti di vita, questo ampio gruppo di giovani e in particolare gli studenti con disabilità rischiano maggiormente di raggiungere risultati scolastici inferiori rispetto ai propri compagni con il rischio collaterale di avere meno possibilità lavorative al termine del percorso scolastico (Watson et al., 2015). Nello specifico dalla letteratura scientifica attuale si può rilevare che l'aspettativa genitoriale o relativa alle figure formative che si interfacciano con bambini e bambine con disabilità può manifestare un'inflexione negativa, soprattutto quando le disabilità in questione sono di carattere cognitivo o sensoriale; queste impattano in modo ancora più incisivo quando si parla di studenti e studentesse con comor-

bilità tra disturbi dello spettro dell'autismo e disabilità visive (Autism Spectrum Disorders and Visual Impairment- ASDVI).

Gli studenti con ASDVI vivono una situazione altamente complessa anche senza ulteriore diagnosi di ritardo mentale e può essere frequente una sottostima sia da parte genitoriale che da parte del corpo insegnante delle reali capacità dei ragazzi; inoltre può essere ulteriore elemento di criticità la scelta se inserire o meno uno studente con ASDVI in una scuola inclusiva o in una scuola speciale.

Dagli studi di Verdier et al. (2018) emerge come vi sia il bisogno di analizzare delle strategie pedagogiche mirate al superamento della percezione negativa e limitante nei confronti di ragazzi con ASDVI al fine di permettere loro di raggiungere il massimo livello di potenzialità; per far questo serve un corpo docente con specifiche competenze, la possibilità di supporto uno ad uno, la possibilità di operare nel contesto classe il più inclusivo possibile, sulla base del profilo e delle aspirazioni dello studente.

Per incidere attivamente nel contesto relativo alla realizzazione piena delle possibilità della persona, con particolare attenzione alle situazioni che meritano di essere attenzionate in modo specifico è utile comprendere il contesto socio culturale nel quale si opera, analizzare le aspettative che percepiscono gli insegnanti, i genitori e gli studenti stessi, senza sottovalutare le difficoltà oggettive che vengono rilevate dalla situazione di disabilità (anche, D.S.A. o B.E.S.), utilizzando come strumento utile al fine di rilevare questi indicatori quello dell'intervista attraverso un questionario valutativo.

Spesso i genitori o gli insegnanti si soffermano a sviscerare una diagnosi per comprendere quali limiti affliggano i propri figli o studenti. Da un lato i genitori nella fase di scoperta della disabilità percepiscono una strada senza uscita, fatta di privazioni e di negazioni, di rinunce e di incognite. Dall'altra l'insegnante che incontra uno studente con disabilità, lo vive in correlazione alla sua diagnosi, alla percezione dei limiti del ragazzo. In quest'ottica attraverso una valutazione delle aspettative genitoriali e dell'istituzione scolastica si può incidere positivamente in primo luogo facendo emergere questi "pre-assunti" ovvero la percezione personale dei limiti del ragazzo, senza il timore di subire giudizi di valore circa la svalutazione delle persone con disabilità; poiché se da un lato il rischio di svalutazione nello sviluppo della persona è una profezia che si auto-avvera, al contempo la negazione delle diversità non giova a un percorso di personalizzazione o di universalizzazione dei processi formativi.

L'analisi della percezione delle aspettative sulle persone con disabilità, D.S.A. e B.E.S. può essere estremamente utile poiché queste attese soprattutto se non prese in considerazione come rilevano le ricerche di Weinstein (2018) traspaiono in qualche modo, si riversano poi nella comunicazione e incidono in maniera deleteria.

Le attività proposte non dovrebbero essere tarate verso obiettivi troppo bassi, limitando l'impegno e l'opportunità di affrontare sfide capaci di favorire lo sviluppo di capacità e competenze nella persona, ma al contempo non dovrebbero essere poste a un livello troppo elevato e confermando i limiti percepiti dalla propria aspettativa. Piuttosto si dovrebbero proporre sfide capaci di adattarsi alla possibilità di un intervento di supporto, nel quale sfumare l'apporto progressivamente che lo studente acquisisce padronanza con il compito (Snipstad, 2019). Per affrontare sistematicamente la questione della corretta valutazione delle potenzialità, in primo luogo si dovrebbe affrontare la questione attraverso un approccio basato sull'Universal Design for Learning (UDL), prevedendo attività capaci di superare un approccio differenziale circa le capacità delle persone e a contempo offrire esperienze fruibili dalla più ampia platea possibile (Griful-Freixenet et al., 2021).

## Conclusioni e sviluppi futuri

Roberto Pili<sup>1</sup>, Bachisio Zolo<sup>1</sup>, Pericle Farris<sup>2</sup>, Donatella Rita Petretto<sup>3</sup>

<sup>1</sup>*IERFOP Onlus*; <sup>2</sup>*APRI Servizi Onlus*; <sup>3</sup>*Dipartimento di Pedagogia, Psicologia e Filosofia, Università degli Studi di Cagliari*

In questo testo, ci siamo occupati di trattare alcuni aspetti della complessa relazione tra ASD e VI, soffermandoci principalmente su alcune questioni teoriche e proponendo alcuni spunti pratici. Nella prima parte di questo testo, abbiamo affrontato temi centrali e cruciali come quelli relativi alla diagnosi ed al riconoscimento precoce di ciascuno di questi disturbi e della loro comorbidità, all'importanza di forme diffuse di screening precoce da utilizzare nell'ambito della presa in carico precoce dei bambini sin dalle prime fasi dello sviluppo ed abbiamo analizzato le problematiche legate al trattamento ed alla cura. Sulla base della revisione della letteratura, riteniamo che un punto centrale in questo campo di studio sia l'importanza di affrontare e scoprire nelle prime fasi dello sviluppo la possibile comorbidità tra VI e ASD, nonché di affrontare e scoprire ogni tipo di comorbidità tra ASD e altri disturbi del neurosviluppo (e per affrontare e scoprire l'ASD stesso)<sup>1</sup>.

Nella seconda parte di questo libro, abbiamo discusso alcuni principi generali utili per progettare e sviluppare interventi specifici e per promuovere l'inclusione dei bambini con ASD e SVI. Abbiamo anche discusso il ruolo della valutazione neuropsicologica nella diagnosi e nella progettazione di interventi specifici, con la consapevolezza che i bambini con ASD e SVI costituiscono un gruppo molto complesso ed eterogeneo (Jordan 2005, Gense & Gense 2011, De Verdier et al., 2018, De Verdier et al., 2019, De Verdier et al., 2020). La valutazione neuropsicologica e funzionale iniziale ed itinere è cruciale per consentire di ave-

---

<sup>1</sup> Riteniamo utile precisare che alcuni punti specifici della comorbidità tra ASD e VI sono rilevanti anche per l'Autismo in generale e diventano ancora più evidenti in presenza di comorbidità tra autismo e altri disturbi del neurosviluppo (come per esempio l'importanza di anticipare l'età della diagnosi e del primo intervento).

re un accurato “quadro” e conoscenza della persona con ASD e SVI e per tener conto della grande eterogeneità che si cela dietro ogni singolo disturbo dello sviluppo e, anche in misura maggiore, nelle condizioni di comorbidità. Quindi abbiamo affrontato e discusso alcuni livelli e obiettivi diversi che sono importanti nello sviluppo degli interventi.

Siamo consapevoli di essere ancora al primo passo in questo campo, perché esistono relativamente poche ricerche evidence-based sullo sviluppo e sull'efficacia di programmi specifici per la comorbidità di entrambi i disturbi, mentre ci sono alcune buone pratiche e programmi specifici basati su ciò che è noto su ASD e SVI separatamente. Sono disponibili solo singole esperienze specifiche di insegnanti e altri professionisti che hanno lavorato con entrambe le popolazioni cliniche. Sono necessarie ulteriori ricerche per esplorare meglio questo argomento, con l'obiettivo di fornire dati sull'efficacia di programmi specifici e di sviluppare linee guida generali specifiche per supportare l'apprendimento e il potenziale di sviluppo dei bambini con ASD e SVI.

In sintesi, sulla base della letteratura in questo campo, anche se la relazione tra autismo e disabilità visiva ha attirato l'attenzione dei professionisti clinici e dei ricercatori, solo alcuni aspetti di questa complessa relazione sono ormai noti, e ci sono alcuni altri passaggi strategici che potrebbero essere necessari in un prossimo futuro. Crediamo che per procedere in questo campo della conoscenza siano necessari almeno due percorsi e due approcci differenti. Il primo percorso si basa sulla ricerca e il secondo si basa sulla diffusione dei risultati e delle scoperte della ricerca. Da entrambi i punti di vista, e ancor più per il secondo, la promozione di una rete di ricerca e di scambio clinico è fondamentale per acquisire una conoscenza più approfondita in questo campo e condividerla. Sono necessari corsi di formazione specifici per operatori sanitari, convegni e webinar volti a diffondere la conoscenza generale e ad informare il pubblico su questi temi, basati sulla collaborazione tra medici clinici, psicologi, pedagogisti, professionisti nel campo dell'educazione, insegnanti e altri esperti della salute. In questo ambito è fondamentale un approccio transdisciplinare, basato sulla cooperazione tra medici, psicologi clinici, pedagogisti e altri professionisti nel campo dell'educazione e della salute, per sviluppare un intervento basato sull'evidenza e per integrare le precedenti esperienze in entrambi i campi di intervento con lo scopo di supportare il potenziale di sviluppo di individui con ASD e di individui con VI, e per aumentare l'efficacia e l'efficacia degli interventi dedicati alla comorbidità tra di loro. Come già riportato in precedenza, riteniamo fondamentale un

approccio centrato sulla persona con VI e ASD, in cui però sia la persona sia la sua famiglia possano avere un ruolo centrale nella definizione condivisa di obiettivi a breve, medio e lungo termine.

Ci auguriamo che questo testo possa rappresentare uno stimolo per lo sviluppo ulteriori di riflessioni ed interventi in questo campo.

#### Ringraziamenti

Gli autori intendono ringraziare tutti coloro che hanno partecipato in una o più fasi del progetto. Intendono in particolare ringraziare la prof.ssa Loredana Lucarelli, Direttrice del Dipartimento di Pedagogia, Filosofia e Psicologia per la collaborazione. Un sentito ringraziamento al Direttore della Casa Editrice UNICApres, Prof. Antonio M. Corda per il prezioso supporto ed i suggerimenti in tutte le fasi di questo progetto editoriale.



## Bibliografia

- Abadie V., Hamiaux P., Ragot S., Legendre M., Malecot G., Burtin A., Attie-Bitach T., Lyonnet S., Bilan F., Gilbert-Dussardier B., Vaivre-Douret L. (2020). *Should autism spectrum disorder be considered part of CHARGE syndrome? A cross-sectional study of 46 patients*, "Orphanet J Rare Dis", Jun 3,15(1), 136.
- Absoud M., Parr J.R., Salt A., Dale N. (2011). *Developing a schedule to identify social communication difficulties and autism spectrum disorder in young children with visual impairment*, "Dev Med Child Neurol", 53(3), 285-8.
- Adeoti C.O. (2009). *Beliefs and attitude towards spectacles*, "Nigerian Journal of Clinical Practice", 12(4), 359-61.
- Adio A.O., Alikor A., Awoyesuku E. (2011). *Survey of pediatric ophthalmic diagnoses in a teaching hospital in Nigeria*, "Nigerian Journal of Medicine", 20(1),105–8.
- AHRQ (2004). *Vision rehabilitation for elderly individuals with low vision or blindness*, Agency for Healthcare Research and Quality, Maryland.
- Alabbasi O.M., Al-Barry M., Albasri R.F., Khashim H.F., Aloufi M.M., Abdulaal M.F., et al. (2017). *Patterns of ophthalmic emergencies presenting to a referral hospital in Medina City, Saudi Arabia*, "Saudi Journal of Ophthalmology: official journal of the Saudi Ophthalmological Society", 31(4), 243–6.
- Albrecht M.A., Stuart G.W., Falkmer M., et al. (2014). *Brief Report: Visual Acuity in Children with Autism Spectrum Disorders*, "J Autism Dev Disord", 44, 2369–2374.
- Aljied R., Aubin M.J., Buhrmann R., Sabeti S., Freeman E.E. (2018). *Eye care utilization and its determinants in Canada*, "Can J Ophthalmol", 53(3), 298-304.
- Allikmets R. (2004). *Leber congenital amaurosis: a genetic paradigm*, "Ophthalmic Genet", Jun 25(2), 67-79.
- American Psychiatric Association (1980) *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (3rd Edition) (DSM-III)*, APA, Washington DC.
- American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders -fourth edition - Text Revision*, APA, Washington.

- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders -fifth edition*, APA, Washington.
- Aminlari A., Singh R., Liang D. (2010). *Management of pterygium*, "American Academy of Ophthalmology", 37-38.
- Amir R.E., Van den Veyver I.B., Wan MTran C.Q., Francke U., Zoghbi H.Y. (1999). *Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2*, "Nat Genet", 23, 185–88.
- Andrews R., Wyver S. (2005) *Autistic tendencies: Are there different pathways for blindness and autism spectrum disorder?*, "Br J Vis Impairment", 23(2), 52-7.
- Anketell P.M., Saunders K.J., Gallagher S.M., et al. (2015). *Brief Report: Vision in Children with Autism Spectrum Disorder: What Should Clinicians Expect*, "J Autism Dev Disord", 45, 3041–3047.
- Apicella F., Costanzo V., Purpura G. (2020). *Are early visual behavior impairments involved in the onset of autism spectrum disorders? Insights for early diagnosis and intervention*, "Eur J Pediatr", Feb, 179(2), 225-234.
- Apple D., Rabb M., & Walsh P. (1982). *Congenital anomalies of the optic disc*, "Surv Ophthalmol", 27, 3–41.
- Areni A., Ercolani AP., Scalisi T.G. (1994). *Introduzione all'uso della statistica in psicologia*, LED Edizioni Universitarie, Roma.
- Arun C.S., Al-Bermani A., Stannard K., Taylor R. (2009). *Long-term impact of retinal screening on significant diabetes- related visual impairment in the working age population*, "Diabet Med", 26(5), 489–92.
- Asperger H. (1944). *Die "Autistischen Psychopathen" im Kindesalter*, "Arch Psychiatr Nervenkr", 117(1), 76–136.
- Azari A.A., Barney N.P. (2013). *Conjunctivitis: a systematic review of diagnosis and treatment*, "JAMA", 310(16), 1721–9.
- Baer D.M., Wolf M.M., & Risley T.R. (1968). *Some current dimensions of applied behavior analysis*, "Journal of applied behavior analysis", 1(1), 91.
- Baltussen R., Sylla M., Mariotti S.P. (2004). *Cost-effectiveness analysis of cataract surgery: a global and regional analysis*, "Bull World Health Organ", 82(5), 338–45.
- Bamiou D.E., Free S.L., Sisodiya S.M., et al (2007). *Auditory interhemispheric transfer deficits, hearing difficulties, and brain magnetic resonance imaging abnormalities in children with congenital aniridia due to PAX6 mutations*, "Arch Pediatr Adolesc Med", 161, 463–469.

- Baron-Cohen S. (1990). *Autism: A specific cognitive disorder of 'mind blindness'*, "International Review of Psychiatry", 2(1), 81–90.
- Baron-Cohen S. (2002). *The extreme male brain theory of autism*, "Trends Cogn Sci", 6, 248–254.
- Bauman M.L., Kemper T.L. (2005). *Neuroanatomic observations of the brain in autism: a review and future directions*, "Int J Dev Neurosci", 23, 183–87.
- Baxter A.J., Brugha T.S., Erskine H.E., Scheurer R.W., Vos T., Scott J.G. (2015). *The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders*, "Psychol Med", 45, 601–13.
- Belloni S. (2010). *Lo strabismo*, In: *L'occhio, le sue malattie e le sue cure*, Springer, Milano.
- Belote M., Maier J. (2014). *Why Deaf-Blindness and Autism Can Look So Much Alike?*, California Deaf-blind Services Resources, Fall 19 (2).
- Bercum F.M., Rodgers K.M., Benison A.M., Smith Z.Z., Taylor J., et al. (2015). *Maternal stress combined with terbutaline leads to comorbid autistic-like behavior and epilepsy in a rat model*, "J Neurosci", 35, 15894–902.
- Bernstein V. & Denno L.S. (2005). *Repetitive behaviors in CHARGE syndrome: Differential diagnosis and treatment options*, "American Journal of Medical Genetics", 133A, 232–239.
- Bettelheim B. (1967). *The Empty Fortress; infantile autism and the birth of the self*, New York, Free Press.
- Borue X., Chen J., Condron B.G. (2007). *Developmental effects of SSRIs: lessons learned from animal studies*, "Int J Dev Neurosci", 25, 341–47.
- Bhaskaran S., Lawrence L., Flora J., Perumalsamy V. (2018). *Functional and cognitive vision assessment in children with autism spectrum disorder*, "Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus", 22 (4), 304-308.
- Biedner B., Klemperer I., Dagan M., Yassur Y. (1993). *Optic disc coloboma associated with macular hole and retinal detachment*, "Ann Ophthalmol", Sep, 25(9), 350-2.
- Biswas J., Saha I., Das D., Bandyopadhyay S., Ray B., Biswas G. (2012). *Ocular morbidity among children at a tertiary eye care hospital in Kolkata, West Bengal*, "Indian Journal of Public Health", 56(4), 293–6.
- Blake K.D., Davenport S.L.H., Hall B.D., Hefner M.A., Pagon R.A., Williams M.S., Lin A.E., Graham J.M. (1998). *CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician*, "Clin Pediatr (Phila)", 37, 159-173.

- Blake K.D., Prasad C. (2006). *CHARGE syndrome*, "Orphanet Journal of Rare Diseases", 1, 34 Published: 07 September 2006. doi:10.1186/1750-1172-1-34.
- Blencowe H., Lawn J.E., Vazquez T., Fielder A., Gilbert C. (2013). *Preterm-associated visual impairment and estimates of retinopathy of prematurity at regional and global levels for 2010*, "Pediatr Res", 74 Suppl 1, 35-49.
- Bleuler E. (1911). *Dementia Praecox oder Gruppe der Schizophrenien*, Leipzig, Germany.
- Bleuler E. (1950). *Dementia Praecox or the Group of Schizophrenias*, New York, NY, International Universities Press, (Trad J. Zinkin).
- Bloch S.B., Larsen M., Munch I.C. (2012). *Incidence of legal blindness from age-related macular degeneration in Denmark: year 2000 to 2010*, "Am J Ophthalmol", 153(2), 209–13.e2.
- Blohme J., Bengtsson-Stigmar E., Tornqvist K. (2000). *Visually impaired Swedish children. Longitudinal comparisons 1980–1999*, "Acta Ophthalmol Scand", 78 (4), 416–20.
- Borchert M. (2012). *Reappraisal of the optic nerve hypoplasia syndrome*, "J Neuroophthalmol", Mar, 32(1) 58–67.
- Borchert M., Garcia-Filion P. (2008). *The syndrome of optic nerve hypoplasia*, "Curr Neurol Neurosci Rep", Sep, 8(5), 395-403.
- Borooh S., Jeganathan V.S., Ambrecht A.M., Oladiwura D., Gavin M., Dhillon B., et al. (2015). *Long-term visual outcomes of intravitreal ranibizumab treatment for wet age-related macular degeneration and effect on blindness rates in south-east Scotland*, "Eye (London, England)", 29(9), 1156–61.
- Bouck E.C. (2012). *Secondary students with moderate/severe intellectual disability: Considerations of curriculum and post-school outcomes from the National Longitudinal Transition Study-2: Secondary curriculum*, "Journal of Intellectual Disability Research", 56(12), 1175–1186.
- Bourdieu P. (1973). *Cultural reproduction and social reproduction*. In R. Brown (Ed.) *Knowledge, education, and cultural change: Papers in the sociology of education* (71-112), London, Tavistock.
- Braconnier M.L., Siper P.M. (2021). *Neuropsychological Assessment in autism spectrum disorder*, "Current Psychiatry Reports", 23, 63.
- Braddick O., Atkinson J. (2013). *Visual control of manual actions: brain mechanisms in typical development and developmental disorders*, "Dev Med Child Neurol", 55 (Suppl 4), 13–18.

- Brambring M. (2004). *Lo sviluppo nei bambini non vedenti. Osservazione e intervento precoce*, Franco Angeli, Milano.
- Brambring M. (2011). *Response to Hobson's Letter: Congenital Blindness and Autism*, "J Autism Dev Disord", 41, 1595–1597.
- Bromley R.L., Mawer G.E., Briggs M., Cheyne C., Clayton-Smith J., et al. (2013). *The prevalence of neurodevelopmental disorders in children prenatally exposed to antiepileptic drugs*, "J Neurol Neurosurg Psychiatry", 84, 637–43.
- Brown D. (2005). *CHARGE syndrome behaviors: Challenges or adaptations?*, "American Journal of Medical Genetics", 133A, Issue3 Special Issue: CHARGE Syndrome 15 March 2005, 268-272. First published: 21 January 2005.
- Brown R., Hobson R.P., Lee A., & Stevenson J. (1997). *Are there "autistic-like" features in congenitally blind children?*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", 38(6), 693–703.
- Brown R.L., Barrett A.E. (2011). *Visual impairment and quality of life among older adults: an examination of explanations for the relationship*, "The Journals of Gerontology", 66(3), 364–73.
- Buescher A.V., Cidav Z., Knapp M., Mandell D.S. (2014). *Costs of autism spectrum disorders in the United Kingdom and the United States*, "JAMA Pediatr", 168, 721–28.
- Butchart M., Long J.J., Brown M., et al. (2017). *Autism and Visual Impairment: a Review of the Literature*, "Rev J Autism Dev Disord", 4, 118–131.
- Caldin R. (2006). *Percorsi educativi nella disabilità visiva. Identità, famiglia e integrazione scolastica sociale*, Erickson, Trento.
- Canevaro A. (1999). *Pedagogia Speciale*, Bruno Mondatori, Milano.
- Carnaby S. (2007). *Developing good practice in the clinical assessment of people with profound intellectual disabilities and multiple impairment*, "Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities", 4, 88–96.
- Cass H.D., Sonksen P.M., McConachie HR. (1994). *Developmental setback in severe visual impairment*, "Arch Dis Child", 70, 192–196.
- Cass H. (1998). *Visual impairment and autism*, "Autism", 2(2), 117–138.
- Castanon-Holguin A.M., Congdon N., Patel N., Ratcliffe A., Estes P., Toledo-Flores S., et al. (2006). *Factors associated with spectacle-wear compliance in school-aged Mexican children*, "Invest Ophthalmol Vis Sci", 47(3), 925-8.
- Cena L. (2014). *Il funzionamento della mente in una prospettiva intersoggettiva*. In Cena L., Imbasciati A. *Neuroscienze e Teoria Psicoanalitica. Verso una teoria integrata del funzionamento mentale*, Springer, Milano.

- Cena L., Imbasciati A., Baldoni F. (2010). *La relazione genitore-bambino*, Springer, Milano.
- Ceynowa D.J., Wickström R., Olsson M., Ek U., Eriksson U., Wiberg M.K., Fahnehjelm K.T. (2015). *Morning glory disc anomaly in childhood - a population-based study*, "Acta Ophthalmol", Nov 93(7), 626-34.
- Chang M., Gandhi N., & O'Hara M. (2019). *Ophthalmologic disorders and risk factors in children with autism spectrum disorder (ASD)*, "Investigative Ophthalmology & Visual Science", 60(9), 3621-3621.
- Chang M.Y., Doppee D., Yu F., Perez C., Coleman A.L., & Pineles S.L. (2021). *Prevalence of Ophthalmologic Diagnoses in Children With Autism Spectrum Disorder Using the Optum Dataset: A Population-Based Study*, "American Journal of Ophthalmology", 221, 147-153.
- Channa R., Zafar S.N., Canner J.K., Haring R.S., Schneider E.B., Friedman D.S. (2016). *Epidemiology of eye-related emergency department visits*, "JAMA Ophthalmology", 134(3), 312-9.
- Chase J.B. (1972). *Retrolental fibroplasia and autistic symptomatology*, "Research series", 74, American Foundation for the Blind, New York.
- Chawarska K., & Volkmar F.R. (Eds.) (2020). *Autism spectrum disorder in the first years of life*, Guilford Publications, New York.
- Chen X., Fu Z., Yu J., Ding H., Bai J., Chen J., et al. (2016). *Prevalence of amblyopia and strabismus in Eastern China: Results from screening of preschool children aged 36-72 months*, "The British Journal of Ophthalmology", 100(4), 515-519.
- Cheslack-Postava K., Liu K., Bearman P.S. (2011). *Closely spaced pregnancies area Associated with increased odds of autism in California sibling births*, "Pediatrics", 127, 246-53.
- Cheslack-Postava K., Rantakokko P.V., Hinkka-Yli-Salomaki S., Surcel H.M., McKeague I.W., et al. (2013). *Maternal serum persistent organic pollutants in the Finnish Prenatal Study of Autism: a pilot study*, "Neurotoxicol Teratol", 38, 1-5.
- Cheslack-Postava K., Suominen A., Jokiranta E., Lehti V., McKeague I.W., et al. (2014). *Increased risk of autism spectrum disorders at short and long interpregnancy intervals in Finland*, "J Am Acad Child Adolesc Psychiatry", 53, 1074-81.e4.
- Chiang P.P., O'Connor P.M., Le Mesurier R.T., Keeffe J.E. (2011). *A global survey of low vision service provision*, "Ophthalmic Epidemiol", 18(3), 109-21.

- Chokron S., Kovarski K., Zalla T., Dutton G.N. (2020). *The inter-relationships between cerebral visual impairment, autism and intellectual disability*, "Neuroscience & Biobehavioral Reviews", 114, 201-210.
- Chow P.P.C., Yip W.W.K., Ho M., Lok J.Y.C., Lau H.H.W., Young A.L. (2013). *Trends in the incidence of retinopathy of prematurity over a 10-year period*, "Int Ophthalmol", Apr 39(4), 903-909.
- Christensen D.L., Baio J., Van Naarden Braun K., Bilder D., Charles J., Constantino J.N., Daniels J., Durkin M.S., Fitzgerald R.T., Kurzius-Spencer M., Lee L., Pettygrove S., Robinson C., Schulz E., Wells C., Wingate M.S., Zahorodny S., Yeargin-Allsopp M. (2016). *Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years*, "Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network", 11 Sites.
- Christensen J., Gronborg T.K., Sorensen M.J., Schendel D., Parner E.T., et al. (2013). *Prenatal valproate exposure and risk of autism spectrum disorders and childhood autism*, "JAMA", 309, 1696-703.
- Coleman M., Gillberg C. (1993). *The Autism*. Oxford University Press, USA, 4th Edition, 5 gen 2012.
- Coo H., Ouellette-Kuntz H., Lam Y.M., Brownell M., Flavin M.P., Roos L.L. (2015). *The association between the interpregnancy interval and autism spectrum disorder in a Canadian cohort*, "Can J Public Health/Rev Can. Santé Publique", 106, e36-42.
- Cook E.H. (1990). *Autism: review of neurochemical investigation*, SyiapSC, 6, 292-308.
- Cooper-Patrick L., Gallo J.J., Gonzales J.J., Vu H.T., Powe N.R., Nelson C., et al. (1999). *Race, gender, and partnership in the patient-physician relationship*, "JAMA", 282(6), 583-9.
- Coulter R.A. (2009). *Understanding the visual symptoms of individuals with autism spectrum disorder (ASD)*, "Optometry and Vision Development", 40(3), 164-175.
- Cremers F.P., van den Hurk J.A., den Hollander A.I. (2002). *Molecular genetics of Leber congenital amaurosis*, "Hum Mol Genet", 11, 1169-76.
- Croen L.A., Connors S.L., Matevia M., Qian Y., Newschaffer C., Zimmerman A.W. (2011). *Prenatal exposure to ?2-adrenergic receptor agonists and risk of autism spectrum disorders*, "J Neurodev Disord", 3(4), 307-15.
- Croen L.A., Zerbo O., Qian Y., Massolo M.L., Rich S., et al. (2015). *The health status of adults on the autism spectrum*, "Autism", 19, 814-23.

- Cryotherapy for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group. (1988). *Multicenter trial of cryotherapy for retinopathy of prematurity: preliminary results*, "Pediatrics", 81, 697–706.
- Cuthbert B.N., Insel T.R. (2013). *Toward the future of psychiatric diagnosis: the seven pillars of RDoC*, "BMC Med", 11, 126.
- Dahl S., Kristoffersen Wiberg M., Teär Fahnehjelm K., Sävendahl L., Wickström R. (2019). *High prevalence of pituitary hormone deficiency in both unilateral and bilateral optic nerve hypoplasia*, "Acta Paediatr", 108(9), 1677-85.
- Dahl S., Wickström R., Ek U., Teär Fahnehjelm K. (2018). *Children with optic nerve hypoplasia face a high risk of neurodevelopmental disorders*, "Acta Paediatr", 107(3), 484-9.
- Dale N., Sonksen P. (2002). *Developmental outcome, including setback, in young children with severe visual impairment*, "Dev Med Child Neurol", 44, 613–22.
- Dammeyer J. (2011). *Mental and behavioral disorders among people with congenital deafblindness*, "Research in Developmental Disabilities", 32(2), 571–575.
- Dammeyer J. (2012). *Identification of congenital deafblindness*, "British Journal of Visual Impairment", 30(2), 101–107.
- Dammeyer J. (2014). *Symptoms of Autism Among Children with Congenital Deafblindness*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 44(5), 1095–1102.
- Dattani M.T., Martinez-Barbera J.P., Thomas P.Q., et al., (1998). *Mutations in the homeobox gene HESX1/Hesx1 associated with septo-optic dysplasia in human and mouse*, "Nat Genet", 19, 125– 133.
- Davis-Kean P.E. (2005). *The Influence of Parent Education and Family Income on Child Achievement: The Indirect Role of Parental Expectations and the Home Environment*, "Journal of Family Psychology", 19 (2), 294–304.
- Daw N.W. (1995). *Visual development*, Plenum, New York, 30–60.
- De Bildt A., Systema S., Kraijer D., & Minderaa R. (2005). *Prevalence of pervasive developmental disorders in children and adolescents with mental retardation*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", 46(3), 275–286.
- de la Torre-Ubieta L., Won H., Stein J.L., Geschwind D.H. (2016). *Advancing the understanding of autism disease mechanisms through genetics*, "Nat Med", 22, 345–61.
- de Vaan G., Vervloed M.P.J. (2021). *OASID, an instrument for assessing autism spectrum disorders in individuals with intellectual disabilities combined with visual impairments or deafblindness*, "J Vis Impair Blind", 115(2), 134-42.

- De Vaan G., Mathijs P.J., Vervloed M., Hoevenaars-van den Boom A., Antonissen H., Knoors & Verhoeven L. (2016). *A Critical Review of Screening and Diagnostic Instruments for Autism Spectrum Disorders in People with Sensory Impairments in Addition to Intellectual Disabilities*, "Journal of Mental Health Research in Intellectual Disabilities", 9 (1-2), 36-59.
- De Vaan G., Vervloed M., Peters-Scheffer N. C., Van Gent T., Knoors H., & Verhoeven L. (2016). *Behavioural assessment of autism spectrum disorders in people with multiple disabilities*, "Journal of Intellectual Disability Research", 60 (2), 101–112.
- De Vaan, G. Vervloed MPJ., Knoors H., & Verhoeven L. (2013). *Autism spectrum disorders in people with sensory and intellectual disabilities symptom overlap and differentiating characteristics*, In M. Fitzgerald (Ed.), *Recent advances in autism spectrum disorders: Volume I*.
- de Verdier K., Fernell E., Ek U. (2018). *Challenges and successful pedagogical strategies: Experiences from six swedish students with blindness and autism in different school setting*, "J Autism Dev Disord", 48(2), 520-32.
- De Verdier K., de Ulla E., Löfgren S. & Fernell E. (2018). *Children with blindness – major causes, developmental outcomes and implications for habilitation and educational support: A two-decade, Swedish population-based study*, "Acta Ophthalmologica", 96(3), 295–300.
- de Verdier K., Fernell E., & Ek U. (2020). *Blindness and Autism: Parents' Perspectives on Diagnostic Challenges, Support Needs and Support Provision*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 50(6), 1921–1930.
- Deng W., Zou X., Deng H., Li J., Tang C., Wang X., Guo X. (2015). *The relationship among genetic heritability, environmental effects, and autism spectrum disorder: 37 pairs of ascertained twin study*, "Journal of Child Neurology", Vol.30, pp. 1794-1799.
- Desrosiers J., Wanet-Defalque M.C., Temisjian K., Gresset J., Dubois M.F., Renaud J., et al. (2009). *Participation in daily activities and social roles of older adults with visual impairment*, "Disability and Rehabilitation", 31(15), 1227–34.
- Devlin B., Scherer SW. (2012). *Genetic architecture in autism spectrum disorder*, "Curr Opin Genet Dev", 22, 229–37,
- Dimitrova Radojichikj D. (2020). *Blindness and autism spectrum disorders*, The Annual of the Faculty of Philosophy in Skopje, 73, 377-384.
- Do B., Lynch P., Macris E.M., Smyth B., Stavrinakis S., Quinn S., & Constable P.A. (2017). *Systematic review and meta-analysis of the association of Autism*

*Spectrum Disorder in visually or hearing impaired children, "Ophthalmic Physiol Opt", 37, 212–224.*

- Dumais S.A. (2006). *Early Childhood Cultural Capital, Parental Habitus, and Teachers' Perceptions, "Poetics", 34 (2), 83–107.*
- Dunn K., Rydzewska E., Fleming M., et al. (2020). *Prevalence of mental health conditions, sensory impairments and physical disability in people with co-occurring intellectual disabilities and autism compared with other people: a cross-sectional total population study in Scotland, "BMJ Open", 10, e035280.*
- Durkin M.S., DuBois L.A., Maenner M.J. (2015). *Inter-pregnancy intervals and the risk of autism spectrum disorder: results of a population-based study, "J Autism Dev Disord", 45, 2056–66.*
- Dutton G.N. (2013). *The spectrum of cerebral visual impairment as a sequel to premature birth: an overview, "Doc Ophthalmol", 127, 69–78.*
- Dworzynski K., Ronald A., Bolton P., Happe F. (2012). *How different are girls and boys above and below the diagnostic threshold for autism spectrum disorders?, "J Am Acad Child Adolesc Psychiatry", 51, 788–97.*
- Eccles J.S. et Al. (1983). *Expectancies, Values, and Academic Behaviors In Achievement and Achievement Motivation*, edited by J. T. Spence, 75–146. San Francisco, CA, W. H. Freeman.
- Einfield Tonge B.J. (2002). *Manual for the Developmental Behaviour Checklist Primary career version (DBC-P) & teacher version (DBC-T)*, University of New South Wales and Monash University.
- Ek U., Fernell E., Jacobson L., Gillberg C. (1998). *Relationship between blindness due to retinopathy of prematurity and autistic spectrum disorders: a population based study, "Dev Med Child Neurol", 40, 297–301.*
- Ek U., Fernell E., Jacobson L. (2005). *Cognitive and behavioral characteristics in blind children with bilateral optic nerve hypoplasia, "Acta paediatrica", 94, 1421-6.*
- Epelbaum M., Milleret C., Buisseret P., Dufier JL. (1993). *The sensitive period for strabismic amblyopia in humans, "Ophthalmology", 100, 323–7.*
- Erskine H.E., Baxter A.J., Patton G., Moffitt T.E., Patel V., et al. (2016). *The global coverage of prevalence data for mental disorders in children and adolescents, "Epidemiol Psychiatr Sci", 26(4), 395-402.*
- Evenhuis H.M. Sjoukes L., Koot H.M. & Kooijman A.C. (2009). *Does visual impairment lead to additional disability in adults with intellectual disabilities?, "Journal of Intellectual Disability Research", 53, 19–28.*

- Ezegwui I.R., Lawrence L., Aghaji A.E., Okoye O.I., Okoye O., Onwasigwe E.N., et al. (2014). *Refractive errors in children with autism in a developing country*, "Nigerian Journal of Clinical Practice", 17(4), 467–470.
- Fagin J.F., Singer L.T. (1982). *Infant recognition memory as measure of intelligence*. In: Lipsitt L.P. (Ed.) *Advance in infancy research*, vol. 2. Norwood, Ablex, NJ.
- Fahnehjelm K.T., Dahl S., Martin L., Ek U. (2014). *Optic nerve hypoplasia in children and adolescents; prevalence, ocular characteristics and behavioural problems*, "Acta Ophthalmologica", 92, 563–570 Acta Ophthalmologica Scandinavica Foundation, Published by John Wiley & Sons Ltd.
- Fazzi E., Micheletti S., Galli J., Rossi A., Gitti F., Molinaro A. (2019). *Autism in Children With Cerebral and Peripheral Visual Impairment: Fact or Artifact?*. "Seminars in Pediatric Neurology", 31, 57-67.
- Fazzi E., Signorini S.G., Scelsa B., Bova S.M., Lanzi G. (2003). *Leber's congenital amaurosis: an update*, "Eur J Paediatr Neurol", 7, 13–22.
- Fazzi E., Rossi M., Signorini S., Rossi G., Bianchi P.E., & Lanzi G. (2007). *Leber's congenital amaurosis: is there an autistic component?*, "Developmental Medicine and Child Neurology", 49, 503–507.
- Fernell E., Gillberg C., von Wendt L. (1991). *Autistic symptoms in children with infantile hydrocephalus*, "Acta Paediatrica Scandinavica", 80, 451-17.
- Finger R.P., Kupitz D.G., Fenwick E., Balasubramaniam B., Ramani R.V., Holz F.G., et al. (2012). *The impact of successful cataract surgery on quality of life, household income and social status in South India*, "PloS One", 7(8), e44268.
- Fink C., Borchert M. (2011). *Optic nerve hypoplasia and autism: common features of spectrum diseases*, "Journal of Visual Impairment & Blindness", 105(6), 334–8.
- Flaxman S.R., Bourne R.R.A., Resnikoff S., Ackland P., Braithwaite T., Cicinelli M.V. et al. (2017). *Global causes of blindness and distance vision impairment 1990-2020: a systematic review and meta-analysis*, "The Lancet Global Health", 5(12), e1221–e34.
- Fletcher-Watson S., Leekam S.R., Findlay J.M., Stanton E.C. (2008). *Brief report: young adults with autism spectrum disorder show normal attention to eye-gaze information-evidence from a new change blindness paradigm*, "J Autism Dev Disord", Oct, 38(9), 1785-90.
- Forrester M.B., Merz RD. (2006). *Descriptive epidemiology of anophthalmia and microphthalmia*, Hawaii, 1986–2001, "Birth Defects Res A Clin Mol Teratol", 76, 187-92.

- Fotouhi A., Hashemi H., Mohammad K. (2006). *Eye care utilization patterns in Tehran population: a population based cross-sectional study*, "BMC Ophthalmology".
- Fox-Edmiston E., Van de Water J. (2015). *Maternal anti-fetal brain IgG autoantibodies and autism spectrum disorder: current knowledge and its implications for potential therapeutics*, "CNS Drugs", 29, 715–24.
- Fraiberg S. (1977). *Insights from the blind: Comparative studies of blind and sighted infants* (1 ed.), Basic Books, New York.
- Fraiberg S. & Adelson E. (1977). *Self-representation in language and play*, In S. Fraiberg (Ed.), *Insights from the blind* (pp.248–270), Souvenir, London.
- Fricke T.R., Holden B.A., Wilson D.A., Schlenther G., Naidoo K.S., Resnikoff S. et al. (2012). *Global cost of correcting vision impairment from uncorrected refractive error*, "Bull World Health Organ", 90(10), 728-38.
- Fricke T.R., Tahhan N., Resnikoff S., Papas E., Burnett A., Ho S.M., et al. (2018). *Global prevalence of presbyopia and vision impairment from uncorrected presbyopia: systematic review, meta-analysis, and modelling*, "Ophthalmology", 125(10), 1492–9.
- Friendly D.S. (1993). *Development of vision in infants and young children*, "Pediatr Clin North Am", 40, 693–703.
- Frith U. & Happé F. (1994). *Autism: beyond "theory of mind"*, "Cognition", 50, 115-132.
- Fuchino Y., Hayashi H., Kono T., Ohshima K. (1995). *Long-term follow up of visual acuity in eyes with stage 5 retinopathy of prematurity after closed vitrectomy*, "Am J Ophthalmol", 120, 308–16.
- Gal E., Dyck M.J., & Passmore A. (2008). *The relationship between stereotyped movements and self-injurious behavior in children with developmental or sensory disabilities*, "Research in Developmental Disabilities", 30, 342–352.
- Gal E., Dyck M.J., & Passmore A. (2010). *Relationships between stereotyped movements and sensory processing disorders in children with and without developmental or sensory disorders*, "American Journal of Occupational Therapy", 64, 453–461.
- Garcia-Filion P., Borchert M. (2013). *Optic nerve hypoplasia syndrome: a review of the epidemiology and clinical associations*, "Curr Treat Options Neurol", Feb 15(1), 78-89.
- Garcia-Filion P., Epport K., Nelson M., Azen C., Geffner M.E., Fink C., Borchert M. (2007). *Neuroradiographic, endocrinologic, and ophthalmic correlates of*

*adverse developmental outcomes in children with optic nerve hypoplasia: a prospective study*, "Pediatrics", Mar 121(3), e653-9.

- Garcia-Filion P. et al. (2010). *Optic nerve hypoplasia in North America: a reappraisal of perinatal risk factors*, "Acta Ophthalmol", 88(5), 527-34.
- Gardener H., Spiegelman D., Buka S.L. (2009). *Prenatal risk factors for autism: comprehensive meta-analysis*, "Br J Psychiatry", 195, 7-14.
- Gardener H., Spiegelman D., Buka S.L. (2011). *Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis*, "Pediatrics", 128, 344-55.
- Garreau B., Banhclemy C., Sauvage U., Leddet I., LeLord G. (1984). *A comparison of autistic syndromes with and without associated neurological problems*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 14, 105-11.
- Gaugler T., Klei L., Sanders S.J., Bodea C.A., Goldberg A.P. et al. (2014). *Most genetic risk for autism resides with common variation*, "Nat Genet", 46, 881-85.
- Gense M.H., Gense D.J. (1994). *Identifying autism in children with blindness and visual impairments*, Review, 26, 55-62.
- Gense M.H. & Gense D.J. (2011). *Autism spectrum disorders and visual impairment are here to stay: Using an expanded core curriculum to implement a comprehensive program of instruction*, "Journal of Visual Impairment & Blindness", 105(6), 329-334.
- Gense M.H., Gense D.J. (2005). *Autism spectrum disorders and visual impairment. Meeting students' learning needs*, American Foundation for the Blind, New York, NY, AFB Press.
- Gibbons R. (2005). *Guidelines for teaching students with visual impairments and autism spectrum disorders*, In Pring L. (Ed.) *Autism and blindness: Research and reflections* (158-180), Whurr Publishers Ltd, London.
- Gidaya N.B., Lee B.K., Burstyn I., Michael Y., Newschaffer C.J., Mortensen E.L. (2016). *In utero exposure to ?-2-adrenergic receptor agonist drugs and risk for autism spectrum disorders*, "Pediatrics", 137, 1-8.
- Gilbert C., Foster A. (2001). *Childhood blindness in the context of VISION 2020 – The right to sight*, "Bull World Health Organ", 79, 227-32.
- Gilbert S., Patel D. (2018). *Recruiting and distributing eye health workers*, "Community Eye Health", 31(102), 45-7.
- Gyasi M., Amoaku W., Asamany D. (2007). *Barriers to cataract surgical uptake in the upper East region of Ghana*, "Ghana Med J", 41(4), 167-70.
- Gillberg C., Coleman M. (1993). *The Biology of the Autistic Syndromes. 2nd ed.*, Clinics in Developmental Medicine No. 126, Mac Keith Press, London.

- Gillberg C. (1993). *Autism and related behaviours*, "JIDR", 37, 4 August, 343-372.
- Glennon J.M., Karmiloff-Smith A., Thomas M.S.C. (2017). *Syndromic Autism: Progressing Beyond Current Levels of Description*, "Rev J Autism Dev Disord", 4, 321-327.
- Greenspan S.I. (2001). *The affect diathesis hypothesis: The role of emotions in the core deficit in autism and in the development of intelligence and social skills*, "Journal of Developmental and Learning Disorders", 5, 1-45.
- Griful-Freixenet J., Struyven K., & Vantieghem W. (2021). *Toward More Inclusive Education: An Empirical Test of the Universal Design for Learning Conceptual Model Among Preservice Teachers*, "Journal of Teacher Education", 72(3), 381-395.
- Guinchat V., Thorsen P., Laurent C., Cans C., Bodeau N., Cohen D. (2012). *Pre-, peri- and neonatal risk factors for autism*, "Acta Obstet Gynecol Scand", 91, 287-300.
- Gunnes N., Suren P., Bresnahan M., Hornig M., Lie KK. et al. (2013). *Interpregnancy interval and risk of autistic disorder*, "Epidemiology", 24, 906-12.
- Guth D.A., Rieser J.J., Ashmead D.H. (2010). *Perceiving to Move and Moving to Perceive: Control of Locomotion by Students with Vision Loss*, In Wiener WR. Welsh RL. Blasch BB. *Foundations of Orientation and Mobility, History and Theory*, AFB Press, New York.
- Haddad N.G., Eugster EA. (2005). *Hypopituitarism and neurodevelopmental abnormalities in relation to central nervous system structural defects in children with optic nerve hypoplasia*, "J Pediatr Endocrinol Metab", 18, 853-858.
- Hallmayer J., Cleveland S., Torres A., Phillips J., Cohen B., et al. (2011). *Genetic heritability and shared environmental factors among twin pairs with autism*, "Arch Gen Psychiatry", 68, 1095-102.
- Happé F. & Ronald A. (2008). *The 'fractionable autism triad': A review of evidence from behavioural, genetic, cognitive and neural research*, "Neuropsychology Review", 18(4), 287-304.
- Hartshorne T.S., Grialou T.L., Parker K.R. (2005). *Autistic-like behavior in CHARGE syndrome*, "Am J Med Genet A", Mar 15, 133A(3), 257-61.
- Hartshorne T.S., Hefner M., Davenport S. (2005). *Behavior in CHARGE syndrome: introduction to the special topic*, "Am J Med Genet A", 133, 228-231.
- Hartshorne T.S., Jude N., Grialou T.L. & Russ J.M. (2007). *Executive Function in Charge Syndrome*, "Child Neuropsychology", 13 (4), 333-344.

- Hartshorne T.S. & Cypher A.D. (2004). *Challenging behavior in CHARGE syndrome*, "Mental Health Aspects of Developmental Disabilities", 7(2), 41–52.
- Hashemi H., Nabovati P., Yekta A., Ostadimoghaddam H., Behnia B., & Khabazkhoob M. (2017). *The prevalence of strabismus, heterophorias, and their associated factors in underserved rural areas of Iran*, "Strabismus", 25(2), 60–66.
- Hassan M.B., Olowookere S.A., Adeleke N.A., Akinleye C.A., Adepoju E.G. (2013). *Patterns of presentations at a free eye clinic in an urban state hospital*, "Nigerian Journal of Clinical Practice", 16(2), 145–8.
- Heine C., Browning C.J. (2002). *Communication and psychosocial consequences of sensory loss in older adults: overview and rehabilitation directions*, "Disability and Rehabilitation", 24(15), 763–73.
- Hepburn S., Stern J.A., Blakeley-Smith A., Lila K., Kimel L.K., & Reaven J (2014). *Complex psychiatric comorbidity of a treatment seeking youth in Autism Spectrum Disorder and anxiety symptoms*, "Journal of Mental Health Research in Intellectual Disabilities", 7(4), 359–378.
- Hertz-Picciotto I., Delwiche L. (2009). *The rise in autism and the role of age at diagnosis*, "Epidemiology", 20, 84–90.
- Hertz-Picciotto I., Park H.Y., Dostal M., Kocan A., Trnovec T., Sram R. (2008). *Prenatal exposures to persistent and non-persistent organic compounds and effects on immune system development*, "Basic Clin Pharmacol Toxicol", 102, 146–54.
- Hill E.L. (2004). *Executive dysfunction in autism*, "Trends Cogn Sci", Jan, 8(1), 26–32.
- Hintz S.R., Kendrik D.E., Wilson-Costello D.E., et al. (2011). *Early-childhood neurodevelopmental outcomes are improving for infants born at <25 weeks' gestational age*, "Pediatrics", 127(1), 62–70.
- Hobday K., Ramke J., du Toit R. (2011). *Eye health promotion in Western Pacific island countries*, "Clinical & Experimental Ophthalmology", 39(6), 584–5.
- Hobson R.P., Lee A. (2010). *Reversible autism among congenitally blind children? A controlled follow-up study*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", 51(11), November 2010, 1235–1241.
- Hobson R.P., Lee A., Brown R. (1999). *Autism and congenital blindness*, "J Autism Dev Disord", 29, 45–56.
- Hobson R.P., Brown R., Minter M.E., & Lee A. (1997). *Autism revisited: The case of congenital blindness*, In Lewis V. & Collis G.M. (Eds.), *Blindness and*

*psychological development in young children (99–115)*. British Psychological Society, Leicester, UK.

- Hobson R.P. (1993). *Autism and the Development of Mind*, Erlbaum, Hillsdale, NJ.
- Hobson R.P., Bishop M. (2003). *The pathogenesis of autism: insights from congenital blindness*, "Philosophical Transactions of the Royal Society B Biological Sciences", 358, 335–344.
- Hoevenaars-van den Boom M.A.A., Antonissen A.C.F., Knoors H.M., Vervloed M.P.J. (2009). *Differentiating characteristics of deafblindness and autism in people with congenital deafblindness and profound intellectual disability*, "Journal of Intellectual Disability Research", 53 (6), 548–558 June.
- Holden B.A., Fricke T.R., Wilson D.A., Jong M., Naidoo K.S., Sankaridurg P., et al. (2016). *Global prevalence of myopia and high myopia and temporal trends from 2000 through 2050*, "Ophthalmology", 123(5), 1036–42.
- Holmström G.E., Källen K., Hellström A., et al. (2014). *Ophthalmologic outcome at 30 months' corrected age of a prospective Swedish cohort of children born before 27 weeks of gestation the extremely preterm infants in Sweden study*, "JAMA Ophthalmol", 132, 182–9.
- Hsu P., Ma A., Wilson M., Williams G., Curotta J., Munns C.F., Mehr S. (2014). *CHARGE syndrome: A review*, First published: 19 February 2014, 50, "Journal of Paediatrics and Child Health", 7, July, 504–511.
- Ibrahim N., Pozo-Martin F., Gilbert C. (2015). *Direct non-medical costs double the total direct costs to patients undergoing cataract surgery in Zamfara state, Northern Nigeria: a case series*, "BMC Health Services Research", 15, 163.
- Ikeda J., Davitt B.V., Ulmann M., Maxim R., & Cruz O.A. (2013). *Brief report: Incidence of ophthalmologic disorders in children with autism*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 43(6), 1447–1451.
- Jacobson I., Fernell E., Brokrger U., Ek I., Gillberg C. (1998). *Children with blindness due to retinopathy of prematurity: a population-based study. Perinatal data, ophthalmological and neurological outcome*, "Developmental Medicine and Child Neurology", 40, 155–9.
- Jeste S., Geschwind D. (2014). *Disentangling the heterogeneity of autism spectrum disorder through genetic findings*, "Nat Rev Neurol", 10, 74–81.
- Johansson M., Rastam M., Billstedt E., Danielsson S., Stromland K., Miller M., et al. (2006). *Autism spectrum disorders and underlying brain pathology in CHARGE association*, "Developmental Medicine and Child Neurology", 48, 40–50.

- Johnson B.P., Lum J.A., Rinehart N.J., Fielding J. (2016). *Ocular motor disturbances in autism spectrum disorders: systematic review and comprehensive meta-analysis*, "Neurosci Biobehav Rev", 69, 260–279.
- Johnson S., Hollis C., Kochhar P., Hennesy E., Wolke D., & Marlow N. (2010). *Psychiatric disorders in extremely preterm children: longitudinal finding at age 11 years in the epicure study*, "Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", 49, 453–463.
- Jordan R. (2005). *Educational implications of autism and visual impairment*. In Pring L. (Ed.), *Autism and blindness: Research and reflections* (142–157), Whurr Publishers Ltd, London.
- Jure R., Pogonza R., & Rapin I. (2016). *Autism Spectrum Disorders (ASD) in Blind Children: Very High Prevalence, Potentially Better Outlook*, "J Autism Dev Disord", 46, 749–759.
- Jutley-Neilson J., Harris G., & Kirk J. (2013). *The identification and measurement of autistic features in children with septo-optic dysplasia, optic nerve hypoplasia and isolated hypopituitarism*, "Research in Developmental Disabilities", 34(12), 4310–4318.
- Kabatas E.U., Ozer P.A., Ertugrul G.T., Kurtul B.E., Bodur S., & Alan BE. (2015). *Initial ophthalmic findings in Turkish children with autism spectrum disorder*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 45(8), 2578–2581.
- Kallen B., Robert E., Harris J. (1996). *The descriptive epidemiology of anophthalmia and microphthalmia*, "Int J Epidemiol", 25, 1009–1016.
- Kancherla V., Van Naarden Braun K., Yeargin-Allsopp M. (2013). *Childhood vision impairment, hearing loss and co-occurring autism spectrum disorder*, "Disability and Health Journal", 6(4), 333–342.
- Kanner L. (1943). *Autistic disturbance of affective contact*, "Nervous Child", 2, 217–250.
- Kanner L. & Eisenberg L. (1975). *Early Infantile Autism, 1943-1955*, "Psychiatr Res Rep Am Psychiatr Assoc", 55-65.
- Keeffe J.E., Lam D., Cheung A., Dinh T., McCarty C.A. (2004). *Impact of vision impairment on functioning*, "Australia and New Zealand Journal of Ophthalmology", 26(Suppl. 1), S16–S18.
- Keeler W.R. (1956). *Autistic patterns and defective communication in blind children with retrolental fibroplasia*, in *Proceedings of the Annual Meeting of the American Psychopathological Association*, (64–83).
- Keeler W.R. (1958). *Autistic patterns and defective communication in blind children with retrolental fibroplasia*, In Hoch P.H. & Zubin J. (Eds.), *Psychopathology of communication* (64–83). Grune and Stratton, New York.

- Kelberman D., Dattani M.T. (2008). *Septo-optic dysplasia – novel insights into the aetiology*, "Horm Res", 69, 257–265.
- Kelly K.R., Jost R.M., De La Cruz A., et al. (2017). *Slow reading in children with anisometropic amblyopia is associated with fixation instability and increased saccades*, "J AAPOS", 21(6), 447–451.
- Kiani R., Bhaumik S., Tyrer F., Bankart J., Miller H., Cooper S.A., Brughla T.S. (2019). *The relationship between symptoms of autism spectrum disorder and visual impairment among adults with intellectual disability*, "Autism Research", Insar, 12 (9), September, 1411-1422.
- Kiely P.M., Chakman J. (2011). *Optometric practice in Australian Standard Geographical Classification--Remoteness Areas in Australia, 2010*, "Clinical & Experimental Optometry", 94(5), 468-77.
- King M.D., Bearman P.S. (2011). *Socioeconomic status and the increased prevalence of autism in California*, "Am Sociol Rev", 76, 320–46.
- Knoors H. & Vervloed M.P.J. (2011). *Educational programming for deaf children with multiple disabilities: Accommodating special needs*, In Marschark M. & Spencer PE. (Eds.), *The Oxford handbook of deaf studies, language and education* (Vol. 1, 2nd ed., pp.82–96), Oxford University Press, New York, NY.
- Kohane I.S., McMurry A., Weber G., MacFadden D., Rappaport L., et al. (2012). *The co-morbidity burden of children and young adults with autism spectrum disorders*, "PLOS ONE", 7: e33224.
- Kolevzon A., Gross R., Reichenberg A. (2007). *Prenatal and perinatal risk factors for autism: a review and integration of findings*, "Arch Pediatr Adolesc Med", 161, 326–33.
- Kraijer D. (1997). *Autism and autistic-like conditions in mental retardation*, Swets & Zeitlinger, Lisse, the Netherlands.
- Krakowiak P., Walker C.K., Bremer A.A., Baker A.S., Ozonoff S., et al. (2012). *Maternal metabolic conditions and risk for autism and other neurodevelopmental disorders*, "Pediatrics", 129, e1121–28.
- Krug D.A., Arick J., & Almond P. (1980). *Behaviour Checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behaviour*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", 21, 221–229.
- Kuban K.C., O'Shea T.M., Allred E.N., Tager-Flusberg H., Goldstein D.J., Leviton A. (2009). *Positive screening on the Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) in extremely low gestational age newborns*, "J Pediatr", 154(4), 535–40.

- Kumar N.L., Black D., McClellan K. (2005). *Daytime presentations to a metropolitan ophthalmic emergency department*, "Clinical & Experimental Ophthalmology", 33(6), 586–92.
- Lai M.C., Lombardo M.V., Baron-Cohen S. (2014). *Autism*, "Lancet", 383, 896–910.
- Lampi K.M., Lehtonen L., Tran P.L., et al. (2012). *Risk of autism spectrum disorders in low birth weight and small for gestational age infants*, "J Pediatr", 161(5), 830–36.
- Lavrich J.B., Nelson L.B. (1993). *Diagnosis and treatment of strabismus disorders*, "Pediatr Clin North Am", 40, 737–52.
- Lawrenson J.G., Graham-Rowe E., Lorencatto F., Burr J., Bunce C., Francis J.J., et al. (2018). *Interventions to increase attendance for diabetic retinopathy screening*, "Cochrane Database Syst Rev", 1, CD012054.
- Leber T. (1869). *Ueber retinitis pigmentosa und angeborene Amaurose*, "Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol", 15, 1–25.
- Leber T. (1871). *Ueber hereditare und congenital angelegte Schnervenleiden*, "Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol", 17, 249–91.
- Lee B.K., McGrath J.J. (2015). *Advancing parental age and autism: multifactorial pathways*, "Trends Mol. Med", 21, 118–25.
- Lewallen S., Courtright P. (2002). *Gender and use of cataract surgical services in developing countries*, "Bull World Health Organ", 80(4), 300-3.
- Lewallen S., Mousa A., Bassett K., Courtright P. (2009). *Cataract surgical coverage remains lower in women*, "The British Journal of Ophthalmology", 93(3), 295-8.
- Li L., Wan X.H., Zhao G.H. (2014). *Meta-analysis of the risk of cataract in type 2 diabetes*, "BMC Ophthalmology", 14, 94.
- Limeropoulos C., Gauvreau K., O'Leary H., Moore M., Bassan H., Eichenwald E., Soul J., Ringer S., Salvo D., du Plessis A. (2008). *Cerebral Hemodynamic Changes During Intensive Care of Preterm Infants*, "Pediatrics", 122, e1006-13.
- Limeropoulos C., Bassan H., Sullivan N.R., et al. (2008). *Positive screening for autism in ex-preterm infants: Prevalence and risk factors*, "Pediatrics", 121(4), 758–65.
- Lindfield R. (2014). *Improving the quality of cataract surgery* "Community Eye Health Journal", 27(85), 9-11.
- Little J. (2018). *Vision in children with autism spectrum disorder: a critical review*, "Clinical and Experimental Optometry", 101, 4, 504-513.

- Liu K.Y., King M., Bearman P.S. (2010). *Social influence and the autism epidemic*, "Am J Sociol", 115, 1387– 434.
- Lord C., Rutter M., Le Couteur A. (1995). *Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) Manual*, Western Psychological Services, Los Angeles, CA, USA.
- Lou H.C. (1996). *Etiology and pathogenesis of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD): significance of prematurity and perinatal hypoxic-haemodynamic encephalopathy*, "Acta Paediatrica", 85, 1266-71.
- Lovaas O.I., Schreibman L., Koegel R.L. (1974). *A behavior modification approach to the treatment of autistic children*, "Journal of Autism and Childhood Schizophrenia", 4(2), 111–129.
- Luna B., Minshew N.J., Garver K.E., Lazar N.A., Thulborn K.R., Eddy W.F. et al. (2002). *Neocortical system abnormalities in autism: an fMRI study of spatial working memory*, "Neurology", 59, 834–40.
- Lundstrom M., Stenevi U., Thorburn W. (2001). *Quality of life after first- and second-eye cataract surgery: five-year data collected by the Swedish National Cataract Register*, "Journal of Cataract and Refractive Surgery", 27(10), 1553–9.
- Lytle R. & Bordin J. (2005). *Preschool Inclusion: Navigating through Alphabet Soup*, Exchange: The Early Childhood Leaders' Magazine Since 1978.
- Mann I. (1953). *The Developmental Basis of Eye Malformations*, Philadelphia, JB Lippincott.
- Marco E.J., Hinkley L.B., Hill S.S., Nagarajan S.S. (2011). *Sensory processing in autism: a review of neurophysiologic findings*, "Pediatr Res", 69(5 Pt 2), 48R–54R.
- Martin-Maria N. (2018). *Do health promotion strategies targeting physical activity and diet have take into account eye health? A Scoping Review*.
- Masi A., DeMayo M.M., Glozier N., et al. (2017). *An Overview of Autism Spectrum Disorder, Heterogeneity and Treatment Options*, "Neurosci Bull", 33, 183–193.
- Matson J.L. & Shoemaker M. (2009). *Intellectual disability and its relationship to autism spectrum disorders*, "Research in Developmental Disabilities", 30(6), 1107–1114.
- Matson J.L., Dempsey T., LoVullo S.V., & Wilkins J. (2008). *The effects of intellectual functioning on the range of core symptoms of autism spectrum disorders*, "Research in Developmental Disabilities", 29(4), 341–350.

- Matsuba C.A. (2014). *Assessment of autism in children with visual impairment*, "Developmental Medicine & Child Neurology", 56(1), 8–9.
- Mehari Z.A. (2014). *Pattern of childhood ocular morbidity in rural eye hospital, Central Ethiopia*, BMC 52, "Ophthalmology", 14:50.
- Melese M., Alemayehu W., Friedlander E., Courtright P. (2004). *Indirect costs associated with assessing a careservices as a barrier to service use in Ethiopia*, "Tropical Medicine and International Health", 9, 426-431.
- Meltzer D. (1975). *Explorations in autism: A psycho-analytical study*, Clunie Press, Strath Tay.
- Meltzoff A.N., and Moore MK. (1977). *Imitation of Facial and Manual Gestures by Human Neonates*, "Science", 198,75-78.
- Mganga H., Lewallen S., Courtright P. (2011). *Overcoming gender inequity in prevention of blindness and visual impairment in Africa*, "Middle East African Journal of Ophthalmology", 18(2), 98-101.
- Militeri R., Bravaccio C., Falco C., Fico C., & Palermo M.T. (2002). *Repetitive behaviors in autistic disorder*, "European Child & Adolescent Psychiatry", 11(5), 210–218.
- Milne E., Griffiths H., Buckley D., et al. (2009). *Vision in Children and Adolescents with Autistic Spectrum Disorder: Evidence for Reduced Convergence*, "J Autism Dev Disord", 39, 965–975.
- Ministero della Salute. (2001). Legge 03 aprile 2001, n.138 *Classificazione e quantificazione delle minorazioni visive e norme in materia di accertamenti oculistici* G.U. Serie Generale, n. 93 del 21 aprile 2001.
- Molinari A., Micheletti S., Rossi A., Gitti F., Galli J., Merabet L.B., & Fazzi E.M. (2020). *Autistic-Like Features in Visually Impaired Children: A Review of Literature and Directions for Future Research*, "Brain sciences", 10(8), 507.
- Monte D., Mills M.D. (1999). *The eye in the childhood*, "AM Fam Physician", sept, 1, 60 (3), 907-916.
- Morrison D., FitzPatrick D., Hanson I., et al. (2002). *National study of microphthalmia, anophthalmia, and coloboma (MAC) in Scotland: investigation of genetic aetiology*, "J Med Genet", 39, 16–22.
- Mosca R., Kritzing A., & Van der Linde J. (2015). *Language and communication development in preschool children with visual impairment: A systematic review*, "South African Journal of Communication Disorders", 62(1), #119, 10.
- Mottron L., Dawson M., Soulières I., Hubert B., Burack J. (2006). *Enhanced perceptual functioning in autism: An update, and eight principles of autistic*

- perception, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 36(1), 27–43.
- Mukaddes N.M., Kilincaslan A., Kucukyazici G., Sevketoglu T., Tuncer S. (2007). *Autism in visually impaired individuals*, "Psychiatry Clin Neurosci", 61, 39–44.
- Muller A., Keeffe J.E., Taylor H.R. (2007). *Changes in eye care utilization following an eye health promotion campaign*, "Clinical & Experimental Ophthalmology", 35(4), 305-9.
- Müller R.A. & Amaral D.G. (2017). *Time to give up on autism spectrum disorder?* "Autism Research", 10(1), 10–14.
- Mundy P. & Sigman M. (1989). *The theoretical implications of joint attention deficits in autism*, "Development and psychopathology", 1(3), 173–183.
- Nakamura K.M., Diehl N.N. & Mohny B.G. (2011). *Incidence, ocular findings, and systemic associations of ocular coloboma: a population-based study*, "Arch Ophthalmol", 129, 69–74.
- Nathan D.M., Genuth S., Lachin J., Cleary P., Crofford O., Davis M., et al. (1993). *The effect of intensive treatment of diabetes on the development and progression of long-term complications in insulin-dependent diabetes mellitus*, "N Engl J Med", 329(14) 977-86.
- Navarro-Pardo E., López-Ramón F., Alonso-Esteban Y., Alcántud-Marín F. (2021). *Diagnostic tools for autism spectrum disorders by gender: Analysis of current status and future lines*, "Children (Basel)", 8(4), 262.
- Nebbioso M., D’Innocenzo D., Rapone S., Di Benedetto G., Grenga R. (2009). *Il Nistagno in Oftalmologia. Dipartimento di Oftalmologia, Università "Sapienza", Roma, Italia, Clin Ter. 160 (2):145-149.*
- Nevehir Hacı Bekta Veli University, & Öngören S. (2021). *The Role of Parents in Children’s School Readiness*, "Educational Policy Analysis and Strategic Research", 16(3), 167–190.
- NICE (2012). *Autism in adults: diagnosis and management*. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg142/chapter/1-guidance>.
- Nicolson R., DeVito T.J., Vidal C.N., Sui Y., Hayashi K.M., Drost D.J., Williamson P.C., Rajakumar N., Toga A.W., Thompson P.M. (2006). *Detection and mapping of hippocampal abnormalities in autism*, "Psychiatry Res", Nov 22;148(1), 11-21.
- Niechwiej-Szwedo E., Goltz H.C., Chandrakumar M., Hirji Z.A., Wong A.M. (2010). *Effects of anisotropic amblyopia on visuomotor behavior, I: saccadic eye movements*, "Invest Ophthalmol Vis Sci", 51(12), 6348–6354.

- Nordin Y., Gillberg C. (1996). *Autism spectrum disorders in children with physical or mental disability or both. I: Clinical and epidemiological aspects*, "Developmental Medicine and Child Neurology", 38, 297-313.
- Nyman S.R., Gosney M.A., Victor C.R. (2010). *Psychosocial impact of visual impairment in work engage adults*, "The British Journal of Ophthalmology", 94(11), 1427-31.
- Oh H., Ozturk A., Kozub M. (2004). *Physical activity and social engagement patterns during physical education of youth with visual impairments*, "Review", 36(1), 39.
- Ozer P.A., Kabatas E.U., Bicer B.K., Bodur S., & Kurtul B.E. (2016). *Does correction of strabismus improve quality of life in children with autism spectrum disorder: Results of a parent survey by ophthalmologists*, "Seminars in Ophthalmology", 149-154.
- 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(7), 1081-1105.
- Ozturk G., Hill S., & Yates G. (2016). *Family Context and Five-Year-Old Children's Attitudes Toward Literacy When They are Learning to Read*, "Reading Psychology", 37(3), 487-509.
- Palagyi A., Ramke J., du Toit R., Brian G. (2008). *Eye care in Timor-Leste: a population-based study of utilization and barriers*, "Clinical & Experimental Ophthalmology", 36(1), 47-53.
- Palmer E.A., Flynn J.T., Hardy R.J., Phelps D.L., Phillips C.L., Schaffer D.B., et al. (1991). *Incidence and early course of retinopathy of prematurity. The Cryotherapy for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group*, "Ophthalmology", 98, 1628-40.
- Palmer J.J., Chinanayi F., Gilbert A., Pillay D., Fox S., Jaggernath J., et al. (2014). *Mapping human resources for eye health in 21 countries of sub-Saharan Africa: current progress towards VISION 2020*, "Human Resources for Health", 12, 44.
- Pan C.W., Dirani M., Cheng C.Y., Wong TY., Saw S.M. (2015). *The age-specific prevalence of myopia in Asia: a meta-analysis*, "Optometry and Vision Science", 92(3), 258- 66.
- Parr J.R., Dale N.J., Shaffer L.M., & Salt AT. (2010). *Social communication difficulties and autism spectrum disorder in young children with optic nerve hypoplasia and/or septo-optic dysplasia*, "Developmental Medicine & Child Neurology", 52(10), 917-921.

- Pekdogan S. & Akgul E. (2016). *Preschool Children's School Readiness*, "International Education Studies", 10(1), 144.
- Perrault I., Rozet J.M., Gerber S., Ghazi I., Leowski C., Ducroq D., Souied E., Dufier J.L., Munnich A., Kaplan J. (1999). *Leber congenital amaurosis*, "Mol Genet Metab", Oct;68(2), 200-8.
- Petretto D.R., Pilia R., Volterra S., Masala C. (2019) *Bisogni Educativi Speciali: uno sguardo sulla complessità*, in Petretto D.R., Bariffi F., Jimenez E., Volterra S., Pilia R., Masala C. (2019). *I Bisogni Educativi Speciali: il diritto all'istruzione in una prospettiva inclusiva*, Edizioni Jovene, Napoli.
- Pili R., Zolo B., Farris F., Penna V., Valinotti S., Carrogu G., Gaviano L., Berti R., Pili L., Petretto DR. (2021). *Autism and visual impairment: a first approach to a complex relationship*, "Clinical Practice & Epidemiology in Mental Health", 17, 212.
- Pring L., Tadic V. (2005). *More than meets the eye: blindness, talent and autism*, In: Pring L, editor. *Autism and blindness: research and reflections*, Whurr, London, 50-73.
- Probst K.M., & Borders C.M. (2017). *Comorbid deafblindness and autism spectrum disorder— Characteristics, differential diagnosis and possible interventions*, "Review Journal of Autism and Developmental Disorders", 4, 95-117.
- Rahi J.S., Cable N. (2003). *Severe visual impairments and blindness in children in the UK*, "Lancet", 362, 1359-1365.
- Rainey L., Elsman E.B.M., van Nispen R.M.A., van Leeuwen L.M., van Rens G. (2016). *Comprehending the impact of low vision on the lives of children and adolescents: a qualitative approach*, "Quality of life research: an international journal of quality of life aspects of treatment, care and rehabilitation", 25(10), 2633-43.
- Rajavi Z., Sabbaghi H., Baghini A.S., Yaseri M., Moein H., Akbarian S., et al. (2015). *Prevalence of amblyopia and refractive errors among primary school children*, "J Ophthalmic Vis Res", 10(4), 408- 16.
- Ramke J., Gilbert C.E., Lee A.C., Ackland P., Limburg H., Foster A. (2017). *Effective cataract surgical coverage: An indicator for measuring quality-of-care in the context of Universal Health Coverage*, "PloS One", 12(3), e0172342.
- Raqbi F., Le Bihan C., Dureau P., Lyonnet S., Abadie V. (2003). *Early prognostic factors for intellectual outcome in CHARGE syndrome*, "Develop Med Child Neurol", 45(7), 483-8.

- Reichler R.J. & Schopler E. (1976) *Developmental therapy: A program model for providing individual services in the community*, "Psychopathology and child development", 347–372.
- Rice D.A., Beach J., Ning J., Khoobehi B. (2009). *A Simple Model of Oxygen Diffusion Out of the Retinal Artery*, *Progress in Biomedical Optics and Imaging*, "Proceedings of SPIE", 7163.
- Rice D.A., Khoobehi B., Kawano H., Ning J., Burgoyne C.F., Khan F., Thompson H.W., Beach J.M. (2009). *Oxygen saturation changes in the optic nerve head during acute intraocular pressure elevation in monkeys*, "Proc. SPIE 7163 Ophthalmic Technologies", XIX, 716320 (18 February 2009).
- Richardson R., Hingorani M., Van Heyningen V., Gregory-Evans C., Moosajee M. (2016). *Clinical utility gene card for: Aniridia*, "European Journal of Human Genetics", 24.
- Rimland B. (1964). *Infantile autism: The syndrome and its implications for a neural theory of behavior*, New York Appleton-Century-Crofts.
- Risch N., Hoffmann T.J., Anderson M., Croen L.A., Grether J.K., Windham G.C. (2014). *Familial recurrence of autism spectrum disorder: evaluating genetic and environmental contributions*, "Am J Psychiatry", 171, 1206–13.
- Robertson C., Baron-Cohen S. (2017). *Sensory perception in autism*, "Nat Rev Neurosci", 18, 671–684.
- Rødbroe I. & Janssen M. (2006) *Communication and congenital deafblindness: Congenital deafblindness and the core principles of intervention*, St. Michielsgestel, The Netherlands, VCDBF/Viataal.
- Rogers S.J. & Newhart-Larsen S. (1989). *Characteristics of infantile autism in five children with Leber's congenital amaurosis*, "Developmental Medicine and Child Neurology", 31, 598–608.
- Rogers S.J. & Pennington B.F. (1991). *A theoretical approach to the deficits in infantile autism*, "Development and Psychopathology", 3(2), 137–162.
- Ronnberg J. & Borg E. (2001). *A review and evaluation of research on the deaf-blind from perceptual, communicative, social and rehabilitative perspectives*, "Scandinavian Audiology", 30(2), 67–77.
- Rosenhall U., Nordin V., Sandstrom M., Ahlsen G. & Gillberg C. (1999). *Autism and hearing loss*, "Journal of Autism Developmental Disorders", 29(5), 349–357.
- Rosenthal R. (1974). *On the Social Psychology of the Self-fulfilling Prophecy: Further Evidence of the Pygmalion Effects and Their Mediating Mechanisms*, New York, MSS Modular Publications.

- Rubin S.E., Nelson L.B. (1993). *Amblyopia. Diagnosis and management*, "Pediatr Clin North Am", 40, 727-35.
- Rutter M. (1978). *Diagnosis and definitions of childhood autism*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 8, 139-161.
- Rutter M. (1972). *Maternal deprivation reassessed*, Penguin, Harmondsworth.
- Rutter M., Le Couteur A., Lord C. (2009). *Autism Diagnostic Interview Revised*, Autism Genetic Resource Exchange, Los Angeles, CA, USA.
- Saad F., Rogers L., Doggui R., Al-Jawaldeh A. (2021). *Assessment of Vitamin A Supplementation Practices in Countries of the Eastern Mediterranean Region: Evidence to Implementation*, "Journal of Nutritional Science and Vitaminology", 67 (1), 1-12.
- Salem-Hartshorne N., Jacob S. (2005). *Adaptive behavior in children with CHARGE syndrome*, "Am J Med Genet A", 2005 Mar 15,133A (3), 262-7.
- Saloviita T. & Consegna S. (2019). *Teacher attitudes in Italy after 40 years of inclusion*, "British Journal of Special Education", 46(4), 465-479.
- Salt A., Sargent J. (2014). *Common visual problems in children with disability*, "Open Access".
- Sanlaville D., Etchevers H.C., Gonzales M., Martinovic J., Clement-Ziza M., Delezoide A.L., Aubry M.C., Pelet A., Chemouny S., Cruaud C., Audolient S., Esculpavit C., Goudefroye G., Ozilou C., Fredouille C., Joye N., Morichon-Deivallez N., Dumez Y., Weissenbach J., Munnich A., Amiel J., Encha-Razavi F., Lyonnet S., Vekemans M., Attiè-Bithach T. (2005). *Phenotypic spectrum of CHARGE syndrome in fetuses with CHD7 truncation mutations correlates with expression during human development*, "J Med Genet", 43(3), 211-217.
- Sato S., Morimoto T., Tanaka S., et al. (2020). *Novel mutation identified in Leber congenital amaurosis - a case report*, "BMC Ophthalmol", 20, 313.
- Schuil J., Meire F.M., Delleman J.W. (1998). *Mental retardation in amaurosis congenita of Leber*, "Neuropediatrics Dec", 29(6), 294-7.
- Seery L.S., Zaldívar R.A., Garrity J.A. (2009). *Amaurosis and optic disc blanching during upgaze in graves ophthalmopathy*, "J Neuroophthalmol", Sep;29(3), 219-22.
- Sekhon M., Cartwright M., Francis J.J. (2017). *Acceptability of healthcare interventions: an overview of reviews and development of a theoretical framework*, "BMC Health Services Research", 17(1), 88.
- Shaw G.M., Carmichael S., Yang W., Harris J.A., Finnell R.H., Lammer E.J. (2005). *Epidemiologic characteristics of anophthalmia and bilateral*

- microphthalmia among 2.5 million births in California, 1989–1997*, "Am J Med Genet A", 137, 36-40.
- Sherwin J.C., Reacher M.H., Dean W.H., Ngondi J. (2012). *Epidemiology of vitamin A deficiency and xerophthalmia in at-risk populations*, "Transactions of the Royal Society of Tropical Medicine and Hygiene", 106(4), 205-14.
- Sigman M., Ruskin E. (1999), *Continuity and change in the social competence of children with autism, Down syndrome, and developmental delays*, "Monographs of the Society for Research in Child Development", 64(1), v-114.
- Simms M.D. (2017). *When Autistic Behavior Suggests a Disease Other than Classic Autism*, "Pediatr Clin North Am", Feb, 64(1), 127-138.
- Skarf B., Hoyt C.S. (1984). *Optic nerve hypoplasia in children. Association with anomalies of the endocrine and CNS*, "Arch Ophthalmol", 102, 62–7.
- Skinner B.F. (1953). *Some contributions of an experimental analysis of behavior to psychology as a whole*, "American Psychologist", 8(2), 69.
- Skriapa Manta A., Olsson M., Ek U., Wickstrom R., and Fahnehjelm K.T. (2018). *Optic Disc Coloboma in children – prevalence, clinical characteristics and associated morbidity*, "Acta Ophthalmologica", 2019, 97, 478–485.
- Skuse D.H., Mandy W., Steer C., Miller L.L., Goodman R., Lawrence K., Golding J. (2009). *Social communication competence and functional adaptation in a general population of children: Preliminary evidence for sex-by-verbal IQ differential risk*, "Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry", 48(2), 128–137.
- Smith I.M., Nichols S.L., Issekutz K., Blake K. (2005). *Canadian Paediatric Surveillance Program. (2005) Behavioral profiles and symptoms of autism in CHARGE syndrome: preliminary Canadian epidemiological data*, "Am J Med Genet A", Mar 15;133A(3), 248-56.
- Snellen H. (1862). *Optotypi ad visum determinandum*, Utrecht.
- Song P., Wang H., Theodoratou E., Chan K.Y., Rudan I. (2018). *The national and subnational prevalence of cataract and cataract blindness in China: a systematic review and meta-analysis*, "Journal of Global Health", 8(1):010804.
- Snipstad Ø.I.M. (2019). *Democracy or fellowship and participation with peers: What constitutes one's choice to self-segregate?*, "European Journal of Special Needs Education", 34(3), 355–368.
- Song P., Wang J., Wei W., Chang X., Wang M., An L. (2017). *The prevalence of vitamin A deficiency in chinese children: a systematic review and bayesian meta-analysis*, "Nutrients", 9(12).

- Souriau J., Gimenes M., Blouin C., Benbrik I., Benbrik E., Churakowskyi A., Churakowskyi B. (2005). *CHARGE syndrome: Developmental and behavioral data*, "American Journal of Medical Genetics", 133A, 278–281.
- Srinivas Jois R. (2019). *Understanding long-term neurodevelopmental outcomes of very and extremely preterm infants: a clinical review*, "Australian Journal of General Practice", 48 (1-2), 26-32.
- Steffenburg S. (1991). *Neuropsychiatric assessment of children with autism: a population-based study*, "Developmental Medicine and Child Neurology", 33, 405-511.
- Stern D. (1985). *The Interpersonal World of the Infant: A View from Psychoanalysis and Developmental Psychology*, New York, Basic Books.
- Stevens G.A., Bennett J.E., Hennocq Q., Lu Y., De-Regil L.M., Rogers L., Danaei G., Li G., White R.A., Flaxman S.R., Oehle S.P., Finucane M.M., Guerrero R., Bhutta Z.A., Then-Paulino A., Fawzi W., Black R.E., Ezzati M. (2015). *Trends and mortality effects of vitamin A deficiency in children in 138 low-income and middle-income countries between 1991 and 2013: a pooled analysis of population-based surveys*, "Lancet Glob Health", 3, e528-e536.
- Stoll B.J., Hansen N.I., Bell E.F., et al. (2015). *Trends in Care Practices, Morbidity, and Mortality of Extremely Preterm Neonates, 1993-2012*, "JAMA", 314(10), 1039–1051.
- Strand M. (2011). *Where do classifications come from? The DSM-III, the transformation of American Psychiatry and the problem of origins in the sociology of knowledge*, "Theory and Society", 40(3), 273-313. 2011.
- Strömmland K., Miller M., Sjögreen L., Johansson M., Joelsson B.M., Billstedt E., Gillberg C., Danielsson S., Jacobsson C., Andersson-Norinder J., Granström G. (2007). *Oculo-auriculo-vertebral spectrum: associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors*, "Am J Med Genet A", Jun 15;143A(12), 1317-25.
- Stromland K., Sjögreen L., Johansson M., et al (2005). *CHARGE association in Sweden: malformations and functional deficits*, "Am J Med Genet A", 133, 331– 339.
- Strömmland K., Sjögreen L., Miller M., Gillberg C., Wentz E., Johansson M., Nylén O., Danielsson A., Jacobsson C., Andersson J., Fernell E. (2002). *Mobius sequence--a Swedish multidiscipline study*, "Eur J Paediatr Neurol", 6(1), 35-45.
- Suhumaran S., Yeleswarapu S.P., Daniel L.M., Wong C.M. (2020). *Congenital blindness and autism spectrum disorder (ASD): diagnostic challenges and intervention options*, "BMJ Case Rep", Feb 11;13(2), e232981.

- Szatmari P., Chawarska K., Dawson G., Georgiades S., Landa R., et al. (2016). *Prospective longitudinal studies of infant siblings of children with autism: lessons learned and future directions*, "J Am Acad Child Adolesc Psychiatry", 55, 179–87.
- Szatmari P. (1992). *A Review of the DSM-III-R Criteria for Autistic Disorder*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 22, 507-523.
- Tadic´ V., Pring L., Dale N. (2010). *Are language and social communication intact in children with congenital visual impairment at school age?*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", 51(6), 696–705.
- Tafida A., Kyari F., Abdull M.M., Sivasubramaniam S., Murthy G.V., Kana I., et al. (2015). *Poverty and blindness in Nigeria: results from the National Survey of Blindness and Visual Impairment*, "Ophthalmic Epidemiol", 22(5), 333-41.
- Tager-Flusberg H., Paul R., Lord C. (2005). *Language and communication in autism*, In Volkmar F.R., Paul R., Klin A., Cohen D.J. *Journal of Visual Impairment & Blindness XX(X)* (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (3rd ed., Vol. 1). John Wiley and Sons.
- Tham Y.C., Li X., Wong T.Y., Quigley H.A., Aung T., Cheng C.Y. (2014). *Global prevalence of glaucoma and projections of glaucoma burden through 2040: a systematic review and meta-analysis*, "Ophthalmology", 121(11), 2081–90.
- Thapar A., Rutter M. (2020). *Genetic advances in autism*, "Journal of Autism and Developmental Disorders".
- Thelin J.W., Fussner J.C. (2005). *Factors related to the development of communication in CHARGE syndrome*, "Am J Med Genet A", 2005 Mar 15, 133A(3), 282-90. Erratum in: "Am J Med Genet A", Aug 15;137(1):113.
- Thomas L. (2019). *Trattamento congenito di Amaurosis di Leber*, News-Medical, viewed 18 August 2021, <https://www.news-medical.net/health/Leber-Congenital-Amaurosis-Treatment.aspx>.
- Thompson L., Kaufman L.M. (2003). *The visually impaired child*, "Pediatric Clinics of North America", 50 (1), 225-239.
- Thornton J., Edwards R., Mitchell P., Harrison R.A., Buchan I., Kelly S.P. (2005). *Smoking and age-related macular degeneration: a review of association*, "Eye (London, England)", 19(9), 935–44.
- Thurm A., Farmer C., Salzman E., Lord C., and Bishop S. (2019). *State of the Field: Differentiating Intellectual Disability From Autism Spectrum Disorder*, "Front Psychiatry", 30 July.
- Tilikete C. (2019). *Nistagmo*, EMC, "Neurologia", 19 (1), 1-12, ISSN 1634-7072.

- Toledo C.C., Paiva A.P., Camilo G.B., Maior M.R., Leite I.C., Guerra M.R. (2010). *Early detection of visual impairment and its relation to academic performance*, "Revista da Associação Médica Brasileira", 56(4), 415–9.
- Tordjman S., Somogyi E., Coulon N., Kermarrec S., Cohen D., Bronsard G., Bonnot O., Weismann-Arcache C., Borbol M., Lauth B., Ginchat V., Roubertoux P., Barbueroth M., Kovess V., Geoffroy M.M., Xavier J., (2014). *Gene x environment interactions in autism spectrum disorders: role of epigenetics mechanisms*, "Front Psychiatry", 4,5,53.
- Tornqvist K., Ericsson A., Kallen B. (2002). *Optic nerve hypoplasia: risk factors and epidemiology*, "Acta Ophthalmol Scand", 80, 300–4.
- Trachtman J.N. (2008). *Background and history of autism in relation to vision care*, "Optometry", 79(7), 391–396.
- Trevarthen C., Aitken K.J. (2001). *Infant intersubjectivity: research, theory, and clinical applications*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", 42 (1), 3-48.
- Trisciuzzi L., Fratini C., Galanti M. (2001). *Manuale di Pedagogia Speciale, Nuove prospettive e itinerari psico-pedagogici*, Bari, Laterza.
- Tröster H., Brambring M., Beelmann A. (1991). *The age dependence of stereotyped behaviours in blind infants and preschoolers*, "Child: Care, Health and Development", 17, 137–57.
- Turner A.W., Xie J., Arnold A.L., Dunn R.A., Taylor H.R. (2011). *Eye health service access and utilization in the National Indigenous Eye Health Survey*, "Clinical & Experimental Ophthalmology", 39(7), 598-603.
- Tychsen L.Y. (1994). *Development of vision*. In: Isenberg SJ. *The eye in infancy*. 2d ed. St. Louis: Mosby.
- UNICEF (2007). *Vitamin A supplementation: a decade of progress* UNICEF, New York, NY, USA.
- UNICEF (2020). *UNICEF global databases, based on administrative reports from countries, Vitamin A supplementation coverage 2000-2018 for current priority country list*, UNICEF, New York, NY, USA.
- Vadalà P., Catena G., Capozzi P., Vadalà F. (2002). *La retinopatia del pretermine: Nostra esperienza*, *Impegno Ospedaliero*, Sezione Scientifica, 23(4), 49-54.
- Van Dijk J. (1991). *Persons handicapped by rubella: Victors and victims—A follow-up study*, Amsterdam, Swets & Zeitlinger. 180p.
- Vasconcelos G. & Parlato-Oliveira E. (2016). *Visual impairment and autism in children: when the ophthalmologist makes the difference* *Deficiência visual*

- e autismo em crianças: quando o oftalmologista faz a diferença*, "Arquivos Brasileiros de Oftalmologia".
- Vaziri K., Schwartz S.G., Flynn H.W., Kishor K.S., Moshfeghi A.A. (2016). *Eye-related emergency department visits in the United States, 2010*, "Ophthalmology", 123(4), 917–9.
- Vegunta S., Patel B.C. (2021). *Optic Nerve Coloboma*. [Updated 2021 Jul 1], In: StatPearl. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; Jan-.
- Veiby G., Daltveit A.K., Schjolberg S., Stoltenberg C., Oyen A.S. et al. (2013). *Exposure to antiepileptic drugs in utero and child development: a prospective population-based study*, "Epilepsia", 54, 1462–72.
- Venkat A., Jauch E., Russell W.S., Crist C.R. & Farrell R. (2012). *Care of the patient with an autism spectrum disorder by the general physician*, "Postgraduate Medicine", 88(1042), 472–481.
- Verdier K., Fernell E., Ek U. (2018). *Challenges and Successful Pedagogical Strategies: Experiences from Six Swedish Students with Blindness and Autism in Different School Settings*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 48.
- Verma A.S., Fitzpatrick D.R. (2007). *Anophthalmia and microphthalmia*, "Orphanet J Rare Dis", Nov 26;2:47.
- Vidal C.N., Nicolson R., DeVito T.J., Hayashi K.M., Geaga J.A., Drost D.J., Williamson P.C., Rajakumar N., Sui Y., Dutton R.A., Toga A.W., Thompson P.M. (2006). *Mapping corpus callosum deficits in autism: an index of aberrant cortical connectivity*, "Biol Psychiatry", Aug 1;60(3), 218–25.
- Vig S. & Jedrysek E. (1999). *Autistic features in young children with significant cognitive impairment: Autism or mental retardation?*, "Journal of Autism and Developmental Disorders", 29(3), 235–248.
- Virgili G., Acosta R., Bentley S.A., Giacomelli G., Allcock C., Evans J.R. (2018). *Reading aids for adults with low vision*, "Cochrane Database Syst Rev", 2018, 4:Cd003303.
- Vivanti G., Messinger D.S. (2021). *Theories of autism and autism treatment from the DSM III through the present and beyond: Impact on research and practice*, "J Autism Dev Disord", 51(12), 4309-20.
- Vivanti G. (2010). *La mente autistica*, Omega Edizioni.
- Vivanti G., Hudry K., Trembath D., Barbaro J., Richdale A., Dissanayake C. (2013). *Towards the DSM-5 Criteria for Autism: Clinical, Cultural, and Research Implications*, "Australian Psychologist", 48, pp. 258-261.

- Vivanti G. (2017). *Individualizing and combining treatments in autism spectrum disorder: Four elements for a theory-driven research agenda*, "Current Directions in Psychological Science", 26(2), 114–119.
- Vivanti G., Hamner T. & Lee N.R. (2018). *Neurodevelopmental disorders affecting sociability: Recent research advances and future directions in autism spectrum disorder and Williams syndrome*, "Current Neurology and Neuroscience Reports", 18(12), 94.
- Vogt G., Szunyogh M. & Czeizel A.E. (2006). *Birth characteristics of different ocular congenital abnormalities in Hungary*, "Ophthalmic Epidemiol", 13, 159–166.
- Volk HE., Kerin T., Lurmann F., Hertz-Picciotto I., Mc Connell R., Campbell D.B. (2014). *Autism spectrum disorder: interaction of air pollution with the MET receptor tyrosine kinase gene*, "Epidemiology", 25, 44–47.
- Volkmar F.R., McPartland J.C. (2013). *From Kanner to DSM-5: Autism as an Evolving Diagnostic Concept*, "Annual Review of Clinical Psychology", 10, 193-212.
- Vroom V.H. (1964). *Work and motivation*, Wiley.
- Wang J., Ding G., Li Y., et al. (2018). *Refractive Status and Amblyopia Risk Factors in Chinese Children with Autism Spectrum Disorder*, "J Autism Dev Disord", 48, 1530–1536.
- Warren D.H. (1994). *Blindness and Children: An Individual Differences Approach*, Cambridge University Press, Cambridge, UK.
- Warren D.H. (1984). *Blindness and Early Childhood Development. 2nd ed.*, New York, American Foundation for the Blind.
- Warren W.H., Kay J.R., Zosh B.A., et al. (2001). *Optic flow is used to control human walking*, "Nature Neuroscience", 4, 213-216.
- Warren D. (1994). *Blindness and children: an individual differences approach*, Cambridge University Press, Cambridge.
- Watson D., Banks J., & Lyons S. (2015). *Educational and employment experiences of people with a disability in Ireland: An analysis of the National Disability Survey*, 12.
- Watson J.B. (1913). *Psychology as the behaviorist views it*, "Psychological Review", 20(2), 158.
- Webb E.A., Dattani M.T. (2010). *Septo-optic dysplasia*, "European Journal of Human Genetics", 18, 393–397.
- Webber A.L., Camuglia J.E. (2018). *A pragmatic approach to amblyopia diagnosis: evidence into practice*, "Clin Exp Optom", Jul, 101(4), 451-459.

- Weinstein R.S. (2018). *Pygmalion at 50: Harnessing its power and application in schooling*, "Educational Research and Evaluation", 24(3-5), 346-365.
- Weleber R.G., Francis P.J., Trzupek K.M., Beattie C. (2013). *Leber Congenital Amaurosis – Retired Chapter, For Historical Reference Only*, "GeneReviews".
- Wen D., McAlinden C., Flitcroft I., Tu R., Wang Q., Alio J., et al. (2017). *Postoperative Efficacy, Predictability, Safety, and Visual Quality of Laser Corneal Refractive Surgery*.
- Werling D., Geschwind D. (2013). *Sex differences in autism spectrum disorders*, "Neurology", 26, 146-153.
- Werling D., Parikshak N., Geschwind D. (2016). *Gene expression in human brain implicates sexually dimorphic pathways in autism spectrum disorders*, "Nat Commun", 7, 10717.
- Wigfield A. (1994). *Expectancy-Value Theory of Achievement Motivation: A Developmental Perspective*, "Educational Psychology Review", 6(1), 49-78.
- Williams J., Brodsky M.C., Griebel M., Glasier C.M., Caldwell D., Thomas P. (1993). *Septo-optic dysplasia: the clinical insignificance of an absent septum pellucidum*, "Dev Med Child Neurol", 35, 490-501.
- Williams M.E., Fink C., Zamora I., Borchert M. (2014). *Autism assessment in children with optic nerve hypoplasia and other vision impairments*, "Developmental Medicine & Child Neurology", 56(1), 66-72.
- Williamson K.A., Yates T.M., FitzPatrick D.R. (2020). *SOX2 Disorder*. 2006 Feb 23 [Updated 2020 Jul 30]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. editors. GeneReviews. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021.
- Wong W.L., Su X., Li X., Cheung C.M., Klein R., Cheng C.Y., et al. (2014). *Global prevalence of age-related macular degeneration and disease burden projection for 2020 and 2040: a systematic review and meta-analysis*, "The Lancet Global Health", 2(2), e106-16.
- Wong T.Y., Sun J., Kawasaki R., Ruamviboonsuk P., Gupta N., Lansingh V.C., et al. (2018). *Guidelines on diabetic eye care: the International Council of Ophthalmology recommendations for screening, follow-up, referral, and treatment based on resource settings*, "Ophthalmology", 125(10), 1608-22.
- World Health Organization WHO. (2019). *World Report on Vision*, World Health Organization Geneva Switzerland.
- World Health Organization WHO. (2012). *Global measles and rubella strategic plan*, World Health Organization Geneva Switzerland.

- World Health Organization WHO. (1973). *The Prevention of Blindness. Report of a WHO Study Group*, Technical Report Series No. 518. World Health Organization Geneva Switzerland.
- World Health Organization WHO. (2000). *Preventing blindness in children: report of a WHO/IAPB scientific meeting*, Hyderabad, India, 13-17 April 1999, World Health Organization Geneva Switzerland.
- World Health Organization WHO. (2003). *Report of the 2nd Global Scientific Meeting on Trachoma World Health, Organization* Geneva Switzerland.
- World Health Organization WHO. (2019). *World Report on Vision*, World Health Organization, Geneva Switzerland.
- World Health Organization WHO. (1992). *Prevention of blindness in children*, World Health Organization. Geneva Switzerland.
- Wright K.W. (1995). *Esotropia*. In: Wright K.W., ed. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. St. Louis: Mosby, 1995:179-94.
- Wrzesinska M., Urzedowicz B., Nawarycz T., Motylewski S., Pawlicki L. (2017). *The prevalence of abdominal obesity among pupils with visual impairment in Poland*, "Journal of Disability and Health", oct, 10(4), 559-564.
- Wyatt A., Bakrania P., Bunyan D.J., Osborne R.J., Crolla J.A., Salt A., Ayuso C., Newbury-Ecob R., Abou-Rayyah Y.O., Collin J.R., Robinson D., Ragge N. (2008). *Novel heterozygous OTX2 mutations and whole gene deletions in anophthalmia, microphthalmia and coloboma*, 29 (11), "Special Issue: Assessing Mutation Pathogenicity in Cancer Susceptibility Genes", November E278-E283.
- Yau J., Rogers S., Kawasaki R., Lamoureux E., Kowalski J., Bek T., et al. (2012). *Global prevalence and major risk factors of diabetic retinopathy*, "Diabetes Care", 35, 55664.
- Ye J., He J., Wang C., Wu H., Shi X., Zhang H., et al. (2012). *Smoking and risk of age-related cataract: a meta-analysis*, "Invest Ophthalmol Vis Sci", 53(7), 3885-95.
- Zerbo O., Qian Y., Yoshida C., Grether J.K., Van de Water J., Croen L.A. (2015). *Maternal infection during pregnancy and autism spectrum disorders*, "J Autism Dev Disord", 45, 4015-25.
- Zerbo O., Yoshida C., Gunderson E.P., Dorward K., Croen L.A. (2015). *Interpregnancy interval and risk of autism spectrum disorders*, "Pediatrics", 136, 651-57.
- Zingirian M., Gandolfo E. (2002). *Ipvisione. Nuova frontiera dell'oftalmologia*, Roma, Soi.

## Gli autori

**Roberta Berti**, Borsista di ricerca dell'Università degli Studi di Cagliari nell'ambito del progetto "Vis à Vis"; Roberta.berti80@libero.it

**Gian Pietro Carrogu**, Borsista di ricerca dell'Università degli Studi di Cagliari nell'ambito del progetto "Vis à Vis"; gpcarrogu@gmail.com

**Pericle Farris**, APRI Servizi Onlus, Presidente FISH Piemonte; periclefarris@gmail.com

**Luca Gaviano**, Dottorando in Filosofia, Epistemologia e Scienze Umane dell'Università degli Studi di Cagliari. Già borsista di ricerca nell'ambito del progetto "Vis à Vis"; luca.gvn@gmail.com

**Loredana Lucarelli**, Professore Ordinario di Psicologia Dinamica, Direttrice del Dipartimento di Pedagogia, Filosofia, Psicologia dell'Università degli Studi di Cagliari; llucarelli@unica.it

**Valentina Penna**, Educatrice tiflogoga, APRI Servizi Onlus; edu.pennavalentina@gmail.com

**Donatella Rita Petretto**, Psicologa, Specialista in Neuropsicologia. Professore Associato di Psicologia Clinica dell'Università degli Studi di Cagliari; drpetretto@unica.it

**Roberto Pili**, Medico, Specialista in Oncologia. Presidente della Comunità Mondiale della Longevità e Presidente di IERFOP Onlus (Istituto Europeo di Ricerca, Formazione ed Orientamento Professionale); dott.robortopili@gmail.com, presidenza@ierfop.org

**Lorenzo Pili**, Medico, collaboratore di ricerca dell'Università degli Studi di Cagliari; [lorenzo.pili2011@gmail.com](mailto:lorenzo.pili2011@gmail.com)

**Simona Valinotti**, Educatrice tiflologa, APRI Servizi Onlus; [simona.valinotti@ipovedenti.it](mailto:simona.valinotti@ipovedenti.it)

**Bachisio Zolo**, Direttore della Formazione di IERFOP Onlus (Istituto Europeo di Ricerca, Formazione ed Orientamento Professionale); [bzolo@ierfop.org](mailto:bzolo@ierfop.org)





Scopo del presente testo è quello di presentare, attraverso un approccio transdisciplinare, le riflessioni che si sono sviluppate nell'ambito del progetto "Vis à Vis", finanziato da IERFOP con il contributo previsto dalla legge n. 379/1993 e succ. mod. ed integr.- annualità 2021, in collaborazione con APRI Servizi Onlus e un gruppo di ricerca del Dipartimento di Pedagogia, Filosofia, Psicologia dell'Università degli Studi di Cagliari.

#### Curatori

Roberto Pili, Medico, Specialista in Oncologia. Presidente della Comunità Mondiale della Longevità e Presidente di IERFOP Onlus. Autore di testi e di articoli scientifici internazionali sul tema della promozione della longevità, dell'invecchiamento attivo, dell'inclusione delle persone con disabilità.

Pericle Farris, APRI Servizi Onlus, Presidente FISH Piemonte.

Bachisio Zolo, Direttore della Formazione di IERFOP.

Donatella Rita Petretto, Psicologa, Specialista in Neuropsicologia. Professore Associato di Psicologia Clinica dell'Università degli Studi di Cagliari. Autrice di testi e di articoli scientifici internazionali nel campo della psicologia clinica, della psicologia della disabilità e della psicopatologia.

