

L'AUTISMO NELLA PRIMA INFANZIA

di Fred Volkmar, Kasia Chawarska e Ami Klin

Da: Annu. Rev. Psychol. 2005. 56:12.1-12.22

Traduzione e adattamento di D. Vivanti

L'AUTISMO NEL PRIMO ANNO DI VITA

Età e modalità d'insorgenza

Stando ai resoconti dei genitori, le età in cui si accorgono che qualcosa non va nello sviluppo del bambino sono diverse, ma circa il 90% ha cominciato a notare delle anomalie entro i 24 mesi (De Giacomo & Fombonne 1998). Le preoccupazioni più comuni riguardano il ritardo di linguaggio o l'udito, oppure il comportamento del bambino, che è "troppo buono" o molto irritabile (Stone & Lemaneck 1990).

Resta purtroppo poco chiara la specificità di questi problemi rispetto all'autismo. La maggior parte degli studi attendibili si basa sui resoconti dei genitori. Mancano dati prospettici, benché l'interpretazione di tali dati sia complicata, data la velocità dei cambiamenti e la diversità del significato della presenza (o assenza) di un certo comportamento in un momento specifico (Lord & Risi 2000). Per esempio, l'uso di gesti pre-intenzionali, come movimenti di raggiungere-e-afferrare inseguendo un oggetto, compare prima dei 9 mesi di età, ma di solito si sincronizza ben presto con il contatto oculare e indica l'emergere della comunicazione intenzionale (Bates et al. 1979). L'assenza di gesti convenzionali come annuire con la testa o indicare a dito sarebbe preoccupante dopo, ma non prima, dell'anno di età di sviluppo. A complicare il compito, i sintomi precoci cambiano nel tempo (Kanner 1968, Lord 1995). Infine, gli effetti della situazione, della novità, delle richieste, e modelli insoliti di responsività all'ambiente possono condizionare una considerevole variabilità nelle modalità con cui il bambino si presenta, specialmente nei primi anni di vita (Natl. Res. Council 2001).

Un altro potenziale problema riguarda i resoconti del fenomeno della **regressione**. Diversi studi (Kobayashi & Murata 1998, Rogers & DiLalla 1990, Tuchman & Rapin 1997, Volkmar et al. 1985) hanno documentato resoconti di regressione da parte dei genitori nel 20-40% dei casi. Purtroppo vengono usati termini diversi, in parte sovrapponibili, come autismo regressivo, autismo ritardato e stagnazione dello sviluppo. Tutti questi termini comunque indicano effettivamente alcuni aspetti sottostanti al fenomeno, cioè che in alcuni bambini ci può essere una perdita graduale o più rapida di linguaggio e/o di capacità sociali (Kobayashi & Murata 1998, Rogers & DiLalla 1990, Tuchman & Rapin 1997). In altri casi, il problema sembra essere non tanto la perdita di capacità acquisite, quanto la mancanza di ulteriori progressi, sembra cioè che il bambino acquisisca la capacità di dire una o due parole, ma che poi il linguaggio non progredisca oltre (Siperstein & Volkmar 2004). Infine, in alcuni rari casi, il bambino progredisce normalmente nell'acquisizione di capacità cognitive, di autonomia personale e di linguaggio per alcuni anni (di solito tre o quattro), per perdere poi gradualmente o bruscamente le abilità acquisite e cominciare a mostrare le caratteristiche più classiche dell'autismo. In questi casi viene usato il termine disturbo disintegrativo della fanciullezza, e dati attendibili suggeriscono un esito peggiore dell'autismo tipico (Volkmar & Rutter, 1995).

Resta oggetto di controversia se esista una relazione tra questi diversi sottotipi di autismo e la loro validità come fenomeni clinici. Per esempio, Osterling et al. (2002) hanno trovato differenze minime fra l'autismo regressivo e l'autismo non regressivo, mentre Rogers & DiLalla (1990) hanno riscontrato esiti più sfavorevoli nel gruppo con regressione. Quest'ultimo può anche accompagnarsi più

facilmente a dismorfie (Lainhart et al. 2002). Quindi, coerentemente con le impressioni originali di Kanner (1943), l'autismo sembra essere davvero un disturbo a insorgenza molto precoce, ma esiste un piccolo numero di casi in cui viene riportata una regressione. E' possibile che questi casi rappresentino un sottotipo specifico o un gruppo diagnostico potenzialmente diverso, ma il problema rimane ad oggi irrisolto.

Quadro Clinico nel Primo Anno di Vita

La descrizione originale di Kanner (1943) sottolineava la singolarità dello sviluppo sociale. Successivamente la ricerca ha raffinato in vari modi la sua impressione iniziale, specificando che i bambini con autismo nel primo anno di vita possono avere contatti oculari limitati e diminuita responsività sociale globale (Maestro et al. 2002, Sparling 1991). E' anche probabile che presentino un'imitazione vocale o motoria meno interattiva, problemi nel livello di stimolazione e risposte sensoriali anomale (Dawson et al. 2000). La mancanza di dati normativi o comparativi rende difficile interpretare questi riscontri, sebbene esista uno studio su bambini in età prescolare (Klin et al. 1992) che ha rilevato l'assenza di comportamenti sociali attesi normalmente entro l'anno di età. Per esempio, i bambini con autismo non assumevano posture anticipatorie, non si protendevano verso figure familiari, non mostravano interesse per i coetanei e non giocavano a semplici giochi d'interazione sociale.

Oltre ai resoconti dei genitori, l'analisi retrospettiva di filmati casalinghi o di videoregistrazioni rappresenta una ulteriore potenziale risorsa per la ricerca. Ricerche basate su questo tipo di analisi hanno generalmente confermato l'insorgenza precoce di differenze di sviluppo nei bambini con autismo fin dal primo anno di vita (Adrien et al. 1992, Maestro et al. 1999, Osterling & Dawson 1994, Osterling et al. 2002). Per esempio, Maestro et al. (2002) hanno esaminato delle videoregistrazioni di bambini nel primo anno di vita, poi diagnosticati come affetti da autismo, paragonandole con coetanei con sviluppo tipico selezionati in base all'età: i bambini diagnosticati in seguito come autistici mostravano virtualmente una minore attenzione agli stimoli sociali, sorridevano più raramente, vocalizzavano meno e si dedicavano per meno tempo all'esplorazione di oggetti. Tuttavia nel primo anno di vita i bambini non mostravano differenze in termini di ripetitività di comportamento,

In uno studio su bambini di età compresa fra 8 e 10 mesi, Werner et al. (2000) hanno riportato che quelli nei quali è stato diagnosticato in seguito l'autismo tendevano a rispondere meno al loro nome, similmente al risultato ottenuto da Osterling & Dawson (1994) nel loro studio su bambini di 12 mesi. L'uso di un gruppo di controllo costituito da bambini con sviluppo tipico limita in qualche modo questi riscontri, perché le differenze osservate potrebbero riflettere un generico ritardo di sviluppo piuttosto che gli effetti dell'autismo in sé. Un approccio più rigoroso comporta l'uso di gruppi di controllo con ritardo di sviluppo Osterling et al. (2002), paragonando una serie di comportamenti in bambini con autismo di 12 mesi con quelli di coetanei con ritardo mentale semplice, hanno trovato differenze significative nel voltarsi al suono del proprio nome, nell'uso dei gesti, nel guardare oggetti tenuti in mano da altri, e nell'eseguire azioni ripetitive. Sebbene questi dati presentino dei limiti sotto diversi aspetti, i segni precoci di autismo sembrano comprendere - come già enunciato da Kanner - una mancanza di interesse sociale nel primo mese di vita, con riduzione del livello di interazione sociale e degli scambi comunicativi-sociali; le differenze in aree diverse dall'area sociale sono molto meno evidenti.

Da 6 a 12 mesi di età diventano più marcate le differenze nell'area della comunicazione, compresa una generale compromissione nell'orientarsi verso le verbalizzazioni in generale e in particolare verso il suono del proprio nome. I bambini con autismo nel primo anno di vita sono meno interessati alle persone in un periodo in cui la maggior parte dei bambini comincia ad integrare completamente l'esplorazione degli oggetti con l'interazione sociale, e diventa più chiaramente intenzionale (Bates et al. 1979).

D'altra parte, alcuni dei comportamenti spesso riferiti dai genitori, come le difficoltà nella regolazione delle stimolazioni, nell'analisi delle videoregistrazioni non sono comparsi così chiaramente come aree di differenza. Questi problemi potrebbero essere meno specifici dell'autismo; oppure la mancanza di un riscontro di differenze in queste aree potrebbe aver a che fare piuttosto con la natura del materiale videoregistrato disponibile.

L'AUTISMO DA 1 A 3 ANNI DI ETÀ

La quantità e qualità delle ricerche disponibili aumenta nettamente in riferimento ai bambini di età compresa tra 1 e 3 anni. Questo fenomeno in parte riflette il fatto che è all'incirca in questo periodo che i genitori con maggiore probabilità vanno alla ricerca di una valutazione (De Giacomo & Fombonne 1998). Oltre ad evidenti ritardi di sviluppo (come la mancata comparsa di linguaggio), possono destare preoccupazioni alcuni comportamenti inusuali, compresi iniziali manierismi motori stereotipati (come sbattere le mani) o l'uso idiosincrasico di materiali (come far oscillare gli oggetti) (Wimpory et al. 2000). I resoconti dei genitori sono stati utilizzati per paragonare i bambini con autismo con coetanei con sviluppo tipico. All'età di 30 mesi, le differenze sono chiare ed evidenti, e la devianza sociale, i problemi di comunicazione e le risposte inusuali all'ambiente sono eclatanti (Ornitz et al. 1977). I dati derivati dai resoconti dei genitori hanno identificato vari comportamenti che differenziano i bambini piccoli con autismo dai coetanei con ritardo di sviluppo. Questi comportamenti comprendono comportamenti interpersonali (posture anticipatorie, fare a turno, intensità del contatto oculare) e comportamenti nei quali un oggetto è al centro dell'interesse congiunto (attenzione congiunta verso materiali, seguire l'indicazione a dito dell'altro, o dare oggetti) (Wimpory et al. 2000). Sono stati anche osservati una limitata interazione affettiva e comportamenti sensoriali insoliti (Hoshino et al. 1982).

In questa fase dello sviluppo, diventa possibile usare contemporaneamente i resoconti dei genitori e l'osservazione diretta. Per esempio, in uno studio prospettico di questionari, Dahlgren & Gillberg (1989) riferivano che un certo numero di voci discriminava il gruppo dei bambini con autismo dai coetanei con sviluppo tipico o con ritardo di sviluppo. Erano state osservate difficoltà nell'area dello sviluppo sociale, anomalie nello sguardo e mancanza di responsività al linguaggio parlato. Cox et al. (1999) seguirono longitudinalmente nel tempo un gruppo di bambini di 20 mesi ad alto/medio/basso rischio di autismo, identificato attraverso la Checklist for Autism in Toddlers (CHAT) (Baron-Cohen et al. 1992). A 20 mesi, i comportamenti discriminanti comprendevano la varietà delle espressioni del viso, l'uso di gesti convenzionali e l'indicare a dito un oggetto di interesse. Nello studio di follow-up condotto a 42 mesi si notavano altre voci discriminanti, come il desiderio di condividere esperienze piacevoli, il gioco immaginativo, la risposta alla consolazione e l'annuire, mentre nessun comportamento ripetitivo o stereotipato differenziava i gruppi.

Lord (1995) seguì nel tempo bambini di 2 anni valutati per una possibile diagnosi di autismo con un set di test diagnostici standard, fra cui l'Autism Diagnostic Interview (ADI) (Le Couteur et al. 1989), utilizzando prove specificamente selezionate per la loro rilevanza in bambini di età inferiore ai 2 anni. I bambini venivano rivalutati dopo 12 - 15 mesi usando le stesse misurazioni. Le voci che differenziavano i gruppi comprendevano ancora una volta le attività sociali (cercare l'attenzione condivisa, reciprocità sociale, uso delle persone come attrezzi, interesse per gli altri bambini) e le prove di comunicazione (prestare attenzione alla voce, indicare a dito, uso e comprensione dei gesti). Due comportamenti, il dirigere l'attenzione e il prestare attenzione al linguaggio identificavano correttamente l'82% dei bambini. All'età di 3 anni i manierismi delle dita, l'attenzione al linguaggio, l'indicare a dito e l'uso del corpo di altre persone permettevano di classificare correttamente tutti i soggetti. Questi risultati suggeriscono che fra il secondo e il terzo anno di vita si verificano cambiamenti significativi, con la comparsa di livelli più alti di comportamenti autistici "tipici": viceversa, alcuni dei comportamenti suggestivi per l'autismo presenti a due anni diminuivano sostanzialmente entro i 3 anni di età nel gruppo di controllo con ritardo di sviluppo (Lord 1996, Lord & Pickles 1996).

Questo corpus di ricerche in continuo aumento mostra importanti aree di convergenza dei risultati, ma presenta anche un certo numero di limiti. I dati disponibili suggeriscono che in molti bambini le differenze possono cominciare ad apparire evidenti nei primi mesi di vita, ma che queste differenze possono essere sottili, e i dati di cui disponiamo attualmente presentano notevoli limiti. Per esempio, in studi retrospettivi, si può riscontrare che i genitori riferiscono con maggiore accuratezza i sintomi negativi piuttosto che quelli positivi (Stone et al. 1994) e che più difficilmente notano i deficit nel gioco e nell'attenzione congiunta che sembrano più frequenti fra il secondo e il terzo anno di vita (Charman et al. 2001). Le videoregistrazioni presentano notevoli vantaggi, ma anche potenziali svantaggi intrinseci alla selezione del materiale registrato, perché non evidenziano le aree di differenza che non rientrano nelle scene selezionate dai genitori per la videoregistrazione. I paragoni tra studi diversi può essere difficile a causa delle differenze di metodo, dei gruppi di controllo prescelti, dei criteri di selezione dei campioni e così via.

PROBLEMI DIAGNOSTICI

Un crescente corpus di studi ha sottolineato l'importanza dell'identificazione e dell'intervento precoce per migliorare gli esiti a lungo termine (Natl. Res. Council. 2001). Sebbene in molti casi i primi sintomi di autismo compaiano prima dei 12 mesi di età, la diagnosi entro il primo anno di vita è estremamente complessa. Per formularla sono stati usati diversi approcci (vedi Lord & Corsello 2004 e Volkmar et al. 2004b).

Approcci Categoriali

Gli approcci categoriali all'autismo sono esemplificati nei sistemi come il manuale Diagnostico e Statistico (DSM; Am. Psychiatric Assoc. 1994) e la Classificazione Internazionale delle Malattie e dei Problemi di Salute Correlati (ICD;OMS 1992). Questi sistemi hanno il vantaggio di essere ufficialmente riconosciuti e una lunga storia di facilitazione del lavoro clinico e di ricerca; sotto molti aspetti servono anche come base concettuale degli approcci dimensionali (Volkmar et al. 2004b).

Il sistema DSM-IV in corso (Am. Psychiatric Assoc. 1994) è stato sviluppato sulla base di uno studio internazionale compiuto in collaborazione con i responsabili della redazione dell'ICD-10: questi due sistemi attualmente sono essenzialmente equivalenti. La definizione attuale di autismo risulta da una continuità storica con il lavoro originale di Kanner e le successive modifiche di Rutter. In questo sistema l'autismo è definito sulla base dei problemi nelle aree dello sviluppo sociale, della comunicazione e del gioco, e degli interessi ristretti e stereotipati (con un peso lievemente maggiore attribuito ai fattori sociali); per definizione l'autismo deve insorgere entro i 3 anni di età. Questo sistema presenta un ragionevole tasso di sensibilità e specificità al di là della variabilità del QI (Volkmar et al. 1994). Oltre all'autismo include un certo numero di disturbi definiti più specificamente, compreso il disturbo di Asperger, il disturbo di Rett, e il disturbo disintegrativo della fanciullezza, così come il "sottogruppo" PDDNOS (disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato).

I dati utilizzati per sviluppare questa definizione derivano da una sostanziosa popolazione di bambini di età compresa fra 3 e 5 anni, ma da una esigua popolazione di bambini di età inferiore ai 3 anni. Fra i 3 e i 5 anni la definizione sembra funzionare ragionevolmente bene, mentre nei bambini più piccoli i dati sulla sua sensibilità e specificità sono molto più limitati. Come suggeriscono i lavori sullo sviluppo precoce, due tipi di problemi sono più probabili. Alcuni bambini a due anni di età mostrano i problemi sociali, di comunicazione e di gioco tipici dell'autismo, ma non sono ancora comparsi movimenti stereotipati insoliti o altri disturbi compresi nella terza categoria di sintomi, e molti di questi bambini continuano a presentare questo quadro sintomatologico fino ai 3 anni di età. Meno frequentemente i bambini al di sotto dei 3 anni di età possono presentare tutte le caratteristiche richieste per la diagnosi di autismo, per poi perderle con la maturazione (Lord 1995). Inoltre, Stone e colleghi (1999) notano che non tutti i criteri del DSM-IV sono chiaramente applicabili a bambini piccoli, in particolare i criteri

che implicano capacità di relazione e conversazione con i coetanei. E' stato fatto almeno un tentativo di produrre un sistema diagnostico categoriale alternativo per l'autismo e i disturbi correlati specifico per la prima infanzia (Natl. Cent. Clinical Infant Prog. 1994), ma anche questo sistema presenta un certo numero di problemi e manca di solide basi empiriche.

L'Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) (Lord et al.1994) e l' Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) (Lord et al.2000), rispettivamente un' intervista semistrutturata per genitori e uno strumento di osservazione diretta, si basano su un approccio un po' diverso al problema della diagnosi categoriale. Entrambi gli strumenti sono stati sviluppati in accordo con i criteri della diagnosi categoriale, e si sono rivelati gli strumenti diagnostici più usati ai fini di ricerca (vedi Lord & Corsello 2004).

L' ADI-R funziona bene per bambini di più di 4 anni di età, ma meno bene per bambini più piccoli (Cox et al. 1999, Lord 1995, Stone et al. 1999). Lord (1995) ha constatato che l'ADI-R tende a sovrastimare le diagnosi nei bambini con disabilità intellettiva di età inferiore ai 2 anni, mentre tende a sottostimarle nei più dotati dal punto di vista intellettivo (con una sensibilità e specificità entrambe di circa 0.50). Cox e colleghi (1999) hanno riportato risultati sovrapponibili in uno studio su bambini di 20 mesi di età. Alcune modifiche nelle regole per attribuire il punteggio hanno aumentato la sensibilità dello strumento, ma resta il problema della bassa specificità. All'età di 42 mesi migliora la sensibilità, ma resta la tendenza a sovrastimare le diagnosi di autismo nei bambini con grave ritardo cognitivo (Cox et al. 1999).

Contrariamente all'ADI-R, l'ADOS si basa sull'osservazione e sull'interazione con il bambino. DiLavore et al. (1995) hanno usato una versione precedente dell'ADOS per confrontare bambini con autismo di età compresa fra 38 e 51 mesi con bambini con ritardo di sviluppo di età compresa fra 2 e 3 anni, e hanno notato parecchie aree in cui i due gruppi si differenziano, come l'uso del sorriso sociale, la condivisione di eventi piacevoli, il contatto oculare, il dare agli altri, il rispondere, l'uso dei gesti, il distinguere i genitori dall'esaminatore e i livelli di comportamenti stereotipati. Risultati simili sono riportati da Stone et al. (1994).

Approcci Dimensionali alla Diagnosi e Checklist

Gli approcci diagnostici dimensionali presentano molti vantaggi potenziali, specialmente nei bambini piccoli e nel documentare i cambiamenti nel corso dello sviluppo, e non sono necessariamente incompatibili con gli approcci categoriali (vedi Lord & Corsello 2004). Questi strumenti presentano anche dei limiti intrinseci. La loro focalizzazione sui comportamenti devianti crea alcuni problemi, ad esempio la difficoltà di sviluppare certe prove o la bassa frequenza di comportamenti significativi, o la difficoltà di quantificarli in modo affidabile. Altri problemi comprendono il modo (se esiste) di affrontare la storia e i cambiamenti nel tempo, la natura della fonte di informazioni (genitori o insegnanti), e la forma dello strumento (intervista piuttosto che osservazione diretta). Comportamenti altamente significativi presenti con frequenza limitata possono sfuggire durante la valutazione diretta; d'altra parte, i resoconti di genitori o insegnanti presentano altri problemi in termini di affidabilità, potenziali effetti del livello di consapevolezza e accuratezza di chi dà le informazioni, e così via. Una soluzione potrebbe essere di combinare più informazioni provenienti da diverse persone o da diverse fonti, ma anche questo può creare ulteriori difficoltà (Offord et al. 1996).

Nell'ambito di singole voci o scale di valutazione possono esistere differenze quantitative relative all'assenza di capacità specifiche rispetto alla presenza di comportamenti altamente devianti. Per fare un esempio, le difficoltà di contatto oculare nell'interazione sociale precoce, ampiamente riconosciute da questi strumenti, sono inquadrate meglio come mancanza d'interazione sociale normale o come presenza di modelli di funzionamento decisamente anomali? In alcune voci/scale possono esserci strette correlazioni con l'età o con lo sviluppo cognitivo (Tadevosyan-Leyfer et al. 2003).

Per complicare ulteriormente la situazione, la presenza di comportamenti devianti può correlarsi in modo variabile con l'assenza di comportamenti più appropriati al livello di sviluppo. E' quindi necessario prestare attenzione sia alla devianza che al ritardo. Negli approcci basati sull'osservazione, l'assenza di uno specifico comportamento può essere molto più difficile da interpretare della sua presenza (Lord & Corsello 2004). Nonostante questi interrogativi, è stato sviluppato un certo numero di scale di valutazione e checklist dimensionali. Questi strumenti si differenziano per molti aspetti e per l'uso cui sono destinati, dalla diagnosi e valutazione diagnostica al depistaggio nella popolazione. Benchè questi approcci abbiano rivestito un ruolo significativo sia nella clinica che nella ricerca, le informazioni sul loro uso nei bambini piccoli - con qualche eccezione degna di nota per quanto riguarda in particolare il depistaggio - sono scarse.

Per fare un esempio, la Childhood Autism Rating Scale (CARS) (Schopler et al. 1980), che è stata ampiamente usata nella valutazione di bambini più grandi, valuta il bambino attraverso una serie di dimensioni della gravità dell'autismo. Nello studio di Lord (1995), la CARS e l'ADI-R danno generalmente risultati coerenti fra di loro e con la diagnosi clinica. Tuttavia sia la CARS che l'ADI-R risultano meno accurati in bambini di due anni o di età inferiore, con una sovrastima delle diagnosi da parte della CARS.

Un'altra serie di studi si è concentrata invece sullo sviluppo di brevi scale di misura/checklist da usare più per il depistaggio che per la diagnosi definitiva. Lo sviluppo di strumenti di questo genere riveste una particolare importanza per gli studi prospettici (per esempio, per i fratellini neonati a rischio di autismo) e per gli studi epidemiologici. Lo sviluppo di strumenti di screening implica un'altra serie di considerazioni relative alle problematiche e ai limiti che il loro uso presenta (vedi Aylward et al. 1997, Coonrod & Stone 2004). Gli strumenti di screening di 1° livello, finalizzati a identificare i bambini a rischio per una più generica disabilità, vengono spesso usati nella pratica medica (pediatrica) generale allo scopo di identificare un ampio ventaglio di problemi dello sviluppo. Gli strumenti di screening di 2° livello invece si concentrano più specificamente sulla differenziazione dei bambini a rischio per l'autismo da quelli con altri tipi di difficoltà, come un ritardo cognitivo globale o disturbi del linguaggio, sono più dettagliati e mirati e vengono più frequentemente usati in ambiente specialistico.

La Checklist for Autism in Toddlers, uno strumento di screening di 1° livello destinato a bambini di 18 mesi, che combina i resoconti dei genitori con l'osservazione (Baron-Cohen et al. 1992, 1996, 2000), contiene un numero esiguo di voci concepite per destare il sospetto di autismo. I risultati dello studio originale (dal quale erano stati esclusi i bambini con grave ritardo) suggerivano alti livelli di specificità ma bassa sensibilità. Successivamente vi sono state apportate alcune modifiche (Baird et al. 2000, Scambler et al. 2001). Robins e colleghi (2001) hanno cercato di affrontare alcune delle problematiche insite nella CHAT originale con la CHAT modificata (M-CHAT), uno strumento costituito da 23 voci, progettato per bambini di due anni. Nel loro rapporto, lo strumento sembra possedere una sensibilità ed una specificità ragionevolmente buone. Le voci suggestive per l'autismo comprendono l'attenzione congiunta, l'interazione sociale e la comunicazione, coerentemente con i sintomi tipici dell'autismo precedentemente descritti nei bambini di 2 anni (Baron-Cohen et al. 1996, Lord 1995). Questo strumento è ancora in fase di elaborazione: resta da determinare il tasso di false positività e negatività.

Sono stati sviluppati anche strumenti di screening di secondo livello. Il Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST) è uno strumento di misurazione per bambini al di sotto dei 6 anni di età, basato sui resoconti dei genitori, disponibile in diverse versioni destinate a diversi livelli di screening (Siegel & Hayer 1999). I risultati preliminari sembrano promettenti, ma non sono ancora stati pubblicati su riviste scientifiche.

Lo Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT) (Stone et al. 2000) è progettato per bambini di età compresa fra 2 e 3 anni. Comprende 12 prove riuscite/fallite che esplorano aspetti della

comunicazione, dell'interazione sociale e del gioco, da somministrare in ambiente di gioco, che richiedono circa 20 minuti. I risultati preliminari sono incoraggianti, ma anche in questo caso lo strumento deve essere ancora valutato su campioni più ampi nella comunità.

Altri due strumenti di screening di 2° livello sono l'Autism Behavior Checklist (ABC) (Krug et al. 1980) e la Gilliam Autism Rating Scale (GARS) (Gilliam 1995). L'ABC è una checklist di 57 voci, di peso diverso a seconda dell'associazione più o meno stretta con l'autismo, destinata ad un'ampia campiona di soggetti (da 18 mesi a 35 anni di età). Sebbene sia di veloce somministrazione e di uso comune, restano alcuni dubbi sulla qualità delle valutazioni e resta poco chiara la sua utilità nei bambini piccoli.

La GARS, una checklist di 56 voci relative a comportamenti, concepita per identificare l'autismo in soggetti di età compresa fra i 2 e i 5 anni, può essere somministrata rapidamente e richiede una breve formazione, ma resta da stabilire la sua utilità nei bambini più piccoli, e restano alcuni dubbi sulla sua sensibilità nei bambini in età prescolare (South et al. 2002).

Diagnosi Clinica

Attualmente il metodo diagnostico più attendibile nei bambini piccoli resta l'esperienza clinica (Adrien et al. 1992, Cox et al. 1999, Lord 1995, Stone et al. 1999). La diagnosi clinica di autismo è altamente stabile, con una percentuale di casi che mantengono la diagnosi ai controlli successivi compresa fra il 72% e l'87% (vedi Klin et al. 2004). Il motivo è presumibilmente che i clinici esperti attingono ad un bagaglio di conoscenze ben più ricco di quanto non sia quello incorporato in criteri o linee guida diagnostiche (Klin et al. 2000). Allo stato attuale la diagnosi clinica continua ad occupare il primo posto nella diagnosi dei bambini piccoli in età prescolare (Lord 1995, Stone et al. 1999). Lo sviluppo di migliori approcci (categoriali e dimensionali) specifici per i bambini piccoli rappresenta una priorità importante per la ricerca e per la comprensione dei confini che dividono l'autismo dalle condizioni dello spettro autistico allargato.

CARATTERISTICHE EVOLUTIVE DELL'AUTISMO NEI PRIMI DUE ANNI DI VITA

Funzionamento sociale

Prese singolarmente le difficoltà sociali sono il predittore più valido della diagnosi in soggetti con autismo più grandi (Siegel et al. 1989, Volkmar et al. 1994), e probabilmente anche nei piccoli. I bambini con autismo in età prescolare raramente sono in grado di mostrare capacità sociali tipicamente presenti nei primi mesi di vita (Klin et al. 1992). Il **contatto oculare** è limitato, così come l'interazione e la responsività sociale (Dawson et al. 2000, Sparling 1991). Le difficoltà nell'area dell'**attenzione congiunta**, cruciale per lo sviluppo di abilità comunicative e socio-cognitive (Tomasello 1995) sono eclatanti (Mundy et al. 1990, Sigman & Ruskin 1999). Nei bambini con autismo sia l'iniziativa che la risposta alle consegne di attenzione congiunta aumentano con il tempo (Leekam et al. 2000), ma restano gravemente compromesse in contesti naturali (Klin et al. 2002), e il modello di acquisizione di queste capacità può essere atipico (Carpenter et al. 2002, Klin et al. 2003).

Nei bambini con sviluppo tipico, l'imitazione e il gioco sono importanti per lo sviluppo delle capacità simboliche (Piaget 1952a,b; Vygotsky 1990) e socio-cognitive (Trevvarthen & Aitken 2001). Le difficoltà di **imitazione** presenti in modo consistente nei bambini con autismo più grandi (Hobson & Lee 1999, Loveland et al. 1994, Smith & Bryson 1994) sono già presenti a partire dal secondo anno di vita (Charman et al. 1997, Dawson et al. 1998, Roeyers et al. 1998). I livelli di imitazione si correlano positivamente con i livelli di linguaggio (Sigman & Ungerer 1984). Nel bambino con sviluppo tipico le **attività di gioco** progrediscono dalla semplice esplorazione degli oggetti all'uso funzionale degli oggetti e al gioco del "fare finta". Sebbene le evidenze in proposito siano limitate, nei primi mesi di vita

non si osservano grosse differenze fra i bambini con autismo e i loro coetanei con sviluppo tipico o con ritardo di sviluppo (Baranek 1999, Maestro et al. 2002, Osterling et al. 2002), mentre le anomalie sono evidenti fra i 9 e i 12 mesi di età (Baranek 1999) ed assumono progressivamente aspetti più devianti a causa degli alti livelli di perseverazione (Osterling et al. 2002). Benchè in età precoce si possano osservare routine di gioco funzionale (Charman & Baron-Cohen 1997), intorno ai 2 anni di età le differenze con i coetanei con sviluppo tipico sono eclatanti: il gioco diventa meno finalizzato, meno simbolico e meno complesso dal punto di vista evolutivo (McDonough et al. 1997, Mundy et al. 1986, Sigman & Ruskin 1999, Stone et al. 1990).

Alla fine del primo anno di vita i bambini con sviluppo tipico hanno sviluppato forti modelli di **attaccamento** e comportamenti funzionali a mantenere la prossimità dell'adulto, facilitando allo stesso tempo l'esplorazione (Rutter 1995). Pur sviluppando senza alcun dubbio legami di attaccamento con i genitori (Capps et al. 1994, Rogers et al. 1993, Shapiro et al. 1987, Sigman & Mundy 1989, Sigman & Ungerer 1984) e la capacità di rispondere in modo differenziato a persone familiari o estranee (Landry & Loveland 1989, Sigman & Ungerer 1984), i bambini con autismo possono presentare comportamenti di attaccamento insoliti (Rogers et al. 1993). Benchè non ne sia chiaro il significato, nei bambini con autismo è relativamente comune l'attaccamento a oggetti inusuali (Volkmar et al. 1994).

Sviluppo della comunicazione

Le preoccupazioni inerenti allo sviluppo del linguaggio e della comunicazione sono fra i disturbi più frequenti segnalati in uno stadio iniziale (De Giacommo & Fombonne 1998). Nei bambini con autismo i modelli di **vocalizzazione** presentano anomalie anche prima che inizi la produzione di linguaggio verbale (Wetherby et al. 1989), come del resto la qualità della voce (Sheinkopf et al. 2000), probabilmente un segno precursore dei significativi deficit dell'intonazione e della qualità della voce che si manifestano più tardi (Shriberg et al. 2001).

Nei bambini con sviluppo tipico lo sviluppo di abilità di **comunicazione non verbale** è intimamente collegato con lo sviluppo di abilità comunicative convenzionali, e contrassegna l'inizio della comunicazione intenzionale (Bates et al. 1979). I bambini piccoli con autismo invece comunicano meno frequentemente a paragone dei bambini con ritardo di sviluppo (Stone et al. 1997, Wetherby et al. 1989), sono meno inclini a usare il contatto e i gesti convenzionali, mentre più facilmente usano **gesti decisamente non convenzionali**, come manipolare la mano del partner comunicativo per ottenere oggetti (Stone et al. 1997).

I bambini con autismo presentano difficoltà sia con l'espressione che con la produzione di **risposte affettive**, e anomalie nel repertorio, nella frequenza e nell'integrazione delle manifestazioni affettive (Ricks & Wing 1975, Snow et al. 1987, Yirmiya et al. 1989), sono meno inclini a guardare un adulto che mostra un'espressione corrucciata (Sigman et al. 1992) e hanno difficoltà a imitare l'espressione facciale delle emozioni (Loveland et al. 1994).

Sviluppo cognitivo

A causa dei limitati strumenti disponibili e delle difficoltà insite nella valutazione dei piccoli, la valutazione dei bambini con autismo in età precoce presenta problemi particolari (Klin et al. 2004). Dal momento che gli strumenti di valutazione testano un ampio ventaglio di capacità relative alle diverse età, man mano che il bambino cresce diventano tipicamente più evidenti i ritardi nei compiti che richiedono competenze di problem-solving basate sul linguaggio, pensiero simbolico o aspetti di interazione sociale, mentre le prove che richiedono meno competenze verbali, come gli accoppiamenti visivi, possono risultare più vicine ai livelli attesi (Klin et al. 2004).

Un'osservazione condivisa fatta per la prima volta da Kanner (1943) riguarda il riscontro di notevoli discrepanze fra le diverse aree di sviluppo. Questo *decalage* evolutivo ha origine nella prima infanzia (Sigman & Ungerer 1981), e non solo persiste nel tempo, ma diventa anche più eclatante (Ehlers et al. 1997, Freeman et al. 1988, Klin et al. 1995). Benchè alcuni studi su bambini più grandi abbiano evidenziato difficoltà nelle funzioni esecutive (Pennington & Ozonoff 1996), gli studi sui piccoli (Dawson et al. 2002b, Griffith et al. 1999) non hanno rilevato nello **sviluppo sensomotorio** differenze specifiche della sindrome (Cox et al. 1999, Dawson et al. 2002b, Morgan et al. 1989, Sigman & Ungerer 1984); anzi, in alcuni casi i bambini con autismo in età prescolare hanno in questi compiti prestazioni migliori dei coetanei del gruppo di controllo con ritardo di sviluppo.

Le anomalie dell'attenzione nei bambini con autismo più grandi sono ben documentate. Le problematiche presenti nell'autismo hanno a che fare con l'**attenzione selettiva** e con difficoltà a concentrarsi su molteplici aspetti degli stimoli, e in particolare sugli stimoli uditivi. (Burack et al. 1997). I lattanti diagnosticati in seguito come affetti da autismo messi a confronto con controlli sia con sviluppo tipico che con ritardo, mostrano meno attenzione verso le persone che verso gli oggetti (Baranek 1999, Maestro et al. 2002, Osterling et al. 2002), e questa caratteristica si mantiene nel secondo anno di vita (Dawson et al. 1998).

L'**attenzione sociale** selettiva è particolarmente compromessa, e a 20 mesi nei momenti di gioco libero i bambini con autismo guardano gli oggetti piuttosto che le persone con più probabilità dei coetanei con sviluppo tipico o ritardato (Swettenham et al. 1998). Secondo studi recenti sull'attenzione sociale selettiva che utilizzano nuovi approcci i bambini con autismo più grandi mostrano modelli fortemente devianti di attenzione verso le persone rispetto ai controlli, in particolare verso i volti (Klin et al. 2002a,b). Riscontri del tutto simili emergono nei bambini piccoli con autismo (Klin et al. 2003).



La figura mostra come un bambino con autismo guarda il filmato di un popolare programma televisivo: piuttosto che concentrare l'attenzione sul pupazzo rosa o sui bambini, il suo sguardo si focalizza sugli spigoli dei mobili e sull'arcobaleno sullo sfondo.

Sono stati fatti diversi tentativi di spiegare queste differenze precoci nell'attenzione sociale-visiva. Il problema potrebbe avere a che fare con l'evitamento di stimoli visivi complessi come i volti (Swettenham et al. 1998), o stimoli sociali variabili e imprevedibili (Dawson & Lewy 1989). Una terza ipotesi individua il problema di fondo in una mancanza di motivazione e di salienza sociale (Dawson et al. 2002a, Klin 1991). In uno studio sulla fissazione dell'attenzione automatica su movimenti oculari e sui movimenti non biologici, benchè l'attenzione di bambini di due anni con autismo potesse essere attirata da cambiamenti di direzione degli occhi, alcune differenze specifiche nella fissazione dello sguardo suggerivano l'impiego di strategie differenti (Chawarska et al. 2003). Raccogliere ulteriori dati per chiarire la natura di queste differenze rappresenta una priorità critica.

VALUTAZIONE E INTERVENTO

Gli aspetti dello sviluppo infantile da valutare sono molteplici, e richiedono di solito il coinvolgimento, il coordinamento e la collaborazione di diversi professionisti. Inoltre la diagnosi può presentare problematiche complesse, e talvolta può richiedere del tempo prima di essere definitivamente chiarita. La traduzione del processo di valutazione diagnostica in implicazioni pratiche per il trattamento riveste un'importanza critica, come pure il coinvolgimento di genitori.

La valutazione del **livello di sviluppo** è un aspetto cruciale del processo (Klin et al. 2004); aiuta a inquadrare successive osservazioni e può fornire informazioni essenziali per le strategie d'intervento. Poiché ritardi e devianze nell'area delle capacità comunicative sono universalmente presenti nell'autismo, e rappresentano una delle aree centrali dell'intervento, anche la valutazione della **comunicazione** e del linguaggio è una componente fondamentale del processo diagnostico (Wetherby & Prizant 2000). Anche la valutazione delle **capacità adattive** riveste un'importanza critica: l'incapacità del bambino di trasferire nella vita reale quello che sa fare in una situazione strutturata di test è un problema universale e ha implicazioni importanti per il trattamento (Carter et al. 1998, Sparrow et al. 1984). La tappa finale del processo diagnostico dovrebbe mirare all'integrazione delle informazioni disponibili, compresa la storia del bambino, i livelli attuali di sviluppo, i punti di forza del comportamento e le sue vulnerabilità. Attualmente è disponibile un crescente numero di strumenti di valutazione nel bambino (vedi Klin et al. 2004), dei quali, come si è detto, un certo numero è stato specificamente progettato per facilitare la diagnosi nei piccoli.

Oggi disponiamo di un vasto corpus di evidenze a supporto dell'importanza di **interventi educativi e comportamentali intensivi** nei bambini con autismo. Il recente rapporto del National Research Council (2001) ha riassunto tutti i programmi esistenti negli USA che si sono dimostrati efficaci nel trattamento dei bambini con autismo. Malgrado alcune differenze, questi programmi presentano anche molte aree di similitudine. Le aree di diversità includono aspetti dell'orientamento teorico, il grado di partecipazione del bambino o dell'adulto nel mettere a punto il piano di apprendimento /insegnamento, e il grado in cui il programma è guidato dai principi dello sviluppo. Le aree su cui tutti concordano comprendono l'uso di approcci all'insegnamento altamente strutturati, l'intensività del lavoro con il bambino e una focalizzazione generale sulle problematiche dell'"imparare a imparare", cioè sulle abilità di base per partecipare e trarre beneficio dall'educazione (Natl. Res. Counc. 2001).

L'Applied Behavior Analysis (ABA) è il metodo di trattamento più ampiamente studiato, anche l'orientamento attuale si indirizza sempre più verso modelli più eclettici derivati da una serie di metodi altrettanto efficaci (Natl. Res. Counc. 2001, Smith 2000). Sono stati fatti alcuni tentativi di trattamenti incentrati sui presunti deficit "di base" (Kasari 2002), e in alcuni modelli neuropsicologici attuali della condizione sono state incluse le diversità di risposta al trattamento (Mundy 2003). Recentemente sono stati pubblicati studi di verifica sui trattamenti di qualità ragionevolmente buona (Drew et al. 2002, Eikeseth et al. 2002). Tuttavia, anche nel caso di trattamenti affermati come l'ABA, i risultati di recenti studi randomizzati di controllo (Smith et al. 2000) non sono stati eclatanti come quelli inizialmente riportati (Lovass & Smith 1988), e per le famiglie può risultare difficile mantenere l'intensità raccomandata.

Alcuni riscontri suggeriscono che l'**età alla quale inizia il trattamento** sia un fattore importante (Harris & Handleman 2000). Gli studi disponibili sui trattamenti si riferiscono generalmente a bambini in età prescolare e scolare, ma pochi si indirizzano direttamente alle problematiche dell'intervento sui più piccoli. Questo problema diventerà sempre più critico con il progredire della precocità della diagnosi (Volkmar et al. 2004).

Diversi fattori appaiono rivestire un'importanza fondamentale per il **successo dei programmi di intervento** (Howlin 2000). I bambini con forme di autismo meno classiche possono rispondere meglio

di quelli che presentano un quadro di autismo più chiaramente definito, e i bambini con abilità cognitive migliori o con maggiori livelli di impegno possono reagire più positivamente (vedi Drew et al. 2002, Kasari et al. 2001, Koegel et al. 1999, Rogers 2000, Siller & Sigman 2002, Volkmar et al. 2004c, Whalen & Schreibman 2003, Wolery & Garfinkle 2002). La generalizzazione delle capacità acquisite in diversi ambienti riveste un ruolo critico in tutti i trattamenti (Hwang & Hughes 2000, Strani & Hoyson 2000).

Purtroppo, anche se l'identificazione precoce e interventi intensivi hanno portato ad un generale miglioramento degli esiti, alcuni bambini non registrano progressi nemmeno con trattamenti eccellenti; lo studio di questi bambini può contribuire a chiarire come costruire trattamenti più individualizzati. Sebbene ci sia un crescente interesse per approcci d'**insegnamento delle capacità sociali**, molta della letteratura in questo campo è imperniata su bambini più grandi. Inoltre molte informazioni sull'efficacia dei trattamenti derivano da progetti individuali su singoli casi. E' assolutamente necessario che la ricerca indaghi i meccanismi del trattamento, le condizioni e le differenze individuali di responsività (Paul 2003).

RIASSUNTO E ORIENTAMENTI PER LA RICERCA

Sebbene l'autismo sia stato descritto 60 anni fa come un disturbo a insorgenza precoce durante la prima infanzia, le nostre conoscenze nel primo anno di vita restano a tutt'oggi limitate. Fino a poco tempo fa la maggior parte delle informazioni disponibili derivava da resoconti retrospettivi o da videoregistrazioni. Il riconoscimento della forte componente genetica alla base dell'autismo, la crescente attenzione dei media e del pubblico e la consapevolezza dell'importanza della diagnosi e del trattamento precoce hanno focalizzato sempre più l'attenzione sull'autismo nei primi mesi di vita. I risultati della ricerca attuale hanno confermato e raffinato l'ipotesi originale di Kanner (1943) sul ruolo fondamentale delle difficoltà sociali attraverso studi convergenti che mettono in luce i deficit precoci di attenzione congiunta, del contatto oculare e della fissazione dello sguardo, e dell'emergenza di interessi e routine sociali. Queste difficoltà sembrano avere implicazioni importanti per l'emergenza di capacità in altre aree.

Fino ad oggi, il fatto che la ricerca si affidasse ad approcci retrospettivi ne ha costituito il limite maggiore. Lo sviluppo di metodi di screening migliori e lo studio delle popolazioni ad alto rischio, come i fratelli di bambini con autismo, ci offre attualmente l'opportunità di progettare studi prospettici. I risultati di questi studi ci aiuteranno a raffinare ulteriormente le attuali teorie sulle basi sia neurobiologiche che psicologiche dell'autismo, e ad affrontare le problematiche dello spettro allargato e dei disturbi correlati. I risultati avranno importanti implicazioni per comprendere il ruolo dei fattori sociali in altri aspetti dello sviluppo e il potenziale per permetterci di sviluppare approcci sempre migliori allo screening e alla diagnosi precoce basati sulle conoscenze acquisite in campo biologico e comportamentale. E' assolutamente prioritario concentrarsi su processi specifici, come il modo in cui i deficit di attenzione congiunta si intrecciano con altri processi attenzionali, comunicativi e cognitivi (Volkmar et al. 2004c). I progressi nelle metodologie di valutazione possono contribuire ad estendere gli studi dai soggetti più grandi e più abili ai primi anni, o addirittura mesi, di vita. Il numero crescente di bambini a rischio identificati nella prima infanzia comporterà nuove importanti sfide per i servizi e la ricerca sull'intervento precoce.

*L'articolo originale integrale in lingua inglese è reperibile online su
Annual Review of Psychology <http://psych.annualreviews.org>*

BIBLIOGRAFIA

- Adrien JL, Perrot A, Sauvage D, Leddet I, Larmande C, et al. 1992. Early symptoms in autism from family home movies. Evaluation and comparison between 1st and 2nd year of life using I.B.S.E. scale. *Acta Paedopsychiatr.* 55:71-75
- American Psychiatric Association. 1980. Diagnostic and Statistical Manual. Washington, DC: APA Press
- American Psychiatric Association. 1994. *Diagnostic and Statistical Manual*. Washington, DC: APA Press
- Aylward EH, Burt DB, Thorpe LU, Lai F, Dalton A. 1997. Diagnosis of dementia in individuals with intellectual disability. *J. Intellect. Disabil. Res.* 41:152-64
- Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, Cox A, Swettenham J, et al. 2000. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 39:694-702
- Baranek GT. 1999. Autism during infancy: A retrospective video analysis of sensorymotor and social behaviors at 9-12 months of age. *J. Autism Dev. Disord.* 29:213-24
- Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. 1992. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br. J. Psychiatry* 161:839-43
- Baron-Cohen S, Cox A, Baird G, Swettenham J, Nightingale N, et al. 1996. Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *Br. J. Psychiatry* 168:158-63
- Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A, Baird G, Charman T, et al. 2000. Early identification of autism by the CHecklist for Autism in Toddlers (CHAT). *J.R. Soc. Med.* 93:521-25
- Bates E, Benigni L, Bretherton I, Camaioni L, Volterra V. 1979. The Emergence of Symbols: Cognition and Communication in Infancy. New York: Academic
- Burack JA, Enns JT, Stauder JEA, Mottron L, Randolph B. 1997. Attention and autism: behavioral and electrophysiological evidence. In *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, ed. DJ Cohen, FR Volkmar, pp. 226-47. New York; Wiley
- Capps L, Sigman M, Mundy P. 1994. Attachment security in children with autism. *Dev. Psychopathol.* 6:249-61
- Carpenter M, Pennington BF, Rogers SJ. 2002. Interrelations among social-cognitive skills in young children with autism. *J. Autism Dev. Disord.* 32:91-106
- Carter AS, Volkmar FR, Sparrow SS, Wang J-J, Lord C, et al. 1998. The Vineland Adaptive Behavior Scales: supplementary norms for individuals with autism. *J. Autism Dev. Disord.* 28:287-302
- Charman T, Baron-Cohen S. 1997. Brief report: prompted pretend play in autism. *J. Autism Dev. Disord.* 27:325-32
- Charman T, Baron-Cohen S, Baird G, Cox A, Wheelwright S, et al. 2001. Commentary: The Modified Checklist for Autism in Toddlers. *J. Autism Dev. Disord.* 31:145-48
- Charman T, Swettenham J, Baron-Cohen S, Cox A, Baird G, Drew A. 1997. Infants with autism: an investigation of empathy, pretend play, joint attention and imitation. *Dev. Psychol.* 33:781-89
- Chawarska K, Klin A, Volkmar F. 2003. Automatic attention cuing through eye movement in 2-year-old children with autism. *Child Dev.* 74(4):1108-23
- Chawarska K, Volkmar F. 2004. Autism in infancy and early childhood. See Volkmar et al. 2004a. In press
- Cohen DJ, Volkmar FR, Paul R. 1986. Issues in the classification of pervasive developmental disorders: history and current status of nosology. *J. Am. Acad. Child Psychiatry* 25:158-61
- Coonrod EE, Stone WL. 2004. Screening for autism in young children. See Volkmar et al. 2004a. In press
- Cox A, Klein K, Charman T, Baird G, Baron-Cohen S, et al. 1999. Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: stability of clinical and ADI-R diagnosis. *J. Child Psychol. Psychiatry* 40:719-32
- Dahlgren SO, Gillberg C. 1989. Symptoms in the first two years of life. A preliminary population study of infantile autism. *Eur. Arch. Psychiatry Neurol. Sci.* 238:169-74

- Dawson G, Carver L, Meltzoff AN, Panagiotides H, McPartland J, Webb SJ. 2002a. Neural correlates of face and object recognition in young children with autism spectrum disorder, developmental delay, and typical development. *Child Dev.* 73:700–17
- Dawson G, Lewy A. 1989. Reciprocal subcortical-cortical influences in autism: the role of attentional mechanisms. In *Autism: Nature, Diagnosis, and Treatment*, ed. G Dawson, pp 144–73. New York: Guilford
- Dawson G, Meltzoff AN, Osterling J, Rinaldi J. 1998. Neuropsychological correlates of early symptoms of autism. *Child Dev.* 69:1276–85
- Dawson G, Munson J, Estes A, Osterling J, McPartland J, et al. 2002b. Neurocognitive function and joint attention ability in young children with autism spectrum disorder versus developmental delay. *Child Dev.* 73:345–58
- Dawson G, Osterling J, Meltzoff AN, Kuhl P. 2000. Case study of the development of an infant with autism from birth to two years of age. *J. Appl. Dev. Psychol.* 21:299–313
- De Giacomo A, Fombonne E. 1998. Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *Eur. Child Adolesc. Psychiatry* 7:131–36
- DiLavore PC, Lord C, Rutter M. 1995. The pre-linguistic autism diagnostic observation schedule. *J. Autism Dev. Disord.* 25:355–79
- Drew A, Baird G, Baron-Cohen S, Cox A, Slonims V, et al. 2002. A pilot randomised control trial of a parent training intervention for pre-school children with autism: preliminary findings and methodological challenges. *Eur. Child Adolesc. Psychiatry* 11:266–72
- Ehlers S, Nyden A, Gillberg C, Sandberg AD, Dahlgren SO, et al. 1997. Asperger syndrome, autism and attention disorders: a comparative study of the cognitive profiles of 120 children. *J. Child. Psychol. Psychiatry* 38:207–17
- Eikeseth S, Smith T, Jahr E, Eldevik S. 2002. Intensive behavioral treatment at school for 4- to 7-year-old children with autism. A 1-year comparison controlled study. *Behav. Modif.* 26:49–68
- Fombonne E. 1999. The epidemiology of autism: a review. *Psychol. Med.* 29:769–86
- Freeman BJ, Ritvo ER, Yokota A, Childs J, Pollard J. 1988. WISC-R and Vineland Adaptive Behavior Scale scores in autistic children. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 27:428–29
- Gilliam ME. 1995. *Gilliam Autism Rating Scale*. Austin, TX: Pro-Ed
- Griffith EM, Pennington BF, Wehner EA, Rogers SJ. 1999. Executive functions in young children with autism. *Child Dev.* 70:817–32
- Harris SL, Handleman JS. 2000. Age and IQ at intake as predictors of placement for young children with autism: a four- to six-year follow-up. *J. Autism Dev. Disord.* 30:137–42
- Hobson RP, Lee A. 1999. Imitation and identification in autism. *J. Child Psychol. Psychiatry* 40:649–59
- Hoshino Y, Kumashiro H, Yashima Y, Tachibana R, Watanabe M, Furukawa H. 1982. Early symptoms of autistic children and its diagnostic significance. *Folia Psychiatr. Neurol. Jpn.* 36:367–74
- Howlin P. 2000. Outcome in adult life for more able individuals with autism or Asperger syndrome. *Autism* 4:63–83
- Hwang B, Hughes C. 2000. The effects of social interactive training on early social communicative skills of children with autism. *J. Autism Dev. Disord.* 30:331–43
- Kanner L. 1943. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* 2:217–50
- Kanner L. 1968. Early infantile autism revisited. *Psychiatry Dig.* 29:17–28
- Kasari C. 2002. Assessing change in early intervention programs for children with autism. *J. Autism Dev. Disord.* 32:447–61
- Kasari C, Freeman SF, Paparella T. 2001. Early intervention in autism: joint attention and symbolic play. In *International Review of Research in Mental Retardation: Autism* (Vol. 23), ed. LM Glidden, pp. 207–37. San Diego, CA: Academic
- Klin A. 1991. Young autistic children's listening preferences in regard to speech: a possible characterization of the symptom of social withdrawal. *J. Autism Dev. Disord.* 21:29–42
- Klin A, Chawarska K, Rubin E, Volkmar F. 2004. Clinical assessment of young children at risk for autism. In *Handbook of Infant, Toddler, and Preschool Mental Health Assessment*, ed. R Del Carmen-

- Wiggins, A Cater, pp. 311–36. Oxford Univ. Press
- Klin A, Jones W, Schultz R, Volkmar F. 2003. The enactive mind, or from actions to cognition: lessons from autism. *Philos. Trans. R. Soc. Lond. B Biol. Sci.* 358:345–60
- Klin A, Jones W, Schultz R, Volkmar F, Cohen D. 2002a. Defining and quantifying the social phenotype in autism. *Am. J. Psychiatry* 159:895–908
- Klin A, Jones W, Schultz R, Volkmar F, Cohen D. 2002b. Visual fixation patterns during viewing of naturalistic social situations as predictors of social competence in individuals with autism. *Arch. Gen. Psychiatry* 59:809–16
- Klin A, Lang J, Cicchetti DV, Volkmar FR. 2000. Brief report: interrater reliability of clinical diagnosis and DSM-IV criteria for autistic disorder: results of the DSM-IV autism field trial. *J. Autism Dev. Disord.* 30:163–67
- Klin A, Volkmar FR, Sparrow SS. 1992. Autistic social dysfunction: some limitations of the theory of mind. *J. Child Psychol. Psychiatry* 33:861–76
- Klin A, Volkmar FR, Sparrow SS, Cicchetti DV, Rourke BP. 1995. Validity and neuropsychological characterization of Asperger syndrome: convergence with nonverbal learning disabilities syndrome. *J. Child Psychol. Psychiatry* 36:1127–40
- Kobayashi R, Murata T. 1998. Setback phenomenon in autism and long-term prognosis. *Acta Psychiatr. Scand.* 98:296–303
- Koegel RL, Kern Koegel L, Carter CM. 1999. Pivotal teaching interactions for children with autism. *Sch. Psychol. Rev.* 28:576–94
- Krug DA, Arick J, Almond P. 1980. Behavior checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behavior. *J. Child Psychol. Psychiatry* 21:221–29
- Lainhart JE, Ozonoff S, Coon H, Krasny L, Dinh E, et al. 2002. Autism, regression, and the broader autism phenotype. *Am. J. Med. Genet.* 113:231–37
- Landry SH, Loveland KA. 1989. The effect of social context on the functional communication skills of autistic children. *J. Autism Dev. Disord.* 19:283–99
- Le Couteur A, Rutter M, Lord C, Rios P, Robertson S, et al. 1989. Autism diagnostic interview: a standardized investigator-based instrument. *J. Autism Dev. Disord.* 19:363–87
- Leekam SR, Lopez B, Moore C. 2000. Attention and joint attention in preschool children with autism. *Dev. Psychol.* 36:261–73
- Lord C. 1995. Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. *J. Child Psychol. Psychiatry* 36:1365–82
- Lord C, Corsello C. 2004. Diagnostic instruments in autism spectrum disorders. See Volkmar et al. 2004a. In press
- Lord C, Pickles A. 1996. Language level and nonverbal social-communicative behaviors in autistic and language-delayed children. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 35:1542–50
- Lord C, Risi S. 2000. Diagnosis of autism spectrum disorders in young children. See Wetherby & Prizant 2000, pp. 11–30
- Lord C, Risi S, Lambrecht L, Cook EH, Leventhal BL, et al. 2000. The Autism Diagnostic Observation Schedule—Generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J. Autism Dev. Disord.* 30:205–23
- Lord C, Rutter M, Le Couteur A. 1994. Autism Diagnostic Interview—Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J. Autism Dev. Disord.* 24:659–85
- Lovass OI, Smith T. 1988. Intensive behavioral treatment for young autistic children. In *Advances in Clinical Child Psychology, Vol. 11*, ed. BBLahey, AEKazdin, pp. 285–324. New York: Plenum
- Loveland KA, Tunali-Kotoski B, Pearson DA, Brelsford KA, et al. 1994. Imitation and expression of facial affect in autism. *Dev. Psychopathol.* 6:433–44
- Maestro S, Casella C, Milone A, Muratori F, Palacio-Espasa F. 1999. Study of the onset of autism through home movies. *Psychopathology* 32:292–300
- Maestro S, Muratori F, Cavallaro MC, Pei F, Stern D, et al. 2002. Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 41:1239–45

- McDonough L, Stahmer A, Schreibman L, Thompson SJ. 1997. Deficits, delays, and distractions: an evaluation of symbolic play and memory in children with autism. *Dev. Psychopathol.* 9:17-41
- Morgan SB, Cutrer PS, Coplin JW, Rodrigue JR. 1989. Do autistic children differ from retarded and normal children in Piagetian sensorimotor functioning? *J. Child Psychol. Psychiatry* 30:857-64
- Mundy P. 2003. The neural basis of social impairments in autism: the role of the dorsal medial-frontal cortex and anterior cingulate system. *J. Child Psychol. Psychiatry* 44:793-809
- Mundy P, Sigman M, Kasari C. 1990. A longitudinal study of joint attention and language development in autistic children. *J. Autism Dev. Disord.* 20:115-28
- Mundy P, Sigman MD, Ungerer J, Sherman T. 1986. Defining the social deficits of autism: the contribution of non-verbal. *J. Child Psychol. Psychiatry* 27:657-69
- National Center for Clinical Infant Programs. 1994. Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood. Washington, DC: Natl. Cent. Clin. Infant
- Prog. National Research Council. 2001. Educating Young Children with Autism. Washington, DC: Natl. Acad. Press. 307 pp.
- Offord DR, Boyle MH, Racine Y, Szatmari P, Fleming JE, et al. 1996. Integrating assessment data from multiple informants. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 35:1078-85
- Ornitz EM, Guthrie D, Farley AH. 1977. The early development of autistic children. *J. Autism Child Schizophr.* 7:207-29
- Osterling JA, Dawson G. 1994. Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes. *J. Autism Dev. Disord.* 24:247-57
- Osterling JA, Dawson G, Munson JA. 2002. Early recognition of 1-year-old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. *Dev. Psychopathol.* 14:239-51
- Paul R. 2003. Promoting social communication in high functioning individuals with autistic spectrum disorders. *Child Adolesc. Psychiatr. Clin. N. Am.* 12:87-106
- Pennington BF, Ozonoff S. 1996. Executive functions and developmental psychopathology. *J. Child Psychol. Psychiatry* 37:51-87
- Piaget J. 1952a. *The Origins of Intelligence in Children*. New York: Norton
- Piaget J. 1952b. *Play, Dreams and Imitation in Childhood*. New York: Norton. 296 pp.
- Ricks DM, Wing L. 1975. Language, communication, and the use of symbols in normal and autistic children. *J. Autism Child Schizophr* 5:191-221
- Roeyers H, Van Oost P, Bothuyne S. 1998. Immediate imitation and joint attention in young children with autism. *Dev. Psychopathol.* 10:441-50
- Rogers SJ. 2000. Interventions that facilitate socialization in children with autism. *J. Autism Dev. Disord.* 30:399-409
- Rogers SJ, DiLalla DL. 1990. Age of symptom onset in young children with pervasive developmental disorders. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 29:863-72
- Rogers SJ, Ozonoff S, Maslin-Cole C. 1993. Developmental aspects of attachment behavior in young children with pervasive developmental disorders. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 32:1274-82
- Rutter M. 1978. Diagnosis and definitions of childhood autism. *J. Autism Dev. Disord.* 8:139-61
- Rutter M. 1995. Clinical implications of attachment concepts: retrospect and prospect. *J. Child Psychol. Psychiatry* 36:549-71
- Rutter M, Bailey A, Simonoff E, Pickles A. 1997. Genetic influences in autism. In *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, ed. DJ Cohen, FR Volkmar, pp. 370-87. New York: Wiley
- Scambler D, Rogers SJ, Wehner EA. 2001. Can the checklist for autism in toddlers differentiate young children with autism from those with developmental delays? *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 40:1457-63
- Schopler E, Reichler RJ, DeVellis R, Daly K. 1980. Towards objective classification of childhood autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). *J. Autism Dev. Disord.* 10:91-103
- Shapiro T, Sherman M, Calamari G, Koch D. 1987. Attachment in autism and other developmental disorders. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 26:480-84
- Sheinkopf SJ, Mundy P, Oller D, Steffens M. 2000. Vocal atypicalities of preverbal autistic children. *J. Autism Dev. Disord.* 30:345-54

- Shriberg LD, Paul R, McSweeney JL, Klin AM, Cohen DJ, Volkmar FR. 2001. Speech and prosody characteristics of adolescents and adults with high-functioning autism and Asperger syndrome. *J. Speech Lang. Hear. Res.* 44:1097-115
- Siegel B, Hayer C. 1999. *Detection of autism in the 2nd and 3rd year: the Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST)*. Presented at Soc. Res. Child Dev., Albuquerque, NM
- Siegel B, Pliner C, Eschler J, Elliott GR. 1988. How children with autism are diagnosed: difficulties in identification. *J. Dev. Behav. Pediatr.* 9:199-204
- Siegel B, Vukicevic J, Elliott GR, Kraemer HC. 1989. The use of signal detection theory to assess DSM-III-R criteria for autistic disorder. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 28:542-48
- Sigman M, Ruskin E, Arbeile S, Corona R, Dissanayake C, et al. 1999. Continuity and change in the social competence of children with autism, Down syndrome, and developmental delays. *Monogr. Soc. Res. Child Dev.* 64:1-114
- Sigman M, Ungerer J. 1981. Sensorimotor skills and language comprehension in autistic children. *J. Abnorm. Child Psychol.* 9:149-65
- Sigman M, Ungerer JA. 1984. Cognitive and language skills in autistic, mentally retarded, and normal children. *J. Dev. Psychol.* 20:293-302
- Sigman MD, Kasari C, Kwon JH, Yirmiya N. 1992. Responses to the negative emotions of others by autistic, mentally retarded, and normal children. *Child Dev.* 63:796-807
- Siller M, Sigman M. 2002. The behaviors of parents of children with autism predict the subsequent development of their children's communication. *J. Autism Dev. Disord.* 32:77-89
- Sipersein R, Volkmar F. 2004. Brief report: regression in autism. *J. Autism Dev. Disord.* In press
- Smith IM, Bryson SE. 1994. Imitation and action in autism: a critical review. *Psychol. Bull.* 116:259-73
- Smith T, Groen AD, Wynn JW. 2000. Randomized trial of intensive early intervention for children with pervasive developmental disorder. *Am. J. Ment. Retard.* 105:269-85
- Snow ME, Hertzog ME, Shapiro T. 1987. Expression of emotion in young autistic children. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 26:836-38
- South M, Williams BJ, McMahon WM, Owley T, Filipek PA, et al. 2002. Utility of the Gilliam Autism Rating Scale in research and clinical populations. *J. Autism Dev. Disord.* 32:593-99
- Sparling JW. 1991. A prospective case report of infantile autism from pregnancy to four. *J. Autism Dev. Disord.* 21:229-36
- Sparrow SS, Balla D, Cicchetti DV. 1984. *Vineland Adaptive Behavior Scales (expanded form)*. Circle Pines, MN: Am. Guid. Serv.
- Stone WL, Coonrod EE, Ousley OY. 2000. Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT): development and preliminary data. *J. Autism Dev. Disord.* 30:607-12
- Stone WL, Hoffman EL, Lewis SE, Ousley OY. 1994. Early recognition of autism. Parental reports vs. clinical observation. *Arch. Pediatr. Adolesc. Med.* 148:174-79
- Stone WL, Lee EB, Ashford L, Brissie J, Hepburn SL, et al. 1999. Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years? *J. Child Psychol. Psychiatry* 40:219-26
- Stone WL, Lemanek KL. 1990. Parental report of social behaviors in autistic preschoolers. *J. Autism Dev. Disord.* 20:513-22
- Stone WL, Lemanek KL, Fishel PT, Fernandez MC, Altemeier WA. 1990. Play and imitation skills in the diagnosis of autism in young children. *Pediatrics* 86:267-72
- Stone WL, Ousley OY, Yoder PJ, Hogan KL, Hepburn SL. 1997. Nonverbal communication in two- and three-year-old children with autism. *J. Autism Dev. Disord.* 27:677-96
- Strain PS, Hoyson M. 2000. The need for longitudinal, intensive social skill intervention: LEAP follow-up outcomes for children with autism. *Top. Early Child. Spec. Educ.* 20:116-22
- Swettenham J, Baron-Cohen S, Charman T, Cox A, Baird G, et al. 1998. The frequency and distribution of spontaneous attention shifts between social and nonsocial stimuli in autistic, typically developing, and nonautistic developmentally delayed infants. *J. Child Psychol. Psychiatry* 39:747-53
- Tadevosyan-Leyfer O, Dowd M, Mankoski R, Winklosky B, Putnam S, et al. 2003. A principal components analysis of the Autism Diagnostic Interview-Revised. *J. Am. Acad. Child Adolesc.*

- Psychiatry* 42:864-72
- Tomasello M. 1995. Joint attention as social cognition. In *Joint Attention: Its Origins and Role in Development*, ed. C Moore, P Dunham, pp. 103-30. Englewood Cliffs, NJ: Erlbaum
- Trevarthen C, Aitken KJ. 2001. Infant intersubjectivity: research, theory, and clinical applications. *J. Child Psychol. Psychiatry* 42:3-48
- Tuchman RF, Rapin I. 1997. Regression in pervasive developmental disorders: seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics* 99:560-66
- Volkmar F, Klin A, Paul R, Cohen D, eds. 2004a. *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*. New York: Wiley. In press
- Volkmar F, Klin A, Rutter M. 2004b. Issues in classification of autism and related conditions. See Volkmar et al. 2004a. In press
- Volkmar FR, Klin A, Siegel B, Szatmari P, Lord C, et al. 1994. Field trial for autistic disorder in DSM-IV. *Am. J. Psychiatry* 151:1361-67
- Volkmar FR, Lord C, Bailey A, Schultz RT, Klin A. 2004c. Autism and pervasive developmental disorders. *J. Child Psychol. Psychiatry* 45:135-70
- Volkmar FR, Nelson DS. 1990. Seizure disorders in autism. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 29:127-29
- Volkmar FR, Rutter M. 1995. Childhood disintegrative disorder: results of the DSM-IV autism field trial. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 34:1092-95
- Volkmar FR, Stier DM, Cohen DJ. 1985. Age of recognition of pervasive developmental disorder. *Am. J. Psychiatry* 142:1450-52
- Vygotsky L. 1990. Imagination and creativity in childhood. *Sov. Psychol.* 28:84-96
- Werner E, Dawson G, Osterling J, Dinno N. 2000. Brief report: recognition of autism spectrum disorder before one year of age: a retrospective study based on home videotapes. *J. Autism Dev. Disord.* 30:157-62
- Wetherby AM, Prizant BM, eds. 2000. *Autism Spectrum Disorders: A Transactional Developmental Perspective*. Baltimore, MD: Brookes. 422 pp.
- Wetherby AM, Yonclas DG, Bryan AA. 1989. Communicative profiles of preschool children with handicaps: implications for early identification. *J. Speech Hear. Disord.* 54:148-58
- Whalen C, Schreibman L. 2003. Joint attention training for children with autism using behavior modification procedures. *J. Child Psychol. Psychiatry* 44:456-68
- Wimpory DC, Hobson RP, Williams JM, Nash S. 2000. Are infants with autism socially engaged? A study of recent retrospective parental reports. *J. Autism Dev. Disord.* 30: 525-36
- Wing L, Potter D. 2002. The epidemiology of autistic spectrum disorders: Is the prevalence rising? *Ment. Retard. Dev. Disabil. Res. Rev.* 8:151-61
- Wolery M, Garfinkle AN. 2002. Measures in intervention research with young children who have autism. *J. Autism Dev. Disord.* 32:463-78
- World Health Organization. 1994. *Diagnostic Criteria for Research*. Geneva: WHO
- Yirmiya N, Kasari C, Sigman M, Mundy P. 1989. Facial expressions of affect in autistic, mentally retarded and normal children. *J. Child Psychol. Psychiatry* 30:725-35