

NOI E L'AUTISMO: La diagnosi clinica e funzionale

L'autismo è una sindrome comportamentale, causata da un disordine dello sviluppo neurobiologico che colpisce la comunicazione e l'interazione sociale, con interessi ristretti e ripetitivi, che si manifesta prima dei 3 anni.

Pur riguardando principalmente lo sviluppo anomalo delle capacità di interagire socialmente e di comunicare, il disturbo investe in modo generalizzato e complesso molte funzioni neuropsicologiche importanti e può presentarsi in modo diverso da soggetto a soggetto, dando origine ad una disabilità complessa, con una scala di gravità che può variare dal lieve al grave.

La prognosi è varia, in termini di sviluppo del linguaggio, intelligenza e capacità di autonomia.

In alcuni casi si associa ad altre malattie neurologiche e genetiche: la diagnosi e la gestione delle patologie intercorrenti o co-occorrenti può essere difficoltosa e complessa.

Prima fase: "la individuazione precoce"

La individuazione tempestiva e precoce è momento fondamentale per sviluppare subito interventi competenti.

Lo screening a 18 / 24 mesi: CHAT

E' una Checklist di screening, somministrabile dal pediatra di libera di scelta durante i bilanci di salute, che segnala l'opportunità di inviare il bambino ad una valutazione più approfondita presso i servizi specialistici di Npia.

Lo screening positivo è solo un segnale di allerta.

Al fine di rendere possibile un utilizzo immediato, lo strumento è stato reso disponibile sul portale web-counseling.it, a disposizione dei pediatri, previa iscrizione e registrazione, con correzione on-line immediata.

Gli ambulatori dedicati

Ambulatorio specifico 24 mesi / 60 mesi con Npia esperti in autismo infantile: una prima visita per confermare il sospetto.

- Per l'appuntamento telefonare al numero 031 877892, dal lunedì al venerdì, dalle 9.30 alle 12.30; dal lunedì al giovedì dalle 14.00 alle 16.

Ambulatorio "autismo screening Chat": per una prima visita di valutazione con due sessioni mensili dedicate

- Riservato ai Pediatri che eseguono lo screening, per una collaborazione sempre più stretta: un invio diretto di una @ e-mail direttamente a mariella.rigamonti@bp.inf.it; verrà così fissata in tempi rapidi e certi una prima visita di valutazione.

Seconda fase: “la diagnosi e la valutazione”

La diagnosi è clinica e funzionale, quando possibile anche eziologica.

Un team multiprofessionale specificamente dedicato:

Neuropsichiatri Infantili, Neurologi, Oculisti, Audiologi, Pediatri e Nutrizionisti, Psicologi, Educatori Professionali, Logopedisti, Infermieri

➤ PERCORSO DIAGNOSTICO

La diagnosi è effettuata con una osservazione clinica multiprofessionale accurata, sia libera che attraverso l'utilizzo di strumenti appositi e specifici per la sindrome autistica, di norma all'interno di un percorso di ricovero ospedaliero.

Alcuni momenti fondamentali e imprescindibili

1. Storia anamnestica accurata, preferibilmente attraverso l'utilizzo di strumenti diagnostici scientificamente validati
2. Osservazione clinica diretta finalizzata all'assessment, in particolare per verificare le abilità sociali e di comunicazione e il comportamento utilizzato, sia attraverso l'osservazione libera e contestuale che attraverso l'uso di strumenti specifici per l'autismo.
3. Valutazione delle abilità di linguaggio e di comunicazione, sia ai fini di una diagnosi differenziale che per definire eventuali linee di intervento attraverso
 - i. una osservazione logopedica specifica
 - ii. una osservazione effettuata da più componenti della équipe
 - iii. una osservazione del clinico di riferimento
4. Valutazione delle abilità cognitive, neuropsicologiche e di adattamento sociale, anche in relazione alla loro importanza per le indicazioni prognostiche, preferibilmente attraverso strumenti standardizzati il cui uso si è dimostrato utile in questo processo con i bambini autistici
5. Valutazione delle condizioni di tipo psicopatologico associate alla sindrome autistica quali
 - ADHD, Ansia o Depressione, Tics e Tourette, OCD, etc
6. Valutazione delle risorse relazionali parentali,
7. Valutazioni Biomediche, quando clinicamente rilevanti, in relazione alla storia e alla fenomenica osservata, quali EEG, Rmn, esami genetici e valutazione dimorfologica, valutazione audiologica e valutazione pediatrica e/o nutrizionale

Il percorso diagnostico può essere attivato

- a. In seguito ad una visita ambulatoriale di Npi, eseguita direttamente presso il centro di Bosisio Parini

- b. Su invio diretto di un Centro di Riabilitazione de La Nostra Famiglia, tramite specifico modulo, in dotazione ai singoli centri
- c. su proposta del Pediatra o di un servizio territoriale che ha in carico il bambino tramite invio di apposito questionario richiedibile presso la sede o scaricabile dal sito http://www.emedea.it/unita_operative/documenti/questionario_ricovero_bosisio.pdf e da inviare a: Associazione La Nostra Famiglia-IRCCS Medea – Segreteria servizi Diagnostici, via don Luigi Monza 20, 23842 Bosisio Parini (LC); annamaria.pagani@bp.lnf.it
- d. su autoproposta, previo invio di apposito questionario e con il consenso del Pediatra di libera scelta, da indirizzare a Associazione La Nostra Famiglia-IRCCS Medea – Segreteria servizi Diagnostici, via don Luigi Monza 20, 23842 Bosisio Parini (LC); annamaria.pagani@bp.lnf.it

Terza fase: “la gestione clinica”

L'autismo si può accompagnare a diversi problemi clinici, spesso di difficile gestione, e alla necessità di una farmacoterapia sintomatica.

Sono disponibili i seguenti ambulatori

1. Ambulatorio di continuità assistenziale per il controllo e il monitoraggio della eventuale farmacoterapia sintomatica specifica, gestito direttamente dalla unità operativa
 - a. Quindicinale, con appuntamento direttamente in reparto.
Per ogni necessità relativa a questi problemi è possibile contattare la caposala dell'Unità Operativa di Neuroriabilitazione2 direttamente in reparto.
2. Ambulatorio epilettologico presso il Servizio di NeuroFisiopatologia Clinica
 - a. Secondo disponibilità del servizio, con appuntamenti tramite CUP
3. Ambulatorio per l'approfondimento etiologico, presso il Servizio Malattie Rare
 - a. Secondo disponibilità del Servizio, con appuntamenti tramite CUP e possibilità di esami genetici approfonditi, laddove necessari

Quarta fase: “La valutazione e l'assessment funzionale”

Tutti i bambini hanno un loro sviluppo specifico: nel bambino con autismo non basta una osservazione spontanea, è necessario un monitoraggio sistematico, con modalità e strumenti specifici, affinché le richieste prestazionali siano adeguate alle effettive abilità raggiunte.

Un team multiprofessionale specifico:

Neuropsichiatri Infantili, Psicologi, Educatori Professionali, Logopedisti, Infermieri e Assistente Sociale

➤ Valutazione Funzionale

La valutazione è effettuata con una osservazione multiprofessionale accurata, sia libera che attraverso l'utilizzo di ambiti e strumenti specifici per la sindrome autistica

- Osservazione libera di gioco e durante le principali attività quotidiane
 - Educatori e infermieri

- Osservazione strutturata in ambiente specifico con possibilità di video-registrazione
 - Educatore professionale e psicologo
- Valutazione funzionale con strumenti specifici
 - Educatore professionale e psicologo
- Valutazione logopedica
 - Logopedista
- Valutazione abilità cognitive e neuropsicologiche e, quando possibile e necessario, delle abilità scolastiche raggiunte
 - Psicologo, esperto dei disturbi neuropsicologici e di apprendimento e del testing psicometrico

➤ Indicazioni di comportamento

- Durante la valutazione funzionale, in relazione alle necessità e alle esigenze, è possibile usufruire di appositi consigli educativi e specifiche modalità di gestione del bambino in relazione alle principali attività della vita quotidiana, anche con un addestramento diretto in situazione
 - Infermiere, educatore, psicologo

La ri-valutazione funzionale ha un proprio percorso specifico, di durata pre-definita, è consigliata almeno a cadenza biennale e comunque in relazione alle necessità consigliate dal clinico che ha in carico il bambino.

- a. Per i minori in carico alla sede di Bosisio Parini, o che sono seguiti da un servizio o da un centro ambulatoriale integrato con l'offerta della sede e che ha attivato un programma di collaborazione
 - il controllo è proposto e organizzato direttamente dalla unità operativa, in relazione alle necessità emergenti: ovviamente il genitore è libero di rifiutare la proposta o di far eseguire la valutazione funzionale presso altri servizi o strutture, senza che questo faccia venire meno la continuità della presa in carico
- b. Per i minori in carico ad altri centri o altri servizi, è possibile richiedere la valutazione funzionale
 - inviando apposito questionario, con il consenso del Pediatra di libera scelta, richiedibile alla sede o scaricabile dal sito http://www.emedeia.it/unita_operative_documenti_questionario_ricovero_bosisio.pdf e da indirizzare a: Associazione La Nostra Famiglia-IRCCS Medea – Segreteria servizi Diagnostici, via don Luigi Monza 20, 23842 Bosisio Parini (LC); annamaria.pagani@bp.lnf.it

