

# Il Pediatra delle cure primarie, una figura chiave

**N**elle ultime linee guida riguardanti l'approccio ai Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) pubblicate recentemente a cura dell'American Academy of Pediatrics (AAP) viene ribadita l'importanza dell'identificazione precoce del DSA per una diagnosi tempestiva che consenta di assicurare un altrettanto precoce intervento al fine di migliorare il funzionamento dei bambini affetti.

Per questo motivo l'AAP raccomanda che siano i pediatri responsabili delle cure primarie a sottoporre a screening per DSA i bambini nel corso delle visite programmate per la sorveglianza dello sviluppo (bilanci di salute) e di somministrare, invece, a 18 e 24 mesi i test di screening standardizzati e specifici per i soggetti autistici. Questi ultimi screening possono essere eseguiti anche in altri contesti, ma nel nostro Paese, dove è consolidato il rapporto di fiducia tra famiglia e medici responsabili delle cure primarie, i pediatri di famiglia che conoscono molto bene i loro pazienti fin dai primi giorni di vita hanno un ruolo importantissimo nell'identificazione precoce del DSA.



**Antonio Del Vecchio**  
Tesoriere SIP



**Giovanni Cerimoniale**  
Pediatra, Minturno

I pediatri devono avere familiarità con i criteri diagnostici per il DSA e conoscere i disturbi concomitanti che influiscono sulla funzione e sulla qualità della vita del bambino. Il riconoscimento di questi disturbi, clinici e comportamentali (disturbi del sonno e convulsioni, disturbo da deficit di attenzione/iperattività, ansia e disturbi dell'umo-

re, rifiuto alimentare, autolesionismo e aggressività) aiutano a identificare precocemente il DSA e le sue differenze fenotipiche. Giova molto sapere inoltre che circa il 30% dei bambini con diagnosi di DSA presenta anche disabilità intellettiva ed il 30% è minimamente verbale.

Gli strumenti a disposizione del pediatra e per effettuare lo screening vengono preparati ed aggiornati sui criteri diagnostici per i disturbi mentali e comportamentali stabiliti nell'ultimo Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM 5). Il DSM 5, pubblicato negli USA nel maggio 2013 ed in Italia nel 2014, divide i sintomi fondamentali del DSA in 2 aree (deficit socio-comunicativi e interessi ristretti e comportamenti ripetitivi) con lo scopo di snellire e accelerare il processo diagnostico per consentire ai bambini di accedere al trattamento in tempi più brevi. Infatti, rispetto ai criteri riportati nella versione precedente (DSM-IV), quelli del DSM 5 hanno dimostrato di permettere l'identificazione adeguata anche dei bambini più piccoli e di quelli con sintomi lievi che rappresentano la popolazione di pazienti con maggiori probabilità di trarre significativi benefici dall'intervento precoce.

Gli strumenti utilizzati dallo screening sono progettati per aiutare gli operatori sanitari a identificare e segnalare i sintomi osservati nei bambini ad alto rischio di DSA. L'obiettivo è quello di intercettare precocemente manifestazioni e comportamenti collegati fondamentalmente a deficit della comunicazione sociale. Alcuni di questi comportamenti sono stati chiamati "red flags", cioè sintomi precoci che indirizzano verso approfondimenti diagnostici che saranno effettuati ad un livello superiore e diverso di competenza.

Le "red flags" indicate nelle linee guida dell'AAP sono le seguenti:

- ▼ non risponde al nome (entro 12 mesi)
- ▼ non punta agli oggetti per mostrare interesse (entro 14 mesi)
- ▼ non pretende di giocare (entro 18 mesi)
- ▼ evita il contatto visivo e potrebbe voler essere solo
- ▼ ha difficoltà a comprendere i sentimenti degli altri o a parlare dei propri sentimenti
- ▼ ha ritardo nell'acquisizione delle abilità del linguaggio

*Il pediatra, se adeguatamente supportato, può giocare un ruolo decisivo, non solo per la diagnosi precoce ma anche per garantire la collaborazione tra i diversi operatori, realizzando un sistema integrato di supporto al paziente*



- ▼ ripete in continuazione parole o frasi (ecolalia)
- ▼ fornisce risposte non correlate alle domande
- ▼ viene sconvolto da piccole modifiche
- ▼ ha interessi ossessivi
- ▼ esegue movimenti ripetitivi come sbattere le mani, dondolare o girare in cerchio
- ▼ ha reazioni insolite nei confronti di suoni, odori, sapori, sguardi o contatti.

È importante sottolineare che i risultati di un test di screening non sono diagnostici, ma aiutano il pediatra ad identificare i bambini a rischio di DSA e che necessitano di una valutazione aggiuntiva. È necessario sapere anche che gli strumenti generali di screening utilizzati all'età di 9, 18 e 30 mesi identificano i ritardi cognitivi, motori e del linguaggio, ma potrebbero non consentire il riconoscimento dei sintomi sociali associati all'identificazione del DSA.

I test di screening più utilizzati a questo scopo sono l'M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) e l'M-CHAT-R/F (Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up). Pertanto, per assistere nel migliore dei modi i pazienti affetti da DSA e le loro famiglie, il pediatra dovrebbe avere familiarità con le problematiche legate alla diagnosi, alle condizioni mediche e comportamentali coesistenti e all'impatto del DSA sulla famiglia.

Poiché le famiglie svolgono un ruolo chiave nel rendere più efficace il trattamento per i bambini con DSA, il pediatra di famiglia, che conosce bene il paziente ed il suo contesto familiare, non soltanto può educare la famiglia sulla salute del bambino, ma può pianificare e coordinare le cure del bambino e la promozione dei suoi bisogni. Il dialogo rispettoso che ne deriva si associa spesso a minore stress dei genitori, a umore meno negativo e a percezioni più positive.

Il pediatra quindi non è importante soltanto per l'utilizzo dello screening e per la sorveglianza clinica per un'identificazione accurata e precoce del paziente con DSA, ma, se adeguatamente supportato dal sistema sanitario, può rappresentare la figura professionale più adatta per garantire la collaborazione tra i diversi operatori per costruire sistemi integrati di supporto al trattamento del paziente.

Inoltre, il pediatra di famiglia deve interagire con famiglie e giovani per pianificare una transizione verso l'assistenza medica e comportamentale per adulti. Per fare questo il pediatra ha bisogno di formazione specifica e risorse adeguate. ■



▼ Hyman SL, Levy SE, Myers SM; Council on Children with Disabilities, Section on Developmental and Behavioral Pediatrics. Identification, Evaluation, and Management of Children with Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics* 2020;145:e20193447.

# Le difficoltà della presa in carico nei bambini con DSA

A partire dal 2013, con la pubblicazione del Manuale Statistico e Diagnostico dei Disturbi Mentali giunto alla quinta edizione (DSM 5, American Psychiatric Association 2013), il concetto di "autismo" si è allargato, abbracciando in un unico concetto di "spettro", tutte le forme di alterazione precoce di tipo qualitativo e quantitativo che riguardano lo sviluppo di funzioni di comunicazione, interazione ed interessi di un bambino. Contemporaneamente, gli studi epidemiologici hanno registrato un incremento esponenziale dei casi di Disturbi dello

Spettro dell'Autismo (DSA), fino ad arrivare a una prevalenza del disturbo di 1 caso su 59 nuove nascite. Il dato, già di per sé allarmante, lo diviene ancor di più se si pensa che i bambini così individuati e le loro famiglie necessitano di una presa in carico diagnostica e riabilitativa, in tempi tempestivi per garantire un adeguato accesso alle cure del caso.

La presa in carico, di per sé, implica il prendersi cura della gestione oggettiva e soggettiva di un nucleo familiare in cui è presente una disabilità o un disagio tali da necessitare di un supporto sostanziale per una adeguata ottimizzazione dell'adattamento quotidiano, sociale, lavorativo. Se facciamo riferimento alle condizioni di DSA, dunque, la presa in carico parte dalla diagnosi ma prosegue per tutto l'arco di vita, in considerazione della cronicità della condizione clinica e della variabilità con cui questa può manifestarsi ed evolvere nel tempo.

Criticità, pertanto, in questo processo, vanno identificate su più livelli:

1. individuazione dei segnali precoci per un tempestivo invio alla diagnosi: il primo step di individuazione delle così dette "red flags" spetta al pediatra. La diffusione e la sensibilizzazione sulla conoscenza del disturbo consentono oggi, nella stragrande maggioranza dei casi, una individuazione precoce di indicatori di deficit socio-comunicativi da attenzionare poi ai servizi specialistici di competenza. Nondimeno, tuttavia, una percentuale di casi non rispetta i regolari follow-up previsti per i bilanci di salute presso i pediatri di libera scelta, determinando un possibile ritardo nella verifica della maturazione delle funzioni di sviluppo. D'altra parte, va considerato che le traiettorie di sviluppo possono modificarsi nel corso del processo di crescita, per cui anche un invio eccessivamente precoce ai servizi specialistici a seguito dell'individuazione di un indicatore di rischio potrebbe risultare prematuro, gettando la famiglia nell'angoscia e attivando una macchina burocratica di presa in carico specialistica che potrebbe poi non rivelarsi ne-



**Maria Pia Riccio**



**Rosamaria Siracusano**



**Gianfranca Auricchio**



**Emilia Sarnataro**



**Carmela Bravaccio**

UOSD di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento Materno Infantile, AOU Federico II di Napoli