



## AUTISMO INFANTILE

I disturbi dello spettro autistico sono un gruppo eterogeneo di disturbi mentali gravi ad esordio nell'età infantile, caratterizzati da deficit nelle interazioni sociali e nella comunicazione. Le persone affette da un disturbo dello spettro autistico manifestano tipicamente, sin dall'età infantile, difficoltà nel comunicare con gli altri, nella socializzazione, e nello sviluppo di interessi e attività. In considerazione della loro gravità, pervasività e cronicità, tali disturbi sono un'importante fonte di stress per le famiglie delle persone affette.

## RICONOSCERE IL DISTURBO AL 18° MESE

### Dalla diagnosi precoce alla valutazione di efficacia degli interventi

*Filippo Muratori (Professore Associato di Neuropsichiatria Infantile all'Università di Pisa)*

Vi è una crescente evidenza in letteratura dell'importanza della individuazione dei bambini a rischio di autismo, della diagnosi e del trattamento precoci nell'autismo; tale evidenza è sostenuta dal fatto che un trattamento tempestivo può modificare in modo significativo l'evoluzione del disturbo. Per l'individuazione tempestiva dell'autismo **l'IRCCS Stella Maris, in collaborazione con la Regione Toscana, l'IRCCS Mondino e l'IRCCS Medea, ha pianificato nella Regione Toscana percorsi formativi per i pediatri di libera scelta, ed ha proposto l'utilizzazione della M-CHAT come strumento utile per potenziare la loro capacità di riconoscimento dei casi sospetti nel corso del bilancio di salute del 18° mese.** Attraverso tale programma si è reso possibile **il riconoscimento tempestivo di bambini a rischio di autismo la cui conferma è avvenuta presso i servizi di NPI regionali.** Parallelamente è stata avviata una ricerca sugli interventi terapeutici tesi a ridurre l'impatto di questo disturbo sullo sviluppo globale del bambino. Infatti l'intervento precoce, riducendo i lunghi periodi in cui lo sviluppo della vita mentale è fortemente compromesso dalla presenza dei difetti comunicativi e sociali tipici dell'autismo, può limitare la progressiva organizzazione atipica dei meccanismi neurobiologici che sono alla base dell'autismo. La ricerca sui trattamenti si è estesa anche ad altre regioni italiane ed ha permesso di ottenere interessanti risultati sull'evoluzione in corso di terapia di un ampio gruppo di bambini con autismo, permettendo di riflettere sul ruolo di alcuni fattori terapeutici.

## IL CARICO DI SOFFERENZA DELLE FAMIGLIE

### Lo Studio epidemiologico FABIA - Family Burden in Infantile Autism

*Angelo Picardi (Primo Ricercatore presso il Reparto di Salute Mentale dell'Istituto Superiore di Sanità)*

Alti livelli di stress connessi all'accudimento e all'educazione di persone affette da autismo possono compromettere l'efficacia di interventi educativi precoci per i genitori, tuttavia allo stato attuale esistono evidenze assai limitate a proposito del carico di sofferenza (burden) delle famiglie in cui è presente un disturbo dello spettro autistico in un figlio. La possibilità di ottenere informazioni a proposito del carico di sofferenza è cruciale per migliorare i servizi sanitari, pianificare interventi adatti a rispondere ai bisogni di queste famiglie, e identificare situazioni ad alto rischio che necessitino di particolare attenzione.

**Lo Studio epidemiologico FABIA - Family Burden in Infantile Autism sul carico familiare associato all'autismo, coordinato dal Reparto Salute Mentale dell'Istituto Superiore di Sanità, in collaborazione con l'UO Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile dell'Azienda Ospedaliera Nazionale SS. Antonio e Biagio e C. Arrigo di Alessandria, il Centro di Riferimento Regionale Autismo dell'AUSL N°4 di L'Aquila, il Centro Autismo e Disturbi dello Sviluppo dell'AUSL di Ravenna, e la UOC di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale S. Croce di Fano, ha come obiettivi la quantificazione e la caratterizzazione del carico di sofferenza (burden) e dei bisogni delle famiglie con un figlio affetto da un disturbo dello spettro autistico, e l'identificazione dei fattori demografici, socioeconomici e assistenziali associati al carico di sofferenza.**

Si tratta di uno studio potenzialmente in grado di fornire criteri e informazioni utili alla progettazione di iniziative di miglioramento dei servizi sanitari collegate ai risultati ottenuti.

**Per il raggiungimento dei suddetti obiettivi, è stato condotto uno studio trasversale in sei regioni italiane, due per ciascuna macroarea geografica (nord, centro e sud Italia). Sono stati reclutati tre campioni stratificati per fasce di età (5-8 anni, 9-12 anni, 13-17 anni) di famiglie con un figlio di età compresa tra 5 e 17 anni affetto rispettivamente da disturbo dello spettro autistico, sindrome di Down e diabete mellito di tipo I esordito prima dei 5 anni.**

Le famiglie arruolate sono state 359, 145 e 155 per quanto riguarda rispettivamente i soggetti con autismo, la sindrome di Down e il diabete mellito di tipo I, per un totale di 352 madri e 289 padri di pazienti con autismo, 140 madri e 115 padri di pazienti con sindrome di Down, e 153 madri e 133 padri di pazienti con diabete mellito di tipo I.

**Nei genitori è stata effettuata una valutazione finalizzata a rilevare il carico di sofferenza legato al disturbo del figlio, assieme a sintomi depressivi e ansiosi, stress, sostegno sociale, funzionamento familiare, benessere spirituale, capacità di fronteggiare e resistere a eventi e situazioni stressanti e soddisfazione per le cure ricevute presso il servizio che ha in cura il figlio.** Gli strumenti utilizzati per la valutazione dei genitori dei soggetti affetti sono i seguenti: Questionario per i Problemi dei Familiari (QPF), General Health Questionnaire (GHQ-12), Perceived Stress Scale (PSS), Multidimensional Scale of Perceived Social Support (MSPSS), Brief COPE, Dispositional Resiliency Scale (DRS), World Health Organization Quality of Life (WHOQOL-100) – Spirituality, Religion and Personal Beliefs facet subscale.

Nei figli affetti dalla patologia, la valutazione è stata finalizzata a rilevare dati sociodemografici, storia clinica, trattamento attuale e pregresso, numero e tipo di contatti con i servizi negli ultimi 3 mesi, gravità clinica della patologia, funzionamento sociale e intellettuale, e autonomia. Gli strumenti utilizzati per la valutazione dei figli affetti sono i seguenti: Childhood Global Autism Rating Scale (CARS) (solo per il gruppo dei soggetti affetti da DSA), Clinical Global Impression (CGI), Children's Global Assessment Scale (C-GAS), Vineland Adaptive Behavior Scale (VABS), Raven Progressive Matrices (PM).

Sono attualmente disponibili alcuni risultati preliminari. Tutte le famiglie studiate presentano livelli di stress emozionale e di sintomi depressivi e ansiosi sensibilmente superiori a quelli di popolazioni di riferimento valutate con i medesimi strumenti. **Le famiglie in cui è presente un disturbo dello spettro autistico sono sottoposte a un carico soggettivo e oggettivo, anche economico, superiore a quello, pur elevato, delle famiglie con un figlio affetto da sindrome di Down o diabete insulino-dipendente. Il carico familiare è risultato correlato a minor sostegno sociale percepito, peggiore opinione sulla qualità dell'assistenza, presenza di una patologia cronica in uno dei genitori, maggiore gravità clinica e minore funzionamento psicosociale del figlio affetto.** Il ritardo mentale è risultato associato a maggiore carico familiare solo se almeno moderato.

Vi sono molti altri fattori sociodemografici, clinici e assistenziali di cui indagare la relazione con il carico familiare, utilizzando modelli di analisi che tengano conto di possibili fattori confondenti come la gravità clinica e il funzionamento. Sulla base dei dati disponibili, lo studio comunque appare in grado di fornire numerose e articolate informazioni sul carico di sofferenza e i bisogni delle famiglie con un figlio in età infantile o adolescenziale affetto da disturbo dello spettro autistico e sui fattori associati al carico, le quali potranno essere utili per la **progettazione di iniziative di miglioramento dei servizi sanitari**, con il fine ultimo di contribuire a migliorare gli esiti per i piccoli pazienti e a ridurre il grande peso che grava sulle loro famiglie.

## **IL TRATTAMENTO DELL'AUTISMO NEI BAMBINI E NEGLI ADOLESCENTI: LE LINEE GUIDA**

*Alfonso Mele (Dirigente di ricerca Istituto Superiore di Sanità), Marina Dieterich (Azienda Sanitaria Locale 6, Livorno), Salvatore De Masi (Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze)*

Le conoscenze in merito al disturbo autistico sono in continuo sviluppo e nuove se ne aggiungono incessantemente grazie al lavoro di numerosi team di ricerca presenti in tutto il mondo. Tuttavia, a oltre 60 anni dalla sua individuazione da parte di Leo Kanner (1943), persistono ancora notevoli incertezze in termini di eziologia, di elementi caratterizzanti il quadro clinico, di confini nosografici con sindromi simili, di diagnosi, presa in carico, evoluzione a lungo termine. **La sensibilità di istituzioni e opinione pubblica è senz'altro cresciuta, ma ancora non ha raggiunto un grado di consapevolezza adeguato a favorire e promuovere lo sviluppo di un ordinato e sistematico intervento a favore dei soggetti affetti da questo**

**disturbo e alle loro famiglie.** I servizi di Neuropsichiatria Infantile hanno progressivamente sviluppato adeguate competenze cliniche e diagnostiche che, unite a una crescente sensibilità nel mondo dei pediatri, hanno significativamente migliorato il livello e i tempi della prima diagnosi. Molto però rimane da fare, specie per garantire **un'omogenea diffusione di prassi diagnostiche adeguate e tempestive su tutto il territorio nazionale.** Più critica si presenta la situazione riguardo la presa in carico clinica e soprattutto l'adozione di efficaci percorsi di intervento, basati su una solida metodologia e supportati da evidenze scientifiche adeguate. La complessità del disturbo autistico, la presenza di un quadro fenomenico molto diversificato, uniti alla naturale modificazione nel corso dello sviluppo, rendono particolarmente complessa l'adozione di modalità di intervento adeguate. A ciò si aggiunge la frammentarietà degli studi sull'efficacia dei diversi modelli di intervento sperimentati, legati sia alla complessità dei modelli da verificare sia alla difficoltà ad eseguire studi controllati e di buon disegno metodologico su adeguati campioni di popolazione. In considerazione della complessità dell'argomento, per superare il disorientamento degli operatori coinvolti nella diagnosi e nella formulazione del progetto terapeutico ed evitare che ciò si ripercuota negativamente sui genitori e sulla tempestività ed efficacia del trattamento, è emersa, all'interno del Primo Programma Nazionale di Ricerca sulla Salute Mentale nell'Infanzia e nell'Adolescenza, l'esigenza di elaborare delle Linee Guida, specificatamente dedicate agli interventi a favore dei bambini e degli adolescenti affetti da Disturbi dello Spettro Autistico e alle loro famiglie, da mettere a disposizione di tutta la comunità nazionale. **Le Linee Guida, documento dell'Istituto Superiore di Sanità, consistono in raccomandazioni per la pratica clinica ricavate dai dati scientifici prodotti dalla letteratura internazionale, secondo una prestabilita metodologia di ricerca evidence based.** Possono riguardare uno specifico aspetto di una situazione patologica o per contro aspetti più generali, e sono poste come punto di riferimento per gli operatori interessati, per tutti coloro che hanno a che fare professionalmente con una determinata condizione patologica e più in generale per tutti i cittadini. **Questa Linea Guida tratta in modo esclusivo degli interventi rivolti a bambini e adolescenti (nell'età 0-18 anni) con Disturbi dello Spettro Autistico.** Proprio la metodologia di ricerca adottata per elaborarla determina che gli interventi affrontati nel documento siano solo quelli su cui disponiamo di studi scientifici volti a valutarne l'efficacia. **Nella Linea Guida vengono quindi presi in esame e valutati i principali programmi educativi, gli interventi comportamentali e psicologici, gli interventi biomedici e strutturali, gli interventi farmacologici.**