

I pediatri e l'autismo: una fotografia in chiaroscuro



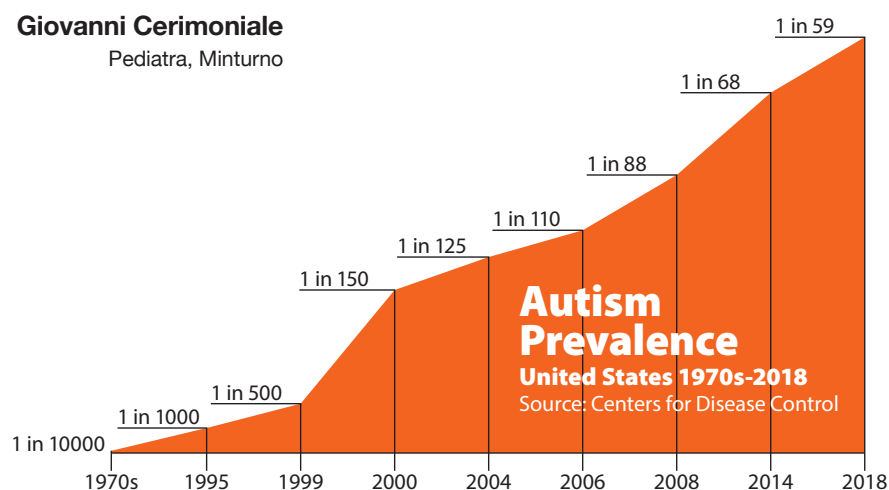
Antonio Del Vecchio
Tesoriere SIP



Giovanni Cerimoniale
Pediatria, Minturno

Le problematiche del neurosviluppo coinvolgono circa il 15% della popolazione pediatrica e, come è noto, oltre il 50% dei disturbi neuropsichiatrici dell'adulto ha un esordio in età evolutiva. Tali disturbi globalmente rappresentano il 13% di tutte le patologie dell'intera popolazione, con un peso addirittura maggiore delle malattie cardiovascolari.

In particolare si registra un allarmante incremento dei casi di Disturbi dello Spettro Autistico (DSA). Si stima che circa 3-6 bambini su mille ne siano affetti, anche se i valori riportati dal CDC di Atlanta si attestano su 1 caso ogni 59 bambini.



In Italia i dati ufficiali derivanti dai sistemi informativi regionali sono quelli del Piemonte (1:263) e dell'Emilia Romagna (1:256). Nel Lazio i dati del Sistema Scolastico Regionale hanno evidenziato nell'anno scolastico 2016-2017 una prevalenza di 1:370 alunni.

Questi disturbi comportano un consistente carico sanitario, sociale ed economico, trattandosi di patologie che, nella maggior parte dei casi, accompagnano l'individuo per tutta la durata della vita.

Dobbiamo poi considerare che il neurosviluppo è una realtà complessa ed estremamente dinamica ed è evidente l'importanza della precoce individuazione di segnali di allarme per lo sviluppo di traiettorie patologiche neuroevolutive, dove è cruciale il ruolo del pediatra di famiglia.

Con la Legge 18 agosto 2015, n. 134. "Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie", si sta cercando di mettere in atto misure tese a rendere più efficaci i sistemi di intercettazione, di diagnosi e riabilitazione dei pazienti affetti da tali patologie. Il gruppo di lavoro dell'Istituto Superiore di Sanità, composto dai rappresentanti delle maggiori Società Scientifiche della pediatria italiana e delle Organizzazioni sindacali di Categoria, ha individuato gli item di più alta sensibilità/specificità, sostenuti da evidenze scientifiche, da inserire nei bilanci di salute al fine di fornire ai pediatri di famiglia uno strumento validato per cogliere le situazioni di rischio da segnalare ai centri di NPI.

Ci è pertanto sembrato importante avviare una indagine epidemiologica per avere informazioni aggiornate circa le attuali modalità di gestione di queste problematiche assistenziali in Italia al fine di far emergere i punti di criticità su cui intervenire in previsione di una migliore organizzazione ed ottimizzazione delle risorse disponibili, attuali e future.

Il questionario

A tutti gli iscritti della Società Italiana di Pediatria (SIP) ad agosto 2019 e ottobre 2019 è stato inviato un questionario on-line realizzato dal gruppo di



lavoro sul neurosviluppo della SIP. Il questionario era anonimo e registrava solo classe di età, sesso e area geografica di attività (intesa come regione di appartenenza). È stato inserito un sistema di controllo (il sistema di raccolta delle risposte consentiva un unico accesso al modulo del questionario) per evitare le doppie o multiple compilazioni.

I risultati principali

Visto l'obiettivo dello studio, non finalizzato alla ricerca ma ad una panoramica delle varie realtà regionali sulle modalità di gestione dei DSA, la consistenza numerica dei 431 questionari compilati ci è sembrata sufficiente per avere un quadro complessivo della situazione italiana.

La distribuzione dei pediatri partecipanti in tutte le regioni italiane ci ha consentito di raggiungere lo scopo. La maggior parte dei questionari è stata compilata dai pediatri di famiglia (64,9%) e dai loro colleghi ospedalieri (21,2%), seguiti dai liberi professionisti (8,9%) con modesta partecipazione degli universitari (1,9%) e dei medici che stanno frequentando la scuola di specializzazione in Pediatria (1,4%). Risultato in parte prevedibile per il tipo di quesiti riguardanti gli aspetti più prettamente pratici dell'attività professionale piuttosto che quelli della ricerca.

Abbiamo anche potuto osservare un'adeguata capacità di presa in carico di questi complessi problemi di salute da parte dei pediatri italiani che, nella maggior parte dei casi (84,1%), uniscono un'attenta valutazione clinica, basata sulla osservazione longitudinale delle traiettorie di sviluppo del bambino, alla somministrazione delle interviste ai genitori. A tale riguardo ci sembra opportuno sottolineare che questi sistemi di screening sulla popolazione pediatrica, che hanno un'importante ricaduta sui servizi territoriali della NPI, sono oggetto di revisioni continue al fine di perfezionarne l'efficacia. Attualmente la letteratura è concorde nell'indicare la M-CHAT r/f come l'esame più valido per l'intercettazione complessiva delle problematiche neuroevolutive. Possiede infatti, per i DSA, un ottimo Valore Predittivo Negativo (V.P.N.=0.997) e un sufficiente Valore Predittivo Positivo (V.P.P.=0.509) che, seppur capace di confermare solo il 50% dei bambini sospettati di DSA, per l'altro 50%, consente comunque che venga diagnosticata un'altra patologia del neurosviluppo nel 94,6% dei casi.

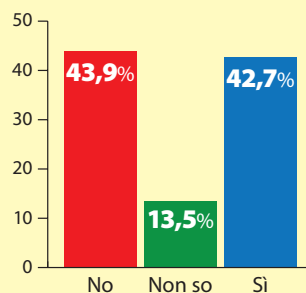
Meno soddisfacente la percezione del livello di preparazione su questi temi nel 43% dei pediatri intervistati e che ci deve far riflettere su dove e come orientare la formazione professionale. Altrettanto problematica risulta essere l'organizzazione delle modalità di gestione di questi disturbi in quanto solo nel 42,7% delle realtà locali è stato strutturato un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale. Dall'analisi delle risposte si possono rilevare inoltre diversi punti di criticità riferiti in primo luogo alle difficoltà comunicative tra i principali attori dell'assistenza socio-sanitaria. Risulta molto poco efficiente la modalità di collaborazione affidata ad obsoleti sistemi cartacei (63%) che non consentono una condivisione in tempo reale

L'indagine condotta dalla SIP sulla modalità di gestione dei disturbi dello spettro autistico in Italia rivela un'adeguata capacità di presa in carico da parte dei pediatri italiani. E tuttavia mette in luce la carenza di percorsi di presa in carico omogenei sul territorio nazionale

delle cartelle cliniche. È inaccettabile che ancora oggi non sia possibile fare in modo che i pediatri e gli operatori della NPI utilizzino una piattaforma comune su cui intervenire (78,4%). Altro punto dolente sono i tempi di attesa oltre i 90 giorni, sia per ottenere valutazione diagnostica (24%) sia soprattutto per il trattamento terapeutico (37,4%). ▶

Le domande del questionario

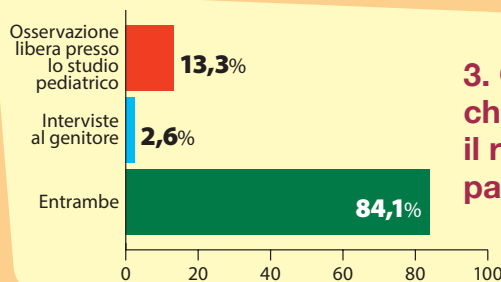
1. Nella tua realtà è stato definito un PDTA per il bambino autistico?



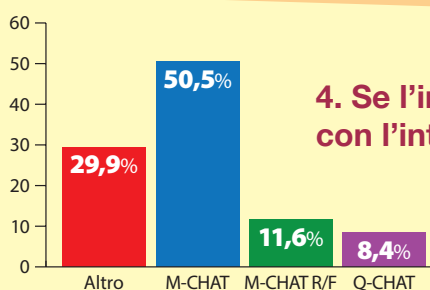
37% Poco
57% Abbastanza

2% Per niente
4% Molto

2. Ritieni di essere sufficientemente informato riguardo le patologie del neurosviluppo?

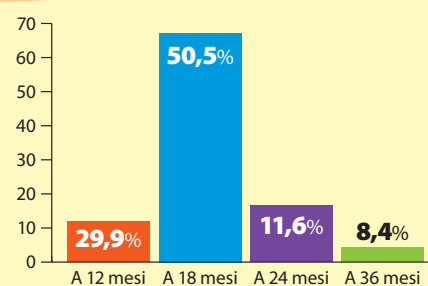


3. Quale è la modalità che utilizzi per individuare il rischio di DSA nei tuoi pazienti?



4. Se l'individuazione è fatta con l'intervista specificare quale

5. Se utilizzi le interviste per individuare il rischio di DSA a quale età del bambino la somministri ai genitori?



Conclusioni

I DSA sono attualmente riconosciuti tra le più rilevanti e diffuse patologie del neurosviluppo. Massima deve essere l'attenzione da porre da parte del SSN a queste problematiche per le pesanti ricadute sulla salute pubblica. L'obiettivo da porsi è l'uniformità sul territorio nazionale di un percorso di presa in carico della persona con DSA per tutto l'arco della vita attraverso l'organizzazione di una rete che coinvolga i servizi sanitari, socio-sanitari, educativi e sociali con finalità inclusive. Dall'analisi delle criticità rilevate con l'indagine emergono i seguenti punti:

1. questo tipo di ricerca potrebbe rappresentare un modello su come rilevare i bisogni assistenziali in Italia al fine di indirizzare gli interventi;
2. viene ribadita la validità del nostro SSN per la presenza della Pediatria di famiglia che ha confermato, grazie al rapporto fiduciario e alla continui-

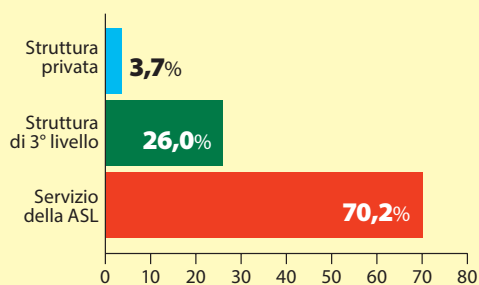
Pub Med

▼ Baio J, Wiggins L, Christensen DL, et al. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. *MMWR Surveill Summ* 2018;67:1-23.

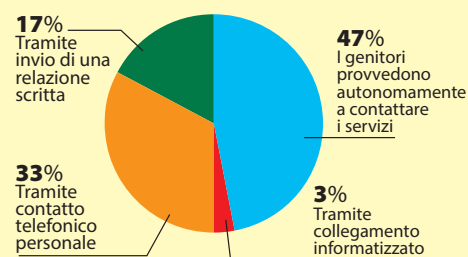
▼ Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CM, Dumont-Mathieu T, Fein D. Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics* 2014;133:37-45.

tà delle cure, di poter offrire un'efficace sorveglianza per i disturbi del neurosviluppo, sommando alla somministrazione delle interviste di screening l'osservazione longitudinale delle traiettorie di sviluppo del bambino;

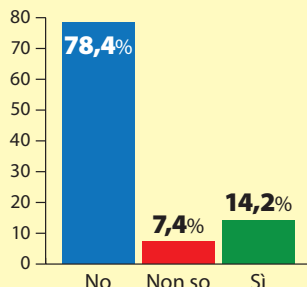
3. pur nel rispetto delle autonomie regionali sarebbe auspicabile che l'intervista M-CHAT r/f venisse adottata su tutto il territorio nazionale come strumento di screening per i disturbi del neurosviluppo;
4. di assoluta urgenza la necessità di realizzare una rete di collegamento tra tutti gli attori coinvolti nella gestione delle problematiche sanitarie, socio-sanitarie, scolastiche attraverso la condivisione di una cartella clinica inserita su una piattaforma informatizzata;
5. i risultati di questo studio potrebbero servire per migliorare l'implementazione della buona pratica clinica, fungendo da stimolo per promuovere l'organizzazione di percorsi formativi ad hoc. ■



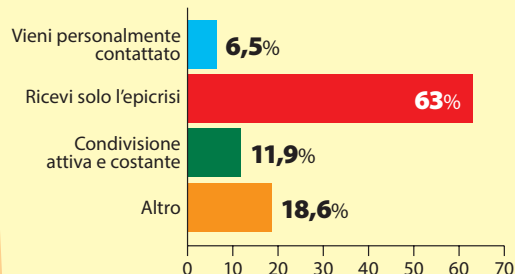
6. Una volta che hai sospettato nel bambino la presenza del rischio per un DSA dove lo invii per la valutazione diagnostica?



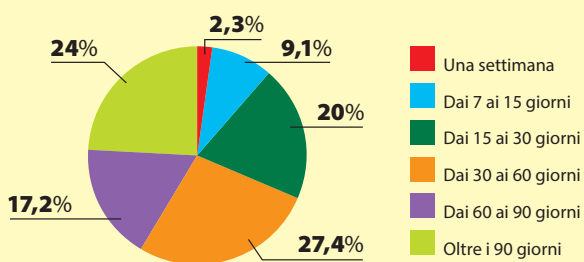
7. Quali sono le modalità d'invio del bambino per una valutazione diagnostica?



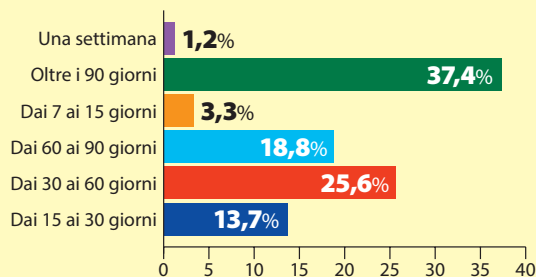
8. Nella tua realtà sono attivi collegamenti informatizzati tra i pediatri e i centri di neuropsichiatria infantile?



10. Dopo l'invio per la valutazione diagnostica con quali modalità sei coinvolto nella gestione del paziente?



9. Quando hai necessità di invio di un bambino per la valutazione diagnostica quali sono i tempi di attesa per la visita?



12. Quali sono i tempi di attesa per iniziare il trattamento?

11. Una volta definita la diagnosi dove viene fatto il trattamento?

