



Ministero della Salute

Linee di indirizzo
per la promozione ed il miglioramento della qualità
della qualità e dell'appropriatezza
degli interventi assistenziali
nei Disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS),
con particolare riferimento
ai disturbi dello spettro autistico

Documento approvato come Accordo in Conferenza unificata il 22 novembre 2012

“Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nei Disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS), con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico”.

DEFINIZIONE DEL PROBLEMA E ANALISI DEI BISOGNI

La Classificazione ICD 10 (WHO 2007) colloca l'Autismo tra le sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico (asse 1, codice F84) e il DSM IV tra i Disturbi Pervasivi dello Sviluppo (APA 2002). Tale ultima classificazione comprende, oltre l'Autismo tipico, la Sindrome di Asperger, la Sindrome di Rett, il Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato (DPS-NAS) e il Disturbo Disintegrativo dell'Infanzia. E' ormai ampiamente utilizzata la dizione 'Disturbi dello Spettro Autistico' che comprende Autismo, Asperger e DPS-NAS. Tale classificazione è stata proposta per la nuova versione del manuale DSM V di prossima pubblicazione. Questa ultima definizione unificante si basa sulla considerazione che tali disturbi, pur presentando peculiarità proprie, rappresentino manifestazioni diverse di una significativa compromissione dello sviluppo con esordio precoce. L'identificazione delle forme tipiche si può fare entro il 3° anno di età.

Lo spettro autistico è caratterizzato da una triade di sintomi che coinvolgono l'ambito sociale (compromissione, ritardo o atipicità dello sviluppo delle competenze sociali), comunicativo (compromissione e atipicità del linguaggio e della comunicazione, verbale e non-verbale) e comportamentale (presenza di comportamenti ritualistici/ripetitivi). Si tratta di una condizione patologica cronica e inabilitante che interessa un numero elevato di famiglie e si configura perciò come un rilevante problema di sanità pubblica ed evidenti ricadute di ordine sociale.

Le caratteristiche del deficit sociale e cognitivo, come in generale la sintomatologia clinica, sono eterogenee in termini di complessità e gravità e possono presentare un'espressione variabile nel tempo. Nell'autismo grave è frequente l'associazione con il ritardo mentale, con l'epilessia e i disturbi del sonno. L'autismo si trova a volte associato a sindromi o malattie rare a base genetica che compromettono la normale funzionalità del Sistema Nervoso Centrale, quali la sclerosi tuberosa, la sindrome di Rett, la sindrome di Down, la sindrome di Landau-Kleffner, la fenilchetonuria, la sindrome dell'X fragile. Questi casi vengono spesso chiamati Autismo sindromico la loro classificazione avviene sulla base della sindrome specifica, ciò non toglie che i loro bisogni speciali in genere coincidano con quelli degli altri soggetti autistici.

Un dato costante riportato dagli studi epidemiologici condotti sia negli Stati Uniti che in Europa è un generalizzato aumento delle diagnosi di autismo e delle sindromi correlate, che sono più che raddoppiate nell'ultimo decennio. L'ipotesi di una vera e propria epidemia di autismo viene però confutata da molti autori, che associano almeno in parte l'incremento della prevalenza all'allargamento dei criteri diagnostici e all'abbassamento dell'età alla diagnosi (King and Bearman 2009), oltre che alla maggiore consapevolezza dell'esistenza dell'autismo da parte dei servizi per l'età adulta, che ha permesso di diminuire le trasformazioni dalla diagnosi di autismo ad altre diagnosi che avvenivano ai 18 anni. Inoltre a tale aumento possono contribuire fattori organizzativi, come l'aumento della disponibilità di servizi e la formazione specifica dei medici, e fattori sociali, o un'aumentata sensibilità e conoscenza del disturbo strettamente dipendenti dal livello socioeconomico (Durkin et al, 2010, King e Bearman 2011) Per comprendere la diversità delle stime di prevalenza occorre tenere conto della variabilità temporale e geografica, della molteplicità dei disegni degli studi da cui tali stime originano, delle categorie diagnostiche e delle fasce di età considerate.

Un dato comune è che il disturbo autistico colpisce maggiormente i maschi rispetto alle femmine (in un rapporto di 4:1).

Le stime riferite agli Stati Uniti indicano una prevalenza di circa 1:88 tra i bambini dell'età di 8 anni (CDC, 2012), mentre in Europa le stime variano da 1:160 della Danimarca (Parner et al, 2008) e della Svezia (Fernell e Gillberg, 2010), a 1:86 della Gran Bretagna (Baird et al, 2006).

Una ampia rassegna di oltre 80 studi sulla stima di prevalenza dei DPS è stata proposta da Elsabag et al nel 2012, e ad essa si rimanda.

Non esistono ad oggi stime di prevalenza comparabili per criteri diagnostici e gruppi nosografici tra i vari stati dell'Unione Europea. In molti di essi, e l'Italia è tra questi, non esistono stime di prevalenza a livello nazionale. Nel nostro Paese vi sono alcuni dati recenti basati su sistemi informativi regionali. A titolo di esempio, nella regione Piemonte è in vigore a partire dal 2003 un sistema informativo che raccoglie i dati dalle 27 Unità Operative di Neuropsichiatria Infantile che partecipano all'Osservatorio regionale sulla disabilità infantile. Sulla base di tali dati, la prevalenza di Disturbi dello Spettro Autistico nella regione per l'anno 2008 nella fascia di età 6-10 anni è stata stimata intorno al 3.7:1000 (1:270 circa). Nella regione Emilia-Romagna, dove è pienamente operante dal 1999 un sistema per la registrazione delle prestazioni, la prevalenza stimata all'età di 6 anni nell'anno 2011 è di circa il 3.5 per 1000 (1:286 circa). Sia i dati longitudinali del Piemonte che quelli dell'Emilia Romagna confermano il progressivo abbassamento dell'età di prima diagnosi.

L'autismo ha una significativa componente genetica, anche se ad oggi non è stato identificato un singolo locus genico associato a questo tipo di disturbi. Tutti gli studi sono concordi nell'indicare una trasmissione ereditaria complessa di tipo poligenico, con il possibile concorso di fattori ambientali di vario tipo (infezioni contratte dalla madre in gravidanza, status immunologico materno-fetale, esposizione a farmaci o agenti tossici) che potrebbero concorrere allo sviluppo del disturbo.

Non sono state evidenziate alterazioni morfologiche e biochimiche comuni ai diversi disturbi dello spettro. Vengono però descritti alcuni "endofenotipi" frequentemente associati ai sintomi comportamentali, come ad esempio la crescita anomala di alcune strutture cerebrali probabilmente connesse ad anomalie nella formazione delle sinapsi e delle reti nervose, disfunzioni dei neurotrasmettitori a livello del sistema nervoso centrale, alterazioni della risposta immunitaria, e disturbi del metabolismo.

La recente Linea guida: 'Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti' a cura del Sistema Nazionale Linee Guida dell'Istituto Superiore di Sanità (SNLG-ISS, 21, 2001) evidenzia in maniera aggiornata e in accordo con la precedente Linea Guida Scozzese (Scottish Intercollegiate Guideline Network (SIGN) n. 98, 2007) che i trattamenti che hanno dato maggiore prova di efficacia sono quelli precoci intensivi di tipo abilitativo con valenza comportamentale, cognitivo-comportamentale e psicoeducativa. Si sono dimostrati efficaci anche gli interventi mediati dai genitori.

Anche se non esiste un particolare modello di intervento per il quale vi sia una evidenza conclusiva e risolutiva l'orientamento internazionale sostiene l'intervento abilitativo tempestivo, intensivo, e strutturato che cerchi di modulare gli approcci psicoeducativi adeguandoli alle esigenze individuali. In tal senso l'accuratezza della diagnosi e del profilo cognitivo e funzionale rappresentano la base conoscitiva per poter costruire il piano abilitativo individualizzato. La presenza di comportamenti cosiddetti 'problema' deve essere valutata attentamente e trattata con adeguate strategie terapeutiche, abilitative-riabilitative ed educativo-didattiche speciali, prima di ricorrere al trattamento farmacologico. L'uso dei farmaci nel trattamento dei soggetti con disturbi dello spettro autistico ha infatti un'efficacia circoscritta al trattamento di alcuni sintomi comportamentali specifici, mentre non è stata dimostrata la sua efficacia nel trattamento di lungo periodo dei sintomi "core" della sindrome; inoltre, per quei pochi farmaci testati in età pediatrica, mancano conoscenze

sul lungo periodo. Pertanto il trattamento farmacologico deve essere inquadrato come uno degli elementi di un pacchetto di cura integrata, sempre facendo riferimento alle evidenze scientifiche disponibili e tenendo conto delle raccomandazioni presenti nelle Linee guida nazionali e internazionali sopra citate.

La consapevolezza della complessità del fenomeno dell'autismo, con tutte le sue implicazioni sulla tenuta del tessuto familiare e le ricadute di ordine sociale, richiede un impegno urgente e concreto da parte delle Istituzioni, centrali e regionali, in stretto raccordo con le Associazioni dei familiari. Si consideri che in un recente studio inglese, Ganz (2007) ha calcolato in circa 3,2 milioni di dollari il costo di ciascun soggetto con autismo, per la società e per le famiglie, nell'arco di vita. Un costo in cui rientrano la perdita di produttività e l'assistenza necessaria (circa il 59,3% delle risorse è imputabile alla perdita di produttività e altri costi indiretti). Nella stessa direzione vanno anche i primi risultati di uno studio attualmente in corso presso l'ISS nell'ambito del 'Primo Programma Nazionale di Ricerca Strategica in età evolutiva', volto a quantificare e caratterizzare il carico di sofferenza (*burden*) e i bisogni delle famiglie con un figlio affetto da un Disturbo dello Spettro Autistico e i fattori demografici, socioeconomici e assistenziali ad esso associati. Un panorama recentissimo sui bisogni delle famiglie con un componente con autismo è offerto anche dai primi risultati della ricerca "Centralità della persona e della famiglia", della Fondazione Serono e Angsa eseguita dal CENSIS, presentata in Parlamento il 22 novembre 2011.

Gli interventi in età evolutiva mirati, specialistici ed intensivi, che utilizzano anche gli ambienti di vita normale (scuola e famiglia), e quelli in età adulta, finalizzati al mantenimento delle abilità acquisite, consentirebbero di ridurre in modo facilmente dimostrabile i costi dell'autismo. L'impegno necessario deve indirizzarsi verso lo sviluppo di una capacità di governo dei fenomeni complessi, anche attraverso accordi inter-settoriali, indispensabili ad affrontare la necessità di un percorso assistenziale che garantisca i principi definiti dalla normativa vigente di diritto all'assistenza sanitaria, socio sanitaria e di non discriminazione educativa.

In particolare, si ritiene cruciale, nel rispetto dei vigenti Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), che tutelano il diritto della persona con autismo a fruire di percorsi di integrazione sociosanitaria ed educativa, che i servizi sanitari specialistici di diagnosi e trattamento, siano resi accessibili e omogeneamente diffusi in tutte le Regioni e siano parte di una rete coordinata d'intervento, garantendo l'approccio multi professionale, interdisciplinare ed età specifico indispensabile per poter affrontare la complessità e l'eterogeneità delle sindromi autistiche. E' altrettanto prioritario il consolidamento di una rete educativo-socio-assistenziale che sia in grado di supportare le famiglie e sostenere i processi di inclusione scolastica e sociale delle persone con autismo, qualunque sia la loro età. E' importante sottolineare che alcune Regioni italiane si sono attivate in questa direzione, attraverso iniziative di programmazione sanitaria e istituendo fondi specifici, o anche attraverso l'utilizzo di strumenti e modalità volti al conseguimento dell'integrazione scolastica e sociale. Tali esperienze però sono limitate a meno di un quarto del territorio nazionale, e il quadro generale evidenzia che non vi è uniformità di approccio alla gestione dei pazienti autistici. Spesso mancano, nei Servizi territoriali, operatori con una specifica formazione per i DPS, oltre a non essere presenti tutte le figure professionali necessarie per la terapia e la presa in carico dei pazienti in ambito sanitario, sociosanitario ed educativo. Sono essenziali il raccordo e il coordinamento tra i vari settori sanitari coinvolti così come l'integrazione tra gli interventi sanitari e quelli scolastici, educativi e sociali, tra servizi pubblici e servizi del privato e del privato sociale, le famiglie e le loro Associazioni. L'intervento psicoeducativo raggiunge la sua massima efficacia se esercitato nell'ultimo anno di asilo nido e nella scuola dell'infanzia: perciò è essenziale una vera integrazione dei servizi sanitari con quelli scolastici e quelli sociali. In questo periodo di vita si può preparare l'ingresso nella scuola dell'obbligo, facendo sì che il bambino acquisisca le abilità di base che gli consentano una proficua inclusione nelle scuole elementari.

I nodi prioritari sui quali è opportuno orientare le attività sono descritti di seguito:

Il Servizio sanitario regionale gestisce i propri servizi con il modello della rete clinica, che consente di attivare:

- diagnosi precoce, comunicazioni chiare e coinvolgimento attivo della famiglia durante il percorso diagnostico, nella fase di costruzione del progetto terapeutico e psico-educativo, e nel momento di valutazione della sua efficacia;
- valutazione clinico-biologica con un protocollo diagnostico che preveda accertamenti laboratoristici e strumentali, finalizzati alla definizione diagnostico-eziologica
- impiego di metodi e strumenti basati sulle migliori evidenze scientifiche disponibili, nell'ambito di trattamenti individualizzati e costantemente valutabili nella loro efficacia.
- definizione di équipe specialistiche dedicate ai DPS nell'ambito dei servizi di neuropsichiatria dell'età evolutiva e dei servizi per l'età adulta, anche in collaborazione con le altre attività dei servizi stessi, che partecipino alla definizione del piano di assistenza (PAI/PEI), ne valutino l'andamento e svolgano attività di consulenza nelle varie aree della vita del soggetto (scuola, famiglia, lavoro, centro semiresidenziale/residenziale)
- predisposizione e realizzazione di piani di formazione per gli operatori sanitari

I Servizi degli ambiti di Salute, Sociale, Istruzione e Lavoro si raccordano in modo intersettoriale per promuovere:

- valutazione multidimensionale congiunta tra le componenti sanitaria, scolastica e sociale che operano come Unità Valutativa Multidimensionale delle abilità e dei bisogni e con individuazione del profilo di funzionamento
- elaborazione del Piano Assistenziale individuale (PAI) o in età scolare Piano Educativo individuale (PEI) e del percorso di abilitazione strutturata, incentrato sul potenziamento delle risorse del bambino tramite un'azione sui punti "forti" insieme alle necessarie modificazioni ambientali per il raggiungimento della massima autonomia;
- attuazione del PAI/PEI da parte delle diverse componenti con prevalenza della componente scolastica per quanto riguarda il PEI
- promozione nell'ambito del sistema scolastico della figura del coordinatore psicopedagogico, quale referente per ogni alunno con autismo della continuità e dell'integrazione degli interventi, anche in raccordo con la famiglia,
- attivazione e/o potenziamento nel settore scolastico di attività di supporto alle scuole per garantire un efficace intervento psicoeducativo, valorizzando anche le professionalità degli insegnanti più esperti
- attivazione, anche dopo l'età scolare, della supervisione di un case-manager che ha la responsabilità dell'esecuzione del PAI
- attività di supporto alla famiglia e di formazione dei familiari come partner attivi del trattamento (*parent training, parent to parent* e gruppi di automutuoaiuto)
- collegamento e coordinamento dei diversi interventi e dei diversi servizi, per garantire adeguata continuità per l'intero ciclo di vita della persona

- formazione e supervisione unificata su tutti gli operatori coinvolti nel progetto terapeutico e abilitativo, con particolare attenzione all'ambiente di vita
- potenziamento di strutture diurne e delle attività di inclusione sociale e nel mondo del lavoro per le persone adulte con autismo
- potenziamento delle strutture residenziali per le persone con DPS in età adulta, finalizzate alla acquisizione di una maggiore autonomia e/o al sollievo alla famiglia.

Il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità cooperano per il miglioramento della conoscenza del fenomeno e per l'attivazione di un sistema di sorveglianza epidemiologica riferito ai percorsi assistenziali utilizzabile per :

- La valutazione dell'andamento epidemiologico dei casi
- La valutazione dei percorsi assistenziali e il loro adeguamento ai LEA
- La valutazione dell'uso dei farmaci

OBIETTIVI ED AZIONI¹

Per garantire l'avvio di questo percorso di condivisione dei principi, propedeutico alla loro traduzione in operatività integrata, si individuano una serie di obiettivi ed azioni volti a fornire indicazioni omogenee per la programmazione, attuazione e verifica dell'attività per i minori e adulti affetti da DPS, per consolidare la rete dei servizi e migliorarne le prestazioni, favorendo il raccordo e il coordinamento tra tutte le aree operative coinvolte. Si sottolinea ancora che l'integrazione tra diverse agenzie pubbliche per i servizi (sanità, scuola, sociale e lavoro) è fortemente auspicabile per l'ottenimento di un intervento tempestivo e ad alta intensità che possa iniziare a partire dall'età prescolare e garantire una continuità abilitativa sia nell'età della formazione che in seguito nell'età di inclusione lavorativa.

1) Migliorare la conoscenza dei bisogni e dell'offerta

- a. Ricognizione aggiornata della normativa regionale e di settore, con particolare riferimento ai piani e programmi regionali per i DPS (MdS, ISS e R).
- b. Ricognizione aggiornata dell'offerta sanitaria e sociosanitaria esistente, basata su una raccolta di dati standardizzati e convalidati dalle Regioni, finalizzata alla stabilizzazione di un monitoraggio epidemiologico, i cui risultati verranno periodicamente diffusi. (MdS, ISS e R).
- c. Realizzazione e stabilizzazione di un sistema di monitoraggio epidemiologico, finalizzato alla stima di prevalenza a livello nazionale e regionale, con caratteristiche di base uniformi su tutto il territorio nazionale, sia per l'età evolutiva che per l'età adulta, da integrarsi anche con i dati in possesso dagli Uffici Scolastici Regionali (MdS, MIUR, ISS e R).

2) Promuovere interventi mirati alla creazione di una rete assistenziale regionale integrata (R, MIUR)

- a. Rilievo precoce, sostenuto da adeguata formazione, del sospetto di Autismo entro i primi due anni di vita (ad eccezione della Sindrome di Asperger ed alcuni casi di DPS-NAS) da

¹ Tra parentesi l'indicazione delle Istituzioni prioritariamente interessate: MdS = Ministero della Salute; MIUR = Ministero dell'Istruzione, Università e Ricerca; R = Regioni; ISS = Istituto Superiore di Sanità

parte del Pediatra di Libera Scelta ed invio tempestivo alle équipes specialistiche per i DPS dei Servizi di neuropsichiatria dell'Età Evolutiva.

- b. Razionalizzazione dei percorsi diagnostico-terapeutici secondo un modello di rete clinica e di approccio multiprofessionale, interdisciplinare ed età specifico per la diagnosi e la valutazione funzionale strutturata, e definizione di percorsi condivisi tra figure sanitarie, operatori sociali, insegnanti ed educatori per la costruzione e conduzione del progetto abilitativo individualizzato.
- c. Costruzione di raccordi stabili tra le équipes specialistiche dedicate per i DPS, gli altri specialisti, i PLS e i MMG, gli insegnanti (valorizzando anche la professionalità degli insegnanti più esperti) e gli operatori educativi, secondo le specificità del caso, individuando tra di essi il case manager.
- d. Organizzazione a rete dei servizi per i disturbi dello spettro autistico, dall'età evolutiva all'età adulta, basati sulle migliori evidenze scientifiche disponibili, con particolare attenzione alle risorse strutturali ed umane. Della rete fanno parte anche centri specialistici di riferimento individuati con criteri stabiliti dalle Regioni, con funzione di supporto, consulenza e formazione per le équipes specialistiche dedicate ai DPS.
- e. Previsione, all'interno dell'offerta regionale, di idonee soluzioni residenziali e semiresidenziali, anche mediante la riqualificazione dei posti esistenti, garantendo requisiti strutturali, tecnologici e organizzativi improntati a logiche non istituzionalizzanti (ad esempio prevedendo che il numero di posti per struttura sia limitato) considerando che si tratta di prestazioni ad alta integrazione sociosanitaria e prestando particolare attenzione al paziente adolescente ed adulto ed alle situazioni che presentino necessità riabilitativo-terapeutiche temporanee mirate.
- f. Continuità dell'assistenza, con attenzione particolare alle fasi di passaggio dall'età evolutiva all'età adulta.

3) Formare tutte le figure professionali coinvolte

- a. Collaborazione con le Università per rafforzare, nei programmi universitari, contenuti indirizzati alla conoscenza e competenza nei disturbi pervasivi dello sviluppo e nella pedagogia speciale, anche ai fini della formazione permanente (MIUR; MdS)
- b. Attivazione a livello nazionale, regionale e di Azienda Sanitaria, di progetti formativi, anche nell'ambito ECM, volti all'aggiornamento, preferibilmente con modalità integrate, di tutte le figure professionali coinvolte, inclusi i PLS, i MMG, gli insegnanti, gli educatori, nonché di familiari (ad esempio *parent training*, *parent and teacher training*, gruppi di automutuoaiuto) (MdS, ISS, R e MIUR)

4) Attuare, produrre ed aggiornare Linee Guida e promuovere la ricerca

- a. Attuazione, produzione ed aggiornamento di linee guida diagnostico-terapeutico aggiornate per la pratica clinica e l'organizzazione dei percorsi assistenziali, con particolare attenzione alle aree di maggior criticità, come il settore dell'autismo nell'adulto e quello del trattamento farmacologico, monitorandone l'attuazione. (MdS, ISS).
- b. Promozione della ricerca scientifica mirata alla comprensione dell'eziologia e dei fattori di rischio nonché allo sviluppo di terapie o modelli di intervento innovativi sanitari e di

pedagogia speciale, anche attraverso il sostegno di programmi di ricerca finalizzata e integrata con i programmi internazionali con particolare riferimento ai programmi di ricerca della UE (MdS, MIUR e R).

5) Sviluppare una Carta dei Servizi e dei Diritti dell'utente, promuovere informazione e sensibilizzazione sociale

- a. Redazione e diffusione di una “Carta dei servizi” e di una Carta dei Diritti regionale sull'Autismo che informino rispettivamente sulla operatività dei servizi e sulle modalità dell'intero percorso assistenziale, nonché sui diritti dei pazienti e delle famiglie (R).
- b. Organizzazione di eventi mirati alla informazione, alla sensibilizzazione della popolazione generale, alla promozione del rispetto della dignità e della piena inclusione delle persone con disturbi pervasivi dello sviluppo (MdS, ISS, R, MIUR).