

RACCOMANDAZIONI DIAGNOSTICHE e TERAPEUTICHE PER LE PERSONE AFFETTE DA AUTISMO

PREMESSA

Il termine **autismo** identifica una sindrome di natura neurobiologica, che implica disabilità complesse e che si manifesta ed è identificabile nella prima infanzia sulla base di difficoltà di comunicazione, interazione e modalità comportamentali. Gli ultimi studi suggeriscono una prevalenza fino a 6 su 1000, con un tasso stimato di 1 su 500 nati se si considerano i disturbi dello spettro (Prior, 2003).

Si manifesta in un range di gravità da moderato a severo e comporta in ogni caso nelle persone che ne sono affette una significativa compromissione dello sviluppo delle funzioni mentali con la conseguenza di una grave disabilità.

Sul piano epidemiologico tenendo conto delle differenze che emergono dall'uso di diverse classificazioni, è possibile affermare che mentre i disturbi dello spettro autistico (DGS) hanno una prevalenza dello 0,1-0,3% nell'intera popolazione infantile, la prevalenza dell'autismo primario è stimata intorno allo 0,04-0,05%, costituendo circa il 3% di tutta la popolazione psichiatrica in età evolutiva. Alcuni studi recenti sostengono che la prevalenza dell'autismo sia addirittura maggiore, tenendo conto che sono comunque aumentati i disturbi attualmente considerati inclusi nello spettro autistico.

Circa l'80% delle persone con autismo presenta anche una condizione di ritardo mentale ed almeno il 50% non sviluppa nessuna forma di linguaggio. Spesso sono presenti condizioni cliniche associate di cui la più comune è l'epilessia.

Di fatto, l'autismo inteso come deficit dell'interazione sociale è la condizione specifica di uno spettro di disturbi (spettro autistico) nel quale si includono disturbi in parte diversi tra loro con disabilità molto differenti (presenza o assenza di linguaggio verbale, di ritardo mentale, di disturbi del comportamento, di deficit prassicomotorio, di deficit nelle autonomie personali, ecc) definibili come Disturbi Generalizzati dello Sviluppo (DSM IV), Sindromi da Alterazione Globale dello Sviluppo Psicologico (ICD 10), ecc..

Nonostante si tratti di un quadro clinico complesso, con limiti nosografici non sempre ben definiti, la letteratura scientifica internazionale è riuscita a raggiungere un adeguato livello di consenso, sia per le procedure diagnostiche che per le modalità d'intervento. Le persone affette da autismo necessitano di una continua e globale presa in carico modulata sulle loro necessità e commisurata all'evoluzione naturale del loro ciclo di vita. La presa in carico richiede multiprofessionalità e modalità di intervento che tengano conto anche della dimensione sociale. È indispensabile un'attenta programmazione delle risorse per garantire un adeguato supporto terapeutico e una serie di interventi a favore dell'ambiente di vita quotidiana della persona con autismo.

Le persone con autismo possono migliorare sostanzialmente la loro qualità di vita purché usufruiscano di una presa in carico precoce, multidisciplinare, continuativa e coordinata, comprendente:

1. diagnosi precoce;
2. valutazione funzionale;
3. trattamento individualizzato specifico (interventi educativi, comportamentali, riabilitativi, farmacologici e psico-sociali);
4. collaborazione con la famiglia (interventi di supporto alla famiglia);
5. organizzazione di una rete di servizi per l'intero ciclo di vita.

Le raccomandazioni che di seguito saranno esplicitate sono il frutto di una riflessione che ha evidenziato anche aspetti di **criticità**, quali ad es. la difficoltà a condividere un comune approccio all'autismo e conseguente difficoltà nel creare e mettere in atto modelli di presa in carico omogenei e basati sull'evidenza dei dati; molte persone affette da autismo non hanno ancora ricevuto una valutazione funzionale; nella maggior parte dei casi gli adulti non hanno ricevuto una diagnosi con conseguente mancata presa in carico riabilitativa e sociale; necessità di creare dei Centri diurni e residenziali per adulti autistici; mancanza di continuità di intervento dai servizi che hanno in carico il soggetto con autismo in età evolutiva ai servizi che garantiscono la presa in carico nell'età adulta ; necessità di una formazione specifica delle varie figure professionali, per garantire qualità ed omogeneità dei servizi, finalizzata alla condivisione di protocolli diagnostici e terapeutici validati scientificamente, ed all'acquisizione di tecniche terapeutiche specifiche; l'importanza di costituire o individuare una rete integrata di servizi sanitari-sociali-educativi, con il coinvolgimento ed il coordinamento di A.O., IRCCS, scuola, servizi sociali, enti locali ASL; mancanza di figure professionali con particolari competenze nell'autismo, in grado di svolgere un efficace programma di tutoring nei diversi ambiti di socializzazione, a partire dalla scuola fino all'inserimento lavorativo; difficoltà a sviluppare percorsi di sostegno psico-sociale alla famiglia che risulta così essere non sempre adeguatamente coinvolta nei progetti di presa in carico.

Le persone con autismo hanno un'aspettativa di vita normale ed è fondamentale che siano adottate delle politiche sociali e sanitarie per le quali sia rispettato il diritto fondamentale ad una vita piena e soddisfacente nei limiti delle possibilità individuali.

1. DIAGNOSI PRECOCE

La diagnosi di Autismo è attualmente formulata facendo riferimento ai criteri del DSM IV oppure dell' ICD 10 che prevedono la presenza di almeno sei sintomi di cui almeno due riferibili ad una compromissione qualitativa dell'interazione sociale, almeno uno riferibile alla compromissione qualitativa della comunicazione verbale e non verbale e almeno uno riferibile ad una compromissione dell'area dell'attività e degli interessi. Ne deriva che la diagnosi di autismo e di altri DGS è esclusivamente clinica. Ma poiché l'autismo è talvolta associato a condizioni patologiche di diverso tipo (neurologico, genetico, metabolico ecc), possono essere necessari ai fini diagnostici di queste ultime esami clinici strumentali specifici.

La fase di definizione dell'iter diagnostico e del conseguente progetto terapeutico riabilitativo richiede contesti di alta e specifica competenza e deve essere la risultante delle attività di approfondimento medico, psicologico e sociale integrato fra i diversi ambienti dei servizi territoriali, ospedalieri, scolastici e familiari (valutazione clinica e trattamento integrato).

Il Disturbo Autistico solitamente esordisce nei primi tre anni di vita e spesso è difficilmente diagnosticabile all'esordio. L'operatore di I livello (pediatra o anche operatore di asilo nido) deve pertanto poter cogliere precocemente eventuali anomalie nello sviluppo della comunicazione e della socializzazione del bambino. E' infatti fondamentale ai fini prognostici predisporre un progetto riabilitativo precoce.

Sono a questo proposito disponibili scale di valutazione di facile applicazione anche dal pediatra che possono quantificare il sospetto diagnostico. Una diagnosi tempestiva permette non solo di incidere praticamente sulla potenzialità di sviluppo del soggetto, ma anche di facilitare la comprensione e l'accettazione della malattia nella famiglia, nonché di valutare il rischio genetico per la futura prole.

Nei casi in cui vi sia un serio sospetto di autismo (o di disturbo generalizzato dello sviluppo), l'operatore di I livello deve informare la famiglia e orientarla a richiedere una visita specialistica (Neuropsichiatra Infantile) per l'eventuale conferma diagnostica.

2. VALUTAZIONE FUNZIONALE

La valutazione funzionale è un percorso che deve accompagnarsi alla diagnosi clinica, con obiettivi differenti seppur complementari per una corretta presa in carico. Mentre la diagnosi clinica ha lo scopo di classificare il disturbo all'interno di categorie riconoscibili e stabili nel tempo, la valutazione funzionale ha lo scopo di "differenziare" i diversi soggetti, tenendo conto delle variazioni nelle competenze che avvengono su base temporale e sulla base dei diversi interventi, e quindi di orientare l'intervento individualizzato.

La valutazione funzionale è per sua natura:

- individualizzata e specifica, esula da definizioni generali e quindi considera l'individuo per come funziona in un certo ambiente;
- mette in luce le aree di potenzialità e non solo i danni;
- parte dall'esigenza di dare risposte ai bisogni;
- suggerisce modalità e tecniche specifiche di intervento;
- dinamica, soggetta per sua natura a modifiche periodiche sulla base dell'evoluzione del quadro;
- permette di valutare l'esito degli interventi;
- è di natura multidisciplinare.

È fondamentale che il percorso di valutazione funzionale avvenga attraverso strumenti oggettivi che consentano di quantificare-verificare-confrontare i dati emersi nell'ambito di: linguaggio e comunicazione, livello cognitivo e adattativo, autonomia personale, risorse familiari e sociali.

3. PROGNOSE

L'autismo è una condizione che perdura tutta la vita. La disabilità ad esso conseguente può essere soggetta a delle modificazioni in senso migliorativo (sviluppo di autonomie personali e sociali, linguaggio e altre funzioni cognitive), ma anche in senso peggiorativo (comparsa di disturbi del comportamento e di altri comportamenti problematici) specie in assenza di specifici trattamenti.

La prognosi in termini di sviluppo di autonomie personali e sociali e in genere di qualità della vita è fortemente condizionata dal grado di compromissione del funzionamento cognitivo ed in particolare di sviluppo del linguaggio, ma anche dalla presenza di disturbi comportamentali gravi. Il miglioramento della prognosi appare legato principalmente alla precocità e all'adeguatezza dell'intervento abilitativo e quindi alla possibilità di effettuare una diagnosi precoce e di ricevere tempestivamente adeguati trattamenti.

4. GLI INTERVENTI

Attualmente si ritiene che non esista "il trattamento" che risponda alla complessità dei disturbi generalizzati dello sviluppo, ed in particolare dell'autismo. La pervasività del disturbo, la molteplicità dei quadri clinici e la possibile cronicità del disturbo richiedono l'integrazione dei vari modelli di intervento. La struttura portante al momento più accreditata si individua all'interno di un approccio psico-educativo che preveda:

- interventi abilitativi e educativi strutturati ed individualizzati;
- interventi farmacologici quando necessari;
- aiuto pratico e sostegno psicologico alla famiglia;
- continuità degli interventi per l'intero ciclo di vita della persona e collegamento in rete dei servizi.

La terapia nel contesto di un disturbo pervasivo deve coinvolgere i contesti di vita frequentati dal soggetto, (famiglia, scuola, centri diurni, ambito lavorativo) che devono essere organizzati in maniera coerente rispetto agli obiettivi e alle modalità di intervento sperimentate e/o adottate in apposito ambiente clinico, così che il percorso risulti costante e sempre adeguato alle problematiche della persona con autismo. L'obiettivo principale di ogni percorso terapeutico deve essere il raggiungimento del maggior grado di autonomia e di indipendenza possibile per l'integrazione sociale.

Dai dati della letteratura e dall'esperienza clinica emerge che gli interventi settoriali sono in generale insufficienti sulla prognosi globale a lungo termine, mentre invece l'unico intervento in grado di influire sugli esiti a distanza sembra sia l'intervento psicoeducativo strutturato individualizzato e condotto da personale specificamente formato e competente. La filosofia dell'intervento può essere così schematizzata:

- **Importanza della valutazione**, basata su criteri oggettivi e condivisibili;
- **Collaborazione con la famiglia** che si deve considerare la risorsa principale per la persona con autismo;
- **Migliorare l'autonomia**: sia attraverso l'insegnamento di abilità, sia attraverso l'adattamento dell' "ambiente di vita" in modo che il soggetto possa esprimervi il più alto livello di autonomia possibile;
- **Individualizzazione dell'intervento**: al fine di perseguire gli obiettivi di autonomia, deve essere fatto un attento bilancio individuale sia dei deficit che delle competenze individuali per offrire la riabilitazione più efficace;
- **Insegnamento strutturato**: per massimizzare il processo di apprendimento nelle persone con autismo bisogna evidenziare, attraverso le tecniche di "insegnamento strutturato", i punti di forza, che sono stati individuati nelle abilità visuo-spaziali, nella memoria per associazione e all'interno di particolari ambiti di interesse. La strutturazione dello spazio fisico, dei programmi della giornata, delle procedure di esecuzione e delle singole attività deve essere individualizzata sulla base dei bisogni specifici della persona. La tecnica si rivela utile in tutto il ciclo di vita;
- **Servizi per l'intero ciclo di vita**: l'autismo ha bisogno di interventi specializzati per tutto il corso di vita, che tengano conto delle caratteristiche peculiari della patologia e che allo stesso tempo sappiano individuare le differenti richieste presenti nella fase del ciclo di vita.

I PROGRAMMI DI TRATTAMENTO PER L'AUTISMO

- Devono prevedere in generale non un singolo trattamento, ma un sistema integrato di interventi coordinati che garantiscano la globalità della presa in carico per la persona e il suo contesto;
- Devono considerare lo sviluppo della comunicazione funzionale spontanea la priorità principale dell'intervento educativo precoce
- Devono riconoscere tutti gli spazi che abitualmente il soggetto frequenta come opportunità terapeutiche, quindi associare alla presa in carico del bambino, quella del nucleo familiare e delle

situazioni scolastiche-sociali (interventi per l'integrazione scolastica, sociale, per l'inserimento lavorativo);

- Devono coinvolgere la famiglia nel percorso diagnostico e terapeutico;
- Devono prevedere un collegamento e un coordinamento tra interventi e servizi, scuola, famiglia;
- Devono garantire una continuità di servizi per l'intero ciclo di vita;
- devono iniziare quanto più precocemente possibile.

Le statistiche dei Centri in cui si utilizzano questo approccio hanno visto ridursi negli anni il numero dei soggetti che da adulti vengono istituzionalizzati per mancanza di autonomia. Quale che sia l'intervento scelto per rispondere alle esigenze del caso, nella formulazione del progetto terapeutico, devono essere definiti gli **obiettivi** e le **strategie** d'intervento.

Gli **obiettivi** possibili sono:

- sviluppare le capacità comunicative anche al fine di sostituire comportamenti disfunzionali con altri più appropriati;
- sviluppare capacità di interazione sociale per facilitare l'integrazione sociale;
- migliorare le autonomie personali per rendere possibile un maggior grado di indipendenza;
- migliorare la qualità della vita per i soggetti colpiti e per le loro famiglie.

L'elaborazione di **strategie** d'intervento da parte dell'equipe multidisciplinare deve essere coerente con gli obiettivi di presa in carico. Per quanto riguarda il trattamento **farmacologico**, si sottolinea che non essendo disponibili farmaci "curativi" per l'autismo, l'utilizzo di psicofarmaci attualmente ha valenza sintomatica. L'intervento farmacologico non può rappresentare il trattamento unico o di elezione, bensì va inserito nell'ambito del progetto complessivo definito per il soggetto.

5. IL SUPPORTO ALLA FAMIGLIA

Un intervento per il soggetto con Disturbo Autistico deve configurarsi anche come un progetto centrato sulla famiglia, che deve prevedere:

- chiarezza della diagnosi e della comunicazione della diagnosi alla famiglia riguardo alle implicazioni per lo sviluppo a breve, medio e lungo termine della patologia;
- descrizione chiara delle prospettive di trattamento e di miglioramento future;
- sostegno psicologico ai familiari;
- condivisione degli obiettivi e coinvolgimento nel progetto;
- formazione sull'autismo dei familiari al fine di fare loro raggiungere un adeguato livello di conoscenza, di consapevolezza e di accettazione.

Quanto sopra è finalizzato a potenziare e valorizzare la risorsa famiglia e sviluppare sinergie positive per l'intervento nel suo complesso.

6. INTEGRAZIONE SCOLASTICA

Gli interventi didattici ed educativi, come per tutti i bambini che frequentano la scuola, devono essere attuati della istituzione scolastica. Per consentire lo sviluppo di un contesto coerentemente organizzato con i bisogni del bambino autistico e per stabilire gli obiettivi educativi perseguibili sulla base della valutazione funzionale del soggetto, in accordo con la famiglia, devono essere previsti specifici momenti di incontro e supervisione con il servizio che ha in carico il bambino autistico, secondo uno schema di collaborazione formalizzato che garantisca concreta attuazione al Programma Educativo Individualizzato. Va sottolineata la necessità di disporre di insegnanti di sostegno nonché di personale specializzato e che possa usufruire di momenti di formazione ed aggiornamento caratterizzati da competenze specifiche per l'autismo riconosciute a livello regionale. Si deve, inoltre, programmare la possibilità di permanenze più prolungate in ambito scolastico, per garantire l'esplicitazione massima di tutte le capacità potenziali del bambino con autismo. Affinché poi lo "spazio scuola" possa assumere una valenza terapeutica è necessario che gli operatori vengano coinvolti attivamente nel progetto terapeutico globale.

Una risorsa che va particolarmente utilizzata è l'inserimento nell'ambito di un gruppo di coetanei. Essi, infatti, con la spontaneità che li caratterizza, la naturalezza del loro modo di rapportarsi e la capacità di una sintonizzazione empatica, si pongono come figure particolarmente idonee per attivare sequenze di interazione in grado di facilitare la crescita sociale del bambino autistico. E' evidente che questo ruolo che possono svolgere i coetanei è soprattutto potenziale. Si rende pertanto necessario un loro coinvolgimento attivo, attraverso la sensibilizzazione nei confronti di tematiche, che per la loro complessità, devono essere affrontate con modalità e strumenti adeguati al livello di sviluppo.

E' opportuno prevedere l'inserimento di figure professionali esperte in autismo che fungano da mediatori nel processo di integrazione scolastica e sociale.

7. INTEGRAZIONE OLTRE LA SCUOLA

Con l'adolescenza molti comportamenti possono subire un discreto miglioramento, mentre altri possono peggiorare notevolmente. Come per tutti gli adolescenti, anche gli autistici crescendo fanno i conti con le difficoltà di adattamento al corpo che cambia, alla sessualità emergente, alle trasformazioni nei processi pensiero e nelle capacità di osservazione e valutazione di sé e del mondo circostante. Le tensioni e il senso di confusione che accompagna lo sviluppo puberale, possono determinare nell'adolescente autistico un incremento dell'isolamento, di comportamenti stereotipati, o la comparsa di aggressività. Allo stesso tempo, per la maggiore sensibilità agli aspetti di confronto sociale che la fase di sviluppo comporta, l'adolescente con autismo, soprattutto se meno compromesso dal punto di vista cognitivo, può fare i conti per la prima volta, con la consapevolezza delle proprie differenze rispetto ai coetanei (mancanza di amici, di interessi

condivisibili, di progetti per il futuro). Questo aspetto può fare emergere disturbi dell'umore, che necessitano spesso di un trattamento specifico.

La maggiore attenzione agli aspetti psico-sociali della vita degli adolescenti autistici condiziona la scelta di alcuni interventi specifici:

- programmi di training per l'attività sociale e l'indipendenza (organizzazione e gestione del tempo libero, con attenzione per gli interessi personali; incontri protetti rivolti all'integrazione sociale);
- programmi mirati alla formazione professionale e all'inserimento lavorativo (scuole di formazione professionale con classi specializzate; inserimento lavorativo protetto).

Troppi bambini e adolescenti con autismo sono ancora esclusi dal mondo dell'educazione, anche dell'educazione specializzata, e non possono contare su alcuna forma di assistenza al di fuori delle cure parentali. Le conseguenze della mancanza di un sostegno adeguato peggiorano con l'avvento dell'adolescenza e dell'età adulta. L'assenza di prospettive adeguate di una vita adulta dignitosa può ben presto trasformare lo stress della famiglia in disperazione, e non esiste genitore di persona autistica che non si sia augurato di sopravvivere al proprio figlio, per non doverlo abbandonare ad un futuro di emarginazione.

Questi sentimenti non fanno che incrementare il senso di colpa e di impotenza delle famiglie, e nel caso in cui i genitori vengano lasciati soli senza il supporto di servizi specializzati possono comportare in casi estremi dei rischi per la vita stessa della persona con autismo.

La particolare pervasività della triade sintomatologica autistica e l'andamento cronico del quadro patologico, possono configurare nell'età adulta condizioni di disabilità assai profonde, con gravi limitazioni nelle autonomie e nella vita sociale. Queste condizioni hanno notevoli ripercussioni sul carico economico ed esistenziale che la famiglia deve assumersi, e che richiedono anche costi finanziari elevatissimi per la comunità, per i servizi socio assistenziali che vanno in questi casi organizzati. Attualmente un'altissima percentuale (dal 60 al 90%) di autistici diventano adulti non autosufficienti, e continuano ad avere bisogno di cure per tutta la vita.

Un numero molto minore di soggetti autistici (15-20%) è in grado di vivere e lavorare all'interno della comunità con vari gradi di indipendenza.

Le persone con autismo hanno un'aspettativa di vita normale ed è fondamentale che siano adottate delle politiche sociali e sanitarie per le quali sia rispettato il diritto fondamentale ad una vita piena e soddisfacente nei limiti delle possibilità individuali.

8. BISOGNI E QUALITÀ DELLA VITA DELLE PERSONE AUTISTICHE E DELLE LORO FAMIGLIE

Nessuna persona con autismo dovrebbe essere privata della libertà di sviluppare le capacità indispensabili a condurre una vita indipendente nei limiti delle proprie possibilità. Il futuro delle persone con autismo dipende dalla gravità individuale della disabilità, ma anche dal livello di consapevolezza dei professionisti e dalla disponibilità di adeguati servizi socio - sanitari. Le persone autistiche ed i loro familiari hanno la necessità di disporre di una rete di servizi accessibili già dai primi anni di vita del bambino, specifici per patologia, rigorosi per metodologia e flessibili nell'erogazione delle prestazioni. I servizi socio-sanitari dovrebbero fornire un supporto medico, psicologico, abilitativo, educativo e sociale in modo adeguato per fascia di età (infanzia, adolescenza ed età adulta) in stretta collaborazione con la famiglia, la scuola e se possibile il mondo del lavoro. I genitori dovrebbero ricevere al più presto informazioni dettagliate sulla diagnosi e sulle caratteristiche dell'autismo in modo da poter capire meglio ed affrontare i problemi specifici del bambino e dell'adolescente. Se i servizi socio - sanitari non offrono informazioni esaurienti fin dai primi incontri la famiglia si vede spesso costretta a cercare informazioni per proprio conto e può incappare in risposte inutili se non dannose. Ogni servizio socio - sanitario dovrebbe fornire alla famiglia una descrizione chiara e dettagliata dell'approccio generale che viene adottato e informazioni che ne dimostrino l'attendibilità scientifica. Inoltre coinvolgere la famiglia e la scuola nel programma di trattamento aumenta le possibilità del bambino di sviluppare al meglio le proprie potenzialità anche per la profonda conoscenza che i genitori e in parte gli insegnanti hanno del loro bambino. I familiari delle persone autistiche, genitori e fratelli, dovrebbero essere aiutati a mantenere lo stile di vita ed i rapporti sociali che avevano prima della scoperta della patologia.

(stralcio del testo ufficiale elaborato dal comitato direttivo di Autisme Europe con la consulenza dei suoi membri e approvato dal Consiglio di Amministrazione a Bruxelles, 7 aprile 2001)

9. L'ORGANIZZAZIONE SANITARIA

Va qui richiamata l'importanza di poter disporre di una ben articolata rete di servizi sanitari, sociali e educativi per l'infanzia e l'adolescenza, nell'ambito della quale collocare anche gli interventi a favore dei soggetti con disturbi pervasivi dello sviluppo. Anche relativamente all'età adulta vanno pensate politiche sanitarie che individuino percorsi specifici per l'integrazione sociale evitando l'istituzionalizzazione delle persone autistiche ed il loro progressivo deterioramento a causa dell'assenza di strutture socio sanitarie adeguate. Di conseguenza, allo scopo di assicurare la valutazione globale del paziente, i Servizi dovranno attrezzarsi sul piano delle procedure, dotandosi di protocolli diagnostici e terapeutici, nonché su quello delle competenze, assumendo le opportune iniziative nel campo della formazione e aggiornamento.

Con riferimento a quanto precedentemente esposto le strutture preposte alla realizzazione del progetto sono rappresentate dall'intero Sistema dei Servizi di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (Poli territoriali di NPIA, day hospital territoriale, day hospital ospedaliero, Poli Ospedalieri di NPIA, Reparti di NPIA, IRCSS, strutture accreditate per la riabilitazione specialistica e/o generale dell'età evolutiva, , strutture universitarie di NPIA ecc) , insieme alle strutture sociali ed educative del territorio.

10. ORGANIZZAZIONE DELLA RETE DEI SERVIZI

Poiché il primo obiettivo è quello di arrivare alla definizione più precoce possibile della diagnosi, è necessario che ciascuna ASL coinvolga i PLS in un programma di screening precoce entro i 18/20 mesi di età, anche all'interno dei già programmati bilanci di salute periodici, che consenta l'individuazione dei soggetti a rischio, attraverso l'utilizzo di semplici strumenti di screening.

In relazione a ciò è necessario che ogni ASL individui una o più strutture del Sistema di Servizi di NPIA idonee a svolgere attività di formazione specifica ai PLS e ad essere riferimento specialistico per consentire il tempestivo inizio del programma di valutazione diagnostica susseguente, ed è inoltre necessario che attivi i necessari interventi di prevenzione e sensibilizzazione sociale.

Le strutture del Sistema di Servizi di NPIA svolgono un ruolo centrale sia per i programmi di screening che per i percorsi diagnostici e funzionali, e per la successiva presa in carico terapeutica, in collaborazione con le strutture socio-assistenziali territoriali e con i PLS e/o MMG.

Al fine di garantire un omogeneo percorso diagnostico, coerente con le linee-guida delle società scientifiche nazionali e internazionali, le strutture del Sistema di Servizi di NPIA, collaboreranno in rete con le strutture specialistiche ospedaliere per l'esecuzione di quegli approfondimenti diagnostici di cui non fossero provvisti.

Per un corretto processo di presa in carico è necessario prevedere la copertura dei seguenti bisogni:

- patologie internistiche e intercorrenti
- presa in carico, inclusa la terapia e riabilitazione specifica e specialistica
- integrazione sociale

La presa in carico deve avvenire il più possibile localmente, nel territorio di vita dei ragazzi e delle famiglie. Pertanto all'interno del Sistema dei Servizi di NPIA dovranno essere individuati uno o più **nuclei** multidisciplinari di operatori (NPIA, psicologo, terapeuta della neuro e psicomotricità, logopedista, educatore, assistente sociale) specializzati e competenti nella diagnosi e presa in carico dell'autismo in relazione alla numerosità dei soggetti affetti dalla patologia sul territorio di competenza.

E' fondamentale che le strutture del Sistema di Servizi di NPIA, oltre ai necessari interventi riabilitativi e educativi, se necessari, sviluppino l'opportuno coinvolgimento dei PLS e dei MMG, specie per gli aspetti internistici, e collaborino con i servizi socio-assistenziali territoriali per garantire la necessaria continuità dei programmi di integrazione sociale (sport, ambiente sociale e tempo libero).

Per i rapporti con la scuola è necessario che i servizi che hanno attivato la presa in carico attivino formali percorsi di consulenza e supervisione per garantire la integrazione e la continuità del progetto scolastico con quello educativo/riabilitativo, secondo le indicazioni del PEI.

All'interno degli interventi specialistici è necessario prevedere interventi di sostegno psicologico specifico per ampliare le competenze genitoriali nella gestione dei soggetti affetti dalla sindrome autistica: tali interventi potranno essere coordinati con esistenti progetti di sostegno alla genitorialità previsti dai piani di zona o dalla rete dei consultori familiari.

11. SERVIZI RESIDENZIALI E SEMI RESIDENZIALI

E' ormai acquisito che gli interventi abilitativi e educativi per l'autismo devono iniziare precocemente in età infantile e continuare durante l'adolescenza e l'età adulta con l'obiettivo di sviluppare e mantenere nel tempo le abilità personali e sociali e incrementare l'autonomia e l'indipendenza.

Tale intervento deve essere modulato sull'età del soggetto, personalizzato, intensivo, costante e continuativo. Inoltre l'intervento abilitativo-educativo deve mirare al consolidamento delle abilità acquisite ed al potenziamento di quelle emergenti, deve facilitare gli apprendimenti in un contesto naturale e stimolante, deve attivare gli interessi del bambino e pertanto essere strutturato in modo adeguato rispetto ai tempi ed ai luoghi necessari e idonei. Gli adolescenti e gli adulti dovrebbero continuare quindi a poter usufruire di programmi educativi individualizzati nelle aree funzionali come la comunicazione, le abilità sociali, le capacità lavorative e di tempo libero nella prospettiva di un progressivo distacco dalla famiglia di origine. Al fine di garantire una effettiva continuità assistenziale e la presa in carico del soggetto anche in età adulta, l'Azienda Sanitaria Locale di competenza del paziente attiverà i servizi competenti e l'opportuna presa in carico specialistica e /o socio-assistenziale.

12. RICERCA, AGGIORNAMENTO E FORMAZIONE DEGLI OPERATORI

L'integrazione delle funzioni assistenziali, di competenza dei Servizi dei dipartimenti sanitari, e di quelle di ricerca e di didattica, proprie dell'Università, deve avvenire nell'ambito della programmazione regionale e aziendale e della convenzione Università - Regione.

α) Formazione

Scopo delle attività di formazione è quello di consentire:

- ai clinici, l'acquisizione delle competenze necessarie per la valutazione diagnostica e la presa in carico secondo le linee più sopra esposte;
- ai terapisti della riabilitazione ed agli educatori l'acquisizione di adeguate ed aggiornate informazioni circa i Disturbi di Sviluppo e il loro trattamento;
- Un ulteriore livello di formazione dovrà riguardare i pediatri di base e di comunità, gli insegnanti e i genitori;
- per i pediatri si dovranno programmare interventi formativi mirati ad un affinamento delle competenze cliniche collegate soprattutto all'individuazione precoce dei disturbi di sviluppo e di relazione ma anche al loro trattamento così da facilitare la collaborazione fra pediatri e specialisti;

- per gli insegnanti, oltre a fornire nozioni generali che permettano di inquadrare il disturbo autistico, dovranno essere proposte specifiche indicazioni per qualificare i piani di lavoro educativo personalizzati con strategie e contenuti mirati ai bisogni del bambino autistico;
- per i genitori si dovranno programmare interventi informativi e formativi secondo i modelli accreditati a livello scientifico internazionale.

β) Ricerca

Tenendo conto delle esperienze nazionali e internazionali nello studio sull'autismo, alcuni temi prioritari di ricerca possono essere individuati nell'ambito degli studi nosografici, studi epidemiologici e studi eziologici e patogenetici ed in particolare vengono indicati i seguenti temi:

- nosografia ed epidemiologia del disturbo autistico: preliminare a qualsiasi progetto di ricerca nell'ambito dell'autismo, è la precisa caratterizzazione diagnostica e l'individuazione di definiti profili clinici. Tale sforzo diagnostico è fondamentale poiché molti dati suggestivi su pazienti autistici hanno presentato il limite della non replicabilità tra diversi gruppi di ricerca, in considerazione dell'ampio spettro di variabilità clinica. Ciò vale particolarmente per i bambini molto piccoli (al di sotto dei tre anni); ricerche sulle variazioni del decorso longitudinale;
- eziologia: a tutt'oggi la ricerca neurobiologica sull'autismo deve ancora compiere numerose indagini al fine di comprendere quali siano i meccanismi fisiopatologici, le regioni cerebrali, i sistemi neurotrasmettitoriali, i cromosomi, i geni e le modalità di trasmissione genetica, coinvolti nella trasmissione della malattia. Notevoli avanzamenti delle indagini neurobiologiche sembrano potersi intravedere con ricerche nel campo dell'immunologia, delle neuroimmagini, della genetica e della biochimica;
- studio neuropsicologico degli specifici aspetti di funzionamento per chiarire l'ipotesi della relazione fra deficit cognitivo e difficoltà comportamentali;
- sviluppo comunicativo, sociale, emotivo del soggetto ed interazione della patologia con il contesto di vita;
- analisi dei costi ed efficacia dei trattamenti.

PROPOSTE PER LA **REGIONE LOMBARDIA**

Per la complessità dei temi, per l'esigenza di favorire uno sviluppo omogeneo delle competenze su tutto il territorio regionale e per garantire una diffusione delle formazioni di maggiore livello specialistico adeguato allo svilupparsi delle conoscenze, ma anche ai bisogni del territorio regionale, si ritiene necessario:

- A. istituire un "Comitato di consulenza scientifica" con il compito di monitoraggio delle attività svolte dai servizi per l'autismo, di coordinamento e di consulenza scientifica. Tale comitato avrà il compito di censire le esperienze attuative delle raccomandazioni in riferimento al miglioramento della qualità dell'assistenza;
- B. raccogliere le informazioni sul miglioramento di qualità della rete dei servizi che ogni Azienda deve predisporre in attuazione delle presenti raccomandazioni;
- C. verificare il fabbisogno formativo specialistico, proponendo gli opportuni programmi formativi rivolti agli operatori impegnati ai diversi livelli ed ambiti;
- D. aggiornare le presenti raccomandazioni sulla base delle indicazioni che emergeranno dall'analisi delle esperienze in atto, delle più recenti conoscenze scientifiche, nazionali e internazionali;
- E. promuovere iniziative di sensibilizzazione finalizzate alla promozione dei percorsi di diagnosi e di intervento sull'autismo;
- F. promuovere la formazione specifica degli insegnanti e delle famiglie.

Si propone inoltre alla Regione di farsi promotrice di iniziative Istituzionali sperimentali per l'Autismo che abbiano i seguenti scopi :

- ▶ costituzione di un NETWORK regionale per l'Autismo;
- ▶ promozione e lo sviluppo delle attività di ricerca sul tema dell'autismo;
- ▶ sviluppo di rapporti tra il sistema dei servizi per l'autismo della regione Lombardia e i centri per l'autismo presenti a livello internazionale;
- ▶ sviluppo e la promozione di un sistema di certificazione di qualità dedicato ai servizi per l'autismo;
- ▶ la costituzione di un osservatorio epidemiologico dedicato alla patologia autistica.