

Senato della Repubblica

Ufficio di segreteria

Roma, 7 febbraio 2014

Egregio dottor Rachele,

confermo che la Sua audizione presso il Senato della Repubblica, nell'ambito dell'istruttoria relativa ai disegni di legge in materia di autismo, si svolgerà il prossimo **giovedì 13 febbraio, alle ore 15**

Le chiedo sin da ora la disponibilità a depositare l'elaborato scritto del suo intervento e la eventuale documentazione a corredo. Tale documentazione potrà essere resa disponibile per la pubblica consultazione, ove nulla osti, sulle pagine *web* del Senato.

Faccio presente che l'attività parlamentare è soggetta a cambiamenti talora improvvisi e, pertanto, le sedute possono essere sconvocate anche senza congruo preavviso. Sarà cura della Segreteria, nei limiti del possibile, comunicare tempestivamente eventuali variazioni della programmazione dei lavori.

Con i migliori saluti.

Il Consigliere Parlamentare

Capo dell'ufficio

Dott. Silvio Biancolatte

Dottor Carmelo Rachele
Responsabile Nazionale
Scuola Neuropsichiatria Infantile
Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP)
carmelo.rachele@virgilio.it

Verso un Nuovo Modello Assistenziale

Il Pediatra di Famiglia ed il Bambino con Disturbi dello Spettro Autistico

Senato della Repubblica

Dott. Carmelo Rachele

Membro del Direttivo Regionale Fimp Lazio

Responsabile Nazionale

Area Neuropsichiatria Infantile

Federazione Italiana Medici Pediatri(Fimp)

Roma, 13 febbraio 2014

Ruolo del Pediatra di famiglia nella sindrome dello Spettro Autistico

Onorevoli Senatori,

consentitemi di ringraziarvi per l'impegno e la volontà di arrivare ad una legge che garantisca tutti i diritti dei bambini con sindrome dello spettro autistico.

Sono il Dott. Rachele e quest'oggi sono onorato di rappresentare tutta la Pediatria di Famiglia Italiana. Credo che sia giunto il momento di valorizzare, con il vostro aiuto, tutto l'impegno e la passione che ricercatori, medici, terapisti, insegnanti e assistenti sociali, ognuno con la propria professionalità e competenza, ha profuso per aiutare questi bambini e loro famiglie, evitando di dar voce e forza a chi subisce il fascino di teorie e modelli assistenziali che sono lontani dalle evidenze di efficacia dimostrate in questi anni dalla comunità scientifica internazionale.

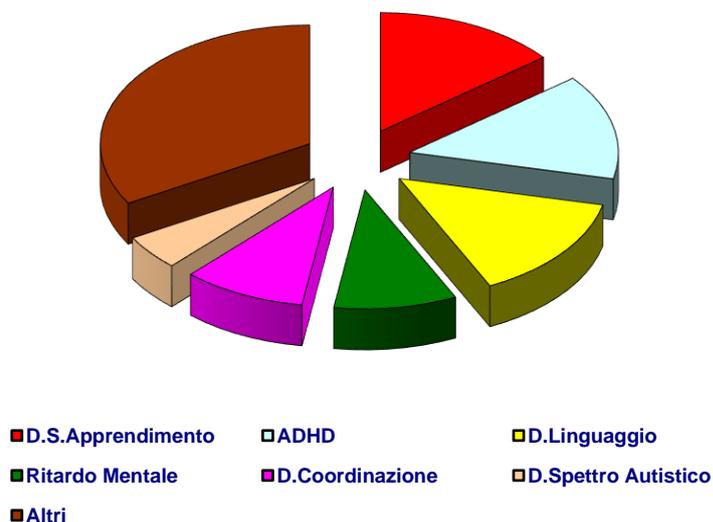
Già nel lontano 1943, proprio ad indicare la natura neurobiologica, Kanner riferiva che i "bambini con autismo vengono al mondo con un disturbo innato nel formare l'usuale contatto affettivo con le persone, proprio come altri bambini vengono al mondo con un handicap fisico o intellettuale"

Lo stesso concetto di natura neurobiologica viene ripreso dalle attuali linee guida che considerano l'autismo una patologia del neurosviluppo ad esordio precoce ed eziopatogenesi multifattoriale, che si manifesta con alcune caratteristiche comportamentali specifiche, relative, soprattutto, alle aree della comunicazione e dell'interazione sociale;

L'Autismo si configura come una *disabilità "permanente"* che si esprime in modo variabile e si caratterizza per un funzionamento mentale atipico tale da richiedere interventi terapeutici e socioassistenziali coordinati, continuativi e coerenti.

La prevalenza dei disturbi neurocognitivi è sensibilmente aumentata negli ultimi decenni e *sfiora, complessivamente, il 15%*. Rappresenta una vera emergenza sanitaria e sociale che necessita di interventi immediati per evitare che, da iniziali condizioni di deficit funzionali si passi, in assenza di interventi mirati, allo sviluppo di gravi disabilità con una sensibile riduzione di potenziali soggetti attivi ed impegno di risorse e costi sociali elevati.

Per l'Autismo i dati epidemiologici internazionali indicano una prevalenza di 3-6 su mille, con punte che ne raddoppiano il valore in alcuni studi nordamericani, fino a raggiungere 1 caso su 70-100



La ricerca più recente e le conoscenze sempre più approfondite, hanno favorito lo sviluppo di una migliore definizione diagnostica e le modalità per l'individuazione di "*segni precoci*" che hanno consentito di porre un sospetto diagnostico entro i 18 mesi, anticipando di gran lunga il tempo medio per la diagnosi che, a livello nazionale, si attesta intorno ai 4 anni.

La letteratura scientifica ha dimostrato che interventi precoci e intensivi migliorano il quadro sintomatologico e il livello di sviluppo cognitivo del bambino. L'anticipazione dell'invio del bambino ad un servizio specialistico rappresenta pertanto una preconditione per avviare interventi efficaci.

E' fondamentale intervenire precocemente poiché, nel periodo tra i 18 e i 36 mesi, grazie alla *plasticità cerebrale*, i processi mentali sono maggiormente malleabili e modificabili ed alcune caratteristiche non sono ancora strutturate in modo definitivo.

I Pediatri di Famiglia hanno, pertanto, un ruolo fondamentale come interlocutori primari delle preoccupazioni dei genitori e come osservatori privilegiati del bambino nei primi mesi di vita.

Attraverso i bilanci di salute, eseguiti ad età filtro nel corso dei primi 18 mesi, i Pediatri di famiglia sono in grado di identificare precocemente alcuni segnali di allarme caratterizzati, in prevalenza, da "Atipie Comportamentali" rilevabili, se accuratamente ricercati, sin dai primi mesi di vita. Il Pediatra ha il "privilegio" di conoscere il bambino e la sua famiglia sin dai primi giorni di vita. Si trova nella condizione più favorevole per osservare le prime fasi della sua crescita e dello sviluppo psicomotorio. E' in grado di comprendere, meglio di qualsiasi altro operatore sanitario, le dinamiche e le relazioni intrafamiliari e di cogliere, per primo, i segnali di un disagio psicosociale.

La nostra posizione di osservatori privilegiati ci deve "obbligare", ad identificare precocemente tutti gli indicatori di rischio di un potenziale Disturbo Generalizzato dello Sviluppo.

Tutti i Pediatri di Famiglia, che in questo momento mi onoro di rappresentare di fronte a questa prestigiosa commissione, sono pronti a rivestire questo ruolo "Sentinella".

Abbiamo solo bisogno di una legge che sia in grado di aiutarci in questa delicata attività clinica che, comunque, desideriamo svolgere nell'esclusivo interesse del bambino e della sua famiglia.

Vogliamo essere attori per dare sostegno alla genitorialità e fornire gli strumenti più efficaci per stimolare in maniera adeguata ed appropriata il proprio bambino sin dai primi giorni di vita.

Questo impegno che desideriamo assumerci nasce dal desiderio e dalla comprensibile necessità di fare una diagnosi ed un trattamento tempestivo che tenga conto delle abilità e delle capacità del bambino e ci induca all'uso di strumenti educativi ed abilitativi validati e basati su un approccio globale che coinvolga tutti gli operatori della rete assistenziale(Famiglia, Scuola, Servizi di Neuropsichiatria, Pediatri, Centri di Riferimento).

Ancora oggi siamo costretti ad osservare, impotenti, alcune criticità che rischiano di vanificare gli impegni ed i sacrifici delle famiglie e degli stessi operatori sanitari che, con passione, si occupano quotidianamente del bambino autistico.

Mi riferisco, in particolare, all'intrusione nella rete assistenziale, di personale senza le necessarie competenze, alla carenza dei Servizi Territoriali di Neuropsichiatria Infantile e, laddove presenti, alla difficoltà ad instaurare una comunicazione stabile ed efficace con l'obiettivo di garantire ai nostri assistiti la continuità delle cure.

Ancora più difficile appare l'integrazione socio assistenziale e la relazione con gli insegnanti ed i dirigenti scolastici che rivestono un ruolo essenziale per la realizzazione di un efficace progetto assistenziale.

Ci siamo chiesti, come Pediatri di Famiglia, cosa vorremmo si realizzasse, con una legge, per "proteggere" prima e definire poi, un piano personalizzato che consenta un percorso virtuoso che accompagni il bambino ad una diagnosi tempestiva, ad un trattamento continuativo ed integrato capace di agevolare il progetto formativo e l'inserimento nel mondo del lavoro.

La risposta che ci siamo dati è di seguito delineata e si fonda su considerazioni e principi progettuali che voglio sottoporre alla vostra cortese attenzione:

- A) *Promuovere un processo di Integrazione tra la Scuola di Neuropsichiatria Infantile della Federazione Italiana Medici Pediatri (Fimp) e l'Istituto Superiore di Sanità con l'obiettivo di condividere la revisione e l'aggiornamento triennale delle linee guida sull'Autismo.*
- B) *Promuovere la Formazione dei Pediatri di Famiglia per favorire l'acquisizione di competenze sull'utilizzo degli strumenti idonei alla diagnosi tempestiva.*
- C) *Facilitare azioni programmatiche, con il coinvolgimento diretto del Pediatra, finalizzate alla prevenzione, alla cura e alla riabilitazione del bambino con autismo.*
- D) *Incentivare la realizzazione di servizi gestiti da unità funzionali multidisciplinari all'interno delle aggregazioni della Pediatria di Famiglia per la cura e la riabilitazione dei bambini affetti da disturbi dello spettro autistico;*
- E) *Promuovere la realizzazione della Rete assistenziale e prevedere la nomina di un Case Manager capace di coordinare le opportunità assistenziali nei vari contesti di vita e di lavoro del soggetto affetto da autismo (Famiglia, Scuola, Servizi di Neuropsichiatria, Centri di Riferimento, Pediatri di Famiglia, Servizi Sociali.)*
- F) *Definire, per le singole figure professionali, le competenze da acquisire per la partecipazione a Progetti inerenti la patologia dello Spettro Autistico.*

Punto A

Promuovere un processo di Integrazione tra la Scuola di Neuropsichiatria Infantile della Federazione Italiana Medici Pediatri (Fimp) e l'Istituto Superiore di Sanità con l'obiettivo di condividere la revisione e l'aggiornamento triennale delle linee guida sull'Autismo.

La scuola di Neuropsichiatria Infantile della Fimp, rappresenta un'efficace strumento di formazione post specializzazione, finalizzato all'acquisizione di capacità e competenze nell'area della Neurologia e Psichiatria dell'età evolutiva. Mira, in particolare, all'aggiornamento professionale attraverso la puntuale informazione scientifica ed epidemiologica sostenuta dall'innovazione tecnologica. E' improntata al "saper fare" ed alla realizzazione della buona pratica clinica secondo i principi dell'EBM, orientando e qualificando l'attività lavorativa del Pediatra di Famiglia all'interno delle nuove forme di Aggregazione professionale.

La ricerca scientifica della nostra Scuola e la raccolta di dati epidemiologici, potranno essere elementi estremamente utili all'Istituto Superiore di Sanità, soprattutto in fase di aggiornamento e revisione triennale delle linee guida.

Punto B

Promuovere la Formazione dei Pediatri di Famiglia per favorire l'acquisizione di competenze sull'utilizzo degli strumenti idonei alla diagnosi tempestiva.

La formazione dei Pediatri di Famiglia, promossa per facilitare l'utilizzo di strumenti necessari per definire una diagnosi tempestiva, rappresenta l'elemento più rilevante e significativo del progetto.

I dati della letteratura mostrano che un intervento precoce rivolto a bambini con disturbi dello spettro autistico migliora le abilità cognitive, l'imitazione sociale e riduce il peggioramento nei comportamenti adattativi a 2 anni di follow up.

La ricerca dei segnali di allarme e di indicatori per l'identificazione precoce dei soggetti a rischio di sviluppo di autismo potrà essere perseguita attraverso le seguenti modalità:

1) esecuzione dei bilanci di salute che includano semplici Item di valutazione dello sviluppo cognitivo

- Terzo mese (aggancio visivo, sorriso, vocalizzi...)
- Sesto mese (reagisce agli estranei, si diverte al cucù settete...)
- Nono mese (imita, indica un oggetto che desidera, si gira quando è chiamato per nome ...)
- Dodicesimo mese (risposta al nome, attenzione condivisa, pointing dichiarativo, gioco simbolico e far finta di...)

Va sottolineato che la mancanza di un solo comportamento atteso non giustifica il sospetto diagnostico. E', semmai, l'occorrenza di più comportamenti anomali, osservati utilizzando una fine semeiotica che consenta una valutazione qualitativa e quantitativa delle atipie comportamentali a giustificare il sospetto.

In definitiva, a consentire una valutazione più affidabile per definire i bambini a rischio di autismo, sono decisive, soprattutto, le osservazioni cliniche durante i bilanci di salute, la valutazione semeiologica delle anomalie comportamentali e la valutazione della motricità "attiva" degli arti.

Le linee guida internazionali sull'autismo pongono tra gli obiettivi della futura ricerca l'elaborazione di strumenti per la individuazione di bambini a rischio di autismo entro il primo anno di vita (First Year Inventory-FYI)

2) Strumenti di Screening

A dimostrazione dell'interesse che suscita il problema, il Congresso degli Stati Uniti ha dato un riconoscimento ufficiale all'importanza degli interventi abilitativi e riabilitativi messi in atto nel corso dei primi 2 anni con l'emanazione di una apposita legge, (Public Law 99-457) , che conferiva incentivi economici per lo sviluppo dei suddetti programmi. Quanto sopra soddisfa pienamente i principi del piano sanitario che in tema di Tutela della salute Materno-Infantile cita che "Il decremento della mortalità feto-infantile ha determinato un aumento considerevole della sopravvivenza di bambini con fattori di rischio (soprattutto bambini Prematuri)," che presentano un elevato rischio del neuro sviluppo." Questo gruppo necessita di controlli di salute e di interventi di prevenzione primaria e secondaria stabilmente inseriti in un progetto assistenziale.

Negli ultimi due decenni sono stati elaborati alcuni strumenti di screening per l'individuazione precoce dei bambini a rischio di autismo. **E' opportuno considerare, che ad oggi, non esistono strumenti di**

screening ad elevata sensibilità e specificità in grado di ridurre in maniera significativa i numerosi falsi positivi e negativi.

Lo strumento più conosciuto è la **CHAT** (*Checklist for Autism in Toddlers*) messo a punto 20 anni fa da Baron Cohen, Allen e Gillberg nel Regno Unito, per individuare i bambini a rischio di autismo a partire dai 18 mesi.

La CHAT comprende **9 domande** relative al comportamento del bambino e **5 items** compilate dal Pediatra, sulla base di una osservazione diretta del bambino in situazioni specifiche. Con questo strumento si valuta il pointing dichiarativo, l'attenzione condivisa ed il gioco di finzione. Sulla base delle risposte può essere fatta una stima del livello di rischio: Alto o lieve rischio di autismo, rischio per altri problemi di sviluppo.

La **M-CHAT** (*Modified Checklist for Autism in Toddlers*) creata da Robins D.L., Fein D., Barton M.L., Green J.A, consiste in 23 item, di cui 9 elaborate a partire dalle domande presenti nella Chat, a cui sono state aggiunte altre 14 domande riguardanti i precursori della teoria della mente, la sensibilità sensoriale, le funzioni motorie e lo sviluppo socio emotivo. Vengono indicati alcuni Items critici che, dagli studi di follow-up, hanno migliore capacità di discriminare bambini con DSA dai bambini a sviluppo tipico.

La **QCHAT** (Allison et al 2008), ancora poco utilizzato, contiene 25 items che prendono in considerazione la frequenza dei comportamenti e non solo la loro presenza/assenza.

Punto C

Facilitare azioni programmatiche, con il coinvolgimento diretto del Pediatra, finalizzate alla prevenzione, alla cura e alla riabilitazione del bambino con autismo.

I Pediatri di Famiglia sono parte attiva e qualificante del S.S.N. nel settore preposto alla tutela della salute dei bambini. La tradizionale attività di attesa nel proprio ambulatorio appare sempre più inadeguata rispetto alle nuove esigenze poste dal crescere delle patologie croniche che richiedono, ai fini preventivi e di controllo della patologia, una funzione attiva del medico e lo sviluppo della "medicina di iniziativa".

In questo quadro, il Pediatra di famiglia vuole affermare un proprio ruolo nella lettura dei bisogni assistenziali dell'età evolutiva, soprattutto laddove si creano vuoti assistenziali che condizionano percorsi di cura con vere e proprie corse ad ostacoli.

In questo senso è ineludibile la necessità di favorire l'inserimento del Pediatra di Famiglia nella elaborazione e partecipazione attiva a progetti finalizzati alla prevenzione, diagnosi e cura delle patologie dello spettro autistico. In alcune realtà regionali si sono realizzate sperimentazioni ed innovative esperienze che hanno consentito il raggiungimento di specifici obiettivi di salute mentale con risposte positive in termini di gradimento da parte delle Istituzioni e delle famiglie.

Punto D

Incentivare la realizzazione di servizi gestiti da unità funzionali multidisciplinari all'interno delle aggregazioni della Pediatria di Famiglia per la cura e la riabilitazione dei bambini affetti da disturbi dello spettro autistico;

Sempre più frequentemente il Pediatra di famiglia ha necessità di confrontarsi con le patologie ed i Disturbi Generalizzati dello sviluppo, affrontando problemi che richiedono competenze specifiche, condivisione e valutazioni multidisciplinari.

Si ha la crescente consapevolezza di essere giunti al completamento di un ciclo dell'organizzazione sanitaria del nostro paese iniziato, giusto trentacinque anni fa, con l'istituzione della 833/1978.

Tale ciclo presuppone, oggi, aggiustamenti ed interventi di razionalizzazione sia sul piano della *revisione del modello organizzativo delle cure ospedaliere* che di una parallela radicale riforma delle Cure Primarie. Tale riforma si fonda su una ipotesi di *forte integrazione di tutti i servizi e delle funzioni presenti sul territorio* in un'ottica evolutiva di "governance" da parte delle reti di *operatori che, oltre ad erogare i servizi, li programmano, li gestiscono e li organizzano tenendo conto dei bisogni reali* delle persone nella loro condizione comune di esistenza e di lavoro. Tale esigenza viene, peraltro, avvertita dai cittadini che rivendicano con sempre più forza il diritto di essere coinvolti nei processi di cura e di assistenza e di poter scegliere e decidere ciò che incide direttamente sulla loro qualità e aspettativa di vita.

L'aggregazione di risorse umane, strutturali e tecnologiche costituisce l'elemento di base per creare un modello assistenziale integrato, multidisciplinare ed in sede unica. La condivisione dei servizi potrà garantire, in tal modo, l'integrazione e la continuità dell'intero percorso assistenziale consentendo ai Pediatri di Famiglia ed altri professionisti sanitari coinvolti nell'assistenza sociosanitaria (Neuropsichiatri Infantili, psicologi, logopedisti, terapisti della riabilitazione,) di lavorare insieme con approccio globale alla promozione e tutela della salute mentale del bambino e dell'adolescente.

In considerazione di quanto sopra, il Pediatra di Famiglia appare disponibile e motivato, laddove possibile, a creare *unità funzionali multidisciplinari all'interno dei propri ambulatori per la cura e la riabilitazione dei bambini affetti da disturbi dello spettro autistico con la finalità di favorire un percorso diagnostico ed assistenziale che sia il più prossimo alla propria attività di vita e di futuro lavoro.*

Punto E

Promuovere la realizzazione della Rete assistenziale e prevedere la nomina di un Case Manager capace di coordinare le opportunità assistenziali nei vari contesti di vita e di lavoro del soggetto affetto da autismo (Famiglia, Scuola, Servizi di Neuropsichiatria, Centri di Riferimento, Pediatri di Famiglia, Servizi Sociali...)

La Legge **328** del 2000 ("*Legge Quadro*" per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi socio sanitari,) definisce una nuova organizzazione dei servizi sociosanitari che prevede, da una parte, la centralità del bisogno e della scelta del cittadino e dall'altra l'attivazione del percorso di pianificazione socio-sanitaria da parte degli Organismi eroganti.

La necessità di definire gli obiettivi strategici, le modalità organizzative dei servizi, le risorse professionali ed i requisiti di qualità, sono ancor più fortemente sentiti nell'erogazione delle attività assistenziali ai

bambini autistici per i quali, appare indispensabile il coordinamento tra le varie figure professionali per impedire interventi ridondanti, dispendiosi e, talvolta, poco efficaci.

Punto F

Definire, per le singole figure professionali, le competenze da acquisire per la partecipazione a Progetti inerenti la patologia dello Spettro Autistico.

Uno degli elementi che deve caratterizzare l'efficacia degli interventi assistenziali al bambino con sindrome dello spettro autistico è la verifica delle competenze acquisite dai singoli operatori della rete assistenziale. Le competenze tecnico-professionali devono risultare adeguate soprattutto per la scelta e l'utilizzo degli approcci metodologici e delle tecniche comunicativo-relazionali e devono garantire la capacità di:

- Saper valutare i bisogni, le aspettative e le abilità del bambino con autismo;
- Conoscere i principi, secondo l'EBM, dei trattamenti riabilitativi a sostegno dei soggetti con sindrome dello spettro autistico.
- Sostenere la persona con autismo nell'attuazione del progetto di inserimento scolastico.
- Aiutare la persona con autismo ad avere fiducia nelle proprie capacità, a prendere consapevolezza dei diritti sociali, ad uscire da isolamento ed auto esclusione e, infine, a conseguire le abilità fondamentali per l'inserimento ed il successo lavorativo.
- Aiutare le famiglie nel cambiamento richiesto dalla transizione verso l'età adulta;
- Promuove azioni di sensibilizzazione e coinvolgimento della comunità per il superamento dei pregiudizi sociali e culturali sulle persone con autismo.

Tutti questi punti progettuali, virtualmente concatenati, devono realizzare una "Rete assistenziale di Protezione ed Assistenza" capace di garantire una vita affettiva, scolastica e lavorativa nel rispetto della dignità della persona umana.

Onorevoli Senatori, e concludo, la nostra Pediatria di Famiglia è considerata tra le prime al mondo in termini di efficienza e qualità.

Vogliamo che anche per l'assistenza a questi bambini raggiunga i livelli più alti.

Auspichiamo fortemente che questa legge ci aiuti a raggiungere questo ambizioso obiettivo

