

# Profilo neuropsicologico, caratteristiche di personalità e dinamiche familiari nei genitori di bambini con disturbo dello spettro dell'autismo

## *Neuropsychological profiles, personality features and familial relational patterns in parents of children with Autism Spectrum Disorders*

MARINELLA ZINGALE<sup>1\*</sup>, SANTINA CITTÀ<sup>1</sup>, PAOLA OCCHIPINTI<sup>1</sup>, FLAVIANA ELIA<sup>1</sup>,  
SERAFINO BUONO<sup>1</sup>

\*E-mail: mzingale@oasi.en.it

<sup>1</sup>UOC di Psicologia, IRCCS Oasi Maria SS. Troina (Enna)

**RIASSUNTO. Introduzione.** Lo studio del profilo neuropsicologico e delle caratteristiche di personalità nei genitori di persone con disturbo dello spettro dell'autismo (ASD) ha consentito di individuare tratti specifici utili ai fini diagnostici. **Scopo e metodi.** Nel presente studio sono stati somministrati strumenti psicodiagnostici volti a indagare il profilo cognitivo, le caratteristiche di personalità e le dinamiche familiari in un gruppo di genitori di bambini con ASD e disabilità intellettiva (DI) associata, che sono stati confrontati con un gruppo di genitori di bambini con sindrome di Prader-Willi. **Risultati.** I risultati ottenuti non hanno evidenziato differenze fra i due gruppi presi in esame rispetto al quoziente intellettivo, mentre sono emerse differenze in alcuni subtest misurati dal reattivo di intelligenza Wechsler, confermando parzialmente i dati di letteratura rispetto alle prestazioni dei genitori di persone con ASD. Non sono state riscontrate differenze nel funzionamento esecutivo e nelle abilità di memoria. Rispetto alle dinamiche familiari sono emersi minor senso di coesione e maggiore disimpegno nelle famiglie di bambini con ASD. **Discussione e conclusioni.** I risultati ottenuti in merito alle dinamiche familiari e alle componenti emotive di personalità confermano l'impatto che la disabilità del figlio può avere sul sistema familiare, in particolare nelle famiglie di persone con ASD. Tale elemento evidenzia la necessità di offrire programmi di intervento che prevedano la presa in carico di tutto il sistema familiare allo scopo di migliorare le strategie di coping e incrementare i fattori di resilienza della famiglia.

**PAROLE CHIAVE:** disturbo dello spettro dell'autismo, sindrome di Prader-Willi, profilo neuropsicologico, genitori, disabilità intellettiva.

**SUMMARY. Introduction.** The study of neuropsychological profiles and personality features of parents of persons with Autism Spectrum Disorder (ASD) has highlighted specific traits that turned out to be useful for diagnostic purposes. **Aim and methods.** In our study, psychodiagnostic measures have been used to investigate cognitive profiles, personality features and familial relational patterns in a group of parents of children with ASD associated to Intellectual Disability (ID). This group was then compared with another group of parents of children with Prader-Willi syndrome. **Results.** Results show no differences between the two groups with regard to Intellectual Quotient, while significant differences were found at the intelligence test Wechsler, which partially confirmed data from the literature relating to the performances of parents of persons with ASD. No differences were found in the executive functioning and memory abilities. As for familial relational patterns, families of children with ASD showed decreased cohesion and higher disengagement. **Discussion and conclusions.** Results obtained in the domains of familial relational patterns and emotional personality components seem to confirm how children's disability can significantly impact on the entire household, in particular in the case of children with ASD. This data suggest the need for intervention programs aimed at supporting the entire household, with the objective of improving coping strategies and resilience resources of the family.

**KEY WORDS:** autism spectrum disorders, Prader-Willi syndrome, neuropsychological profile, parents, intellectual disability.

## INTRODUZIONE

Gli studi effettuati sui genitori di persone con disturbo dello spettro dell'autismo (ASD)<sup>1</sup>, disabilità intellettiva (DI) e sindromi neurogenetiche come X-fragile, Prader-Willi (PWS), sindrome di Williams<sup>2</sup> hanno riguardato principalmente l'analisi dei livelli di stress correlati alle funzioni di cura e assistenza e, talora, le caratteristiche psicopatologiche<sup>3,4</sup>. I risultati degli studi evidenziano che i genitori di persone

con DI e altre condizioni associate presentano maggiori restrizioni nelle attività familiari, problemi di stress e di salute mentale, come la depressione, rispetto ai genitori di bambini senza difficoltà<sup>5,6</sup>.

Gli studi hanno, inoltre, evidenziato che l'impatto della disabilità sulla famiglia dipende dalle caratteristiche specifiche di ciascuna condizione sindromica presa in esame e che la conoscenza di informazioni specifiche sull'eziologia è cruciale per comprendere i bisogni del proprio figlio<sup>7</sup>.

In alcuni studi, condotti su genitori di bambini con ASD e di bambini con altre disabilità (sindrome di Down, X-fragile, ecc.), che indagavano i livelli di stress legati alla gestione del figlio con disabilità, è stato evidenziato che i genitori dei bambini con ASD sembrano avere livelli più elevati di stress e minore senso di benessere che incide negativamente sulla qualità di vita<sup>8-10</sup>.

In uno studio condotto da Szatmari et al. nel 2008<sup>11</sup> è stato applicato un questionario volto a indagare l'alesitimia a un gruppo di genitori di bambini con ASD e di bambini con PWS. I risultati hanno evidenziato minore consapevolezza emotiva, intesa come capacità di mentalizzare, percepire, riconoscere e descrivere verbalmente i propri e gli altrui vissuti, nei genitori di bambini con ASD.

Tali famiglie necessitano, pertanto, di maggiore supporto da parte dei servizi di cura. Inoltre, un tasso più elevato di ansia sociale ed episodi depressivi, che non erano strettamente imputabili all'onere di allevare un bambino con ASD, è stato riscontrato nei parenti di primo grado<sup>9,12-17</sup>. Livelli alti di stress sono stati riscontrati anche nei genitori di bambini con sindrome di Down, al punto da concludere che il percorso riabilitativo dovrebbe prendere in carico anche la famiglia mediante un supporto psicologico<sup>18</sup>.

Alcuni studi hanno, inoltre, rilevato come i livelli di stress nei genitori, e in particolare nelle madri, tendono a essere direttamente correlati con le problematiche comportamentali presentate dai figli<sup>19,20</sup>. In uno studio condotto nel 2016 da Craig et al.<sup>21</sup> è stato misurato il livello di stress in genitori di bambini/adolescenti con disturbi del neurosviluppo come ADHD, ASD, disturbi specifici dell'apprendimento, disturbi del linguaggio e a sviluppo tipico. I risultati dello studio hanno evidenziato che i genitori di bambini/adolescenti con disturbi del neurosviluppo mostrano livelli più elevati di stress rispetto a quelli di bambini/adolescenti con sviluppo tipico. Nello studio è stato, inoltre, evidenziato che i livelli di stress erano più elevati nei genitori dei bambini/adolescenti con ADHD e ASD rispetto a quelli di genitori con altri disturbi del neurosviluppo. Sono state, altresì, riscontrate correlazioni significative tra stress genitoriale e problemi comportamentali e della sfera emozionale presentati dai figli, così come tra livello di IQ dei figli e stress genitoriale. Tuttavia, i risultati hanno evidenziato che il livello di funzionamento cognitivo non correlava in modo significativo con lo stress genitoriale nel caso di persone con ASD, presumibilmente perché in questo gruppo lo stress è direttamente associato con la severità della sintomatologia autistica, piuttosto che con il livello di IQ.

Rispetto al profilo neuropsicologico, l'esame della letteratura ha permesso di individuare molti studi che ne hanno indagato le peculiarità nei genitori di bambini con ASD. Le motivazioni di tale interesse derivano dal fatto che i meccanismi eziologici che determinerebbero la caratteristica manifestazione fenotipica non sono ancora chiari. Allo scopo di facilitare la ricerca genetica, gli studi si sono concentrati sull'individuazione di un fenotipo specifico in cui sono presenti tratti sintomatologici dell'autismo, seppure in forma più lieve, nei genitori e fratelli delle persone con ASD<sup>22,23</sup>, comunemente noto come "fenotipo allargato" (*broad phenotype*)<sup>24-27</sup>. In questi studi, quindi, sono stati rilevati deficit cognitivi e del linguaggio, disturbi delle funzioni esecutive<sup>28</sup>, deficit nella working memory<sup>29</sup>, negli aspetti pragmatici della comunicazione<sup>30-34</sup>, ritardo nello sviluppo del linguaggio, difetti di articolazione, disturbi nella lettura e nell'ortografia,

punteggi significativamente più bassi nei test di intelligenza verbale e nelle prove di fluency di lettura<sup>35-39</sup>. Nello studio di Folstein et al. del 1999<sup>35</sup> viene, tuttavia, riportato che nei genitori di bambini con ASD che non avevano avuto ritardo del linguaggio, il QIV poteva superare il QIP, dato riscontrato anche in uno studio di Fombonne et al.<sup>40</sup>.

Somministrando il Broad Autism Phenotype Questionnaire a genitori di bambini con ASD sono stati rilevati tratti di rigidità nelle madri, mentre i padri venivano descritti come distaccati<sup>41</sup>.

Applicando dei test che valutano le capacità di Teoria della mente, la coerenza centrale e le funzioni esecutive sono stati riscontrati deficit specifici a carico di queste abilità non solo nei soggetti con ASD, ma anche nei loro genitori<sup>42</sup>.

Lo studio del fenotipo allargato diventa utile, sia per individuare i meccanismi genetici alla base del disturbo, sia per individuare i tratti che possono essere ritenuti fondamentali per la diagnosi di autismo, in modo da consentire la diagnosi differenziale<sup>22</sup> con altre condizioni. Lo studio, inoltre, delle caratteristiche cognitive-comportamentali e delle dinamiche familiari può consentire di individuare eventuali variabili che possono interferire nelle funzioni di caring e nel percorso riabilitativo del bambino affetto da tale disturbo.

## SCOPO DELLA RICERCA

Lo scopo del nostro studio è stato di indagare il profilo neuropsicologico dei genitori di bambini con ASD e DI associata, al fine di verificare la presenza di caratteristiche cognitive, emotive e relazionali peculiari e confrontarlo con quello di genitori di bambini con PWS, sindrome a eziologia nota, caratterizzata da iperfagia, caratteristiche fenotipiche e comportamentali specifiche, con comportamenti ossessivi, impulsività, instabilità emotiva e disabilità intellettiva<sup>44,45</sup>.

Come dimostrato dagli studi, la PWS comporta ugualmente alla condizione di ASD, un elevato carico e una compromissione della qualità della vita nelle famiglie con persone affette, correlabili alla gestione delle problematiche comportamentali connesse con i comportamenti compulsivi, l'oppositività e l'iperfagia<sup>11</sup>. Il gruppo di genitori di bambini affetti da PWS è stato selezionato come gruppo di confronto sia perché gli studi hanno mostrato che tale condizione ha un impatto significativo sulla qualità di vita dei familiari delle persone affette<sup>2</sup>, sia perché gli studi di confronto tra le due condizioni hanno riguardato prevalentemente gli aspetti emotivi e lo stress, mentre non sono stati reperiti studi di confronto sulle caratteristiche neuropsicologiche.

## METODO

### Campione

Lo studio è stato condotto su 30 genitori (15 madri e 15 padri) di bambini con ASD e DI associata e un gruppo di controllo costituito da 22 genitori (11 madri e 11 padri) di bambini con PWS e DI associata. Sono stati valutati entrambi i genitori dei bambini che presentano le condizioni cliniche sopra citate. È stata acquisita la disponibilità della famiglia a collaborare alla ricerca richiedendone il consenso informato.

*Profilo neuropsicologico nei genitori di bambini con disturbo dello spettro dell'autismo*

Le caratteristiche riferite all'età e al titolo di studio dei due gruppi sono riportate in Tabella 1, dalla quale si evince che essi non differiscono significativamente rispetto a queste variabili.

**Strumenti**

A ogni genitore è stato applicato un protocollo psicodiagnostico composto dai seguenti strumenti:

- WAIS-R (Wechsler Adult Intelligence Scale-Revised)<sup>45</sup>, che valuta il livello di efficienza intellettiva. Fornisce una misura dell'intelligenza come insieme di abilità specifiche e prendendo in considerazione sia gli aspetti verbali sia quelli esecutivopratici dell'intelligenza permette di delineare un profilo di rendimento a compiti differenti; l'utilizzo di questa versione della scala deriva dal fatto che la ricerca è iniziata prima della pubblicazione della WAIS-IV italiana;
- WCST (Wisconsin Card Sorting Test)<sup>46</sup>, prova atta a esaminare le funzioni frontali; usato per valutare la flessibilità nella scelta delle strategie nel problem solving;
- CVLT (California Verbal Learning Test)<sup>47</sup>, che studia le componenti di apprendimento e memoria verbale;
- Test della Figura complessa di Rey<sup>48</sup>, volto ad analizzare le componenti di memoria visuo-spaziale;
- Test di fluenza fonemica e categoriale<sup>49</sup>, per valutare l'ampiezza del magazzino lessicale, la capacità di accesso al lessico e l'organizzazione lessicale;
- Test di Barrage Mesulam<sup>50</sup>, una prova di ricerca visiva, suddivisa in quattro subtest, ciascuno composto da un insieme di stimoli in cui va individuato lo stimolo target (bersaglio);
- CBA (Cognitive Behavioural Assessment)<sup>51</sup>, che fornisce misurazioni di alcuni costrutti psicologici quali l'ansia di stato, la depressione, le paure, le ossessioni, le compulsioni, i disturbi psicofisiologici. Permette, inoltre, di fare una valutazione di alcune variabili di tratto costituenti indici prognostici riferiti al rischio dell'individuo di sviluppare, in presenza di determinate pressioni ambientali, disturbi e disadattamento;
- FACES IV<sup>52,53</sup>, che permette di indagare le dinamiche familiari. Dal questionario si evincono tipi di funzionamento familiari, prendendo in considerazione le dimensioni Coesione e Flessibilità. Per Coesione s'intende il legame emotivo tra i membri di una famiglia. Per Flessibilità s'intende la capacità del sistema di cambiamento di regole, ruoli e funzioni.

Il protocollo è stato somministrato da psicologi appositamente formati all'uso degli strumenti sopra elencati ed esperti nella valutazione psicodiagnostica.

**Analisi dei dati**

Si è proceduto alla correzione dei protocolli e alla registrazione dei dati in un apposito database composto dalle variabili psicometriche e di personalità ritenute sensibili a rispondere all'obiettivo della presente ricerca.

Per ogni gruppo sono state calcolate le medie e le deviazioni standard dei punteggi ponderati ottenuti ai vari test.

Si è, quindi, proceduto al confronto dei dati mediante il test t di Student.

**RISULTATI**

In riferimento al test di efficienza intellettiva WAIS-R, i quozienti verbale (QIV), di performance (QIP) e totale

Tabella 1. Medie, deviazioni standard e significatività statistica relativa a età e titolo di studio (ASD vs PWS).

	ASD		PWS		t	p
	M	DS	M	DS		
Età-anni	41,32	6,82	41,41	7,48	-0,05	0,96
Titolo di studio (anni)	13,33	3,20	10,81	4,45	2,45	0,02

(QIT) dei due gruppi di genitori presi in esame risultano sovrapponibili. Per il gruppo di genitori di persone con ASD non sembra, inoltre, emergere un QIV più basso del QIP come riportato in letteratura<sup>35</sup>. I due quozienti nel gruppo di genitori di persone con ASD sono, infatti, sovrapponibili (QIV= 97,53 e QIP= 97,77).

Le medie dei QI e ai Quozienti di Deviazione Fattoriale di Comprensione Verbale (QDFCV), di Organizzazione Perceptiva (QDFOP) e di Attenzione e Concentrazione (QDFAC) e le medie relative a ogni subtest vengono riportate nelle Figure 1 e 2.

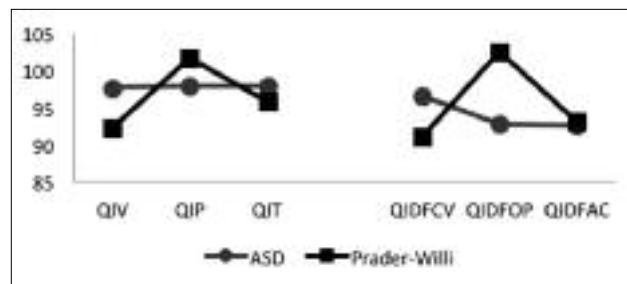


Figura 1. QI e QDF ottenuti dai genitori alla WAIS-R. *Legenda:* QIV= quozienze di intelligenza verbale; QIP= quoziente di intelligenza di performance; QIT= quoziente di intelligenza totale; QDFCV= quoziente di deviazione fattoriale di comprensione verbale; QDFOP= quoziente di deviazione fattoriale di organizzazione percettiva; QDFAC= quoziente di deviazione fattoriale di attenzione e concentrazione.

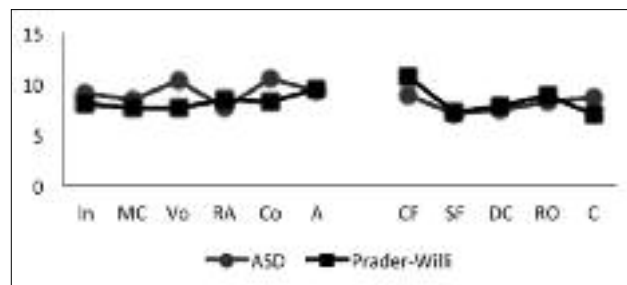


Figura 2. Profili ottenuti dai genitori alla WAIS-R. *Legenda:* In= Informazione; M = Memoria di Cifre; Vo= Vocabolario; RA= Ragionamento Aritmetico; Co= Comprensione; A= Analogie; CF= Completamento di figure; SF= Riordinamento di Storie figurate; DC= Disegno con cubi; RO= Ricostruzione Oggetti; C= Associazione simboli a numeri.

Allo scopo di verificare statisticamente l'ipotesi di profili caratteristici dei due gruppi si è proceduto all'analisi dei dati. I risultati sono riportati nella Tabella 2.

Come si evince dalla tabella, confrontando il profilo dei genitori di bambini con ASD e di bambini con PWS, emergono differenze significative nei subtest di "Vocabolario", che fornisce informazioni circa l'intelligenza generale, l'interesse e la curiosità intellettuale, lo sviluppo della competenza linguistica, le competenze verbali in generale e le prestazioni della memoria a lungo termine, e di "Comprensione", che fornisce informazioni relative alla capacità di giudizio e all'orientamento nella realtà da parte del soggetto, che possono essere considerati punti di forza del profilo dei genitori di bambini con ASD presi in esame nel nostro studio. Si registra, inoltre, una differenza significativa nel subtest "Associazione di Simboli a Numeri", che fornisce informazioni circa le capacità di memoria, attenzione e concentrazione, velocità di prestazione, coordinazione e destrezza.

Non emergono differenze statisticamente significative rispetto ai QI e ai QDFCV e QDFAC, mentre si colloca al limite della significatività il QIDFOP, che risulta più elevato nei genitori di bambini con PWS. Tale dato differisce da quanto riscontrato in letteratura. Nello studio di Folstein et al.<sup>35</sup> applicando la WAIS-R ai genitori di bambini con autismo erano stati, inoltre, riscontrati cali nel QI totale e nei subtest di "Ricostruzione di Oggetti" e "Completamento di figure", non confermati dai risultati ottenuti dal nostro campione.

Sono stati successivamente confrontati i risultati ottenuti da questi due gruppi nei test neuropsicologici somministrati. Dai confronti non emergono differenze significative tra i due

gruppi, né in riferimento alla working memory, rilevata tramite il test di Corsi, né in relazione alle prove di attenzione visiva selettiva del test di Mesulam, né in rapporto alle prove di apprendimento e memoria del CVLT, e neanche in relazione alle funzioni esecutive indagate tramite le prove di fluency fonemica e tramite il WCST. In riferimento alle risposte perseverative, tuttavia, la differenza si colloca al limite della significatività, evidenziando un numero più elevato di perseverazioni nei genitori di persone con PWS. I dati sono riportati nella Tabella 3.

Infine, sono stati confrontati i risultati ottenuti al CBA, per valutare alcuni costrutti psicologici quali l'ansia di stato, la depressione, le paure, le ossessioni, le compulsioni e i disturbi psicofisiologici. Come si evince dal confronto, emergono differenze che si approssimano alla significatività statistica nelle variabili "Ansia di stato" e "Ansia di tratto". Si collocano, altresì, al limite della significatività statistica le variabili "Paura/sangue, medici" e "Doubting ruminating". I risultati sono riportati nella Tabella 4.

Le dinamiche familiari sono state indagate tramite il questionario il FACES IV. I risultati relativi ai confronti sono riportati nella Tabella 5.

Rispetto al FACES IV, come si evince dalla tabella, emergono differenze significative, a favore del gruppo di genitori del Prader-Willi, in riferimento alle dinamiche familiari e in particolare alle dimensioni Coesione, Disimpegno, Caoticità e Soddisfazione familiare e nel *Ratio* totale, considerato da Olson<sup>52</sup> punto di equilibrio adattivo, che indica la situazione di squilibrio fra scale adattive e non adattive, che peraltro risulta in entrambi i gruppi inferiore a 1.

Tabella 2. Medie, deviazioni standard e significatività statistica relativa ai subtest, ai QI e QDF della WAIS-R (ASD vs PWS).

WAIS-R	ASD		PWS		t	p
	M	DS	M	DS		
Informazioni	9,00	3,03	8,10	3,21	1,06	0,29
Memoria di cifre	8,47	3,12	7,57	3,08	1,06	0,29
Vocabolario	10,27	3,58	7,67	3,23	2,77	<0,01*
Ragionamento aritmetico	7,57	2,97	8,48	3,19	-1,09	2,82
Comprensione	10,40	3,20	8,14	2,78	2,73	<0,01*
Analogie	9,27	4,19	9,38	4,48	-0,09	0,93
Completamento di figure	8,77	3,54	10,62	3,54	-1,91	0,06
Riordinamento di Storie figurate	7,07	2,53	7,14	3,53	-0,09	0,93
Disegno con cubi	7,40	2,62	7,90	2,66	-0,69	0,49
Ricostruzione di oggetti	8,23	2,69	8,81	2,02	-0,87	0,39
Associazione simboli a numeri	8,70	3,60	6,95	2,11	2,08	<0,05*
QDFCV	96,43	23,98	91,05	18,32	0,90	0,37
QDFOP	92,73	17,08	102,38	18,41	-2,01	0,05
QDFAC	92,57	15,85	93,00	25,33	-0,08	0,40
QI Verbale	97,53	17,26	92,24	19,06	1,07	0,29
QI di Performance	97,77	17,90	101,48	16,84	-0,77	0,44
QI Totale	97,77	17,48	95,71	18,49	0,42	0,68

*Profilo neuropsicologico nei genitori di bambini con disturbo dello spettro dell'autismo*

Tabella 3. Medie, deviazioni standard e significatività statistica relative ai risultati alle prove neuropsicologiche (ASD vs PWS).

	ASD		PWS		<i>t</i>	<i>p</i>
	M	DS	M	DS		
Corsi avanti/indietro	8,77	1,96	9,48	1,83	-1,36	0,18
Mesulam errori	4,63	4,28	3,81	3,01	0,79	0,40
Fluenza fonemica-FAS	46,67	8,34	43,29	10,96	1,30	0,20
Fluenza categoriale	49,73	0,88	50,00	0,00	-1,47	0,15
CVLT/apprendimento	6,43	2,58	6,38	1,69	0,08	0,94
• Apprendimento/cluster	18,45	12,34	14,10	9,75	1,40	0,17
• Apprendimento /Perseverazioni	6,80	4,50	5,52	2,56	1,22	0,22
• <i>MLT/perseverazioni</i>	7,10	3,78	6,05	3,34	1,07	0,29
• <i>MLT/cluster</i>	0,70	1,18	0,52	0,75	0,64	0,52
Figura di Rey-copia	40,47	26,81	31,71	29,85	1,14	0,26
Figura di Rey-memoria	22,53	23,59	19,38	18,97	0,53	0,60
WCST Errori	54,30	20,77	50,67	28,48	0,55	0,59
WCST Risposte perserverative	42,50	20,01	57,33	34,63	-2,01	0,05
WCST Errori perseverativi	50,77	23,00	60,33	31,90	-1,29	0,20

## DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

I risultati da noi ottenuti sembrano non confermare alcuni dei dati riportati in letteratura rispetto alla presenza di un fenotipo allargato nei genitori di bambini con ASD.

In riferimento al funzionamento cognitivo nei genitori dei bambini con ASD non sono emerse differenze tra QIV e QIP che sono risultati sovrapponibili. Tale risultato non è in linea con quanto riportato in letteratura, dove al contrario sono stati riscontrati deficit nelle componenti verbali dell'intelligenza rispetto a quelle di performance<sup>13,37-39</sup>, eccetto che nello studio del 1999 di Folstein et al.<sup>35</sup>, dove era stato riscontrato un QIV più elevato del QIP nei genitori di bambini con ASD, in caso di assenza di familiarità positiva per ritardo del linguaggio. La mancanza di dati anamnestici relativi allo sviluppo dei genitori inclusi nel nostro campione non ci consente di verificare l'ipotesi che anche nel nostro studio i risultati positivi ottenuti nelle componenti verbali dell'intelligenza dai genitori di persone con ASD possano essere correlati all'assenza di ritardo di linguaggio.

Il confronto tra i risultati ottenuti alla WAIS-R dal gruppo di genitori di persone con ASD e dal gruppo di genitori di persone con PWS hanno fatto emergere differenze significative nel subtest "Vocabolario" e "Comprensione" indicative di migliori abilità di ragionamento verbale, di giudizio sociale e orientamento nella realtà, nei genitori di persone con ASD.

Nel nostro studio, inoltre, sono stati riscontrati significativamente più elevati i risultati ottenuti dai genitori di bambi-

ni con ASD nel subtest "Associazione di Simboli a Numeri" che generalmente costituisce, insieme alla "Comprensione" e al "Riordinamento di storie figurate" un punto di debolezza nel profilo delle persone con ASD alle scale Wechsler<sup>54-57</sup>. Pertanto, secondo tali dati, i genitori del nostro campione non sembrano mostrare il caratteristico profilo di prestazioni alle scale Wechsler, osservato anche nelle persone affette da ASD.

In letteratura sono state rilevate nei genitori delle persone con ASD compromissioni nelle funzioni esecutive<sup>28</sup>, deficit nella working memory<sup>29</sup> e nelle prove di fluenza. Nel nostro studio non sono emerse differenze significative fra i due gruppi in riferimento alle funzioni esecutive e alla capacità di fluenza fonemica rilevate al FAS. Al WCST è emerso un numero maggiore di risposte perserverative nei genitori di persone con PWS. La differenza tra i due gruppi si colloca al limite della significatività.

Per quanto riguarda le variabili psicopatologiche misurate dal test CBA, dal confronto tra i due gruppi non sono emerse differenze statisticamente significative. Tuttavia si approssimano alla significatività le variabili legate all'ansia, alla paura per sangue/medici e alla presenza di pensieri intrusivi e ruminazioni, che risultano più elevate nei genitori di bambini con ASD rispetto a quelli di bambini con PWS. Viene, quindi, confermato il tasso più elevato di ansia e la presenza di pensieri intrusivi/ruminazioni nei genitori di bambini con ASD rispetto al campione di controllo, mentre non si rilevano differenze significative rispetto a problemi depressivi, riscontrate al contrario in letteratura<sup>11,13-17</sup>.

Zingale M et al.

Tabella 4. Medie, deviazioni standard e significatività statistica dei risultati al test CBA (ASD vs PWS).

CBA	ASD		SPW		t	p
	M	DS	M	DS		
Ansia di stato	61,71	24,57	47,76	30,81	1,87	0,06
Ansia di tratto	51,72	26,01	38,81	23,22	1,89	0,06
Introversione/estroversione	57,19	33,71	69,62	29,90	-1,41	0,16
Stabilità emotiva	39,90	27,63	32,14	23,44	1,09	0,28
Disadattamento/antisocialità	59,87	25,71	69,43	19,59	-1,49	0,14
Simulazione ingenuità sociale	58,10	26,68	67,00	25,22	-1,29	0,22
Disturbi psicofisiologici	27,17	23,60	33,81	23,51	-1,03	0,31
Paura soggettiva	49,07	29,34	38,35	29,74	1,33	0,19
Paura rilevante	52,34	27,19	51,15	27,98	0,16	0,88
Paura/calamità	43,14	24,78	37,30	29,91	0,79	0,43
Paura/rifiuto sociale	52,90	34,39	42,25	30,85	1,18	0,24
Paura/animali repellenti	57,03	25,39	50,65	28,82	0,87	0,39
Paura/allontanamento	51,07	28,09	51,75	27,46	-0,09	0,93
Paura/sangue, medici	58,86	26,35	44,20	29,59	1,93	0,05
Problemi depressivi	40,90	29,88	29,65	25,72	1,46	0,15
Ossessioni e compulsioni	40,23	26,97	34,15	31,05	0,77	0,44
Checking	35,77	28,84	32,90	31,28	0,35	0,73
Cleaning	48,03	27,37	51,95	27,79	-0,52	0,60
Doubting ruminating	41,83	20,62	31,60	19,19	1,87	0,06
Ansia di stato-r	52,53	31,52	50,05	25,88	0,31	0,76
Ansia di stato-variazioni	31,97	34,05	30,30	27,29	0,19	0,85

Tabella 5. Medie, deviazioni standard e significatività statistica dei risultati al test FACES IV (ASD vs PWS)

Prove neuropsicologiche	ASD		PWS		t	p
	M	DS	M	DS		
Coesione	43,53	25,97	57,05	21,02	-2,06	<0,05*
Flessibilità	45,73	23,60	43,29	20,23	0,40	0,69
Disimpegno	63,23	22,14	47,43	19,03	2,77	<0,01**
Invischiamento	91,73	4,88	87,38	13,57	1,67	0,10
Rigidità	57,03	16,97	57,62	15,33	-0,13	0,89
Caoticità	57,80	20,20	44,29	23,11	2,30	<0,05*
Comunicazione familiare	35,37	6,72	37,71	5,94	-1,33	0,19
Soddisfazione familiare	32,67	7,52	37,24	6,37	-2,37	<0,05*
Quoziente di coesione	0,57	0,33	0,91	0,37	-3,58	<0,01**
Quoziente di flessibilità	0,81	0,41	0,87	0,37	-0,56	0,59
Ratio Totale	0,67	0,30	0,88	0,29	-2,59	<0,05*

### *Profilo neuropsicologico nei genitori di bambini con disturbo dello spettro dell'autismo*

In relazione alle dinamiche familiari i dati da noi raccolti tramite il FACES IV consentono di evidenziare che i genitori di bambini con ASD sperimentano minore soddisfazione familiare rispetto ai controlli. Le famiglie di bambini con ASD risultano, inoltre, meno "coese", più "caotiche" nella distribuzione dei ruoli e maggiormente "disimpegnate"<sup>52</sup>.

Dal nostro lavoro emergono, quindi, alcuni aspetti legati al funzionamento familiare che andrebbero ulteriormente esplorati e che mettono in evidenza minore senso di coesione, maggiore caoticità e disimpegno nelle famiglie di persone con ASD che potrebbero essere correlati alle funzioni di caring.

Lo studio presenta, tuttavia, alcuni limiti legati alla numerosità di entrambi i campioni e alla composizione del campione di controllo. Non sono, infatti, reperibili al momento studi di letteratura in cui sono stati confrontati genitori di bambini con ASD e genitori di bambini con PWS rispetto alle variabili neuropsicologiche quali funzionamento intellettuale, funzioni esecutive e memoria di lavoro. Pertanto alcuni risultati da noi ottenuti potrebbero essere legati a caratteristiche proprie del campione.

In considerazione di quanto detto, si ritiene opportuno esplorare ulteriormente, con campioni più ampi e con diverse condizioni associate a disabilità, le dinamiche familiari e le componenti emotive della personalità, elementi che possono interferire sulle abilità di coping.

I risultati ottenuti in merito alle dinamiche familiari e alle componenti emotive di personalità confermano al contrario l'impatto che la disabilità del figlio, e in particolare i problemi di comportamento e della sfera emozionale, possono avere sul sistema familiare, come già evidenziato in precedenti studi<sup>19-21</sup>. Tale elemento evidenzia la necessità di offrire programmi di intervento che prevedano la presa in carico di tutto il sistema familiare allo scopo di migliorare le strategie di coping e incrementare i fattori di resilienza della famiglia.

*Dichiarazione:* questo studio è stato condotto con il contributo del Ministero della Salute.

#### **BIBLIOGRAFIA**

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorder (5th ed.), Washington, DC: APA Publishing, 2013. trad. it. DSM-5. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali. Milano: Raffaello Cortina, 2014.
2. Reilly C, Murtagh L, Senior J. The impact on the family of four neurogenetic syndromes: a comparative study of parental views. *J Genet Couns* 2015; 25: 851-61.
3. Van Lieshout CF, De Meyer RE, Curfs LM, Fryns JP. Family contexts, parental behaviour, and personality profiles of children and adolescents with Prader-Willi, fragile-X, or Williams syndrome. *J Child Psychol Psychiatry* 1998; 39: 699-710.
4. Franke P, Maier W, Hautzinger M, et al. Fragile-X carrier females: evidence for a distinct psychopathological phenotype? *Am J Med Genet* 1996; 64: 334-9.
5. Mulroy S, Robertson L, Aiberti K, Leonard H, Bower C. The impact of having a sibling with an intellectual disability: parental perspective in two disorders. *J Intellect Disabil Res* 2008; 52: 216-29.
6. Hastings RP, Beck A. Practitioner review: stress intervention for parents of children with intellectual disabilities. *J Child Psychol Psychiatry* 2004; 45: 1338-49.
7. Bailey DB, Powell T. Assessing the information needs of families in early intervention. In: Guralnick M (ed). *The developmental systems approach to early intervention*. Baltimore: Paul H. Brookes, 2005.
8. Benjak T, Vuleti Mavrinac G, Pavi Simetin I. Comparative study on self-perceived health of parents of children with autism spectrum disorders and parents of non-disabled children in Croatia. *Croat Med J* 2009; 50: 403-39.
9. Phetrasuwan S, Shandor Miles M. Parenting stress in mothers of children with autism spectrum disorders. *J Spec Pediatr Nurs* 2009; 14: 157-65.
10. Schieve LA, Blumberg SJ, Rice C, Visser SN, Boyle C. The relationship between autism and parenting stress. *Pediatrics* 2007; 119: 114-21.
11. Szatmari P, Georgiades S, Duku E, Zwaigenbaum L, Goldberg J, Bennett T. Alexithymia in parents of children with autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord* 2008; 38: 1859-65.
12. Goussé V, Galéra C, Bouvard M, Michel G. Aggregation of social deficits and psychiatric disorders in parents of children with autism: toward a temperamental link? *Encephale* 2011; 37: 119-26.
13. Piven J, Palmer P. Psychiatric disorder and the broad autism phenotype: evidence from a family study of multiple-incidence autism families. *Am J Psychiatry* 1999; 156: 557-63.
14. Bolton PF, Pickles A, Murphy M, Rutter M. Autism, affective and other psychiatric disorders: patterns of familial aggregation. *Psychol Med* 1998; 28: 385-95.
15. Smalley SL, McCracken J, Tanguay P. Autism, affective disorders, and social phobia. *Am J Med Genet* 1995; 60: 19-26.
16. DeLong R, Nohria C. Psychiatric family history and neurological disease in autistic spectrum disorders. *Dev Med Child Neurol* 1994; 36: 441-8.
17. Piven J, Chase GA, Landa R, et al. Psychiatric disorders in the parents of autistic individuals. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1991; 30: 471-8.
18. Gau SS, Chiu YN, Soong WT, Lee MB. Parental characteristics, parenting style, and behavioral problems among Chinese children with Down syndrome, their siblings and controls in Taiwan. *J Formos Med Assoc* 2008; 107: 693-703.
19. Davis NO, Carter AS. Parenting stress in mothers and fathers of toddlers with autism spectrum disorders: associations with child characteristics. *J Autism Dev Disord* 2008; 38: 1278-91.
20. Estes A, Munson J, Dawson G, Koehler E, Zhou XH, Abbott R. Parenting stress and psychological functioning among mothers of preschool children with autism and developmental delay. *Autism* 2009; 13: 375-87.
21. Craig F, Operto FF, De Giacomo A, et al. Parenting stress among parents of children with neurodevelopmental disorders. *Psychiatry Res* 2016; 242: 121-9.
22. Bailey A, LeCouteur A, Gottesman I, et al. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychol Med* 1995; 25: 63-77.
23. Folstein SE, Rutter M. Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. *J Child Psychol Psychiatry* 1977; 18: 297-321.
24. Shi LJ, Ou JJ, Gong JB, et al. Broad autism phenotype features of Chinese parents with autistic children and their associations with severity of social impairment in probands. *BMC Psychiatry* 2015; 23: 168.
25. Klusek J, Losh M, Martin GE. Sex differences and within-family associations in the broad autism phenotype. *Autism* 2014; 18: 106-16.
26. Goussé V, Plumet MH, Chabane N, Mouren-Simeoni MC, Ferradian N, Leboyer M. Fringe phenotypes in autism: a review of clinical, biochemical and cognitive studies. *Eur Psychiatry* 2002; 17: 120-8.
27. Bailey A, Palferman S, Heavey L, Le Couteur A. Autism: the phenotype in relatives. *J Autism Dev Disord* 1998; 28: 369-92.
28. Hughes C, Plumet M, Leboyer M. Towards a cognitive phenotype for autism: increased prevalence of executive dysfunction

- and superior spatial span amongst siblings of children with autism. *J Child Psychol Psychiatry* 1999; 40: 705-18.
29. Gokcen S, Bora E, Erermis S, Kesikci H, Aydin C. Theory of mind and verbal working memory deficits in parents of autistic children. *Psychiatry Res* 2009; 166: 46-53.
  30. Pickles A, Starr E, Kazak S, et al. Variable expression of the autism broader phenotype: findings from extended pedigrees. *J Child Psychol Psychiatry* 2000; 41: 491-502.
  31. Piven J, Palmer P, Landa R, Santangelo S, Jacobi D, Childress D. Personality and language characteristics in parents from multiple-incidence autism families. *Am J Med Genet* 1997; 74: 398-411.
  32. Le Couteur A, Bailey A, Goode S, et al. A broader phenotype of autism: the clinical spectrum in twins. *J Child Psychol Psychiatry* 1996; 37: 785-801.
  33. Landa R, Piven J, Wzorek M, Gayle J, Chase G, Folstein S. Social language use in parents of autistic individuals. *Psychol Med* 1992; 22: 245-54.
  34. Folstein SE, Rutter M. Autism: familial aggregation and genetic implications. *J Autism Dev Disord* 1988; 18: 3-30.
  35. Folstein SE, Santangelo SL, Gilman SE, et al. Predictors of cognitive test patterns in autism families. *J Child Psychol Psychiatry* 1999; 40: 1117-28.
  36. Piven J, Palmer P. Cognitive deficits in parents from multiple-incidence autism families. *J Child Psychol Psychiatry* 1997; 38: 1011-21.
  37. Bolton P, Macdonald H, Pickles A, et al. A case-control family history study of autism. *J Child Psychol Psychiatry* 1994; 35: 877-900.
  38. Wzorek M, Landa R, Piven J, Gayle JO, Chase GA, Folstein S. Recognition and expression of emotion in first-degree relatives of autistic probands. Paper presented at the first world congress on psychiatric genetics, Cambridge, UK, 1989.
  39. Bartak L, Rutter M, Cox A. A comparative study of infantile autism and specific developmental receptive language disorder. I. The children. *Br J Psychiatry* 1975; 126: 127-45.
  40. Fombonne E, Bolton P, Prior J, Jordan H, Rutter M. A family study of autism: cognitive patterns and levels in parents and siblings. *J Child Psychol Psychiatry* 1997; 38: 667-83.
  41. Seidman I, Yirmiya N, Milshtein S, Ebstein RP, Levi S. The Broad Autism Phenotype Questionnaire: mothers versus fathers of children with an autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord* 2012; 42: 837-46.
  42. Losh M, Adolphs R, Poe MD, et al. Neuropsychological profile of autism and the broad autism phenotype. *Arch Gen Psychiatry* 2009; 66: 518-26.
  43. Griggs JL, Sinnayah P, Mathai ML. Prader-Willi syndrome: from genetics to behaviour, with special focus on appetite treatments. *Neurosci Biobehav Rev* 2015; 59: 155-72.
  44. Angulo MA, Butler MG, Cataletto ME. Prader Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Invest* 2015; 38: 1249-63.
  45. Wechsler D. Wechsler Adult Intelligence Scale-Revised. Firenze: Giunti OS, 1997.
  46. Heaton RK, Chelune GJ, Talley JL, Kay GG, Curtiss G. WCST, Wisconsin Card Sorting Test. Firenze: Giunti OS, 1997.
  47. Delis DC, Freeland J, Kramer JH, Kaplan E. Integrating clinical assessment with cognitive neuroscience: construct validation of the California Verbal Learning Test. *J Consult Clin Psychol* 1988; 56: 123-30.
  48. Rey A. *Figura complessa B*. Firenze: Giunti OS, 1941.
  49. Novelli G, Papagno C, Capitani E, Laiacona N, Vallar G, Cappa SF. Tre test clinici di ricerca e produzione lessicale. Taratura su soggetti normali. *Arch Psicol Neurol Psichiatr* 1986; 47: 477-506.
  50. Mesulam MM (ed). *Contemporary neurology series, volume 26*. Philadelphia: Davis, 1985.
  51. Zotti AM, Bertolotti G, Michielin P, Sanavio S, Vidotti G. *Cognitive Behavioural Assessment 2.0 – Scale primarie*. Firenze: Giunti OS, 1995.
  52. Olson DH. *FACES IV Manual*. Minneapolis, MN: Life Innovations, 2008.
  53. Visani E, Di Nuovo S, Liorio C. *Il FACES IV. Il modello circconflesso di Olson nella clinica e nella ricerca*. Milano: Franco Angeli Editore, 2014.
  54. Happe FG. Wechsler IQ profile and theory of mind in autism: a research note. *J Child Psychol Psychiatry* 1994; 35: 1461-71.
  55. de Bruin EI, Verheij F, Ferdinand RF. WISC-R subtest but no overall VIQ-PIQ difference in Dutch children with PDD-NOS. *J Abnorm Child Psychol* 2006; 34: 254-62.
  56. Siegel DJ, Minschew NJ, Goldstein G. Wechsler IQ profiles in diagnosis of high-functioning autism. *J Autism Dev Disord* 1996; 26: 389-406.
  57. Nader AM, Jelenic P, Soulières I. Discrepancy between WISC-III and WISC-IV Cognitive Profile in Autism Spectrum: what does it reveal about autistic cognition? *PLoS One* 2015; 10: e0144645.