

**LINEE DI INDIRIZZO REGIONALI
PER IL PERCORSO ASSISTENZIALE DEI
DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO
IN ETÀ EVOLUTIVA**

INTRODUZIONE

I disturbi dello spettro autistico (DSA) interferiscono sulle componenti che guidano lo sviluppo della dimensione sociale e comunicativa, così caratteristica della vita dell'uomo, e accompagnano l'individuo durante tutto l'arco della vita. Ed è proprio questo aspetto che fa emergere da subito la complessità e problematicità di approccio alla tematica.

L'ampia variabilità del quadro clinico con limiti nosologici non sempre ben definiti, le incertezze eziopatogenetiche, la molteplicità degli approcci abilitativi hanno contribuito a creare una disomogeneità nelle politiche di intervento a livello nazionale e regionale.

Nel definire i percorsi di cura e tutela dei soggetti con DSA va considerato un sistema integrato di interventi coordinati e personalizzati che garantiscano la globalità della presa in carico per la persona e il suo contesto.

1. I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

1.1 Definizione

L'autismo è un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, che comporta un funzionamento mentale atipico e che accompagna il soggetto per tutto il suo ciclo vitale (*SINPIA - Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza - 2005*).

E' caratterizzato dalla compromissione persistente della *reciprocità socio-emotiva* (ad esempio scarsa o nulla capacità di relazionarsi con gli altri o di condividere pensieri o sentimenti) e della *comunicazione sociale* (ad esempio riduzione o uso atipico del contatto visivo, dei gesti e delle espressioni facciali, compromissione dell'attenzione condivisa - evidente nei bambini più piccoli - rifiuto degli altri o approcci inappropriati che fanno sembrare questi bambini aggressivi o distruttivi) e dalla presenza di *comportamenti, interessi ed attività ristretti e ripetitivi* (ad esempio stereotipie motorie come battere le mani, eloquio ripetitivo come le ecolalie, uso ripetitivo di oggetti, eccessiva aderenza alle routine, comportamenti rituali verbali); atipie nelle reazioni sensoriali.

La diagnosi è formulata in base alla presenza di manifestazioni comportamentali rilevabili e misurabili che rappresentano l'espressione della compromissione funzionale nei due domini: reciprocità socio-comunicativa e interessi/attività.

Attualmente si parla di "disturbo dello spettro dell'autismo" perché le manifestazioni cliniche variano in base alla gravità della compromissione, al livello di sviluppo e all'età.

L'autismo può accompagnarsi a vari gradi di disabilità cognitiva, epilessia, quadri sindromici o malattie rare su base genetica. Studi recenti mostrano che circa il 70% delle persone con autismo soddisfano i criteri diagnostici di almeno un altro disordine psichiatrico, come l'ansia e la depressione (*NICE: Clinical guideline 128, 2011*).

1.2 Eziologia

Sebbene le cause dell'autismo non siano ancora note, vi è sufficiente accordo in letteratura nel considerarlo un disturbo di origine neurobiologica e nel ritenere che fattori genetici ed ambientali siano in causa nel generare e mantenere questo disordine (Lai et al, 2014; Tordjman et al, 2014).

Sono state segnalate disfunzioni a livello anatomico, come difetti delle sinapsi e delle connessioni intracerebrali (iperconnettività e/o ipoconnettività), anomalie morfologiche dell'encefalo, evidenti soprattutto quando i bambini sono piccoli (iniziale ipersviluppo di alcuni lobi cerebrali come quelli frontali, dell'amigdala o del cervelletto) e anomalie a livello biochimico (sbilanciamento fra attività eccitatoria e inibitoria dei neuroni, disturbo della sintesi di alcuni neuromodulatori, come ad esempio la serotonina).

Queste anomalie provocano un malfunzionamento nell'elaborazione e nell'integrazione delle informazioni, con conseguente inefficienza di sistemi complessi e altamente integrati (per esempio il sistema dei neuroni a specchio) che sono alla base della reciprocità socio-emotiva e della comunicazione sociale.

1.3 Classificazione

La diagnosi è usualmente definita facendo riferimento alle due principali classificazioni internazionali, il DSM – *Diagnostic and statistical manual of Mental Disorders* dell'American Psychiatric Association (APA) e l' ICD – *International Classification of Disease* dell'Organizzazione Mondiale della Sanità.

La recente classificazione DSM 5 (APA, 2011), prevede di raggruppare tutte le diagnosi comprese tra i "Disturbi pervasivi dello sviluppo" del DSM IV, in un'unica categoria denominata "Disturbo dello Spettro autistico". Le aree di compromissione si riducono da tre del precedente DSM IV a due, focalizzandosi sul deficit di interazione e comunicazione sociale e sulla presenza di comportamenti ed interessi limitati e ripetitivi.

Tutto ciò configura una disabilità "permanente" di vario grado che accompagna l'individuo durante il suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del disturbo possono assumere espressività variabile nel tempo.

In allegato 1 è riportata per esteso la classificazione DSM 5.

1.4 Epidemiologia

Gli studi epidemiologici condotti a livello internazionale evidenziano un aumento delle diagnosi di DSA, fenomeno che si presenta più che raddoppiato nell'ultimo decennio. L'incremento della prevalenza potrebbe essere riconducibile a vari fattori, quali le differenze nei criteri e nei metodi diagnostici utilizzati, l'abbassamento dell'età di diagnosi, l'aumentata sensibilità alla problematica da parte dei Servizi dedicati all'età adulta, una maggior formazione specifica degli operatori e una più diffusa sensibilizzazione e informazione tra la popolazione generale (King e Bearman, 2011; Volkmar, 2014).

I dati di prevalenza sono molto variabili, con un range che va da 0,7 a 72,6 su 10.000, e una media di 13 su 10.000 minori (Fombonne, 2003; Volkmar et al, 2014; Lai et al, 2014). Le stime 2014 del Center for Disease Control relative ad alcune aree degli Stati Uniti si attestano su 14,7 per 1000 bambini di 8 anni d'età. (<http://www.cdc.gov/media/releases/2014/p0327-autism-spectrum-disorder.html>).

In Italia non esistono, ad oggi, studi di popolazione. Nelle regioni che hanno istituito un osservatorio regionale (es. Piemonte) o possono contare su un sistema informatizzato di registrazione delle prestazioni specifiche (es. Emilia Romagna), i minori affetti da DSA in carico ai Servizi di Neuropsichiatria infantile risultano 20-25/10.000 minori (Linee Guida Istituto Superiore Sanità 2011).

Secondo le Linee Guida dell'Istituto Superiore di Sanità 2011, la stima di prevalenza per i DSA in Italia potrebbe collocarsi tra i 40-50 casi per 10.000.

Il disturbo dimostra una frequenza 4 – 5 volte superiore nei maschi. E' possibile vi sia una sottostima nelle femmine, nelle quali i DSA avrebbero caratteristiche peculiari, ancora poco studiate.

1.5 Presa in carico

L'autismo è una condizione che implica, per le famiglie, un importante carico sia sul piano emotivo che su quello economico. Nei paesi anglosassoni è stato calcolato che, nell'arco della vita, una famiglia spende circa 2.4 milioni di dollari per i supporti educativi e riabilitativi e per le terapie.

Come già sottolineato, il disturbo persiste per tutto l'arco della vita e, in questa prospettiva, durante l'età evolutiva, devono essere messi in atto una serie di interventi finalizzati a correggere i comportamenti disadattivi e a guidare la spinta maturativa con l'obiettivo di facilitare l'emergenza di competenze sociali, comunicativo-linguistiche e cognitive che possano favorire il futuro adattamento del soggetto all'ambiente in cui vive e lo sviluppo di un soddisfacente adattamento emozionale (controllo degli impulsi, modulazione degli stati emotivi, immagine di sé) (*Linee Guida-SINPIA 2005*).

La presa in carico deve essere precoce, intensiva e curriculare da parte di un'équipe costituita da professionisti competenti a cui deve essere garantita una formazione specifica e continua: sono da prevedersi, oltre al neuropsichiatra infantile, le figure dello psicologo, del logopedista, del terapeuta della neuropsicomotricità e di altri operatori dell'area della riabilitazione, in relazione alle necessità cliniche.

Il programma di presa in carico deve prevedere, durante tutto il percorso, il coinvolgimento della famiglia, che diventa parte operativa integrante del programma, e degli operatori del contesto extra-familiare, principalmente la scuola.

I genitori sono coinvolti nella definizione degli interventi da attivare nelle varie fasi dello sviluppo, condividono gli obiettivi intermedi da raggiungere e partecipano alla verifica dell'efficacia delle strategie messe in atto.

Il successo del trattamento raramente si identifica con una "guarigione", ma piuttosto con la possibilità di favorire il migliore adattamento possibile della persona al suo ambiente e garantire una buona qualità di vita per l'intero sistema famiglia.

Pur nel contesto degli approcci abilitativi riconosciuti come efficaci, la letteratura scientifica sottolinea l'opportunità di personalizzare l'intervento (o meglio gli interventi) in base all'età, all'entità della compromissione funzionale, al livello cognitivo, allo sviluppo, ai bisogni emergenti, alla presenza di comorbidità psichiatriche e neurologiche o di malattie genetiche, alla famiglia e al contesto extra-familiare. Non esiste, infatti, un intervento che vada bene per tutti i bambini autistici, non esiste un intervento che vada bene per tutte le età e non esiste un intervento che possa rispondere a tutte le molteplici esigenze (*Linee Guida SINPIA 2005*).

Per quanto attiene all'età, si possono identificare quattro periodi critici con specificità e connotazioni peculiari entro i quali iniziare ad operare: età dai 2 ai 5 anni (Periodo Pre-scolare), età dai 6 ai 12 anni, (Periodo Scolare), età dai 13 ai 18 anni (Adolescenza) ed età adulta (*Linee Guida SINPIA 2005*).

L'approccio terapeutico prevede strategie che, seppure individualizzate a seconda delle caratteristiche su menzionate, possono essere fatte rientrare in due grandi categorie: gli approcci comportamentali e quelli evolutivi.

Semplificando, gli *approcci comportamentali* partono dall'analisi del comportamento, dei fattori che lo determinano e dei cambiamenti conseguenti. I dati che emergono da tale analisi permettono di comprendere le relazioni che intercorrono fra i determinati comportamenti e le condizioni esterne e di formulare ipotesi sul perché un determinato comportamento si verifichi in un particolare contesto. Le osservazioni raccolte supportano la messa in atto di una serie di interventi finalizzati a modificare il comportamento e/o il contesto.

Gli *approcci evolutivi* si caratterizzano come interventi centrati sul bambino per favorire la sua libera espressione, la sua iniziativa e la sua partecipazione. In questo tipo di programmi si considera la dimensione emozionale e relazionale in cui si realizza l'agire del bambino, dove l'emotività, le funzioni cognitive, le competenze comunicative e linguistiche si influenzano reciprocamente in un sistema dinamico che non è la semplice somma algebrica delle singole componenti che partecipano alla sua realizzazione.

Tra gli altri interventi correntemente utilizzati in ambito riabilitativo figurano la psicomotricità (che può rientrare negli approcci di tipo evolutivo), la logopedia e la terapia occupazionale. Di non minore importanza sono gli interventi in ambito sociale volti a dare sostegno alla famiglia, i programmi educativi, intra ed extra scolastici e quelli di integrazione scolastica.

Il soggetto con DSA, necessita di interventi specializzati per tutto il corso di vita, che tengano conto delle caratteristiche peculiari della malattia e che, allo stesso tempo, sappiano individuare e dare risposta alle mutate esigenze di un individuo in continuo cambiamento. Considerata l'importanza, più volte ribadita in letteratura, di personalizzare l'intervento sulla base dei fattori sopra citati e dei bisogni età-correlati, ogni trattamento deve saper integrare aspetti comportamentali con aspetti legati allo sviluppo in una cornice naturalistica.

Da ultimo, un cenno al trattamento farmacologico che può trovare indicazione nei bambini con autismo di età scolare o adolescenziale e che ha i seguenti obiettivi:

- migliorare la qualità di vita del bambino e della sua famiglia;
- facilitare l'accesso ai trattamenti non medici;
- potenziare gli effetti dei trattamenti non medici;
- prevenire comportamenti auto ed etero-aggressivi;
- trattare le manifestazioni collaterali e associate in comorbidità.

Nella sottostante tabella 1 sono riportati i farmaci e le indicazioni al loro utilizzo (*Linee Guida Istituto Superiore di Sanità 2011*).

Tabella 1: INTERVENTI FARMACOLOGICI

FARMACO	PROVE DI EFFICACIA	RACCOMANDAZIONE
risperidone	A breve termine	Utilizzo a breve termine in caso di irritabilità, ritiro sociale, iperattività e comportamenti stereotipati
aripirazolo	A breve termine	Utilizzo a breve termine in caso di grave irritabilità, agitazione, comportamenti autolesionistici (farmaco off label)
metilfenidato	Limitate	Può essere preso in considerazione per l'iperattività in b. di età > 7 aa
ossitocina	Limitate	Evidenze di miglioramento abilità sociali
secretina	Non efficace	Non raccomandata
inibitori selettivi ricaptazione serotonina	Non efficace	Non raccomandati
chelazione	NO	Non raccomandata

Modificato da Linee guida 21; 2011 SNLG-ISS

1.6 La prognosi

La prognosi in termini di sviluppo di autonomie personali e sociali, a qualunque età, è fortemente condizionata dal grado di funzionamento cognitivo e dallo sviluppo del linguaggio che, a tutt'oggi, sembrano rappresentare gli indicatori prognostici più forti. Circa il 40% delle persone con autismo presenta nei test intellettivi un punteggio di QI che li classifica nella disabilità intellettiva grave, il 30% nella disabilità intellettiva lieve e media, mentre il 30% presenta un funzionamento cognitivo di tipo *borderline* o nella norma. Ne deriva che circa 3 bambini autistici su 4 presentano anche una disabilità intellettiva.

Il bambino con diagnosi di autismo cresce con il suo disturbo perché si tratta di un disturbo "*life span*"; nuove competenze possono essere acquisite con il tempo, anche se si tratta di competenze che avranno comunque una "qualità autistica". In un'altissima percentuale (dal 60% al 90%) i bambini autistici diventeranno adulti non autosufficienti e continueranno ad aver bisogno di cure per tutta la vita (*Linee Guida SINPIA 2005*).

La prognosi in relazione allo sviluppo appare influenzata dalla precocità di diagnosi e dalla tempestività e adeguatezza dell'intervento abilitativo. L'intervento precoce e intensivo ha l'obiettivo di minimizzare l'esordio del "*core*" sintomatologico e i deficit associati, massimizzando l'autonomia funzionale e la qualità della vita (*Myers S, Johnson CP, 2007*). E' dimostrato che interventi comportamentali e interventi evolutivi precoci, adeguati allo stadio di sviluppo del bambino, effettuati in modo intensivo ed estensivo, mirati a potenziare più aree di funzionamento, determinano vari gradi di miglioramento delle competenze in termini di performance cognitive, abilità linguistiche e adattive (*Warren Z. et al, 2011; Dawson G. et al, 2010; Weitlauf AS. et al, 2014*).

Punti chiave

- L'autismo è un disordine dello sviluppo biologicamente determinato e fattori genetici e ambientali sono in causa nel generarlo e mantenerlo.
- E' caratterizzato dalla compromissione persistente della reciprocità socio-emotiva e della comunicazione sociale e dalla presenza di comportamenti, interessi e attività ristretti e ripetitivi.
- Attualmente si parla di "disturbo dello spettro dell'autismo" perché le manifestazioni cliniche variano in base alla gravità della compromissione, al livello di sviluppo e all'età cronologica.
- La diagnosi è formulata in base alla presenza di manifestazioni comportamentali rilevabili e misurabili.
- I dati di prevalenza sono molto variabili (0,7 a 72,6 su 10.000 minori); dati più recenti relativi ad alcune aree degli Stati Uniti si attestano su 14,7 per 1000, all'età di 8 anni.
- L'autismo può accompagnarsi a vari gradi di disabilità intellettiva (nel 70% dei casi), epilessia, disturbi psichiatrici e neurologici.
- In circa il 20 % sono presenti quadri sindromici o malattie rare su base genetica.
- È una malattia che ha un importante peso economico per le famiglie e per il SSN.
- Dura tutta la vita e tra il 60 e il 90% dei soggetti con autismo saranno adulti non autosufficienti.
- La prognosi appare influenzata dalla precocità di diagnosi e dalla tempestività e adeguatezza dell'intervento abilitativo.
- L'intervento deve essere precoce, intensivo e curriculare.
- L'intervento deve essere garantito da un'équipe multiprofessionale adeguatamente formata e deve coinvolgere oltre al bambino, i suoi genitori (che devono diventare parte integrante del programma abilitativo) e gli operatori del contesto extra-familiare, in particolare quelli scolastici.
- Gli interventi devono essere personalizzati e adattati all'età del bambino, al suo sviluppo e alle sue competenze cognitive.
- Il successo del trattamento raramente si identifica con una "guarigione", ma piuttosto con la possibilità di garantire il migliore adattamento possibile.

2. LA NORMATIVA E DOCUMENTI DI RIFERIMENTO

La normativa di riferimento, richiamata di seguito, delinea criteri per la pianificazione dell'assistenza ai soggetti con disturbi dello spettro autistico.

- Legge 18 agosto 2015, n. 134 recante *"Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie"*.
- Intesa Stato Regioni 7 settembre 2016, n. 157/CSR sullo schema di decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri di aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza (LEA).
- Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, le Province, i Comuni e le Comunità montane 22 novembre 2012, n. 132/CU su *"Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nei disturbi pervasivi dello sviluppo, con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico"*.
- Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, le Province, i Comuni e le Comunità montane 24 gennaio 2013, n. 4/CU su *"Piano di azione nazionale per la salute mentale"*.
- Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, le Province, i Comuni e le Comunità montane 13 novembre 2014, n. 138/CU su *"Gli interventi residenziali e semiresidenziali terapeutico riabilitativi per i disturbi neuropsichici dell'infanzia e adolescenza"*.

- Legge regionale 16 ottobre 2014, n. 17 recante *“Riordino dell’assetto istituzionale e organizzativo del servizio sanitario regionale e norme in materia di programmazione sanitaria e sociosanitaria”*.
- DGR 16 luglio 2009, n. 1669 recante *“L. 833/1978 art 26. Definizione per l’anno 2009 delle rette per prestazioni di riabilitazione”*.
- DGR 2 aprile 2015, n. 623 recante *“Ricognizione delle strutture sanitarie private di riabilitazione funzionale per le disabilità fisiche, psichiche e sensoriali”*.
- DGR 15 maggio 2015, n. 929 recante *“Individuazione delle strutture complesse sanitarie della prevenzione, distrettuali e ospedaliere, nonché dei criteri standard per l’individuazione delle strutture semplici”*.

Si richiamano di seguito le linee guida considerate nella stesura del presente documento:

- Ministero della Salute: Relazione finale del tavolo nazionale di lavoro sull’autismo www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_810_allegato.pdf
- Linee Guida Istituto Superiore di Sanità n. 21: *“Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti”* – 2011. www.snlg-iss.it
- Linee Guida Società Italiana di Neuropsichiatria dell’Infanzia e dell’Adolescenza *“Linee guida per l’autismo. Raccomandazioni tecniche-operative per i servizi di neuropsichiatria dell’età evolutiva”* 2005. www.sinpia.eu
- NICE Clinical guideline 128 *“Autism diagnosis in children and young people”* 2011. www.guidance.nice.org.uk/cg128
- New Zealand Guidelines Group: *“Autism spectrum disorder: diagnostic instruments review”*, 2011. www.health.govt.nz
- Scottish Intercollegiate Guidelines Network. *“Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders”*, 2007. www.sign.ac.uk
- American Pediatric Association guidelines, A.L.A.R.M. 2012 www.cdc.gov

3. OGGETTO

Il presente documento, tenuto conto delle linee guida nazionali e internazionali e dell’attuale contesto epidemiologico e organizzativo a livello regionale, traccia il percorso diagnostico abilitativo raccomandato, allo stato attuale delle conoscenze, per i soggetti affetti da disturbi dello spettro autistico in età evolutiva e delinea i principi generali dell’organizzazione della rete assistenziale secondo il principio dell’omogeneità di offerta ed equità di accesso ai servizi sul territorio regionale. Si tratta della prima fase di un percorso che inizia dall’infanzia e che includerà tutto l’arco della vita, per fornire risposte adeguate ai bisogni e problematiche età-correlati.

4. OBIETTIVI

L’obiettivo principale del presente documento è definire un percorso diagnostico, abilitativo e assistenziale del bambino/adolescente con disturbi dello spettro autistico omogeneo a livello regionale in tutte le sue fasi: dall’individuazione precoce, alla definizione diagnostica e formulazione di un progetto terapeutico e abilitativo basato sulle evidenze scientifiche e sulla complessità della condizione e dei bisogni del bambino/adolescente e della sua famiglia, ivi compresa l’inclusione scolastica e sociale, con un approccio multidisciplinare e multiprofessionale.

Gli obiettivi specifici da perseguire in età evolutiva sono individuati nei punti di seguito dettagliati:

- promuovere un approccio di sistema che coinvolga tutte le risorse sanitarie, sociosanitarie, sociali ed educative, i livelli clinici, abilitativi, educativi e formativi, i servizi dedicati all'età evolutiva;
- favorire l'identificazione precoce dei bambini con sospetto autismo entro i primi due anni di vita, attraverso la sensibilizzazione degli operatori preposti ai bilanci di salute e l'adozione di strumenti validati;
- condividere un protocollo diagnostico validato, omogeneo a livello regionale;
- garantire un progetto abilitativo individualizzato e validato dalla letteratura scientifica che preveda un trattamento psicoeducativo, secondo le specificità del caso;
- prevedere l'adeguamento del piano individualizzato in base all'età e alla situazione clinica attraverso periodiche valutazioni da parte dell'équipe di competenza;
- definire protocolli per la gestione della fase di transizione età adolescenziale-età adulta;
- garantire supporto alla famiglia;
- promuovere la formazione degli operatori a livello regionale;
- promuovere la ricerca scientifica;
- istituire un osservatorio epidemiologico regionale.

5. L'ANALISI DEL CONTESTO IN FRIULI VENEZIA GIULIA

Una rilevazione a livello regionale, al 31 dicembre 2014, ha disegnato un quadro disomogeneo a livello regionale per quanto attiene i percorsi di diagnosi, cura e tutela di bambini e adolescenti affetti da DSA.

5.1 Quadro organizzativo

Le strutture pubbliche che a livello regionale si occupano di autismo con compiti diagnostici e/o di presa in cura, al 31 dicembre 2014 sono:

- 3 Strutture complesse (SC) di Neuropsichiatria infantile, di cui una SC ospedaliera presso l'IRCCS Burlo Garofolo e due SC distrettuali: Distretto sanitario di Udine – in ex Azienda per i Servizi Sanitari (ASS) n. 4 e Distretto urbano di Pordenone –in ex ASS n. 6;
- 3 Strutture semplici (SS) di Neuropsichiatria infantile, articolazioni della SC in ex ASS n. 6
- Le Area materno-infantile dei Distretti così articolate:
 - 4 SC Tutela salute bambini e adolescenti, donna e famiglia in ex ASS n.1, articolate in 4 SS Tutela Bambino e adolescente + una SS in lingua slovena;
 - 2 Unità operative Età evolutiva e prevenzione handicap (Gorizia e Monfalcone) in ex ASS n. 2
 - 2 SS Area Materno Infantile Età evolutiva (Tolmezzo, Gemona) in ex ASS n. 3
 - 5 SS Area Materno infantile e disabilità (S. Daniele, Udine, Cividale, Tarcento, Codroipo) in ex ASS n. 4
 - 1 SS Area Età evolutiva e disabilità interdistrettuale articolata in due équipe multidisciplinari territoriali (Cervignano-Latisana) in ex ASS n.5
 - 5 SS Area Materno Infantile e dell'età evolutiva in ex ASS n.6.

La formalizzazione di diagnosi è effettuata presso le 3 Strutture Complesse di Neuropsichiatrie di Udine, Pordenone, IRCCS Burlo Garofolo. I Distretti di Gorizia e Monfalcone formalizzano la diagnosi per bambini di età superiore ai 60 mesi, mentre si riferiscono all'IRCCS Burlo Garofolo per i bambini più piccoli.

I restanti Distretti in caso di sospetto diagnostico inviano i bambini alle suddette strutture che attualmente effettuano la definizione diagnostica, secondo i criteri contenuti nel presente documento.

A seguito della recente legge di riforma sanitaria (L. 17/2014) che riordina l'assetto istituzionale e organizzativo del Sistema sanitario regionale, il quadro, ad avvio 2015, per ogni singola Azienda per l'Assistenza sanitaria è riassunto nella tabella 2. Per la prevalenza attesa, considerata la forte disomogeneità del dato nella letteratura scientifica internazionale e la mancanza di un dato epidemiologico nazionale, si ipotizzano almeno due scenari: 10: 1000 (stima comunque in difetto secondo il CDC su popolazione di 8 anni negli USA 2014) e 5: 1000 (stima Linee Guida Istituto Superiore di Sanità 2011).

Tabella 2 : ORGANIZZAZIONE DEI SERVIZI A GENNAIO 2015 E PREVALENZA ATTESA

AZIENDE	STRUTTURE COMPLESSE/ SEMPLICI NEUROPSICHIATRIA	STRUTTURE COMPLESSE/ SEMPLICI DISTRETTUALI AREA MATERNO INFANTILE	MINORI RESIDENTI 0-17	PREVALENZA ATTESA IN FVG	
				per dato stimato	
				10:1000	5:1000
AAS 1		4 SC articolate in 5 SS	32066	320	160
IRCCS Burlo Garofolo	1 SC ospedaliera				
AAS 2	1 SS interdistrettuale	2 SS distrettuali 1 SS interdistrettuale	37477	374	187
AAS 3	-	4 SS	25216	252	126
AAS 4	1 SC territoriale	3 SS	38164	381	190
AAS 5	1 SC territoriale articolata in 3 SS	5 SS	52431	524	262
TOTALE			185.354	1851	900

Al momento della rilevazione operano in regione nel campo specifico anche due strutture "La Nostra Famiglia" e "Fondazione Bambino Autismo" che rientrano nella ricognizione delle strutture private di riabilitazione funzionale, ex art. 26, per le disabilità fisiche, psichiche e sensoriali di cui alla DGR 2 aprile 2015, n. 623 e che, nelle more della conclusione dei provvedimenti di accreditamento, operano in virtù di accordi con le Aziende per l'Assistenza sanitaria.

Da una ricognizione sul numero di autorizzazioni rilasciate dalle Aziende di residenza per l'accesso alle cure presso le strutture su indicate, emerge la rilevanza del fattore "vicinanza territoriale" (ad esempio nel 2014 sono segnalate 11 autorizzazioni da parte di AAS 1 vs 51 da parte di AAS 5).

5.2 Contesto epidemiologico

In assenza di un sistema informativo regionale che registri le prestazioni territoriali specifiche, il numero di nuove diagnosi di DSA formalizzate nelle strutture pubbliche regionali nel corso del 2014 e il numero di bambini con DSA in carico ai Servizi pubblici sono stati rilevati tramite un'indagine conoscitiva ad hoc. Le modalità di rilevazione potrebbero determinare una sottostima dei dati ottenuti.

Dall'analisi si rileva che nel corso del 2014 sono state formalizzate presso le strutture pubbliche distrettuali e presso la Neuropsichiatria ospedaliera dell'IRCCS Burlo Garofolo un totale di 123 nuove diagnosi di autismo, mentre il numero di bambini/adolescenti con diagnosi di DSA in carico ai Servizi pubblici è risultato pari a 425. A questi ultimi vanno aggiunti 49 soggetti di età superiore ai 18 anni (Tabella 3).

Tabella 3: NUOVE DIAGNOSI E SOGGETTI IN CARICO AI SERVIZI PUBBLICI RIVOLTI AI MINORI – ANNO 2014

AZIENDE	NUOVE DIAGNOSI	SOGGETTI IN CARICO		RESIDENTI 0-17
		<18 aa	> 18 aa	
IRCCS Burlo	45 (23 in corso)			32066
AAS 1	-	112	2	
AAS 2	16	103	21	37477
AAS 3	6	28	11	25216
AAS 4	42	124	11	38164
AAS 5	14	58	4	52431
TOTALE	123	425	49	185.354

I dati censiti, con i limiti sopra descritti, rilevano che i minori in carico presso le strutture pubbliche regionali, sono pari a 23 su 10000 minori, in linea con il dato rilevato in regioni dove è operativo un sistema informatizzato regionale (*Linee Guida Istituto Superiore di Sanità*).

I tempi di accesso al servizio diagnostico, in caso di sospetto di disturbo dello spettro autistico, variano dai 10 ad un massimo di 30 giorni. Durante la fase valutativa è garantito il supporto alla famiglia e avviata la predisposizione della documentazione per l'ottenimento dei benefici di legge. A conclusione dell'iter viene predisposto il piano individualizzato di trattamento condiviso con la famiglia.

6. IL PERCORSO DIAGNOSTICO

6.1 Individuazione precoce di sospetto DSA

Dati di letteratura documentano che un trattamento attuato precocemente (fra i 18 e i 24 mesi e talora anche prima) è efficace nel migliorare le capacità comunicative, relazionali, cognitive e adattive dei bambini con disturbo dello spettro autistico. L'intervento precoce inoltre può ridurre i costi connessi alla gestione e all'assistenza complessiva in una prospettiva di lungo termine.

Nonostante l'*U.S. Preventive Services Task Force* avanzi alcuni dubbi circa l'efficacia dello screening precoce in bambini asintomatici di età inferiore ai 36 mesi, l'*American Academy of Neurology and the Child Neurology Society* e l'*American Academy of Pediatrics*, raccomandano di attuare, all'età di 18 e 24 mesi, un programma di osservazione e di screening per l'individuazione precoce (*Johnson CP, Myers SM 2007*).

Al fine di favorire la presa in carico precoce e tempestiva, il Gruppo tecnico regionale raccomanda fortemente la promozione di interventi per l'identificazione precoce dei bambini con sospetto DSA attraverso la formazione dei pediatri di libera scelta e degli operatori preposti alla salute (consultori) e all'educazione (Asili Nido) dei bambini di età inferiore ai 36 mesi. L'obiettivo è che aumenti la capacità degli operatori (per i pediatri nel corso dei bilanci di salute) di valutare gli aspetti dello sviluppo connessi alle capacità emergenti sociali e comunicative del bambino, individuando eventuali segnali di sospetto di DSA. A tal fine è consigliato avvalersi di strumenti facilitanti validati dalla letteratura scientifica quali l'M-CHAT (*Modified Checklist for Autism in Toddlers*), giunta alla seconda revisione (*M-CHAT-Revised, Robins, traduzione italiana*

2014). L'M-CHAT potrebbe rientrare tra le rilevazioni routinarie effettuate dal pediatra di libera scelta durante il bilancio di salute dei 18 mesi. Si tratta di un questionario compilato dai genitori, validato a livello internazionale, di semplice somministrazione che permette di selezionare bambini con sintomi di sospetto da inviare ai Servizi preposti per un approfondimento diagnostico specialistico. Si ritiene attualmente che il genitore sia il migliore informatore sulla salute sociocomunicativa del proprio bambino e che, se correttamente ascoltato, sia in grado di fornire tutte le informazioni necessarie per porre il sospetto di disturbo autistico.

Nei casi dubbi, una rivalutazione nell'arco di un mese può contribuire a rendere più solido il sospetto e ridurre il numero di bambini da inviare ai Servizi specialistici per gli approfondimenti necessari, in quanto falsi positivi.

6.2 Processo diagnostico e valutazione funzionale multidimensionale

La diagnosi di autismo si basa sulla rilevazione di comportamenti "osservabili", espressione della compromissione funzionale nelle aree di interazione sociale reciproca, comunicazione, interessi e attività.

Il processo diagnostico è affidato ad un team multiprofessionale ed è raccomandata l'individuazione all'interno del team di un operatore che mantenga i contatti con la famiglia, la informi e la supporti.

Il processo si caratterizza per una duplice connotazione, clinica e funzionale: la valutazione clinico-diagnostica e quella funzionale.

La *valutazione clinico-diagnostica* ha lo scopo di inquadrare il disturbo nell'ambito dei DSA, di escludere altre condizioni che entrino in diagnosi differenziale e di rilevare eventuali comorbidità.

La *valutazione funzionale* è un percorso dinamico nel tempo che ha lo scopo di descrivere il profilo di sviluppo funzionale ed adattivo del singolo soggetto ed è una tappa indispensabile per la definizione di un progetto abilitativo/riabilitativo personalizzato, appropriato alle specifiche modalità di funzionamento del minore.

Il processo diagnostico si articola nelle seguenti fasi:

- valutazione clinica globale che comprende l'anamnesi, l'osservazione clinica e l'esame clinico neuropsichiatrico e psicologico;
- fase valutativa/osservazionale durante la quale sono applicati gli strumenti diagnostici specifici e validati per l'autismo e quelli per definire il profilo di sviluppo funzionale ed adattivo del bambino;
- accertamenti clinico-strumentali a seconda del quadro sintomatologico per l'individuazione di eventuali elementi patogenetici e comorbidità.

Il processo si avvale dei test diagnostici/valutativi, validati dalla comunità scientifica nazionale ed internazionale, descritti nella tabella 4.

Tabella 4: TEST VALIDATI PER IL PROCESSO DIAGNOSTICO-VALUTATIVO

ITER DIAGNOSTICO	PROFILO PROFESSIONALE	TEMPI IN MIN	TEST	EVIDENZE DELLA LETTERATURA
1° FASE VALUTAZIONE CLINICA GLOBALE				
ANAMNESI, ESAME NEUROPSICHIATRICO	NPI	90		
VALUTAZIONE PSICOLOGICA	Psicologo	60		
2° FASE – FASE VALUTATIVA/OSSERVAZIONALE				
SOMMINISTRAZIONE TEST OSSERVAZIONE COM- PORTAMENTALE STRUTTURATA	NPI/Psicologo	60	ADOS	<i>Ozonokff et al, 2005</i> <i>Linee Guida SINPIA, 2005</i> <i>New Zealand guidelines, 2011</i>
INTERVISTA STRUTTURATA GENITORI	NPI/Psicologo	90	ADI-R	<i>Ozonokff et al, 2005</i> <i>Linee Guida SINPIA, 2005</i> <i>New Zealand guidelines, 2011</i>
QUESTIONARI PER I GENITORI	NPI/Psicologo	20	SCQ CBCL SRS (opzionale)	
REFERTAZIONE, SCORING, RELAZIONE CLINICA PER CURANTE E FAMIGLIA	NPI/Psicologo	60		
VALUTAZIONE COMPETENZE ADATTIVE	NPI/Psicologo/ operatori riabili- tazione	20-60	VABS	
VALUTAZIONE PROFILO FUNZIONALE	NPI/Psicologo/ operatori riabilitazione	45-90	PEP-3 Check list ESDM ABLLS	<i>Linee Guida SINPIA, 2005</i>
<u>ETÀ < 3 AA</u> VALUTAZIONE GLOBALE DELLO SVILUPPO	NPI/Psicologo	60*	Bayley III o Griffith	
<u>ETÀ > 3 AA</u> VALUTAZIONE COGNITIVA	NPI/Psicologo	60- 120*	WPPSI 3-6 aa, WISC IV ≥6 aa, Leiter in assenza linguaggio, Griffith ≤8aa	<i>Ozonokff et al, 2005</i>
VALUTAZIONE NEUROPSICOLOGICA COMPRESO SCORING E REFERTAZIONE	NPI/Psicologo	30-90	NEPSY 3 BVN 5-11 aa BVN12-18 aa	<i>Bisiacchi et al, 2005</i> <i>Ed Ericson</i>
VALUTAZIONE DEL LINGUAGGIO E COMPETENZE COMUNICATIVE	Logopedista	60	TPL<3aa o Mac Arthur BVL 4-12 aa, TVL , APL o altri test in base all'età	
SOMMINISTRAZIONE SCALA OSSERVATIVA SPECI- FICA PER AUTISMO SOMMINISTRATA IN AMBIEN- TE ECOLOGICO (OPZIONALE)	NPI/Psicologo	60*	CARS	<i>Ozonokff et al, 2005</i> <i>Linee Guida SINPIA, 2005</i> <i>New Zealand guidelines, 2011</i>
COLLOQUIO CON I GENITORI E RESTITUZIONE DI DIAGNOSI	NPI/Psicologo	60		

* Tempi stimati considerando che la valutazione richiede spesso più sedute valutative in successione

ABLLS	= Assessment of Basic Language and Learning Skills
ADI-R	= Autism Diagnostic Interview -Revised
ADOS	= Autism Diagnostic Observation Schedule
APL	= Abilità pragmatiche nel linguaggio
BVL	= Batteria valutazione linguaggio
BVN	= Batteria di valutazione neuropsicologica per l'età evolutiva
CARS	= Childhood Autism Rating Scale e sue successive revisioni
CBCL	= Child Behavior Checklist
PEP-3	= Psycho-Educational Profile 3
SC	= Strutture complesse
SCQ	= Social Communication Questionnaire
SRS	= Social Responsiveness Scale
TPL	= Test primo linguaggio
TVL	= Test valutazione linguaggio
VABS	= Vineland Adaptive Behavior Scales
WPPSI	= Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence
WISC-IV	= Wechsler Intelligence Scale for Children

La somministrazione dei test diagnostici e la valutazione del profilo funzionale necessaria alla costruzione del progetto abilitativo richiedono tempi variabili a seconda dell'età del bambino, del quadro clinico e del grado di funzionamento. Il tempo è stimato in circa 13-16 ore complessive, cui vanno aggiunti i tempi per gli approfondimenti diagnostici clinici e strumentali, qualora indicati.

Per i bambini di età inferiore ai 36 mesi, la visita specialistica, la somministrazione del test osservazione comportamentale strutturata (ADOS), la valutazione competenze adattive (VABS), la valutazione globale dello sviluppo (Bayley III/Griffith) e il colloquio di restituzione di diagnosi costituiscono le tappe indispensabili ai fini di una definizione diagnostica, iter che dovrebbe preferibilmente essere completato nell'arco di 15 giorni.

6.3 Indagini di approfondimento diagnostico

In alcune situazioni vi è indicazione ad eseguire alcune indagini strumentali e controlli specialistici utili ai fini dell'inquadramento diagnostico, riassunti nella tabella 5.

Tabella 5: TEST STRUMENTALI DI APPROFONDIMENTO DIAGNOSTICO

3° FASE – ACCERTAMENTI CLINICO-STRUMENTALI			
INDAGINI/ESAMI/VISITE	PROFILO PROFESSIONALE	BAMBINI SOTTOPOSTI A TEST (%)	EVIDENZE DELLA LETTERATURA
EEG in sonno	Medico/Tecnico	su indicazione	<i>Filipek et al 2000; NICE clinical guideline 128 – 2011)</i> <i>Linee Guida SINPIA, 2005</i>
Valutazione audiometrica	Medico/Tecnico	100%	<i>Filipek et al, 2000</i>
Visita oculistica	Medico	circa 20%	
Neuroimmagini (RMN)	Medico/Tecnico	Nei casi dubbi per patologia organica circa 20%	<i>Filipek et al 2000</i>
Indagini genetiche (cariotipizzazione molecolare, arrayCGH, ecc.)	Medico/Tecnico	Come da accordi con il Centro di Genetica	<i>NICE clinical guideline, 2011</i>
Indagini metaboliche	Medico/Tecnico	circa 5%	<i>Filipek et al 2000</i>

Le indicazioni alle indagini di approfondimento diagnostico sono di seguito sintetizzate:

ELETTROENCEFALOGRAMMA

Va richiesto quando ricorre una delle seguenti situazioni:

- presenza di crisi epilettiche clinicamente manifeste;
- presenza di episodi parossistici di dubbia natura;
- presenza di una storia di "regressione" del linguaggio.

VALUTAZIONE AUDIOMETRICA

Un esame audiometrico va eseguito in tutti i casi. Nei casi dubbi e in bambini di età inferiore ai 3 anni, potenziali evocati uditivi.

VISITA OCULISTICA

Trova indicazione nei casi sospetti sindromici.

NEUROIMMAGINI (TC cranio, RM encefalo)

Non hanno indicazioni per un'effettuazione routinaria dal momento che non si è finora trovata alcuna associazione specifica tra anomalie strutturali cerebrali e autismo. Anche in presenza di macrocefalia, non è indicato l'utilizzo di tecniche di neuroimaging, a meno che non siano presenti contemporaneamente tratti dismorfici o segni neurologici focali. Tecniche di neuroimaging funzionale (RM funzionale, PET, SPECT) sono attualmente utilizzate solo come strumenti di ricerca.

INDAGINI GENETICHE

La presenza di anomalie genetiche è stata riscontrata in circa il 25-30% di bambini con autismo. I test genetici di approfondimento andranno concordati con il Centro di genetica di riferimento.

INDAGINI METABOLICHE

Vanno effettuate quando ricorre almeno una delle seguenti situazioni:

- familiarità per definite patologie metaboliche;
- presenza nell'anamnesi personale di episodi di letargia, di vomito ciclico o di crisi epilettiche ad insorgenza precoce;
- presenza di un ritardo mentale ad eziopatogenesi sconosciuta;
- presenza di tratti atipici, dismorfici o evidenza di specifici difetti metabolici.

Altri tipi di indagini andranno programmate in rapporto ad indicazioni derivanti dall'esame clinico, suggestive di quadri patologici associati in comorbidità, per i quali le indagini rappresentano un elemento di conferma diagnostica. Andranno, inoltre, tenute in considerazione particolari notizie, riferite dai genitori nell'anamnesi, relative a comportamenti di dubbia interpretazione: per esempio, in caso di picacismo dovrebbe essere valutata la possibile presenza di un'intossicazione da piombo.

Una volta terminato il processo diagnostico, le équipe aziendali adottano modalità strutturate di comunicazione e di ritorno informativo al pediatra di libera scelta inviante, per condividere il progetto abilitativo e di follow-up.

Vengono attivate le procedure per la certificazione ai sensi della Legge 104/1992 e LR 41/1996.

7. L'INTERVENTO ABILITATIVO E LA PRESA IN CARICO

7.1 Trattamento abilitativo

Gli interventi abilitativi, oltre ad essere basati su evidenze scientifiche e sulle indicazioni di linee guida nazionali ed internazionali, devono essere individualizzati, mirati al profilo funzionale e agli specifici bisogni del minore e della famiglia, modulati nel tempo e orientati a tutti i contesti di vita del bambino (familiare, scolastico, sociale) al fine di favorire le competenze comunicative, sociali, cognitive e le capacità adattive.

Il principio guida deve essere quello di “Sistema Curante” un sistema di cura che coinvolga, in un'unica rete coordinata, i servizi sanitari, sociali, la scuola, la famiglia e le associazioni per una coprogettazione e monitoraggio degli interventi.

Il piano di trattamento individualizzato, redatto sulla base delle valutazioni multidimensionali nelle sue diverse componenti (terapeutica - psicoeducativa- socioassistenziale), deve quindi tener conto in particolare:

- delle caratteristiche individuali del bambino:
 - bisogni prioritari
 - stile di apprendimento (come impara)
 - profilo di funzionamento: cognitivo, emotivo, capacità adattive, comunicative, ricettività e risposta agli stimoli
 - livello di motivazione all'interazione con l'altro
- delle caratteristiche della famiglia:
 - bisogni prioritari e stile di apprendimento della famiglia (*Meyers et al, 2007*)

Nel percorso clinico assistenziale di ciascun soggetto gli interventi devono essere personalizzati e declinati secondo aree prioritarie e livelli di intensità differenti per fascia di età, in considerazione delle fasi evolutive.

Il coinvolgimento attivo dei genitori nella condivisione degli obiettivi è indispensabile e prioritario e dovrà essere ricercata un'alleanza terapeutica. In particolare è importante:

- condividere obiettivi di trattamento e le valutazioni di efficacia;
- sostenere e rimodulare le competenze genitoriali nell'approccio al bambino attraverso osservazione diretta del trattamento e attraverso i percorsi di parent training e/o parent coaching;
- monitorare lo stress e il carico assistenziale sostenuto dai genitori e fornire un supporto psicologico.

Alcune ricerche mettono in evidenza che gli interventi precoci “mediati” dai genitori risultano efficaci non solo in termini di miglioramento dell'interazione genitori-bambini, ma anche rispetto alle competenze “comprensione del linguaggio” e “comportamenti adattivi” (*Oono et al, 2013 – Cochrane review*).

Le modalità e gli obiettivi di trattamento devono essere estesi e condivisi all'interno del contesto ecologico del bambino con un lavoro congiunto tra le figure genitoriali, didattiche, educative e professionisti della riabilitazione per favorire l'utilizzo delle diverse abilità acquisite e l'inclusione sociale. Di particolare importanza la condivisione degli obiettivi e delle strategie riabilitative con il personale educativo scolastico.

7.2 Presa in carico in età prescolare (2-5 anni)

Sebbene non siano stati ancora identificati predittori di esito del trattamento e non ci siano studi comparati per individuare gli interventi più efficaci in sottogruppi di bambini con autismo, diverse meta-analisi mostrano che l'intervento precoce e intensivo attraverso metodi di approccio comportamentale “Early Intensi-

ve Behavioral Intervention” (EIBI) può aumentare le competenze cognitive (QI), linguistiche e il comportamento adattivo nei bambini autistici (*Myers S, Johnson CP, 2007; Vismara LA, Rogers SJ, 2010; Reichow B, 2012*).

Attualmente l’unico programma disponibile per bambini di età inferiore ai 30 mesi (ideato per bambini a partire dai 12 mesi d’età), valutato empiricamente, è l’Early Start Denver Model (ESDM) (*Rogers S, 2009*).

Si tratta di un intervento di sintesi fra l’approccio comportamentale e quello basato sullo sviluppo, strutturato nei suoi passaggi, basato sul gioco, che appunto integra metodiche ABA (Applied Behavioral Analysis) con l’approccio basato sulla relazione e sulle tappe evolutive del bambino.

Uno studio randomizzato controllato circa l’efficacia dell’ESDM ha dimostrato significativi miglioramenti delle abilità di elaborazione visiva e delle abilità linguistiche, con conseguente incremento del quoziente di intelligenza (QI) e dei comportamenti adattivi nei bambini trattati, ma soprattutto ha evidenziato come i miglioramenti fossero mantenuti nel tempo (*Dawson G, 2010*).

Questo metodo si è inoltre dimostrato efficace sia se il programma abilitativo viene sviluppato individualmente, sia in gruppo (*Rogers S, 2009; Vivanti G, 2014*).

Uno studio condotto dalla SC di Neuropsichiatria dell’IRCCS Burlo Garofolo documenta l’efficacia del metodo nella fascia di età 20-36 mesi (*Devescovi R, 2016*). Il gruppo di lavoro ritiene che i bambini in fascia di età 2-5 anni possano giovare di un trattamento evolutivo quale l’Early Start Denver Model ed auspica un’omogeneizzazione su tutto il territorio regionale di questa metodica, di cui è stata dimostrata l’efficacia da recenti lavori scientifici, come sopra specificato.

L’intervento, avviato precocemente, necessita di un elevato grado d’interazione tra gli operatori coinvolti, con messa in atto di sinergie mirate a garantire omogeneità nelle fasi del percorso anche per quanto attiene alla tempistica, iniziando dallo screening effettuato dai pediatri di libera scelta (PLS), per proseguire con l’accertamento diagnostico con tempi di attesa non superiori ai 30 giorni e attivando precocemente la presa in carico globale nei servizi distrettuali di competenza.

Il trattamento deve necessariamente coinvolgere, anche nelle sedute, i genitori, gli educatori e gli insegnanti per rendere intensivo l’intervento sul bambino, obiettivo raggiungibile solo attraverso un sistema che trovi nella prossimità, la sua espressione attuativa. Per rendere efficace il trattamento è necessario coinvolgere le istituzioni educative in percorsi formativi coerenti col modello scelto, con l’obiettivo di introdurre il teacher training in un contesto già preparato e motivato.

Il programma abilitativo deve essere personalizzato e garantire per singolo minore 2-3 sedute settimanali di 60’ (con il paziente), cui si aggiungono 30’ per la preparazione della seduta, il parent coaching con i genitori ed il teacher training con insegnanti /educatori, che assistono alla seduta e sono attivamente coinvolti. Un elemento essenziale per rendere il trattamento intensivo è la frequenza della scuola con insegnante di sostegno costantemente monitorata per l’applicazione coerente di tecniche e metodologie ESDM.

Per questa fascia di età è riconosciuta la difficoltà a valutare, nel singolo caso, la prognosi in base alla gravità del disturbo riscontrato al momento della definizione diagnostica e pertanto appare opportuno investire in un medesimo impegno abilitativo, a prescindere dalla situazione iniziale.

In base ai dati di prevalenza attuali, si stima che, al fine di poter realizzare questo tipo di intervento, siano necessari 2 operatori a tempo pieno equivalente (*psicologo/ operatori dell’area della riabilitazione, es. logopedista, neuropsicomotricista, educatore professionale*), per un bacino d’utenza distrettuale composto da circa 50-60.000 abitanti, con adeguata e specifica formazione (corso base ESDM e costante formazione sul campo).

L'equipe multiprofessionale di presa in carico svolge le seguenti funzioni:

- **trattamento diretto** sul paziente incluso parent e teacher coaching in cicli di sei mesi, in accordo a quanto previsto dal piano personalizzato
- **interventi diretti** in caso di comorbidità psichiatriche ai fini dell'inquadramento diagnostico prevedono almeno 3 incontri della durata di 60', eventuale prescrizione farmacologica e follow-up (evenienza non molto frequente in questa fascia di età)
- **interventi indiretti**, nello specifico:
 - definizione e condivisione degli obiettivi intermedi e degli obiettivi con i genitori al fine della personalizzazione dell'intervento;
 - supervisione per educatori ed insegnanti, anche con eventuali verifiche a domicilio e a scuola;
 - verifica raggiungimento obiettivi intermedi ed eventuale modifica del progetto abilitativo.

E' prevista la formazione continua degli operatori del team (1 incontro al mese fra gli operatori con eventuale presenza del supervisore certificato, della durata di 3-4 ore).

Qualora se ne ravvisi l'opportunità, potranno essere attivati interventi di un educatore professionale a casa o a scuola per periodi che sono definiti da caso a caso, al fine di coprire l'intensività.

Il progetto abilitativo può prevedere anche un eventuale trattamento logopedico compreso nella fase di trattamento diretto.

7.3 Presa in carico in età scolare ed adolescenziale (6-17)

In età scolare si va caratterizzando, in maniera sempre più definita, il profilo proprio di ciascun bambino e sono presenti elementi più chiari della sua individualità sintomatologica in termini di aspetti temperamentali, grado di compromissione sociale e comunicativa, competenze cognitive ed eventuali altre problematiche in comorbidità.

Come per tutti i ragazzi, in età adolescenziale i soggetti con autismo crescendo devono fare i conti con il corpo che cambia e la sessualità emergente. Tali problematiche necessitano di attenzione specifica.

Anche in questa fascia d'età gli interventi per cui è stata dimostrata un'efficacia prevedono un approccio psicoeducativo che usa metodiche TEACCH e ABA per attivare/rinforzare le abilità specifiche finalizzate all'adattamento e alle autonomie sociali e personali, in base alle caratteristiche cliniche di ogni soggetto. Per affrontare problematiche o aspetti specifici, quali i "comportamenti problema", possono essere usate tecniche ABA.

In questa fascia di età, il team di presa in carico multiprofessionale deve aver maturato un'adeguata e specifica formazione nel campo dell'autismo basata sulle evidenze della letteratura scientifica. Si stima un fabbisogno di 2,5 operatori tempo pieno equivalenti, qualora si consideri che tutti i soggetti in questa fascia d'età afferiscano ai servizi pubblici, per un bacino d'utenza distrettuale composto da circa 50-60.000 abitanti.

L'attività degli operatori sarà organizzata in trattamenti diretti con il bambino ed interventi indiretti, senza il bambino, con la famiglia e la scuola:

- **trattamento diretto:**

età preadolescenziale (6-12): prevede 40-60 sedute/anno; ciascuna seduta dura 60' ed è condotta da psicologo/logopedista/educatore professionale/terapista occupazionale, a seconda del bisogno prevalente del bambino;

età adolescenziale (13-17): gli interventi, quando necessari, sono organizzati in un ciclo di 20 sedute (individuali o di gruppo) della durata media di 60', eventualmente ripetibile nell'anno su indicazione del team territoriale di presa in carico. In età adolescenziale particolare attenzione sarà posta agli aspetti psicosociali con programmi rivolti all'integrazione sociale, all'indipendenza e all'inserimento lavorativo;

- **interventi diretti** in caso di comorbidità psichiatriche prevedono incontri ai fini dell'inquadramento diagnostico (stimati in 2-3 incontri della durata di 60'), eventuale prescrizione farmacologica (o psicoterapica) e follow up;
- **interventi indiretti** con la famiglia, gli insegnanti, insegnanti di sostegno e gli educatori per il parent e teacher coaching. Vista la variabilità sintomatologica e di contesto possono essere in media 5 in un anno; ciascun incontro dura circa fra 120 e 150 minuti comprensivi del tempo dell'osservazione a scuola o al domicilio e del tempo di spostamento. Nello specifico gli interventi indiretti sono volti a:
 - definizione e condivisione degli obiettivi intermedi e degli obiettivi con i genitori al fine della personalizzazione dell'intervento;
 - supervisione per educatori, insegnanti ed insegnanti di sostegno, anche con eventuali verifiche a domicilio e a scuola;
 - verifica raggiungimento obiettivi intermedi ed eventuale modifica del progetto abilitativo.

E' prevista la formazione continua degli operatori del team (1 incontro al mese fra gli operatori con eventuale presenza del supervisore esperto alla certificazione, della durata di 3-4 ore).

Fanno capo al team di presa in carico la definizione del piano terapeutico, l'individuazione degli obiettivi intermedi e finali, il monitoraggio con valutazione e verifica dell'andamento del trattamento e l'opportunità di nuovi cicli abilitativi.

Con l'aumentare dell'età, devono essere attivati laboratori socio-abilitativi per accrescere le abilità della vita quotidiana e sostenere la crescita di competenze, quale prerequisito alla formazione-lavoro, con adeguati interventi sull'autonomia e indipendenza.

In allegato 2 sono sintetizzate le prestazioni del percorso di diagnosi e cura indicate nel presente documento. I trattamenti delineati, in situazioni definite, potranno essere aumentati in maniera commisurata ai bisogni individuati, su indicazione dei team distrettuali, secondo criteri definiti ed omogenei a livello regionale.

7.4 Transizione all'età adulta

Al fine di assicurare la continuità assistenziale nel passaggio tra età adolescenziale ed età adulta deve essere garantita, tra i Servizi per l'età evolutiva e i Servizi preposti alle cure per l'adulto, l'adozione di protocolli condivisi e codificati di transizione delle cure. La materia sarà oggetto di discussione di un tavolo tecnico con i referenti dei Servizi per gli adulti, ivi inclusi i Dipartimenti di Salute Mentale (DSM).

Si tratta di una fase molto delicata in cui tutti gli attori tendono, in sinergia, alla realizzazione degli obiettivi del "progetto di vita", filo conduttore di tutti i programmi terapeutici e abilitativi che accompagnano la vita del soggetto con disturbo dello spettro autistico.

I diversi attori della rete concorrono all'obiettivo comune di garantire tempestività di segnalazione per una diagnosi precoce, uniformità di percorsi sia per quanto attiene all'iter diagnostico che al progetto terapeutico-riabilitativo e al follow up (Allegato 3).

8.1 *Pediatrati di libera scelta*

Nell'ambito della rete, il pediatra di libera scelta ricopre l'importante ruolo di primo attivatore della rete. L'attenzione allo sviluppo e alla salute mentale in età evolutiva è già contemplata nell'ambito dei bilanci di salute periodici che i PLS effettuano, ad età concordate, in tutti i bambini e pertanto il pediatra assume un ruolo centrale nell'individuare precocemente gli aspetti relazionali, comunicativi e comportamentali di sospetto di DSA, anche nei primi anni di vita.

A tal fine può avvalersi di strumenti validati facilitanti, come l'M-CHAT-R, la cui utilizzazione potrà essere prevista routinariamente durante il bilancio di salute dei 18 mesi.

Qualora gli elementi oggettivati orientino verso un fondato sospetto di DSA, il PLS invierà il bambino ai Servizi diagnostici preposti per gli accertamenti specifici, con esplicita indicazione del sospetto di DSA. L'accesso è previsto entro 30 giorni.

Il pediatra di libera scelta o il medico di medicina generale rappresenta il principale referente per la salute complessiva del bambino e, dopo la formalizzazione di diagnosi, mantiene una reciprocità informativa con il "coordinatore del caso" del team di presa in carico.

8.2 *Team per la definizione diagnostica*

La diagnosi è demandata a team multiprofessionali (neuropsichiatra infantile, psicologo, personale dell'area della riabilitazione) con competenze specialistiche adeguate a formulare la diagnosi secondo criteri validati ed omogenei (vedi tabella 4).

Ogni Azienda individua nell'ambito della funzione di neuropsichiatria infantile, un team funzionale di riferimento con le caratteristiche su esposte che può avere dimensione aziendale o sovra-aziendale; il bacino d'utenza dell'area triestina afferisce ad un'unica struttura diagnostica (SC di Neuropsichiatria dell'IRCCS Burlo Garofolo), in continuità con la situazione attuale.

Nell'individuare il numero di team diagnostici, va considerata l'opportunità di un numero di diagnosi/anno sufficienti a garantire efficienza, sicurezza, qualità delle cure e a permettere agli operatori di mantenere un'adeguata expertise. Il Gruppo di lavoro sulla base della stima dell'incidenza e sulla necessità di garantire i requisiti di cui sopra, ritiene che l'attivazione di tre team diagnostici regionali possa soddisfare i fabbisogni. In ogni team verrà individuato un referente aziendale.

Al fine di garantire un percorso diagnostico omogeneo in linea con quanto definito dalle linee guida nazionali ed internazionali, i Servizi preposti collaborano in rete con le strutture ospedaliere per l'esecuzione di quegli approfondimenti specialistici diagnostici non eseguibili a livello distrettuale (vedi tabella 5).

Nel caso il team per la definizione diagnostica non coincida con il team di presa in carico devono essere concordate modalità d'interazione per condividere il progetto individualizzato e garantire la continuità assistenziale.

I compiti del team sono di seguito esplicitati:

- valutazione dei minori da sottoporre ad approfondimenti diagnostici
- somministrazione dei test e precisazione diagnostica

- valutazione funzionale
- comunicazione e supporto alla famiglia
- predisposizione, di concerto con il team di presa in carico (se non coincidente), del piano individualizzato
- ritorno informativo strutturato al curante

Nel sospetto di disturbo dello spettro autistico, i tempi di accesso al team diagnostico non devono essere superiori ai 30 giorni. La conclusione dell'iter diagnostico dovrà favorevolmente richiedere il minor tempo possibile, con particolare attenzione alle fasce d'età più giovani; mediamente il tempo per la conferma diagnostica dovrà tendere a non superare i 15 giorni. Al fine di ridurre il numero di accessi per minore, vanno considerate modalità organizzative tipo Day Service.

8.3 Team per la presa in carico

Nell'ambito delle funzioni distrettuali di neurologia dello sviluppo e salute mentale dell'infanzia e adolescenza, di cui alla L.R. 17/2014, come da previsioni della legge 134/2015, è individuato un team funzionale di operatori specificatamente formato per la presa in carico dei soggetti con disturbi dello spettro autistico (neuropsichiatra infantile, psicologo, personale dell'area della riabilitazione, assistente sociale) che opera in sinergia ed integrazione con le attività di altri servizi/funzioni distrettuali, secondo modalità organizzative aziendali.

Il numero di team è dipendente dalla numerosità della popolazione di minori residenti e dalle caratteristiche del territorio di competenza. All'interno del team, qualora non coincidente con il team diagnostico, è individuato un referente aziendale.

I compiti del team sono di seguito esplicitati:

- definire il piano di trattamento, partecipare alla definizione del progetto assistenziale individuale, individuare il setting di cura più appropriato e valutare l'andamento clinico e il raggiungimento degli obiettivi;
- favorire l'alleanza terapeutica con la famiglia;
- garantire l'interazione con tutti gli attori del "Sistema Curante";
- assicurare la regia degli interventi proposti;
- predisporre un progetto di transizione dalle cure in età evolutiva a quelle per l'adulto in collaborazione con gli operatori delle strutture preposte alle cure per l'adulto al fine di assicurare la continuità con i percorsi abilitativi in atto.

E' individuato un professionista con funzioni di "coordinatore del caso" che agisce in interrelazione con tutti gli attori coinvolti, mantiene i rapporti con la famiglia, il Pediatra di libera scelta o eventualmente il Medico di medicina generale, opera in stretto raccordo con i servizi socio-assistenziali, con gli ambiti e con le strutture scolastiche per garantire continuità nei progetti di integrazione sociale e scolastica, facilita l'attuazione del piano terapeutico individualizzato, monitora il percorso e fornisce alla famiglia adeguato supporto.

8.4 L'ospedale e il soggetto con DSA

Un soggetto minore con DSA può necessitare di un ricovero ospedaliero per comorbidità, interventi chirurgici, eventi accidentali, problematiche psichiatriche ecc.

In tutte le fasce di età, il momento dell'accesso in ospedale e la permanenza in ambienti sconosciuti con persone nuove rappresentano per questi soggetti una modifica della routine di vita che può generare uno

stato d'ansia con ripercussioni sul comportamento del bambino/adolescente, sulla sua famiglia e sugli operatori sanitari.

Una recente revisione della letteratura individua quali principali comportamenti problematici rilevanti nel caso di accesso ospedaliero, la scarsa collaborazione, l'iperattività, i comportamenti autolesivi e la reattività eccessiva a stimoli sensoriali non nocivi (*Johnson NL, 2013*).

Il bambino che accede all'ospedale dovrebbe poter usufruire di ambienti dedicati e protetti con pochi stimoli, i tempi di attesa per le visite dovrebbero essere ridotti il più possibile, le famiglie dovrebbero essere messe in grado di preparare il bambino all'accesso all'Ospedale e alle procedure a cui verrà sottoposto (libretti esplicativi, video-modeling), il personale sanitario dovrebbe essere formato al fine di conoscere le peculiarità cognitive e comportamentali dei soggetti con DSA e di poter interagire efficacemente con loro.

Il gruppo di lavoro raccomanda che l'accoglienza e la permanenza del bambino con DSA presso le Strutture Ospedaliere della Regione diventi oggetto di specifici protocolli definiti in base ad evidenze scientifiche e alle risultanze di specifici progetti di ricerca, sulla base di quanto già messo in atto presso l'Ospedale di Pordenone e l'IRCCS Burlo Garofolo e in corso di definizione presso l'Ospedale di Udine.

Le Aziende prevedono percorsi facilitati per gli utenti con disturbo dello spettro autistico che abbiano la necessità di ricorrere a prestazioni ospedaliere. In particolare adottano procedure per facilitare l'accesso, per garantire una breve permanenza e il minor numero di accessi possibili, compatibilmente con l'efficacia, l'appropriatezza e la sicurezza delle prestazioni.

8.5 Interventi semiresidenziale e residenziale

L'argomento viene affrontato in allegato 4, in quanto l'offerta residenziale è rivolta per lo più a soggetti in età adulta (*tematica non di pertinenza del presente documento*); in età evolutiva, infatti, l'attivazione del regime residenziale risulta avere carattere di eccezionalità.

8.6 Le Associazioni

Le Associazioni di volontariato, le Associazioni dei familiari, i gruppi di auto aiuto e il privato sociale rappresentano una risorsa importante. Svolgono un ruolo informativo, di supporto, di orientamento per le famiglie e concorrono ad affrontare i bisogni e tutelare i diritti delle persone con disturbi dello spettro autistico e delle loro famiglie, collaborando a tali fini con la rete dei servizi.

9. L'OSSERVATORIO EPIDEMIOLOGICO REGIONALE

Il Gruppo tecnico ravvisa l'opportunità di istituire un Osservatorio regionale con compiti di:

- implementazione a livello regionale di percorsi di individuazione precoce di bambini con sospetto DSA;
- censimento di tutte le nuove diagnosi e studi di prevalenza del disturbo, con l'obiettivo di avere un quadro puntuale di tutti i soggetti con DSA conosciuti, residenti in regione;
- promozione della ricerca scientifica;
- verifica dello stato di attuazione delle previsioni del presente documento;
- supporto alla Direzione centrale salute, integrazione sociosanitaria, politiche sociali e famiglia nelle iniziative programmatiche.

10. LA FORMAZIONE E LA RICERCA

La formazione e la ricerca ricoprono un ruolo strategico nel favorire lo sviluppo delle politiche d'intervento nell'ambito specifico.

Le attività formative sono rivolte a tutti gli attori coinvolti nel percorso:

- agli operatori dei team diagnostici ai fini dell'acquisizione e mantenimento delle competenze nell'ambito della valutazione diagnostica. In particolare, l'utilizzo degli strumenti validati, come l'ADOS, necessita di un training specifico con vari gradi di apprendimento che vengono riconosciuti solo dopo il superamento di prove valutate da un team dedicato per ottenere la licenza d'uso internazionalmente riconosciuta;
- agli operatori dei team di presa in carico sui percorsi terapeutici e assistenziali basati sulle migliori evidenze scientifiche. In particolare si rende necessario implementare i corsi di formazione e di accreditamento per l'utilizzo dell'ESDM, come trattamento di elezione nei bambini in età prescolare, ovvero dell'ABA, formazione permanente fra operatori con supervisori esterni;
- ai pediatri di libera scelta gli interventi formativi saranno mirati all'individuazione precoce dei bambini a rischio di DSA;
- agli insegnanti relativamente ai piani di lavoro educativo personalizzato;
- ai genitori sono riservati interventi informativi, formativi e di sostegno con il supporto delle Associazioni di volontariato.

Per quanto attiene alla ricerca scientifica, questa sarà orientata al miglioramento delle attività diagnostiche precoci, allo sviluppo di progetti riguardanti l'epidemiologia del fenomeno a livello regionale, alla conoscenza del disturbo e alle buone pratiche terapeutiche ed educative.

In sintesi

- L'autismo è caratterizzato dalla compromissione persistente della reciprocità socio-emotiva e della comunicazione sociale e dalla presenza di comportamenti, interessi e attività ristretti e ripetitivi; le manifestazioni cliniche variano in base alla gravità della compromissione, al livello di sviluppo e all'età cronologica.
- L'autismo dura tutta la vita - fra il 60 e il 90% dei soggetti con autismo saranno adulti non autosufficienti - e può accompagnarsi a vari gradi di disabilità cognitiva (nel 70% dei casi).
- È una malattia che ha un importante peso economico per le famiglie e per il Sistema Sanitario e la cui incidenza è in aumento.
- L'intervento abilitativo precoce, individuato in base ad evidenze scientifiche, può ridurre i costi connessi alla gestione e all'assistenza complessiva in una prospettiva di lungo termine.
- La prognosi è influenzata dalla precocità di diagnosi e dalla tempestività e adeguatezza dell'intervento abilitativo che deve essere precoce, intensivo e curriculare.
- Il principio guida deve essere quello di "Sistema Curante Regionale", un sistema di cura cioè che coinvolga in un'unica rete coordinata i servizi sanitari, sociali, la scuola, la famiglia e le associazioni per una coprogettazione e monitoraggio degli interventi.
- La famiglia deve percepire la disponibilità dei Servizi a porsi come punto di riferimento per la realizzazione del progetto terapeutico.

Sulla base di quanto sopra sintetizzato, il gruppo tecnico ha individuato un percorso diagnostico abilitativo che si fonda sui seguenti principi:

- rendere omogeneo a livello regionale il percorso diagnostico e quello terapeutico-abilitativo con la messa in rete degli operatori specificamente formati, individuando "team diagnostici" e "team di presa in carico" aziendali;
- facilitare il rilievo precoce del sospetto di autismo da parte del Pediatra di libera scelta per l'invio tempestivo ai team diagnostici, anche utilizzando strumenti validati (M-CHAT);
- avviare il minore alle strutture diagnostiche preposte per l'avvio del percorso che effettuano la prima visita entro 30 giorni;
- garantire tempestivamente la precisazione della diagnosi clinica e l'avvio dei principali accertamenti eziologici, qualora indicati, secondo modalità omogenee e validate;
- prevedere la tempestiva presa in carico, la costruzione ed attuazione di un progetto abilitativo individualizzato, secondo le specificità del caso per ogni paziente con DSA, in linea con i modelli validati dalla letteratura scientifica;
- dare ai "team di presa in carico" aziendali la possibilità di offrire come intervento precoce abilitativo, in età prescolare, l'Early Start Denver Model, il che implica una formazione adeguata e costante;
- coinvolgere, nel programma di intervento pianificato e condiviso con la famiglia, tutti gli ambiti di vita del bambino per una maggiore efficacia dei risultati;
- prevedere l'adeguamento del progetto individualizzato in base alle esigenze età-correlate e alla situazione del paziente attraverso periodiche verifiche da parte del team di competenza;
- istituire un osservatorio regionale per la verifica dell'attuazione e il monitoraggio del programma e un registro regionale dotato di adeguati strumenti informatici;
- garantire una formazione specifica per l'acquisizione e il mantenimento delle competenze diagnostiche e abilitative degli operatori;
- promuovere progetti di ricerca traslazionale e di base a valenza regionale che veda la collaborazione di tutti i Servizi coinvolti.

Bibliografia

- Bölte S. et al: *Classification of Functioning and Impairment: The Development of ICF Core Sets for Autism Spectrum Disorder*. Autism Res 2014, 7: 167–172.
- Dawson G et al: *Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model*. Pediatrics 2010;125(1):e17-23. doi: 10.1542/peds.2009-0958. Epub 2009 Nov 30.
- Devescovi et al: *Early diagnosis and Early Start Denver Model intervention in autism spectrum disorders delivered in an Italian Public Health System service*. Neuropsychiatr Dis Treat. 2016 Jun 14;12:1379-84.
- Eapen et al: *Clinical outcomes of an early intervention program for preschool children with Autism Spectrum Disorder in a community group setting*. BMC Pediatrics 2013, 13:3.
- Evans GW, Li D, Sepanski Whipple S: *Cumulative Risk and Child Development*. Psychological Bulletin 2013; 139, No. 6: 1342–1396.
- Fernell E. et al: *Early diagnosis of autism and impact on prognosis: a narrative review*. Clinical epidemiology 2013; 5: 33–43.
- Filipek PA et al: *Practice parameter: screening and diagnosis of autism*. American Academy of Neurology. J Autism Dev Disord 2000; 30: 81.
- Fombonne E: *Epidemiological survey of autism and other pervasive developmental disorders: an update*. J Autism Dev Disord 2003; 33:365-82.
- Johnson CP, Myers SM: *Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders*. Pediatrics 2007, 120(5):1183–1215.
- Johnson NL, Rodriguez D: *Children With Autism Spectrum Disorder at a Pediatric Hospital. A systematic review of the literature*. Pediatr Nurs. 2013;39(3):131-141.
- Kelley K.J.: *Not Enough Evidence for Routine Autism Screening in Young Kids*. NEJM Journal Watch edited by David G. Fairchild, MD, MPH - August 4, 2015.
- King MD, Bearman PS: *Socioeconomic Status and the Increased Prevalence of Autism in California*. Am Sociol Rev. 2011; 76: 320–346.
- Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S: *Autism*. Lancet 2014; 383(9920):896-910.
- Myers SM, Johnson, CP: *Management of children with autism spectrum disorders*. Pediatrics 2007; 120: 1162-82.
- Oono IP, Honey EJ, McConachie H: *Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD)*. Cochrane Database Syst Rev. 2013; Apr 30: 4.
- Ozonoff S: *Evidence-based assessment of autism spectrum Disorders in Children and Adolescents*. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2005; 34: 523-540.
- Reichow B: *Overview of meta-analyses on early intensive behavioral intervention for young children with autism spectrum disorders*. J Autism Dev Disord 2012, 42(4):512–520.
- Rogers S, Dawson G: *Early start Denver model for young children with autism*. New York: Guilford Press; 2009.
- Salomone E et al: *Use of early intervention for young children with autism spectrum disorder across Europe*. Autism 2016, 20(2): 233–249.

- de Schipper et al: *Functioning and Disability in Autism Spectrum Disorder: A Worldwide Survey of Experts*. Autism Res. 2016 Jan 8. doi: 10.1002/aur.1592.
- Vismara LA, Rogers SJ: *Behavioral treatments in autism spectrum disorder: what do we know?* Ann Rev Clin Psychol 2010, 6:447–468.
- Vivanti G, Paynter J, Duncan E, Fothergill H, Dissanayake C, Rogers SJ; Victorian ASELCC Team: *Effectiveness and feasibility of the early start denver model implemented in a group-based community childcare setting*. J Autism Dev Disord. 2014 Dec;44(12):3140-53.
- Volkmar F, et al: *Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescent with Autism Spectrum Disorder*. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2014; 53: 237-257.
- Warren Z, et al: *A systematic review of early intensive intervention for autism spectrum disorders*. Pediatrics 2011; 127: 1303-1311.
- Weinmann S et al: *Behavioural and skill-based early interventions in children with autism spectrum disorders*. GMS Health Technol Assess. 2009 Jul 29;5:Doc10. doi: 10.3205/hta000072.
- Weitlauf AS et al: *Therapies for children with ASD: behavioural interventions update. Comparative Effectiveness Review*. Agency for Healthcare Research and Quality 2014; 137 (14); 1-114.
- Weitlauf AS et al: *Brief Report: DSM-5 “Levels of Support:” A Comment on Discrepant Conceptualizations of Severity in ASD*. J Autism Dev Disord. 2014; 44(2): 471–476.

DSM 5 (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*)

Secondo il DSM 5 per la diagnosi devono essere soddisfatti i seguenti criteri:

A. Deficit persistenti nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti, non spiegabile attraverso un ritardo generalizzato dello sviluppo ed evidenti in tutte e tre i seguenti aspetti:

1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva che va da un approccio sociale anomalo e difficoltà nella reciprocità nella conversazione, ridotta capacità di condivisione di interessi, emozioni, percezione mentale e reazione fino alla totale assenza di avvio di interazione sociale;
2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l'interazione sociale, da una scarsa integrazione della comunicazione verbale e non verbale, ad anomalie nel contatto oculare e nel linguaggio corporeo, o deficit nella comprensione e nell'uso della comunicazione non verbale, fino alla totale mancanza di espressività facciale e gestualità.
3. Deficit nella creazione e mantenimento di relazioni appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e caregiver); che vanno da difficoltà nell'adattare il comportamento ai diversi contesti sociali, alle difficoltà nella partecipazione al gioco immaginativo e nel fare amicizie fino all'apparente assenza di interesse per le persone.

B. Pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi come manifestato da almeno due dei seguenti punti:

1. Linguaggio ripetitivo, movimenti o uso di oggetti stereotipati o ripetitivi, come stereotipie motorie semplici, ecolalia, uso ripetitivo di oggetti, o frasi idiosincratiche.
2. Eccessiva aderenza alla routine, modelli rituali di comportamento verbale o non verbale o eccessiva resistenza al cambiamento: rituali motori, insistenza nel fare la stessa strada o mangiare lo stesso cibo, domande incessanti o estremo stress a seguito di piccoli cambiamenti.
3. Interessi molto ristretti e fissi, anormali per intensità o focalizzazione: forte attaccamento o interesse per oggetti inusuali, interessi eccessivamente circoscritti o persistenti.
4. Iper o ipo-reattività agli stimoli sensoriali o interessi inusuali verso aspetti sensoriali dell'ambiente: apparente indifferenza al caldo/freddo/dolore, risposta avversa a suoni o consistenze specifiche, eccessivo annusare o toccare gli oggetti, attrazione per luci o oggetti roteanti.

C. I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia (ma possono non diventare completamente manifesti finché le esigenze sociali non eccedano il limite delle capacità).

D. L'insieme dei sintomi limita e compromette il funzionamento quotidiano.

PRIMA VALUTAZIONE MEDICO-PSICOLOGICA				
INDICAZIONE: UNA TANTUM				
N. PRESTAZIONI	DESCRIZIONE PRESTAZIONI INCLUSE	PROFILO PROFESSIONALE	TEMPI IN MIN	PROFILO UTENZA
1	PRIMA VISITA NEUROPSICHIATRICA/ NEUROPSICOLOGICA (ANAMNESI E CONTROLLO CLINICO)	NPI/Psicologo	60-90	minore/genitori
1	SOMMINISTRAZIONE TEST OSSERVAZIONE COMPORTAMENTALE STRUTTURATA (ADOS)	NPI/Psicologo	60	minore
1	INTERVISTA STRUTTURATA GENITORI (ADI-R) QUESTIONARIO AI GENITORI: SCQ, CBCL, SRS (OPZIONALE)	NPI/Psicologo	90	genitori
1	REFERTAZIONE, SCORING, RELAZIONE CLINICA	NPI/Psicologo	60	genitori/PLS/ curante
1 <i>OPZIONALE</i>	SOMMINISTRAZIONE SCALA OSSERVATIVA SPECIFICA IN AMBIENTE ECOLOGICO (CARS)	NPI/Psicologo	60	

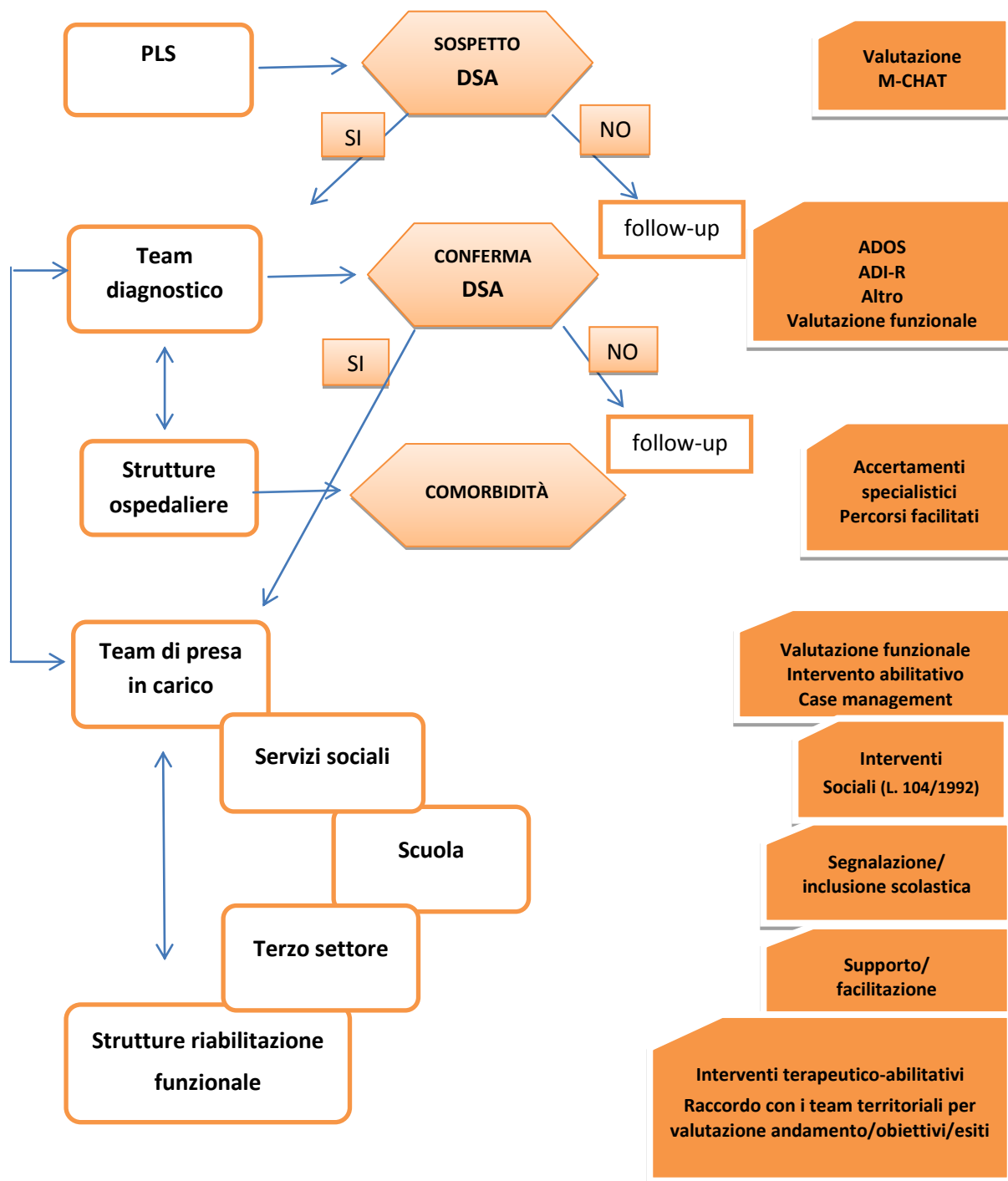
	PRIMA VALUTAZIONE COMPETENZE ADATTIVE E PROFILO FUNZIONALE INDICAZIONE: UNA VOLTA OGNI 6 MESI IN ETÀ PRESCOLARE UNA VOLTA /ANNO IN ETÀ SCOLARE			
N. PRESTAZIONI	DESCRIZIONE PRESTAZIONI INCLUSE	PROFILO PROFESSIONALE	TEMPI IN MIN	PROFILO UTENZA
1	VALUTAZIONE COMPETENZE ADATTIVE (VABS)	Terapisti	20-60	minore
1	VALUTAZIONE PROFILO FUNZIONALE (PEP-3 O CHECK LIST ESDM, ABLIS - VALUTAZIONE ABILITÀ COMUNICATIVE E DI APPRENDIMENTO)	Terapisti	45-90	minore
1	ETÀ < 3 AA: VALUTAZIONE GLOBALE DELLO SVILUPPO (Bayley III o Griffith) ETÀ > 3 AA: VALUTAZIONE COGNITIVA (WPPSI 3-6 aa, WISC IV >= 6, Leiter in assenza di linguaggio, Griffith ≤8 aa)	NPI/Psicologo	60-120	minore/genitori
1	VALUTAZIONE NEUROPSICOLOGICA COMPRESO SCORING E REFERTAZIONE (NEPSY 3, BVN 5-11 aa, BVN12-18 aa)	NPI/Psicologo	30-90	minore
1	VALUTAZIONE DEL LINGUAGGIO E COMPETENZE COMUNICATIVE	Logopedista	60	minore
1	COLLOQUIO CON I GENITORI E RESTITUZIONE DIAGNOSI	NPI/Psicologo	60	genitori

TRATTAMENTO ETÀ PRESCOLARE (18 MESI – 5 ANNI) INDICAZIONE: 4-5 VOLTE/ ANNO				
N. PRESTAZIONI	DESCRIZIONE PRESTAZIONI INCLUSE	PROFILO PROFESSIONALE	TEMPI IN MIN	PROFILO UTENZA
1	Incontro equipe multidisciplinare e definizione progetto abilitativo individuale	NPI/Psicologo/ Terapista1/ Terapista2	60	
1	Definizione e condivisione degli obiettivi intermedi e degli obiettivi con i genitori al fine della personalizzazione dell'intervento	Terapista	60	Genitori e/o altri familiari
30	sedute di trattamento diretto alla presenza di genitori e/o insegnanti, preparazione seduta, parent coaching e teacher training con insegnanti/educatori	Terapista	90 (60+30)	Minore/genitori/ insegnanti
2	Supervisione per educatori ed insegnanti, anche con eventuali verifiche al domicilio	Terapista	60	Insegnanti/genitori/altri operatori

TRATTAMENTO ETÀ SCOLARE (6 – 17 ANNI) 6 – 12 ANNI: INDICAZIONE 2-3 VOLTE ALL'ANNO 13-17 ANNI: INDICAZIONE 1-2 VOLTE ALL'ANNO				
N. PRESTAZIONI	DESCRIZIONE PRESTAZIONI INCLUSE	PROFILO PROFESSIONALE	TEMPI IN MIN	PROFILO UTENZA
20	sedute di trattamento diretto con il minore	Terapisti	60	minore
2	Interventi indiretti con la famiglia, gli insegnanti, gli educatori per il parent e teacher coaching	Terapisti	120-150	genitori e/o altri familiari insegnati
1	Incontro equipe multidisciplinare	NPI/Psicologo/ Terapista1/ Terapista2	60	team

NOTA: I trattamenti delineati per le varie età, in situazioni definite, potranno essere aumentati in maniera commisurata ai bisogni individuati, su indicazione dei team distrettuali, secondo criteri definiti ed omogenei a livello regionale.

ORGANIZZAZIONE DELLA RETE



INTERVENTI RESIDENZIALI E SEMIRESIDENZIALI

In età evolutiva l'attivazione del regime residenziale risulta avere carattere di eccezionalità e deve rientrare nell'ambito di una progettualità specifica e definita in termini temporali.

E' noto infatti come l'istituzionalizzazione, in particolar modo se protratta nel tempo, possa avere ripercussioni negative sul percorso di crescita e sviluppo del bambino/adolescente e sulla loro integrazione nel contesto di vita. E' pertanto prioritario verificare la sussistenza di criteri di appropriatezza relativi all'inserimento e alla sua durata e limitarne il tempo al minimo indispensabile, ricorrendo appena possibile a setting di cura più appropriati per il minore.

L'equipe territoriale di presa in carico valuta se vi siano o meno le indicazioni per l'erogazione di un trattamento terapeutico-riabilitativo/abilitativo in regime semiresidenziale o residenziale.

Tali setting sono dedicati a quei minori nei quali la valutazione multidimensionale, rilevi un funzionamento personale e sociale non adeguato al setting ambulatoriale, ovvero qualora sia necessario mettere in atto interventi di tipo terapeutico riabilitativo/abilitativo in contesti più strutturati.

SETTING ASSISTENZIALE

Il setting semiresidenziale fornisce un servizio diurno, periodico e limitato nel tempo e ospita un'utenza con bisogni assistenziali che non trovano risposta a livello ambulatoriale e per la quale è possibile la permanenza nell'ambito familiare e nel contesto socio-educativo di riferimento. Vi si sviluppano progetti specifici, definiti dall'equipe di presa in carico e concordati con i caregivers, finalizzati all'acquisizione di competenze necessarie a raggiungere i migliori livelli possibili di autonomia personale, integrazione sociale, scolastica e lavorativa, non attuabili in un setting di cura ambulatoriale e domiciliare. Si tratta di interventi multiprofessionali, complessi e coordinati di tipo abilitativo ed educativo impostati e individualizzati secondo i bisogni della persona autistica e il supporto alla famiglia.

Il regime semiresidenziale è da privilegiare nel minore rispetto a quello residenziale, del quale, in casi selezionati, può accorciarne la durata.

L'accoglienza in regime residenziale terapeutico-riabilitativo, sia per i soggetti con DSA che per quelli con gravi disturbi comportamentali indipendentemente dalla diagnosi di DSA, trova indicazione nelle situazioni in cui, dalla valutazione multidimensionale, emerga la necessità di interventi terapeutico-riabilitativi intensivi, multipli e coordinati non erogabili né ambulatorialmente, né in regime semiresidenziale, associati o meno ad un contesto familiare inadeguato o in difficoltà.

Le suddette strutture devono garantire un'equipe multiprofessionale che comprenda il neuropsichiatra infantile, lo psicologo, personale dell'area della riabilitazione, infermiere e operatori socio-sanitari. La multiprofessionalità è assicurata da momenti di copresenza programmata delle diverse figure professionali. Gli operatori devono essere specificamente preparati e formati per la gestione dei soggetti con DSA.

Gli ambienti devono essere strutturati e organizzati secondo gli stili di vita adeguati a questa tipologia di ospiti.

I requisiti di autorizzazione e accreditamento per strutture che erogano prestazioni di riabilitazione funzionale in regime residenziale, semiresidenziale e ambulatoriale rivolta a minori affetti da disturbi neuropsichici saranno oggetto di successivo provvedimento.

Le strutture del Friuli Venezia Giulia che erogano prestazioni riabilitative ex art. 26 in regime residenziale e semiresidenziale a favore dei minori, al momento provvisoriamente accreditate, sono censite nella DGR 623/2015.

Appare opportuno, nell'ambito della riorganizzazione delle funzioni distrettuali previste dalla legge regionale 16 ottobre 2014, n. 17, prevedere l'istituzione di Centri diurni flessibili per bambini ed adolescenti affetti da disturbi dello sviluppo e autismo, presso le/i strutture/servizi territoriali deputati alla funzione di neurologia dello sviluppo e salute mentale dell'infanzia e dell'adolescenza, di cui alla suddetta legge. Questo permetterebbe al minore di intraprendere un percorso abilitativo vicino al luogo di vita, favorirebbe il coinvolgimento del contesto socio-educativo e il supporto ai familiari.

CRITERI E MODALITÀ DI ACCESSO

La scelta del setting di cura più appropriato per quel determinato individuo, in quel determinato momento, con quel determinato contesto di vita, spetta all'équipe territoriale, integrata con le figure professionali coinvolte, e deriva dall'analisi degli elementi raccolti in sede di valutazione multidimensionale distrettuale.

Il piano individuale, elaborato dalla suddetta équipe, deve sempre includere:

- a) la diagnosi, codificata in base ai criteri previsti dalle classificazioni diagnostiche internazionali;
- b) la gravità e complessità del quadro clinico (secondo DSM 5) e la stabilità clinica;
- c) il grado di compromissione del funzionamento personale e sociale del minore in ambito familiare, scolastico e nel gruppo dei pari (sulla base di strumenti di valutazione standardizzati quali ad esempio Vineland, C-GAS, ICF WHODAS);
- d) le risorse e le potenzialità esistenti;
- e) i punti di forza e le criticità del soggetto, della famiglia e del contesto di riferimento;
- f) i trattamenti farmacologici che sono stati eventualmente utilizzati e i risultati ottenuti;
- g) le necessità terapeutiche, riabilitative ed assistenziali;
- h) il livello di intensità terapeutica-riabilitativa da garantire e la durata;
- i) le finalità complessive del percorso, gli obiettivi da raggiungere, con particolare riferimento all'inserimento sociale e il timing.

Il piano è poi declinato nel progetto terapeutico riabilitativo personalizzato, dalla struttura ospitante in coerenza con le indicazioni del piano stesso.

Il progetto deve essere individualizzato, deve riportare obiettivi intermedi e modalità di definizione degli esiti per minore e famiglia, deve coinvolgere, quale partner attivo il minore, la sua famiglia e il contesto di vita.

L'alleanza terapeutica è consolidata dalla sottoscrizione di un "accordo/impegno di cura" con la partecipazione del minore, della famiglia che sottende la volontarietà, la condivisione e l'adesione al trattamento.

E' prevista autorizzazione da parte del Distretto di appartenenza.

L'inserimento in una struttura semiresidenziale o residenziale, nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale, avviene quindi esclusivamente a cura delle equipe territoriali tramite una procedura di consenso professionale per una buona pratica clinica, basata su criteri di appropriatezza, quale processo attivo e non di autorizzazione "passiva", così come indicato dall'Accordo Stato – Regioni 13 novembre 2014, n. 138.

Per l'attivazione di un percorso residenziale terapeutico-riabilitativo devono essere presenti gravi compromissioni del funzionamento personale e sociale, deve configurarsi la necessità di interventi riabilitativo-terapeutici frequenti, intensivi, multipli e coordinati ed è necessario che siano stati attuati, con esito insufficiente o nullo rispetto all'atteso, tutti gli appropriati interventi a minore intensità assistenziale erogabili in ambito ambulatoriale, domiciliare o semiresidenziale, ovvero che dalla valutazione multidimensionale emerga che i trattamenti ambulatoriali o semiresidenziali risulterebbero inefficaci, anche in relazione al contesto familiare del minore.

L'equipe inviata segue e monitora l'andamento degli interventi e il raggiungimento degli obiettivi intermedi e valuta gli esiti per il minore e famiglia, tramite un proprio operatore di riferimento con funzioni di "coordinatore del caso", in collaborazione con la struttura di riabilitazione funzionale.

LIVELLO DI GRAVITÀ E NECESSITÀ DI SUPPORTO

La necessità di supporto viene a determinarsi dall'intreccio tra caratteristiche cliniche, età, bisogni terapeutico-riabilitativi, bisogni assistenziali e livello di tenuta/supporto del contesto familiare e ambientale.

Si tratta pertanto di una valutazione complessa che richiede un approccio multidimensionale nell'ambito della cornice di riferimento metodologica del modello biopsicosociale.

L'intensità di cure è auspicabilmente definita non tanto in base alla gravità della patologia, quanto sul potenziale funzionamento e intensità del bisogno di supporto.

Già la legge n. 104/1992 imponeva un modello di accertamento attivo delle abilità presenti nella persona con disabilità. Tale modalità è stata ulteriormente rafforzata dall'introduzione nel 2001, da parte dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, dell'ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health). In età evolutiva è, infatti, più che mai valido l'assunto alla base della costituzione ICF dell'OMS, secondo il quale la gravità della perturbazione del percorso di sviluppo, l'urgenza dell'intervento, la prognosi a distanza e le necessità assistenziali non sono definite solo dalla diagnosi nosologica, ma anche dalla sua ricaduta sul funzionamento complessivo dell'individuo e sulle eventuali difficoltà di contenimento del contesto.

L'adozione del core set specifico per disturbi dello spettro autistico - versione per bambini e adolescenti dell'ICF (ICF-CY), di prossima definizione, potrà costituire un utile strumento per la definizione dei bisogni, in quanto permetterà in maniera definita di considerare l'interazione tra il disturbo, le limitazioni d'attività e partecipazione, i fattori contestuali ed ambientali che insieme condizionano lo stato di salute della persona.

Al momento della redazione del presente documento, il suddetto core set non è stato ancora presentato e pubblicato ma, come previsto dal programma, sono in corso quattro lavori preparatori, i cui risultati sono in parte già pubblicati (Bölte S. et al, 2014). De Schipper e coll. recentemente hanno ribadito la complessità della problematica legata al fatto che i disturbi dello spettro autistico impattano sul funzionamento ben al di là di quanto determinato dal core dei domini dei sintomi.

La classificazione DSM 5 identifica tre livelli di gravità in base alle difficoltà nei due domini della “comunicazione sociale” e dei “comportamenti ristretti e ripetitivi” ai quali attribuisce una differente necessità di supporto (vedi allegato 4A). Allo stato attuale, per l’età pediatrica, non esistono scale o strumenti validati che permettano di definire in maniera quantitativa i livelli di gravità secondo DSM 5.

Un recente lavoro (Weitlauf AS et al, 2014) correla, in una coorte di 726 soggetti, i livelli di gravità con i risultati delle scale utilizzate per la diagnosi (ADOS, VABS, QI, ecc.). Gli Autori giungono alla conclusione che non è chiaro come soggetti con diversi livelli di disturbo cognitivo, adattivo e alterazione dei domini dello spettro autistico possano essere classificati in termini di “Livelli di supporto” del DSM 5, utilizzando le misure di gravità dei DSA attualmente esistenti.

La tipologia dei percorsi di cura viene definita sia in base al livello di intensità dell’intervento terapeutico-riabilitativo, correlato al livello della compromissione di funzioni e abilità del minore, sia in base al livello di intensità assistenziale, correlata al grado di autonomia complessiva.

I bisogni terapeutico riabilitativi possono essere a bassa intensità (base), media intensità (per utenti complessi) ed alta intensità (per utenti complessi ad elevata instabilità clinica), così come definiti dall’Accordo Stato Regioni 138/2014 e riassunti nella tabella 6:

Tabella 6: PERCORSI RESIDENZIALI TERAPEUTICO-RIABILITATIVI PER MINORI CON PATOLOGIE PSICHIATRICHE

	Intensità terapeutico riabilitativa		
	alta	media	bassa
Indicazioni	Utenti complessi con parziale instabilità clinica	Utenti complessi con compromissione del funzionamento personale e sociale gravi o moderata	Utenti più stabili, con compromissione del funzionamento personale e sociale moderata
Condizioni psicopatologiche	Frequenti ricoveri e/o necessità di ulteriore stabilizzazione, anche dopo un periodo di ricovero o in programmi di post-acuzie	Sufficientemente stabilizzate Presenza di multiproblematicità e complessità clinica	Discretamente stabili
Compromissione di funzioni e abilità	Grave, di recente insorgenza, mai sottoposti a trattamento residenziale intensivo o nei quali altre tipologie di trattamento residenziale non siano state sufficienti	Grave o moderata nelle attività di base relative al Sé e alle attività sociali complesse	Moderata nelle attività di base relative al sé e alle attività sociali complesse
Problemi relazionali in ambito familiare e sociale	Gravi che concorrono a determinare, mantenere o aggravare il disturbo psicopatologico	Possibili con gravità media o elevata	Possibili con gravità media o elevata
Durata massima programma*	3 mesi	6 mesi	12 mesi

* eventualmente prorogabile

Tratto da Accordo Stato-Regioni 138 del 13/11/2014

I tre livelli di intensità di cure possono richiedere maggiore o minore intensità assistenziale che dipende dal grado di autonomia complessivo rilevato e dalle criticità e punti di forza del contesto familiare ed ambientale di riferimento.

L’intensità terapeutico-riabilitativa e assistenziale dei programmi da erogare determinano l’impegno professionale prestato giornalmente per ciascun utente.

Tutto ciò premesso, appare alquanto difficoltoso classificare i livelli di gravità e attribuirne le relative necessità di supporto in una cornice nosologica così complessa come quella dei DSA, in un contesto come quello dell’età evolutiva dove i fattori determinanti tendono a variare molto rapidamente nel tempo e in assenza di strumenti, validati dalla letteratura scientifica per l’età pediatrica, che permettano di correlare la gravità con il grado di supporto necessario.

Il Gruppo tecnico, nell'attesa della definizione del core set specifico per DSA di cui sopra, propone l'adozione di un modello biopsicosociale quale strumento per quantificare i bisogni di supporto del minore per il quale sia indicata l'attivazione di un percorso terapeutico-riabilitativo in regime residenziale o semiresidenziale. In particolare:

1. *giudizio clinico* (in base agli elementi emersi dal piano individuale e ai livelli di gravità del DSM 5)
2. *livello adattivo del soggetto* definito con la scala Vineland (VABS) che permette di definire l'im-pairment secondo le soglie utilizzate più frequentemente:
 - impairment lieve: 1 DS sotto la media (≤ 84 del punteggio standard)
 - impairment moderato: 1.5 DS sotto la media (≤ 77 del punteggio standard)
 - impairment severo: 2 DS sotto la media (≤ 69 del punteggio)
3. *quoziente intellettivo (QI)* calcolato con gli usuali strumenti psicometrici ovvero derivato dalla scala Vineland:
 - ritardo mentale lieve: livello di QI da 50-55 a circa 70
 - ritardo mentale moderato: livello di QI da 35-40 a 50-55
 - ritardo mentale grave: livello di QI da 20-25 a 35-40
 - ritardo mentale gravissimo: livello del QI sotto 20-25come classificato secondo il DSM IV-TR

Attualmente con il DSM 5 il termine "ritardo mentale" è stato sostituito dal termine "disabilità intellettiva". Si tratta di un costrutto opportunamente più complesso, la cui gravità è definita nei tre ambiti "concettuale", "sociale" e "pratico", pur mantenendo le definizioni di lieve, medio, moderato e grave. Per la quantificazione però si presentano le stesse difficoltà già descritte per i livelli di gravità dell'autismo. Operativamente per gli utenti e le loro famiglie è opportuno riferirsi alle categorie sopra descritte che sono più sintetiche e che vengono tuttora utilizzate per le certificazioni.

La compromissione del funzionamento personale e sociale in ambito familiare, scolastico e nel gruppo dei pari può avvalersi di altri strumenti di valutazione standardizzati, come ad esempio C-GAS, ICF WODAS.

4. *fattori di rischio e di protezione del contesto familiare*

Per la valutazione del rischio psicosociale, nell'ottica biopsicosociale, in assenza di uno strumento validato per l'età evolutiva, potrebbe essere utilizzata la checklist proposta in allegato 4B, di facile compilazione, in cui sono considerate le variabili d'uso più comune nella letteratura scientifica. Gli items sono compresi in categorie più generali denominate "Sociodemografiche", "Psicosociali", "Strutturali" (es. abitazione e sue caratteristiche), "Partecipazione/collaborazione ai progetti" e "Risorse del sistema".

L'obiettivo è di identificare e di valutare la presenza, o meglio la coesistenza, di fattori di rischio multipli al fine di creare un indice di rischio cumulativo (Cumulative Risk nella letteratura anglosassone - CR), correntemente utilizzato negli studi prospettici connessi al neurosviluppo (*Evans GW et al, 2013*). Ciascun item è una variabile dicotomica categoriale (presente/assente) e la somma di ciascun valore rappresenta il rischio cumulativo.

In condizioni normali, il CR dovrebbe essere pari o prossimo allo zero. Quando emergono problematiche rilevanti nella gestione del soggetto e del suo progetto abilitativo, l'uso della checklist può risultare utile per l'individuazione di fattori di rischio cumulativi che potranno andare a sostegno della decisione clinica. In letteratura non vi sono riferimenti per costruire o identificare un valore cut-off; la lettura del valore totale va fatta tenendo conto dell'evoluzione, dell'adattamento del soggetto e dei fattori pro-

tettivi che possono bilanciare i fattori di rischio. La presenza di un numero di fattori di rischio concentrata prevalentemente nelle categorie sociodemografica e psicosociale, rappresenta un segnale di particolare attenzione. La checklist può trovare utile applicazione per seguire una situazione nel tempo e verificare se si sviluppino scostamenti rilevanti dal valore iniziale.

Si tratta di uno strumento che necessita di validazione e di una valutazione ad hoc.

5. le risorse del territorio (Servizi, terzo settore, associazioni familiari, privato accreditato)

L'intensità del supporto, in tutte le sue declinazioni (tipologia, durata, frequenza, contesto), può variare nel tempo e nelle varie fasi della crescita e pertanto necessita di continue rivalutazioni.

Il team territoriale continuerà a monitorare il raggiungimento degli obiettivi del progetto di vita e alla conclusione del percorso proposto assumerà la responsabilità di eventuali ulteriori interventi da porre in essere.

Tutti gli interventi, indipendentemente dal setting di cura, devono essere parte integrante di un progetto individualizzato di presa in carico globale formalizzato dai servizi territoriali e concordato con la famiglia.

Premesso che:

- i percorsi diagnostico abilitativi attualmente in atto sul territorio regionale sono disomogenei e mancano strumenti centralizzati in grado di valutarne l'efficienza ed efficacia;
- vi è difficoltà ad ottenere un'analisi puntuale dei bisogni assistenziali per la mancanza di un sistema informatizzato che permetta non solo di ricavare dati epidemiologici di incidenza e prevalenza, ma anche di fornire elementi utili alla valutazione di indicatori di processo ed esito (registro di patologia);
- si rileva una disomogenea distribuzione sul territorio regionale dell'offerta riabilitativa con possibile riflesso sull'equità di accesso;
- nel presente documento si è delineato il percorso diagnostico-abilitativo del soggetto con disturbi dello spettro autistico limitato all'età evolutiva, in considerazione alle competenze dei componenti il Gruppo;

Il Gruppo tecnico ritiene che:

- nell'ambito della ridefinizione a livello regionale delle funzioni distrettuali relative all'area della neurologia dello sviluppo in linea con le previsioni della Legge regionale 17/2014, vada prevista la puntuale definizione dell'offerta residenziale e semiresidenziale ai minori con DSA e con disturbi neuropsichici dell'infanzia e adolescenza, secondo le previsioni dell'Accordo Stato Regioni 13 novembre 2014, n. 138;
- il presente documento fornisce elementi utili ai procedimenti per l'accreditamento definitivo delle strutture di riabilitazione ex art. 26 previsti dalla DGR 2 aprile 2015, n. 623, ivi compresa la definizione delle tariffe che la suddetta delibera indica in quelle previste dalla DGR 16 luglio 2009, n. 1669;
- per quanto attiene al regime semiresidenziale e residenziale per minori con DSA, le tariffe applicabili al soggetto con disturbi dello spettro autistico non debbano differire da quelle applicabili al soggetto con altra disabilità fisica, psichica e sensoriale, a parità di bisogni di supporto.

Una futura ridefinizione della materia dovrà utilmente prevedere:

- la definizione dei bisogni assistenziali dei soggetti con autismo in età adulta a cura di un Gruppo di lavoro composto da professionisti con competenze specifiche;
- l'adozione sul territorio regionale del percorso diagnostico riabilitativo, proposto dal presente documento con la messa a regime di una rete integrata di servizi che garantisca omogeneità di trattamento ed equità di accesso;
- l'adozione di un modello unico di analisi della complessità delle condizioni di salute e del profilo funzionale, utile a definire i bisogni di supporto del soggetto con autismo e a determinare l'appropriatezza del setting assistenziale;
- l'attivazione di un registro regionale informatizzato dei casi di disturbo dello spettro autistico che permetta non solo l'analisi di dati di incidenza e prevalenza, ma raccolga elementi utili per l'analisi e la verifica dei modelli organizzativi e dell'outcome clinico;
- l'avvio di un progetto di ricerca per individuare, tra quelle su indicate, le variabili più significative ai fini di una puntuale correlazione tra gravità e bisogno di supporto individualizzato.

LIVELLI DI GRAVITÀ DEI DISTURBI SPETTRO AUTISTICO SECONDO DSM 5		
LIVELLO DI GRAVITÀ	COMUNICAZIONE SOCIALE	COMPORTAMENTI RISTRETTI E RIPETITIVI
Livello 3: <i>Necessita di supporto molto sostanziale</i>	Gravi deficit delle abilità di comunicazione sociale, verbale e non verbale, causano una gravi compromissioni del funzionamento; avvio molto limitato delle interazione sociali e minima risposta all'iniziativa altrui.	Inflessibilità di comportamento, estrema difficoltà nell'affrontare il cambiamento, rituali fissi e/o comportamenti ristretti/ripetitivi che interferiscono marcatamente con tutte le aree di funzionamento. Stress marcato quando i rituali o le routine sono interrotti; grande disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
Livello 2: <i>Necessita di supporto sostanziale</i>	Deficit marcati delle abilità di comunicazione sociale, verbale e non verbale; compromissioni sociali visibili anche in presenza di supporto; avvio limitato delle interazioni sociali; reazioni ridotte o anomale alle aperture da parte di altri.	Inflessibilità di comportamento, difficoltà nell'affrontare i cambiamenti; rituali fissi e/o comportamenti ristretti/ripetitivi sono sufficientemente frequenti da essere evidenti ad un osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti. Disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
Livello 1: <i>Necessita di supporto</i>	In assenza di supporto, i deficit nella comunicazione sociale causano impedimenti che possono essere notati. Il soggetto ha difficoltà a iniziare le interazioni sociali e mostra chiari esempi di risposte atipiche o infruttuose alle aperture sociali da parte di altri. L'individuo può mostrare un ridotto interesse per le interazione sociale.	L'inflessibilità di comportamento causa interferenze significative con il funzionamento in uno o più contesti. Difficoltà nel passare da un'attività all'altra. I problemi nell'organizzazione e nella pianificazione ostacolano l'indipendenza.

CHECKLIST RISCHIO PSICOSOCIALE

CATEGORIE		VARIABILI	SI	NO	SCORE
SOCIO DEMOGRAFICHE		1. Genitori assenti	☐	☐	
		2. Genitori di età avanzata	☐	☐	
		3. Genitori Single /separati	☐	☐	
		4. Basso livello educativo	☐	☐	
		5. Difficoltà economica saltuaria o cronica	☐	☐	
		6. Incostanza lavorativa	☐	☐	
		7. Famiglia isolata dal contesto sociale	☐	☐	
		8. Isolamento dalle rispettive famiglie d'origine	☐	☐	
		9. Emarginazione sociale, (immigrazione, cause religiose e razziali)	☐	☐	
PSICOSOCIALI	Famiglia	10. "Life events" (lutto/separazione/divorzio)	☐	☐	
		11. Conflittualità intensa prolungata nel tempo nel nucleo familiare	☐	☐	
		12. Conflitti nella coppia genitoriale con esposizione dei figli	☐	☐	
		13. Violenza intra-famigliare	☐	☐	
	Bambino	14. Genitori con pattern di attaccamento fortemente insicuri/disorganizzati	☐	☐	
		15. Scarsa capacità di comprendere i bisogni del bambino	☐	☐	
		16. Carenza del controllo delle attività rilevanti del bambino (scuola, amicizie, tempo libero)	☐	☐	
		17. Mancanza di empatia dei genitori verso i figli	☐	☐	
	Patologie genitoriali	18. Psicosi	☐	☐	
		19. Disturbi di personalità importanti	☐	☐	
		20. Sociopatia	☐	☐	
		21. Gravi disturbi ansiosi o depressivi	☐	☐	
22. Tossicodipendenza		☐	☐		
23. Alcolismo		☐	☐		
24. Disabilità cognitiva		☐	☐		
25. Gravi disabilità fisiche o sensoriali		☐	☐		
STRUTTURALI		26. Abitazione non curata, abbandonata, trascurata	☐	☐	
		27. Abitazione piccola	☐	☐	
		28. Abitazione rumorosa	☐	☐	
		29. Abitazione affollata	☐	☐	
PARTECIPAZIONE/ COLLABORAZIONE AI PROGETTI		30. Frequenza scolastica assente/ridotta	☐	☐	
		31. Fallimenti ripetuti dei progetti abilitativi o loro esiti negativi	☐	☐	
		32. Disimpegno, trascuratezza, abbandono delega totale ai servizi nell'elaborazione di progetti abilitativi	☐	☐	
		33. Mancata/ insufficiente adesione ai trattamenti terapeutici o riabilitativi	☐	☐	
RISORSE DEL SISTEMA		34. Scarsità di risorse per impostare il progetto abilitativo	☐	☐	
		35. Scarsità di risorse per mantenere il progetto abilitativo	☐	☐	
			TOTALE		
Altre informazioni ritenute importanti					