

Regione Sicilia

DECRETO 1 febbraio 2007 (*GURS 23 FEBBRAIO 2007 - N. 9*)

Linee guida di organizzazione della rete assistenziale per persone affette da disturbo autistico

L'ASSESSORE PER LA SANITA'

Visto lo Statuto della Regione;

Visto il decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 e successive integrazioni e modificazioni;

Visto l'art. 25, comma 8, della legge regionale 22 dicembre 2005, n. 19, che ha autorizzato l'Assessore regionale ad emanare un programma regionale per l'autismo;

Visto il decreto 25 luglio 2006, n. 8412, con cui è stato istituito presso l'Assessorato della sanità il tavolo tecnico per l'autismo con il compito di elaborare una proposta regionale tendente a individuare uno specifico programma terapeutico-riabilitativo per i pazienti affetti da tale patologia;

Visto il documento esitato dal tavolo tecnico di cui sopra in data 18 ottobre 2006, con cui sono state definite le linee guida per garantire una corretta assistenza ai soggetti affetti da autismo;

Preso atto che le linee guida sono state condivise dai direttori dei dipartimenti di salute mentale nel corso dell'incontro del 15 novembre 2006;

Considerato, altresì, che i rappresentanti delle associazioni dei genitori di soggetti autistici hanno dato la propria condivisione alle cennate linee guida nel corso della riunione del 29 novembre 2006;

Ritenuto di dover condividere, facendole proprie, le citate linee guida e di dover procedere all'emanazione del documento di organizzazione della rete assistenziale per persone affette da disturbo autistico coerentemente all'indicazione di cui alla legge regionale n. 19/2005;

Decreta:

Art. 1

Sono approvate le linee guida di organizzazione della rete assistenziale per persone affette da disturbo autistico di cui all'allegato che costituisce parte integrante del presente decreto.

Art. 2

Il presente decreto sarà pubblicato nella *Gazzetta Ufficiale* della Regione siciliana.

Palermo, 1 febbraio 2007.

LAGALLA

Allegato

LINEE GUIDA DI ORGANIZZAZIONE DELLA RETE ASSISTENZIALE PER LE PERSONE AFFETTE DA DISTURBO AUTISTICO

(Legge regionale 22 dicembre 2005, n. 19, art. 25, comma 8)

PREMESSA

L'autismo si è sempre configurato quale tematica ampiamente dibattuta negli ambienti scientifici e culturali internazionali dall'iniziale individuazione e definizione all'epoca attuale. Le ragioni della persistenza di tale dibattito (seppure risultino ormai superate anacronistiche teorie e sia largamente condivisa la natura neurobiologica del disturbo) vanno sostanzialmente ricercate nelle grandi questioni nucleari che permangono irrisolte: l'etiopatogenesi, la disomogeneità dei profili, i confini nosografici con disturbi che presentano talune similarità (talora, peraltro, solo in alcune fasi dello sviluppo) e, pertanto, le implicazioni diagnostiche e prognostiche, nonché le relative modalità di presa in carico ed i modelli di intervento proposti.

Sono stati progressivamente elaborati strumenti diagnostici sempre più raffinati volti alla delineazione del profilo cognitivo/neuropsicologico, del peculiare repertorio fenomenologico e delle modalità che ne caratterizzano lo stile comportamentale e, parallelamente, sono stati teorizzati ed approntati modelli di intervento (differenti per presupposti teorici e metodologici), alcuni dei quali hanno ricevuto ampia

validazione dalla comunità scientifica internazionale. Ciononostante, permangono eterogenei i protocolli di intervento proposti (taluni dei quali privi di fondamento scientifico), continuandosi ad alimentare le "incertezze" ed il disorientamento sia negli operatori direttamente coinvolti nel processo diagnostico e nella formulazione del progetto terapeutico/riabilitativo, sia nei genitori degli individui affetti dal disturbo, sia infine all'interno delle diverse agenzie preposte all'erogazione di servizi specifici.

Scopo del presente documento è, pertanto, quello di delineare percorsi diagnostici e riabilitativi che si uniformino a principi e linee guida largamente condivisi dalla comunità scientifica nazionale ed internazionale, da proporre ed attuare nell'ambito del nostro territorio regionale, che in atto risulta carente, sia in merito alla capacità di rilevare il "bisogno" dell'utenza specifica, che in merito all'"offerta" di idonei protocolli diagnostici e riabilitativi. Contestualmente, stante l'evidenza di una realtà regionale fortemente disomogenea, si intende avviare un processo volto a garantire un'idonea rete di servizi all'interno di ciascuna azienda sanitaria locale, tracciando percorsi che, seppure non univoci, non risultino approssimativi e/o dissonanti rispetto a parametri di riferimento già validati. Si fa riferimento alle "linee guida per l'autismo" pubblicate dalla Società italiana di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (SINPIA, 2005).

1. DEFINIZIONE DEL DISTURBO

L'autismo è un disturbo del neurosviluppo che configura una disabilità permanente complessa, di natura neurobiologica, con esordio nei primi tre anni di vita. Le aree prevalentemente interessate sono quelle relative alla comunicazione, all'interazione sociale reciproca ed al repertorio di interessi/attività (selettivi e ripetitivi) e le anomalie comportano una significativa compromissione dello sviluppo delle funzioni mentali con la conseguenza di una grave disabilità che può assumere espressività variabile lungo il ciclo di vita. Circa l'80% delle persone con autismo presenta anche una condizione di ritardo mentale ed almeno il 50% non sviluppa linguaggio verbale strutturato.

Di fatto l'autismo rappresenta una condizione specifica all'interno di uno spettro di disturbi, definiti disturbi dello spettro autistico o disturbi pervasivi dello sviluppo (DSM IV-TR), nel quale si includono:

- il disturbo autistico;
- il disturbo di Asperger;
- i disturbi pervasivi dello sviluppo NAS.

Il disturbo di Rett e il disturbo disintegrativo dell'infanzia, tuttora inclusi in tale spettro dal DSM IV-TR, rappresentano condizioni che si ritiene opportuno differenziare:

- il disturbo di Rett, seppure caratterizzato dalla presenza di tratti autistici nelle fasi evolutive precoci, presenta specificità sul piano eziopatogenetico, fenomenologico e prognostico;
- il disturbo disintegrativo dell'infanzia attualmente include quadri disomogenei caratterizzati da differente etiopatogenesi/fenomenologia/prognosi.

I disturbi dello spettro autistico risultano frequentemente associati (comorbidità) a condizioni quali epilessia e/o anomalie EEG grafiche (25-30%), turbe dell'umore, condotte problematiche e manifestazioni di etero/autolesionismo.

1.1 Prevalenza

Sulla base dei dati attualmente disponibili, la stima di una prevalenza di 10 casi per 10.000 sembra la più attendibile (Fombonne, 2003; Volkmar et al., 2004). Tale dato, confrontato con quelli acquisiti in passato, ha portato a concludere che i disturbi dello spettro autistico risultino in atto 3-4 volte più frequenti rispetto a quanto riportato in letteratura 30 anni fa (Fombonne, 2003; Yeargin-Allsopp et al., 2003).

La discordanza nelle stime di prevalenza sarebbe da attribuire, piuttosto che ad un reale incremento dei casi, ad una serie di fattori individuabili in:

- definizione di criteri diagnostici, che ha portato all'inclusione delle forme più lievi;
- diffusione di protocolli diagnostici standardizzati;
- maggiore sensibilizzazione e consapevolezza degli operatori e della popolazione generale;
- istituzione di servizi preposti alla fase diagnostica.

Secondo tali dati di prevalenza in Sicilia si stimerebbero circa 5.000 persone con disturbi dello spettro autistico.

I disturbi dello spettro autistico non presentano prevalenze geografiche e/o etniche.

Presentano una prevalenza di sesso (rapporto M/F: 3-4/1) (Fombonne, 2003; Skuse, 2000; Yeargin-Allsopp et al., 2003).

1.2 Aspetti prognostici

La prognosi, in termini di sviluppo di autonomie personali/sociali e di qualità della vita, è fortemente condizionata dal grado di compromissione cognitiva e dalla presenza di verbalità. Risente, peraltro, significativamente dell'eventuale associazione di disturbi in comorbidità e della presenza di condotte

disadattive.

Dai dati riportati in letteratura, emerge che solo un terzo delle persone che presentano disturbi dello spettro autistico acquisisce un grado di autonomia soddisfacente; di contro, la percentuale maggiore necessita di assistenza continuativa.

La prognosi risulta significativamente condizionata anche dalla precocità e dall'adeguatezza dell'intervento riabilitativo.

1.3 Principi guida per la presa in carico

Per favorire lo sviluppo delle potenzialità delle persone con disturbi dello spettro autistico, migliorare la loro qualità di vita e quella dei loro familiari, risulta indispensabile una rete di servizi accessibile già dai primi anni di vita del bambino, specifici per patologia, rigorosi per metodologia e flessibili nell'erogazione delle prestazioni.

I servizi con funzione di diagnosi e riabilitazione devono fornire un supporto medico, psicologico, pedagogico e sociale, adeguati per fascia di età (infanzia, adolescenza ed età adulta) che preveda l'interazione con la famiglia, la scuola e, qualora possibile, il mondo del lavoro.

La presa in carico si articola in presa in carico diagnostica e presa in carico riabilitativa.

Presa in carico diagnostica per:

- 1) diagnosi nosografica;
- 2) diagnosi funzionale.

Le procedure suggerite per la formulazione della diagnosi di autismo si inscrivono in una valutazione clinica globale, la quale ha lo scopo di raccogliere le informazioni utili a "conoscere" il bambino nel suo complesso, la famiglia e l'intero contesto ambientale.

Accanto all'osservazione diretta del bambino, è particolarmente importante poter disporre di dati attendibili relativi al comportamento del bambino in svariati contesti (famiglia, scuola, attività del tempo libero).

Il processo diagnostico deve prevedere più incontri, sia per rispettare i tempi necessari all'effettuazione delle varie fasi del processo, sia per consentire ai genitori e al bambino di "familiarizzare" con l'ambiente e le figure dell'équipe.

La presa in carico diagnostica deve essere realizzata da una équipe, in cui siano rappresentate, oltre al neuropsichiatra infantile, le figure dello psicologo, del terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, del logopedista, dell'educatore.

Il neuropsichiatra infantile e tutte le altre figure che completano l'équipe devono aver maturato specifiche esperienze nell'ambito dei disturbi pervasivi dello sviluppo.

La presa in carico riabilitativa necessita di:

- interdisciplinarietà;
- coordinamento fra servizi rivolti all'intero ciclo di vita;
- coordinamento fra servizi e famiglia;
- formazione specifica/continuativa degli operatori e delle famiglie;
- progetto educativo globale individualizzato;
- sistematicità/continuità/flessibilità dell'intervento;
- adattamento ambientale.

2. ELEMENTI DI CRITICITA' NELL'ATTUALE RETE DEI SERVIZI SICILIANA

La Regione Sicilia attualmente dispone di una serie di servizi di tipo diagnostico/riabilitativo (unità operativa c/o università/ospedali/servizi territoriali, centri diagnostici e riabilitativi convezionati e privati, scuola), che in atto rispondono solo parzialmente alla "domanda" del territorio.

Il territorio risulta carente per la rilevazione del bisogno e nell'erogazione dei servizi.

In particolare è possibile individuare le seguenti criticità:

- 1) difficoltà a condividere un comune approccio diagnostico e conseguente difficoltà nel creare modelli di intervento;
- 2) carenza di formazione delle varie figure professionali: ne derivano difformità e mancata condivisione di protocolli diagnostici/terapeutici;
- 3) ritardi nell'individuazione precoce e difficoltà importanti nella possibilità di attivazione di progetti riabilitativi intensivi e precoci, subito dopo la formulazione della diagnosi (lunghe liste di attesa per l'accesso ai centri di riabilitazione, assenza di strutture preposte ai DH per i trattamenti psicoeducativi intensivi);
- 4) mancanza di continuità della presa in carico tra l'età evolutiva e l'età adulta;
- 5) mancata presa in carico degli adulti;
- 6) carenza di centri diurni e residenziali per soggetti con disturbi dello spettro autistico;
- 7) mancato coinvolgimento della famiglia come interlocutore fondamentale;
- 8) assenza di una rete integrata di servizi sanitari-sociali-educativi che comprenda policlinici universitari,

I.R.C.C.S., azienda unità sanitaria locale, centri riabilitativi convenzionati e privati, scuola, servizi sociali, enti locali.

3. ISTITUZIONE DI UN SERVIZIO REGIONALE LIFE SPAN

In considerazione delle premesse formulate è necessario un progetto integrato (che coinvolga anche l'area dell'integrazione socio-sanitaria), per la realizzazione di una rete di servizi rivolti alle persone con disturbi dello spettro autistico ed alle loro famiglie, in tutte le fasi del ciclo di vita, allo scopo di migliorare il livello qualitativo degli interventi rivolti a questa particolare categoria di utenti.

La realizzazione del progetto è centrata:

a) sulle modalità di utilizzare le risorse esistenti al fine di costruire un system care che dia coerenza ed efficacia agli interventi complessivi;

b) sulla formazione specifica del personale, elemento indispensabile per portare avanti qualunque programma di miglioramento dei servizi assistenziali.

Per l'attuazione di quanto previsto le risorse dedicate vanno individuate tra quelle destinate alle aree d'assistenza interessate, negoziate con le direzioni aziendali in sede di assegnazione di budget.

Obiettivi del progetto

Gli obiettivi che si intendono perseguire sono:

- 1) favorire la condivisione di linee guida comuni per la diagnosi e la terapia che rappresentino punti di riferimento per genitori e/o operatori di vario livello (medici di famiglia, pediatri di base, neuropsichiatri infantili, psicologi, pedagogisti, terapisti della riabilitazione, educatori, etc.);
- 2) favorire l'integrazione operativa dei servizi assistenziali presenti nel territorio;
- 3) sostenere la costruzione di un percorso di interazione con le famiglie, che consenta riferimenti univoci e valutazione costante dei risultati;
- 4) definire ambiti di ricerca prioritari;
- 5) dettare linee d'indirizzo sui percorsi formativi;
- 6) definire criteri organizzativi e clinico-operativi dei servizi assistenziali dedicati.

4. DEFINIZIONE DEL MODELLO OPERATIVO DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO

Dovendo affrontare una patologia complessa (i disturbi dello spettro autistico) è fondamentale definire un modello metodologico basato sulla triade "individuazione, valutazione, trattamento".

La metodologia di intervento viene descritta in dettaglio nell'allegato A.

5. RETE INTEGRATA DI SERVIZI

La rete integrata dei servizi deve consentire la presa in carico della persona con autismo che contempli la diagnosi, l'aiuto alla famiglia, l'educazione, l'eventuale protocollo farmacologico e l'avvio di un programma di intervento per l'intero ciclo di vita.

La realizzazione delle raccomandazioni tecniche-operative contenute nelle linee guida elaborate dalla Società italiana di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (SINPIA) e l'adozione del modello operativo diagnostico e terapeutico, definito in allegato, richiedono, tra l'altro, una rete di servizi che operino a differenti livelli di complessità e propongano opzioni assistenziali differenziate, adeguate a soddisfare le molteplici necessità di questi pazienti.

La tipologia dei servizi assistenziali indicati nelle presenti linee guida fa riferimento a quanto già realizzato in altre realtà nazionali ed ha valenza sperimentale.

La rete dei servizi sotto delineata tende a valorizzare le risorse umane e professionali già esistenti, ove individuabili, ed a coinvolgere eventuali altri operatori in adeguati processi formativi al fine di dare le opportune risposte assistenziali agli utenti.

5.1 Pediatra di libera scelta

Il primo livello di questa rete assistenziale va individuato nel pediatra di libera scelta.

Lo studio del pediatra è la sede di "primo contatto naturale" con la patologia ed il pediatra è l'operatore sanitario che ha un ruolo fondamentale per il rilievo degli indicatori relazionali, comunicativi e comportamentali che orientano verso una diagnosi precoce di disturbo dello spettro autistico.

La rilevazione può avvenire durante i periodici bilanci di salute o in seguito alle eventuali preoccupazioni dei genitori rispetto a problemi dello sviluppo emotivo e sociale del loro bambino.

A tal fine sarebbe opportuna l'utilizzazione di test screening standardizzati, tipo CHAT (Checklist for Autism in Toddlers).

La diagnosi di sospetto comporta l'invio presso una struttura di neuropsichiatria infantile (NPI) per i successivi approfondimenti e l'eventuale conferma diagnostica.

Si ritiene auspicabile che l'invio ai servizi specialistici da parte dei pediatri avvenga mediante una scheda dedicata ove vengano riportati i dati clinici di sospetto e gli elementi emersi dalle eventuali valutazioni

standardizzate.

Oltre che la rilevazione dei segni utili per l'effettuazione di una diagnosi di sospetto e l'invio ai servizi di NPI per la conferma diagnostica, il pediatra rappresenta il raccordo indispensabile di tutti gli interventi assistenziali effettuati a vari livelli di complessità sul bambino con comportamento autistico, oltre a costituire un modulatore delle relazioni tra i servizi assistenziali specialistici e la famiglia.

Si ritiene indispensabile indirizzare iniziative di informazione e formazione ai pediatri di libera scelta (vedi formazione) e coinvolgere questi professionisti nella presa in carico dei pazienti, attivando modalità di restituzione formalizzate con le unità operativa di NPI e le strutture dedicate.

5.2 Unità operative di neuropsichiatria infantile

Le unità operative multiprofessionali di NPI (territoriali, ospedaliere, universitarie e di I.R.C.C.S.) rappresentano le strutture istituzionalmente preposte alla gestione dell'assistenza ai soggetti con comportamento autistico in età evolutiva.

Le strutture formulano la diagnosi secondo i criteri previsti dai sistemi di classificazione internazionali (DSM-IV-TR, ICD 10) e mediante l'adozione di strumenti diagnostici e scale di valutazione validate a livello internazionale ed indicati nelle linee guida SINPIA.

Effettuano una valutazione clinica globale secondo linee guida SINPIA e redigono un progetto di presa in carico individualizzato, concordato con la famiglia.

Il progetto deve fare costante riferimento alle caratteristiche del bambino, alle caratteristiche del suo contesto di vita e del territorio di appartenenza (ai sensi dell'art. 14 della legge n. 328/2000).

Il progetto deve indicare un operatore del gruppo multiprofessionale che si assume il compito di coordinare gli interventi e porsi come riferimento per i familiari (case manager).

Il piano terapeutico riabilitativo deve esplicitare gli obiettivi, le strategie, i tempi e le modalità di verifica. Il piano dovrà fare riferimento a strategie di intervento e modelli di presa in carico validati così come indicato nelle linee guida SINPIA.

Le unità operative di neuropsichiatria infantile gestiscono l'eventuale terapia farmacologica ed effettuano interventi abilitativi, psicoeducativi e psicoterapeutici.

Le unità operative ospedaliere, universitarie e di I.R.C.C.S. effettuano le indagini strumentali e di laboratorio secondo le indicazioni contenute nelle linee guida per l'autismo della SINPIA.

Le unità operative distrettuali costituiscono la sede istituzionale per la messa a punto di un progetto per l'integrazione scolastica dell'individuo con disturbo autistico che deve prevedere tra l'altro anche la formulazione del Piano educativo individualizzato (PEI), concordato con la famiglia, la scuola, i servizi socio-assistenziali ed i centri di riabilitazione eventualmente frequentati.

Il PEI dovrà fare riferimento a modelli di presa in carico validati e verrà sottoposto a periodiche rivalutazioni mediante utilizzo delle scale valutative riconosciute come da linee guida SINPIA.

Le unità operative distrettuali saranno essenziali per l'espletamento degli interventi terapeutici, di attenzione alla qualità della vita delle persone con autismo e delle loro famiglie, di follow-up sulla efficacia complessiva del trattamento ed opereranno in stretta connessione funzionale con il pediatra di libera scelta e con i servizi dedicati di cui al punto 5.4.

A tal proposito si ritiene auspicabile prevedere protocolli d'intesa tra i servizi preposti per l'attuazione di procedure condivise.

5.3 Dipartimenti di salute mentale

Il DSM nelle sue articolazioni e le aziende universitarie e gli I.R.C.C.S. rappresentano le strutture istituzionalmente preposte alla gestione dell'assistenza ai soggetti con comportamento autistico in età adulta. I servizi multiprofessionali di salute mentale si fanno carico delle persone autistiche in età adulta garantendo il proseguimento del progetto di presa in carico individualizzato già iniziato in età evolutiva o attivando un nuovo progetto per coloro che afferiscono per la prima volta al servizio.

Appare indispensabile definire procedure di buona prassi volte ad assicurare una corretta integrazione tra i servizi di neuropsichiatria infantile e quelli di salute mentale in modo da garantire la continuità assistenziale e dare coerenza agli interventi complessivi.

A tal fine sarebbe opportuno che nell'età di transizione l'utente sia seguito per almeno un anno da un'equipe integrata tra gli operatori dei due servizi.

E' indispensabile in ogni caso che venga formalizzato un trasferimento di informazioni anamnestico-cliniche tra gli operatori dei due servizi che preveda la presenza dei familiari.

Il progetto educativo verrà sottoposto a periodiche rivalutazioni al fine di garantire le modificazioni e l'adeguamento del programma al livello di sviluppo e di adattamento della persona con autismo.

5.4 Servizi dedicati

5.4.1 *Centro per la diagnosi ed il trattamento intensivo precoce*

Il Centro rappresenta un'offerta strategicamente significativa per tutta la popolazione a rischio di patologia o che presenta segni premonitori o manifesti del disturbo.

E' attivato all'interno delle unità operative di neuropsichiatria infantile di cui al punto 5.2 e deve essere funzionalmente collegato con le strutture che erogano assistenza a differenti livelli ai soggetti con autismo.

Il Centro dovrà garantire, oltre alla formulazione diagnostica e alla pianificazione del trattamento:

- la definizione diagnostica dei casi sospetti in età precoce;
- l'effettuazione di un training precoce intensivo genitori-bambino e di trattamenti abilitativi e psicoterapeutici intensivi di durata variabile, per bambini a forte rischio evolutivo verso i disturbi generalizzati dello sviluppo o già diagnosticati;
- la realizzazione del progetto riabilitativo in maniera diretta o tramite raccordo con strutture pubbliche o private con dimostrata competenza ed esperienza con le quali si condivide il progetto.

Le figure professionali del Centro devono costituire un'équipe stabile formata da:

- neuropsichiatra infantile;
- psicologo;
- pedagogista;
- assistente sociale;
- terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva;
- logopedista;
- eventuali altre figure professionali.

Il neuropsichiatra infantile che coordina l'équipe deve aver familiarità con i criteri diagnostici comunemente adottati a livello internazionale e con gli strumenti di valutazione che su tali criteri sono stati elaborati (Linee guida SINPIA).

Tutte le figure rappresentate nell'équipe devono aver maturato specifiche e documentate esperienze nell'ambito dei disturbi pervasivi dello sviluppo.

5.4.2 *Centro ospedaliero per la diagnosi ed il trattamento*

Centro con finalità diagnostiche e terapeutiche che eroga assistenza integrata a differenti livelli di complessità, mediante l'aggregazione di interventi multiprofessionali effettuati in regime ambulatoriale, di day hospital e di ricovero ordinario.

Il Centro per la diagnosi ed il trattamento garantisce:

- la gestione delle emergenze mediante assistenza in regime di day hospital o di ricovero ordinario;
- la definizione diagnostica dei casi complessi, mediante valutazione standardizzata della fenomenologia clinica e l'esecuzione di eventuali indagini strumentali e di laboratorio;
- la messa a punto di eventuali trattamenti farmacologici complessi;
- l'attivazione di DH riabilitativi e psicoterapeutici intensivi.

Ha sede all'interno di unità operative di NPI universitarie, ospedaliere o di I.R.C.C.S.

Deve poter usufruire di un'attività di consulenza per l'espletamento di procedure specialistiche diagnostiche o terapeutiche di più frequente riscontro (odontoiatria, oculistica, piccola chirurgia, etc), in modo da realizzare percorsi facilmente accessibili in ambiente protetto.

Le figure professionali del Centro per la diagnosi ed il trattamento devono costituire un'équipe stabile formata da:

- neuropsichiatra infantile;
- psicologo;
- terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva;
- logopedista.

5.4.3 *Centro diurno per adolescenti con disturbo autistico*

Struttura a valenza terapeutica e socio-riabilitativa i cui interventi sono finalizzati all'acquisizione di competenze per il raggiungimento dei migliori livelli possibili di autonomia personale, di interazione sociale e di inserimento nel mondo del lavoro.

Gli interventi effettuati presso la struttura devono essere posti all'interno del progetto di presa in carico globale individualizzato.

Il progetto va condiviso o ridefinito dagli operatori del Centro, facendo riferimento a elementi clinici successivamente emersi o a valutazioni di opportunità (risorse e competenze disponibili).

Il progetto deve inoltre essere esplicitato ai genitori e da questi accettato.

Nel progetto vanno indicati gli obiettivi intermedi e finali ed i tempi delle relative verifiche.

Gli standard strutturali sono quelli indicati nel decreto 17 giugno 2002.

Deve essere assicurata la presenza almeno delle seguenti figure professionali:

- neuropsichiatra infantile;
- psicologo;
- pedagogo;
- assistente sociale;
- terapeuta della riabilitazione psichiatrica e psicosociale;
- figure di assistenza secondo gli standard previsti;
- eventuali altre figure professionali.

Tutte le figure rappresentate nell'equipe devono effettuare iter formativi specifici.

Il Centro deve garantire un'apertura di 8 ore al giorno per 6 giorni settimanali e deve essere funzionalmente collegato con le strutture che erogano assistenza a differenti livelli ai soggetti con autismo.

Si ritiene ottimale un numero di posti per struttura non superiore a 20, con organizzazione modulare delle attività, in base alle fasce d'età e/o al sesso.

La permanenza degli ospiti presso la struttura non può essere vincolata in maniera perentoria al criterio dell'età cronologica ma piuttosto alle caratteristiche psicopatologiche del soggetto e alla possibilità di migliorare le sue competenze relazionali e prestazionali, nonché la sua qualità di vita, mediante trattamenti specifici in strutture dedicate.

Per i soggetti che hanno superato il 18° anno di età è opportuno che un'equipe del dipartimento di salute mentale affianchi l'equipe curante della struttura, anche al fine di programmare l'inserimento del soggetto nei circuiti riabilitativi della salute mentale per adulti.

In base a stime, da verificare nel corso della realizzazione delle presenti linee guida, appare opportuno attivare almeno una struttura semiresidenziale in ogni azienda sanitaria locale; nelle aziende sanitarie locali di Palermo, Catania e Messina almeno due.

5.4.4 Comunità residenziale per adolescenti con disturbo autistico

Struttura residenziale a valenza terapeutica e socio-riabilitativa per adolescenti con disturbo autistico che, per le caratteristiche della patologia e/o del loro contesto di vita, non hanno trovato possibilità di gestione all'interno della famiglia, con il supporto delle strutture socio-assistenziali e sanitarie previste.

Compiti della struttura sono l'acquisizione di competenze finalizzate al raggiungimento dei migliori livelli possibili di benessere, di autonomia personale, di interazione sociale e di inserimento nel mondo del lavoro. Gli interventi effettuati presso la struttura devono essere posti all'interno del progetto di presa in carico globale individualizzato.

Il progetto va condiviso o ridefinito dagli operatori del Centro, facendo riferimento a elementi clinici successivamente emersi o a valutazioni di opportunità (risorse e competenze disponibili).

Il progetto deve inoltre essere esplicitato ai genitori e da questi accettato.

Nel progetto vanno indicati gli obiettivi intermedi e finali ed i tempi delle relative verifiche.

La struttura non dovrà avere più di 10 posti e dovrà possedere gli standard strutturali e organizzativi previsti nel decreto 17 giugno 2002.

L'ubicazione della struttura potrà avvenire in contesti adeguati a realizzare comunità agricolo-abilitative (farm communities) già positivamente sperimentate in altre realtà sociali.

La permanenza degli ospiti presso la struttura non può essere vincolata in maniera perentoria al criterio dell'età cronologica ma piuttosto alle caratteristiche psicopatologiche del soggetto e alla possibilità di migliorare le sue competenze relazionali e prestazionali, nonché la sua qualità di vita, mediante trattamenti specifici in strutture dedicate.

Per i soggetti che hanno superato il 18° anno di età è opportuno che una equipe del dipartimento di salute mentale affianchi l'equipe curante della struttura, anche al fine di programmare l'inserimento del soggetto nei circuiti riabilitativi della salute mentale per adulti.

Lo standard organizzativo dovrà prevedere la presenza almeno delle seguenti figure professionali:

- neuropsichiatra infantile;
- psicologo;
- assistente sociale;
- terapeuta della riabilitazione psichiatrica e psicosociale;
- figure di assistenza secondo gli standard previsti;
- eventuali altre figure professionali.

Tutte le figure rappresentate nell'equipe devono effettuare iter formativi specifici.

La struttura deve essere funzionalmente collegata con le strutture che erogano assistenza a differenti livelli ai soggetti con autismo.

Si ritiene opportuno procedere all'istituzione, in una prima fase, di una struttura residenziale per ogni bacino di utenza; riservandosi di istituire altre strutture sulla base di successive valutazioni dei bisogni.

I servizi dedicati di cui ai punti 5.4.1 e 5.4.2, attivati all'interno delle unità operative di NPI, fanno esclusivo riferimento alle competenze professionali degli operatori e alle modalità d'intervento; la loro configurazione organizzativa all'interno delle articolazioni aziendali è demandata alle singole realtà gestionali.

I servizi dedicati di cui ai punti 5.4.3 e 5.4.4 possono essere realizzati anche all'interno dei programmi di integrazione socio-sanitaria.

6. FORMAZIONE

La formazione degli operatori, implicati a vario titolo nella gestione delle problematiche poste dai soggetti autistici, rappresenta il presupposto indispensabile per porre gli interventi in linea con i più moderni e accreditati protocolli operativi e terapeutici e dare garanzie di appropriatezza e di efficacia.

I destinatari delle attività di formazione sono i pediatri di famiglia, i neuropsichiatri infantili, gli psichiatri, gli psicologi ad indirizzo clinico, i pedagogisti, i logopedisti, gli assistenti sociali, gli educatori, i terapisti della riabilitazione, gli insegnanti e le famiglie.

Per tutti dovranno essere programmati interventi informativi e formativi secondo i modelli accreditati a livello scientifico internazionale.

Nello specifico per i pediatri di base gli interventi formativi saranno mirati ad acquisire le competenze necessarie per l'individuazione precoce del disturbo autistico, mentre per gli altri operatori sanitari di ambiti specialistici l'obiettivo sarà quello di affinare le competenze necessarie per una accurata valutazione diagnostica e la presa in carico globale.

Attraverso un piano di interazione programmata tra strutture sanitarie dedicate e istituzioni scolastiche, agli insegnanti e agli educatori verranno forniti strumenti culturali relativi alla patologia in oggetto e verranno proposte specifiche indicazioni per attuare e qualificare i piani di lavoro educativo personalizzati con strategie e contenuti mirati ai bisogni della persona autistica.

Per le famiglie infine dovranno essere garantite informazioni di base sulla sindrome autistica, sulle strategie abilitative validate a livello internazionale e su quelle disponibili sul territorio di riferimento nonché sui percorsi di presa in carico.

7. RICERCA

Negli ultimi decenni la ricerca neurobiologica ha permesso di identificare tutta una serie di condizioni (malformative, genetiche, metaboliche, etc.) associate al fenotipo comportamentale autistico. Al momento attuale si stima che almeno il 10% di tutti i casi di disturbo autistico debba essere considerato "sintomatico". Sulla base di convincenti evidenze acquisite e replicate da diversi studi internazionali, si ritiene oggi che esistano all'interno dello spettro autistico differenti sottogruppi eziologici.

La ricerca dovrà focalizzare la sua attenzione:

- a) sui meccanismi eziopatogenetici di natura neurobiologica che stanno alla base del disturbo;
- b) sulla elaborazione e validazione di protocolli e modelli d'intervento innovativi;
- c) sugli studi di follow up con valutazioni di processo e di esito.

8. REGISTRO REGIONALE

Viene istituito un apposito registro regionale autismo al fine di effettuare una rilevazione dei dati clinici ed epidemiologici.

Tali dati potranno essere utilizzati anche per un'analisi di processo e verificare l'efficacia del modello organizzativo proposto.

9. TAVOLO TECNICO REGIONALE

La particolare rilevanza sanitaria e sociale del disturbo autistico, la mancanza di modelli d'intervento condivisi e la mancata definizione di una rete di servizi assistenziali nella nostra Regione fa ritenere opportuna la costituzione di un tavolo tecnico regionale.

L'Ispettorato regionale sanitario provvederà a nominare il tavolo tecnico con compiti di:

- definizione e attivazione del registro regionale;
- rilevazione epidemiologica ed analisi dei processi assistenziali;
- linee d'indirizzo sui percorsi formativi e sulla ricerca;
- monitoraggio sulla realizzazione delle presenti linee guida;
- valutazione sulla qualità dei servizi offerti;
- aggiornamento delle presenti linee guida.

Allegato A

MODELLO OPERATIVO DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO

Il modello operativo diagnostico e terapeutico implica un approccio interdisciplinare che prevede interventi a diversi livelli: farmacologici, riabilitativi, educativi, di sostegno alle famiglie, di formazione.

1. PROCESSO DIAGNOSTICO E VALUTATIVO

Il processo diagnostico è articolato in "screening", "diagnosi" e "valutazione".

Il processo di individuazione/definizione diviene il primo e fondamentale passo per qualsiasi approccio operativo; vi è a questo riguardo l'esigenza di utilizzare strumenti per l'inquadramento nosologico validati e diffusi nel contesto scientifico internazionale:

- a) per rendere possibile la comunicazione e il confronto tra i vari professionisti;
- b) per condurre le indagini diagnostiche con l'utilizzo di protocolli di osservazione e di valutazione standardizzati.

L'inquadramento nosografico è rivolto anche all'individuazione di "sottogruppi" nei quali la fenomenologia tipica dei disturbi dello spettro autistico risulta da inscrivere nell'ambito di quadri sindromici specifici che si configurano, pertanto, in profili differenti.

Screening di base

Nello screening per i disturbi dello spettro autistico si individuano due processi: attento monitoraggio dello sviluppo psicomotorio (volto alla precoce individuazione di patterns atipici) e screening volto all'identificazione di fattori di rischio specifici.

Si avvale anche dell'utilizzo di tests specifici (CHAT: Checklist for autism in toddlers). Risulta utile predisporre semplici griglie sintomatologiche da fornire in particolare ai pediatri di base ed ai genitori per evidenziare precocemente i segni indicativi di una eventuale malattia. Tali griglie consentiranno l'analisi sistematica di tutti i bambini da 0 a 2 anni e l'individuazione dei casi sospetti che saranno segnalati ai servizi di neuropsichiatria territoriali, ospedalieri, degli I.R.C.C.S. o dei policlinici universitari che procederanno alla valutazione.

Valutazione clinica globale

Le procedure suggerite per la formulazione della diagnosi di autismo si inscrivono in una valutazione clinica globale, la quale ha lo scopo di raccogliere le informazioni utili a "conoscere" il bambino nel suo complesso, la famiglia e l'intero contesto ambientale.

La valutazione clinica globale fa riferimento all'insieme delle procedure finalizzate a raccogliere dati utili a completare la conoscenza del bambino e a definire l'inquadramento nosografico.

Le fasi fondamentali del processo diagnostico si collocano in due principali aree:

1) area degli incontri con i genitori finalizzati a:

- raccogliere i dati anamnestici;
- definire il quadro comportamentale attuale del bambino;
- definire il funzionamento adattivo attuale del bambino;
- valutare le risorse "personali" (capacità di fronteggiare il disagio connesso al disturbo del figlio), "familiari" (caratteristiche del nucleo familiare, stato socio-economico, qualità delle relazioni intra ed interfamiliari) ed "ambientali" (disponibilità dei servizi sul territorio di residenza, aspetti culturali dell'area di appartenenza), cui riferirsi per la formulazione del progetto terapeutico;

2) area degli incontri dedicati al bambino:

- per l'esame obiettivo;
- per l'esame neurologico;
- per l'esame neuro-comportamentale con particolare riferimento a:
 - comportamenti con significato diagnostico;
 - livello cognitivo e linguistico. Per quel che riguarda le competenze cognitive, la valutazione prevede non solo il calcolo del QI totale, ma più in generale la definizione del profilo cognitivo della persona. In particolare, oltre al livello cognitivo globale, andranno valutati i fattori che concorrono a determinarlo, quali attenzione, memoria, abilità visuo-percettive, motorie e competenze prassiche. Particolarmente importante risulta anche la definizione delle modalità senso-percettive privilegiate e delle strategie preferenzialmente utilizzate per la risoluzione dei problemi. Per quel che riguarda le competenze linguistiche, è necessario procedere alla valutazione di tutte le componenti del linguaggio (fono-articolatoria, grammaticale, semantica, pragmatica), in espressione e in ricezione;
- sviluppo emotivo;

- profilo di sviluppo.

Valutazione neuropsichiatrica

Colloquio con i genitori (che rappresentano la prima fonte di informazione).

Il colloquio deve prevedere, nell'ambito di quanto già sopra riportato, l'acquisizione di notizie anamnestiche volte a delineare la condizione presentata specificamente dal bambino/adolescente/adulto per il quale è richiesta la valutazione: tali dati possono risultare utili nell'individuazione di fenotipi specifici, nei quali il "disturbo dello spettro autistico" si configura nell'ambito di altre specifiche condizioni (es.: sindromi da cause genetiche riconosciute/cause ambientali) e può apparire, pertanto, più o meno atipico nelle manifestazioni.

Anamnesi familiare:

- familiarità per disturbi psicopatologici e/o altre condizioni patologiche; eventuale precedente abortività e/o mortalità infantile in epoca precoce e/o altro nella fratria.

Anamnesi personale:

- storia prenatale: decorso della gravidanza: infezioni prenatali (rosolia, cytomegalovirus, toxoplasmosi, altro) e/o altre condizioni che hanno potuto condizionare lo sviluppo fetale (diabete materno; gestosi; abuso di alcool e/o altre sostanze; eventuali terapie farmacologiche); altri antecedenti prenatali;
- storia perinatale: eventuale sofferenza fetale; modalità del parto; circonferenza cranica e parametri auxologici alla nascita; indice di Apgar;
- particolare attenzione ad antecedenti quali: ipotonia neonatale; difficoltà di suzione/alimentazione; episodi critici neonatali;
- primi mesi di vita:
 - eventuale evidenza di anomalie relativamente a quanto attiene all'intersoggettività (in particolare: contatto oculare, investimento privilegiato delle figure genitoriali, sorriso sociale, dialogo tonico, movimenti/posture anticipatori, modulazione della mimica, intenzionalità "comunicativa", modulazione della vocalizzazione/lallazione);
 - "interesse" per l'ambiente (e, successivamente, modalità di investimento sull'oggetto);
 - eventuale evidenza di ipereccitabilità/irritabilità o, di contro, iporeattività;
 - patterns di attaccamento;
 - eventuali patterns caratteristici relativamente al ritmo sonno/veglia ed all'alimentazione;
 - sviluppo psicomotorio: acquisizione/mancata acquisizione di competenze specifiche nei diversi ambiti dello sviluppo e/o peculiarità/atipie delle medesime;
 - competenze "comunicative": linguaggio verbale e non verbale, prosodia, gesti deittici;
 - attenzione condivisa;
 - competenze "sociali" e prassie di significato sociale;
 - imitazione;
 - attività ludica di finzione;
- epoca di insorgenza e/o di chiara evidenza dei tratti oggetto della consultazione (con riferimento agli antecedenti da riferire ad eventuale disturbo della regolazione/indicatori precoci); individuazione di patterns caratterizzati da regressione o da continuum fenomenologico;
- dati relativi all'evoluzione del disturbo e caratteristiche fenomenologiche specificamente presentate dall'individuo oggetto della consultazione;
- eventuale persistenza/insorgenza di patterns specifici relativamente a ritmo sonno/veglia, alimentazione, peculiarità relative a modalità sensoriali (uditiva/tattile/visiva);
- dati relativi ad eventuale comorbidità con altre "condizioni" (epilessia e/o anomalie EEGrafiche; turbe dell'umore; altro) ed alla presenza di patologie specifiche;
- adattamento;
- presenza di condotte peculiari (picacismo, altro) e/o di condotte disadattive.

Possono essere usate anche interviste semi-strutturate o strutturate.

Esame obiettivo generale:

- circonferenza cranica (microcefalia o, di contro, macrocefalia);
- parametri auxologici;
- presenza di tratti dismorfici che possano essere configurati in sindromi genetiche riconosciute o necessitare di approfondimenti volti ad eventuale inquadramento diagnostico;
- presenza di manifestazioni cutanee e/o segni clinici distintivi di malattie neurocutanee;
- eventuale individuazione di sindromi genetiche o da cause "ambientali" che, tipicamente, possono presentare le caratteristiche fenomenologiche/comportamentali dei disturbi dello spettro autistico (esempio: ☐ sindrome dell'X-Fragile ☐ sclerosi tuberosa e, rispettivamente, ☐ infezioni connatali: rosolia, cytomegalovirus, toxoplasma, altre; ☐ sindrome fetale alcolica).

Esame obiettivo neurologico, volto all'eventuale individuazione di deficit neurologici focali e/o di disturbi dell'equilibrio e della coordinazione, nonché di eventuali condizioni patologiche specifiche:

- nervi cranici - eventuale presenza di deficit sensoriali;
- tono muscolare;
- funzioni cerebellari;
- riflessi profondi e superficiali;
- abilità relative a motricità grossolana/fine;
- coordinazione oculo-manuale e coordinazione dinamica generale;
- eventuale presenza di movimenti involontari;
- condotte stereotipate.

Osservazione (contesti non strutturati/strutturati).

Valutazione delle eventuali problematiche presenti in comorbidità.

Il protocollo diagnostico deve prevedere:

Consulenze specifiche

- visita ORL;
- visita foniiatrica;
- visita oculistica;

Secondo evidenze

- consulenza genetica, indagini genetiche, screening metabolici, etc.;
- consulenza fisiiatrica;
- eventuali altre consulenze specifiche;

Indagini elettrofisiologiche

- EEG durante sonno;
- solo in presenza di evidenze specifiche, eventuali altri esami quali;
- potenziali evocati visivi/uditivi/somatosensoriali;

Secondo le evidenze cliniche ed EEGrafiche, valutare l'opportunità di effettuare approfondimenti neuroradiologici:

- RM-Encefalo;
- TC-Encefalo.

Si prevede l'esecuzione di eventuali altri esami strumentali e/o di laboratorio secondo quanto emerso alla valutazione clinica e/o secondo protocolli specifici di concomitanti progetti di ricerca.

Valutazione psicologica, neuropsicologica e pedagogica

La valutazione del funzionamento cognitivo ed adattivo dell'individuo verrà effettuata utilizzando i seguenti strumenti di assessment:

- colloquio con il paziente, qualora le caratteristiche cognitivo-comportamentali dell'individuo lo consentano;
- osservazioni individuali e di gruppo, effettuate in situazioni strutturate e libere. Tali osservazioni consentono di raccogliere alcune informazioni fondamentali sulle competenze motorie e prassiche, sulla modalità di interazione con l'adulto e con i coetanei, sulle strategie di comunicazione usate, ricerca del materiale e suo utilizzo, scambio corporeo ed emotivo, reazioni al distacco dai genitori ecc.;
- test psicologici, neuropsicologici e pedagogici;
- attività di equipe pluridisciplinare.

L'aspetto più tecnico e metodologico prevede l'utilizzo di strumenti di valutazione standardizzati suddivisi in:
Test diagnostici

La diagnosi di autismo viene attualmente formulata facendo riferimento ai criteri del Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM-IV-TR), redatto dall'American Psychiatric Association (APA, 2002) o dell'International Classification of Disorders (ICD-10) dell'Organizzazione mondiale della sanità.

Gli strumenti diagnostici da utilizzare sono i seguenti:

- CARS (Childhood Autism Rating Scale) di Schopler et al. (1988), usata per effettuare la diagnosi di autismo in base ad osservazioni sistematiche. E' suddivisa in 15 aree relative alle principali aree comportamentali tra cui relazione sociale, imitazione, risposte emozionali, visive e uditive, utilizzazione del corpo e degli oggetti, comunicazione verbale e non ecc. Può essere utilizzata a partire dai 2 anni di età;
- ADOS-G (Autism Diagnostic Observation Schedule-Generico) (Lord et al., 2000), è uno strumento diagnostico semi-strutturato e standardizzato costituito da 4 moduli, per valutare la comunicazione, l'interazione sociale, il gioco o l'uso creativo dei materiali, nei soggetti in età evolutiva ed adulti in cui si sospetta la presenza di un disturbo dello spettro autistico. Permette la diagnosi entro lo spettro autistico secondo i criteri del DSM-IV e dell'ICD-10. Adatto all'utilizzo a partire dai 2 anni (anche per bambini non verbali), fino all'età adulta;

- ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised, Lord et al, 1994), è un colloquio strutturato per le famiglie che indaga i sintomi autistici nella sfera della relazione, della comunicazione e dei comportamenti stereotipati. Permette la diagnosi entro lo spettro autistico secondo i criteri del DSM-IV e dell'ICD-10;
- Autism Behavior Checklist (ABC) (Krug, Arid, Almond, 1980). Si utilizza per bambini a partire dai 18 mesi;
- Gillian Autism Rating Scale (GARS) (Gilliam, 1995). E' applicabile dai 3 ai 22 anni.

Test funzionali

- PEP-R (Psycho Educational Profile Revised) per i bambini, è un inventario di comportamenti ed abilità ideato per identificare livelli di apprendimento disomogenei ed idiosincratici; per offrire informazioni sul funzionamento evolutivo dell'imitazione, della percezione, dell'ambito grosso e fine motorio, dell'integrazione oculo-manuale, delle performances cognitive e cognitivo-verbali;
- AAPEP (Adolescent and Adult Psycho Educational Profile) per adulti e adolescenti. L'obiettivo dell'AAPEP è quello di fornire una valutazione delle abilità effettive e potenziali di adolescenti e adulti autistici in quelle aree che sono essenziali per il loro funzionamento semi-autonomo sia a casa che nella comunità e per il loro inserimento lavorativo in ambienti professionali protetti. L'AAPEP comprende la scala di osservazione diretta, la scala familiare e la scala scolastica/lavorativa, che indagano sei aree di funzionamento: attitudine al lavoro, funzionamento autonomo, abilità ricreative, comportamento lavorativo, comunicazione funzionale e comportamento interpersonale;
- MDS (Griffiths' Mental Development Scales), che valuta lo sviluppo dei bambini da 0 a 8 anni in sei aree: motricità, area personale-sociale, comprensione e linguaggio, coordinazione oculo-manuale, performance cognitive e ragionamento pratico;
- BSID II (Bayley Scale of Infant Development), suddivisa in scala mentale, motoria e di valutazione comportamentale, valuta il processo evolutivo nei neonati e nei bambini da 1 a 42 mesi.

Test di efficienza intellettiva

- scale Wechsler (WPPSI, WISC-R, WAIS-R), che valutano le abilità intellettive generali. I reattivi, suddivisi in una scala verbale e di performance, consentono di individuare il tipo di intelligenza (pratica o verbale), e carenze in specifiche aree del funzionamento cognitivo;
- LIPS (Leiter International Performance Scale) e Leiter-R, rappresentano test di intelligenza generale culture-free, basate principalmente su concetti astratti e con l'intervento minimo della componente verbale. La Leiter-R permette, inoltre, una valutazione delle capacità di attenzione e memoria;
- CPM (Color Progressive Matrice), valuta la capacità di fare confronti, ragionamenti per analogie e sviluppare un metodo logico di pensiero indipendentemente dalle nozioni precedentemente acquisite.

Test neuropsicologici

- scala BVN 5-11 (batteria per la valutazione neuropsicologica, età 5-11 anni, Bislacchi et al., 2005). La batteria valuta le principali funzioni cognitive: linguaggio, percezione visiva, memoria, prassie, attenzione, funzioni esecutive superiori, lettura, scrittura, calcolo);
- WCST (Wisconsin Card Sorting Test): indaga la formazione di concetti astratti e la capacità di cambiare strategie di problem-solving in funzione dei cambiamenti delle contingenze ambientali. E' stato spesso definito come uno specifico indicatore delle funzioni frontali o, meglio, prefrontali.

Test adattivi

- VABS (Vineland Adaptive Behavior Scales), valuta il grado di funzionalità personale e sociale dalla nascita all'età adulta, individuando abilità e deficit in aree specifiche del comportamento adattivo.

Il protocollo completo deve prevedere l'utilizzo per ogni individuo di almeno un test funzionale, uno di efficienza intellettiva, uno diagnostico e uno adattivo, scelti tra quelli elencati sulla base delle caratteristiche della persona.

Questi dati vengono integrati con quelli ottenuti dal pedagogo che somministra:

- batteria per la valutazione dei pre-requisiti alle competenze strumentali di base:
- LAP (Learning Accomplishment Profile, Sanford A.R. - Zelman J.G., 1987);
- scheda APE (analisi dei prerequisiti alla scrittura);
- PRCR-2 (prerequisiti per la diagnosi delle difficoltà di lettura e scrittura, Cornoldi, C. - Gruppo MT, 1992);
- valutazione abilità matematiche (I classe), Giovanardi Rossi - Malaguti, 1994.
- prove relative alle competenze strumentali di base tra cui:
- valutazione delle abilità di lettura: decodifica e comprensione prove M.T. (varie classi dalla I elem. alla III media, Cornoldi, Colpo, 1998);
- valutazione abilità di scrittura: batteria per la valutazione della scrittura e della competenza ortografica (prova dettato di un brano; prova di composizione visuo-grafica, Tressoldi, Cornoldi, 2000);
- valutazione abilità di calcolo: AC-MT (varie classi dalla I elem. alla III media, Cornoldi - Lucangeli - Bellino, 2002; Cornoldi - Cazzola, 2003).

La tabella che segue schematizza l'utilizzo dei test più comunemente utilizzati.

Nella scelta dei test si fa riferimento all'età cronologica. Si prevedono adattamenti sulla base del livello di

funzionamento.

Il risultato di questa fase è la determinazione del profilo di sviluppo.

Conclusioni diagnostiche

Le conclusioni diagnostiche vengono raccolte in una relazione di sintesi redatta dall'equipe interdisciplinare in cui vengono specificati:

- il protocollo diagnostico applicato;
- la diagnosi;
- le caratteristiche cliniche rilevate;
- le proposte di intervento;
- la prognosi.

Colloquio con la famiglia per la restituzione della diagnosi

L'incontro con i genitori deve prevedere: la definizione chiara del disturbo e delle implicazioni prognostiche; le proposte di intervento con particolare riferimento alle risorse presenti sul territorio di appartenenza; le caratteristiche del percorso diagnostico-terapeutico abitualmente previsto nella fase successiva alla prima diagnosi.

Successivamente vengono individuati con i genitori i punti critici su cui deve articolarsi il progetto terapeutico e la programmazione dei periodici incontri di controllo.

2. INDICAZIONI PER IL TRATTAMENTO

L'autismo è un disordine dello sviluppo biologicamente determinato che si traduce in un funzionamento mentale atipico che accompagna la persona per tutto il suo ciclo vitale.

La finalità a lungo termine del progetto terapeutico è quella di favorire il migliore adattamento possibile della persona al suo ambiente. Ciò, al fine di garantire una soddisfacente qualità di vita all'individuo e all'intero sistema famiglia.

Il raggiungimento di tale finalità prevede la definizione di una serie di obiettivi intermedi, che si articolano lungo una sorta di percorso "evolutivo": il percorso terapeutico. In ogni età è fondamentale che il progetto terapeutico sia altamente personalizzato e, pertanto, elaborato sulla base di un profilo che definisca le aree di forza e di debolezza e i reali bisogni della persona e del contesto.

I programmi di trattamento che sembrano produrre i migliori risultati sono quelli che:

- prevedono non un singolo trattamento, ma un sistema integrato di interventi coordinati che garantiscano la globalità della presa in carico per il bambino e il suo contesto;
- riconoscono tutti gli spazi che abitualmente il bambino frequenta come opportunità terapeutiche, quindi associano 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);
- coinvolgono la famiglia nel contesto diagnostico e terapeutico;
- prevedono un collegamento e un coordinamento tra interventi e servizi, scuola, famiglia;
- garantiscono una continuità di servizi per l'intero ciclo di vita della persona con disturbi dello spettro autistico;
- si basano sulla conoscenza della storia naturale del disturbo e sulla storia individuale di quel disturbo in quel bambino e nel suo contesto;
- forniscono servizi individualizzati per il bambino e il suo contesto;
- iniziano quanto più precoce possibile;
- utilizzano insegnamenti strutturali e sistematici;
- sono incentrati sul rafforzamento delle risorse presenti e sullo sviluppo delle competenze potenziali;
- sono in grado di incidere sull'integrazione e sullo sviluppo delle competenze cognitive, neuropsicologiche, simbolico-comunicative ed affettive compromesse nel bambino;
- offrono un progetto con obiettivi a breve e medio termine;
- prevedono la programmazione di verifiche periodiche dell'efficacia degli interventi riabilitativi.

Nell'esperienza scientifica internazionale, gli interventi più utilizzati e validati sono quelli educativo-abilitativi, basati su un approccio globale alla situazione individuale, familiare e scolastica allo scopo di individuare le risorse recuperabili e di facilitare cambiamenti adeguati nei contesti di vita (ABA, TEACCH, UCLA, Denver Model).

Le strategie fornite da questi approcci danno importanza ad un training altamente strutturato e spesso intensivo, adattato individualmente all'individuo, per favorire le capacità adattive, sociali e comunicative.

La scelta delle strategie è legata ad una serie di caratteristiche:

- l'età;
- l'entità della compromissione funzionale nell'ambito di ciascuna delle aree considerate per definizione

patognomiche; il livello cognitivo;

- lungo l'arco di vita della persona è possibile individuare 4 fasce di età, in cui le caratteristiche dell'intervento devono assumere connotazioni peculiari:

- periodo pre-scolare;
- periodo scolare;
- adolescenza;
- età adulta.

Nell'ambito del progetto terapeutico va valutata l'opportunità di eventuale terapia farmacologica, da prescrivere specificamente sulla base delle problematiche psicopatologiche talora presenti in comorbidità, e/o della significatività delle problematiche comportamentali frequentemente associate.

I farmaci più comunemente utilizzati sono rappresentati da stabilizzanti dell'umore (più frequentemente, acido valproico, carbamazepina/oxcarbazepina), antidepressivi (più frequentemente SSRI) e neurolettici: relativamente a questi ultimi, sulla base dell'clinica e da quanto emerso da studi multicentrici, farmaci quali il risperidone e l'olanzapina (neurolettici atipici), che presentano peraltro un profilo favorevole di tollerabilità, si sono dimostrati efficaci.

Pertanto, se ne propone l'impiego terapeutico anche al di sotto dell'età di prescrivibilità prevista dalle indicazioni terapeutiche ministeriali (riportata nelle schede tecniche dei rispettivi farmaci).

Si raccomanda di attenersi ai seguenti criteri:

1) nella fascia di età >5 anni, se ne propone l'impiego, secondo evidenza clinica, ritenendo indispensabile attento follow up, che preveda controlli trimestrali, onde verificarne costantemente efficacia ed eventuali effetti collaterali;

2) nella fascia di età <5 anni, proporre il trattamento farmacologico solamente dopo aver verificato la significatività, la persistenza e la mancata riducibilità delle condotte disadattive anche dopo aver avviato adeguato intervento riabilitativo, ravvisandosi pertanto come prioritario un trattamento polimodale che comprenda anche la terapia psicofarmacologica.

Si raccomanda attento follow up;

3) segnalazione di eventi avversi, attesi e/o inattesi, gravi e non gravi, attraverso l'apposita scheda di segnalazione;

4) si ritiene indispensabile attenersi a criteri di farmacovigilanza attiva:

- controllo di parametri quali glicemia basale, Hb glicosilata, prolattinemia;
- attento monitoraggio relativamente ad eventuale eccessivo incremento ponderale;
- eventuale insorgenza di patologie d'organo;
- periodici controlli ECG/cardiologici;
- eventuali altri controlli, secondo le specifiche condizioni presentate.

Si istituisce pertanto un registro osservazionale per il monitoraggio clinico e per la farmacovigilanza, al fine di poterne confermare il profilo di efficacia e definirne il profilo di tollerabilità.

Modalità di dispensazione: per quanto concerne le terapie off-label a base di neurolettici atipici la dispensazione è esclusivamente riservata ai servizi farmaceutici delle Aziende unità sanitarie locali di residenza dei pazienti.

Indicazioni di trattamento per bambini in età prescolare

Per i bambini di età compresa tra 0 e 5 anni è utile privilegiare un intervento educativo e riabilitativo che miri a costruire la capacità di interazione sociale, attraverso un progetto di lavoro incentrato sulla intersoggettività, sulle abilità sociali e sul potenziamento della capacità di comunicazione sia espressiva che recettiva.

In questa fascia di età l'intervento deve essere precoce, intensivo, curriculare (NRC, 2001).

L'intervento deve essere precoce: la precocità, infatti, permette una più adeguata sistematizzazione e riorganizzazione interna delle esperienze (Guaralnick, 1998; Dawson et al., 2001).

L'intervento deve essere intensivo: il termine "intensivo" si riferisce alla necessità di attivare una nuova dimensione di vita, per il bambino e per la famiglia, tuttavia, non è limitato ad una mera dimensione temporale, ma si riferisce anche all'esigenza di un'adeguata organizzazione dei tempi, degli spazi e delle attività del bambino nel corso di una sua giornata abituale (strutturazione della giornata-metodologia ABA-TED integrato con trattamento riabilitativo logopedico e/o psicomotorio-intervento multimodale).

L'intervento deve essere curriculare: il termine "curriculare" si riferisce ai contenuti che devono caratterizzare i diversi programmi previsti dal progetto. Nel concetto di "curriculare" è implicito un altro aspetto critico per la formulazione del programma, ovvero la definizione chiara degli obiettivi ed il monitoraggio sistematico del percorso terapeutico.

Nello specifico, gli obiettivi riabilitativi da perseguire sono finalizzati a sviluppare e/o potenziare i pre-requisiti all'apprendimento, trasversali a qualsiasi disciplina:

- favorire la comparsa di segnalatori sociali (contatto oculare, sguardo referenziale, sorriso, etc.);
- aumentare i tempi di attenzione e collaborazione;
- facilitare un uso più appropriato degli oggetti;
- stimolare la comunicazione;
- arricchire il vocabolario;
- contenere l'"iperattività" e ridurre condotte disadattive (stereotipie motorie, condotte etero/autolesive, altri comportamenti inadeguati);
- acquisire e/o potenziare l'autonomia in riferimento alla gestione personale e ambientale.

Indicazioni di trattamento per bambini in età scolare

In questa fase il progetto ha finalità abilitative (= far emergere abilità), ma sempre più adattive (= utilizzazione delle abilità per favorire l'adattamento del soggetto all'ambiente in cui vive). E' sempre più "centrato sulla famiglia" e, più in generale, sul contesto ambientale.

Per i bambini in età scolare l'intervento psico-educativo rappresenta l'aspetto centrale del progetto terapeutico-riabilitativo, focalizzato sull'educazione strutturata e sull'implementazione delle abilità già presenti ed emergenti. L'obiettivo, in questa fase, è il raggiungimento della massima autonomia possibile. Ne deriva che, per la formulazione del programma terapeutico, occorre prendere in considerazione:

- 1) i genitori;
- 2) il bambino;
- 3) la scuola.

E' necessario, in particolare, ribadire la centralità dei genitori nel progetto terapeutico che deve prevedere:

- una diversificazione delle attività del bambino;
- un'adeguata organizzazione delle stesse in accordo alle esigenze di tutti i membri del sistema famiglia;
- un costante lavoro sulle autonomie.

Indicazioni di trattamento per l'età adolescenziale

In coincidenza con lo sviluppo puberale nell'adolescente autistico possono essere osservati un incremento dell'isolamento, turbe dell'umore, maggiore frequenza degli agiti etero/autolesivi e accentuazione dei comportamenti stereotipati, che necessitano spesso di un trattamento specifico.

In questa fase diventa, dunque, indispensabile un trattamento che miri ad incrementare ulteriormente e/o consolidare le abilità adattive di tipo funzionale, ma che preveda, in particolare per gli adolescenti autistici con un buon livello di funzionamento, una maggiore attenzione agli aspetti psico-sociali.

Si ritengono, pertanto, utili 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).

Indicazioni di trattamento per l'età adulta

Gli interventi abilitativi ed educativi per l'età adulta dovranno mirare a sviluppare, consolidare e mantenere nel tempo le abilità personali/sociali e ad incrementare l'autonomia e l'indipendenza.

Gli adulti dovrebbero continuare, quindi, a poter usufruire di programmi educativi individualizzati nelle aree funzionali quali la comunicazione, le abilità sociali, lavorative e di tempo libero, nella prospettiva di un progressivo distacco dalla famiglia di origine.

Relativamente al trattamento in età adulta occorre programmare interventi differenziati sulla base del livello di funzionamento.

Per gli adulti con disturbi dello spettro autistico ad alto funzionamento e con ritardo mentale lieve sarebbe opportuno individuare delle situazioni lavorative protette, con la supervisione degli operatori.

Al contrario, per gli adulti con disturbi dello spettro autistico e ritardo mentale medio e grave viene proposto un protocollo di intervento specifico riportato di seguito.

Protocollo di intervento per adolescenti ed adulti con disturbi dello spettro autistico associati a ritardo mentale medio e grave.

L'intervento rivolto alle persone con ritardo mentale medio e grave, da realizzarsi in centri diurni o comunità residenziali, dovrebbe perseguire le seguenti finalità:

- perfezionare le competenze di autonomia di base ed autogestione, favorendo la generalizzazione in contesti familiari o in ambienti protetti tipo case famiglie;
- incrementare le abilità sociali e di comunicazione.

A tal fine è opportuno realizzare i seguenti obiettivi:

- migliorare le competenze di motricità grezza;

- promuovere attività di tipo domestico;
- svolgere attività di tipo pre-lavorativo semplici;
- acquisire abilità integranti semplici;
- promuovere competenze di tipo sociale e comunicative;
- generalizzare le abilità di autogestione ambientale e personale.

Modalità di insegnamento

L'intervento educativo:

- viene realizzato attraverso la strutturazione dello spazio, delle sequenze temporali e del materiale;
- procede per piccole tappe;
- enfatizza strategie positive di insegnamento;
- utilizza forti associazioni visive nell'organizzazione dell'ambiente, delle attività, delle istruzioni, del materiale;
- utilizza l'apprendimento senza errori.

Trattamento

Il trattamento è continuativo e si realizza attraverso il susseguirsi nell'arco della giornata delle seguenti attività:

- attività pre-lavorative: l'obiettivo principale è quello di impegnare le persone nello svolgimento di attività semplici con prodotto finito, tenendo conto delle abilità già acquisite;
- attività di apprendimento: in queste sessioni vengono proposte attività che devono essere apprese e/o consolidate ed in seguito generalizzate;
- attività motorie (individuali e di gruppo) per favorire il movimento, la riduzione della tensione muscolare e migliorare la coordinazione dinamica generale;
- attività domestiche (es. attività di cucina) e di gestione ambientale;
- attività di autogestione personale;
- sessioni di "tempo libero";
- attività di comunicazione alternativa e integrante al fine di incrementare la comunicazione interpersonale e favorire l'autonomia personale e sociale.

Al fine di coinvolgere attivamente i genitori si prevedono:

- giornate di osservazione;
- incontri di consulenza psico-educativa;
- incontri di équipe;
- training psicoeducativi.

Il protocollo di intervento sopra descritto può essere adattato per il trattamento di adulti con disturbi dello spettro autistico e ritardo mentale profondo, all'interno di comunità residenziali. In questo caso la finalità del trattamento è quella di favorire il mantenimento delle abilità precedentemente acquisite migliorando la qualità di vita, attraverso i seguenti interventi:

- autonomia di base;
- rilassamento;
- attività ludiche;
- attività di apprendimento (promuovere l'acquisizione di abilità propedeutiche all'autonomia e alle attività pre-occupazionali);
- attività pre-occupazionali.

L'intervento rivolto ai genitori

Un intervento per gli individui con disturbi dello spettro autistico, soprattutto in età evolutiva, deve essere centrato sulla famiglia, che si configura come uno spazio privilegiato per il conseguimento degli obiettivi considerati critici in questa particolare fascia di età. Con riferimento a tali obiettivi, la famiglia si pone, in una prima fase, come destinatario dell'intervento (= disorientamento dei genitori) e in una seconda fase come protagonista attivo nella realizzazione del progetto.

Gli interventi rivolti alla famiglia si prefiggono, quindi, che i genitori raggiungano un adeguato livello di conoscenza della patologia quale disabilità evolutiva.

La metodologia più idonea per rispondere a questi bisogni utilizza gli interventi di parent training che mirano a far acquisire specifiche competenze, maggiore coerenza ed efficacia educativa ai familiari.

Gli obiettivi principali da perseguire con le famiglie sono:

- favorire una visione realistica della condizione del bambino (sia nei genitori che nei fratelli), la comprensione dei deficit insiti nel disturbo e delle abilità presenti;
- promuovere la disponibilità dei familiari a collaborare efficacemente nell'attuazione del progetto riabilitativo;
- fornire loro consulenza psico-educativa (modalità educative alternative a quelle abitualmente utilizzate) e

sui sistemi di comunicazione codificati in relazione alla tipologia del bimbo (CAA - linguaggio gestuale, iconico...);

- incoraggiare atteggiamenti propositivi e dialettici nei genitori relativamente alle strategie educative ed alla definizione degli obiettivi e, quindi, nella formulazione del piano di trattamento;
- sostenerli nelle scelte effettuate (se valide);
- favorire una riorganizzazione del sistema famiglia;
- creare una rete di supporto sul territorio.

L'intervento rivolto alla scuola

La scuola rappresenta un momento fondamentale di integrazione dei disabili così come garantito dalla legislazione scolastica (legge n. 517/77) e dalla legge n. 104/92.

Considerata l'età e il livello di sviluppo, l'ambiente scolastico va inteso come uno spazio preposto a favorire lo sviluppo di competenze socio-adattive ed apprendimenti funzionali.

La scuola dovrà garantire i seguenti interventi:

- intervento didattico individualizzato. Gli interventi psicopedagogici vanno elaborati all'interno di un programma educativo individualizzato (PEI), nel quale vanno stabiliti gli obiettivi educativi in accordo tra scuola, famiglia e servizi. Tale programma dovrà essere inserito all'interno di un progetto terapeutico globale. Per garantire l'esplicitazione massima di tutte le capacità potenziali del bambino con disturbi dello spettro autistico, che spesso richiede tempi diversi si deve, inoltre, prevedere la possibilità di rendere più flessibile il percorso scolastico, dilazionando l'ingresso nelle classi successive e prolungando, di fatto, la permanenza in ambito scolastico;
- attività di formazione e consulenza ai docenti. Tale attività dovrebbe essere finalizzata alla conoscenza dei programmi di intervento, alle modalità di organizzazione della classe (e/o della scuola), alla conoscenza delle prospettive offerte dalle nuove linee di didattica speciale;
- collaborazione dell'equipe territoriale con i docenti ed i genitori nell'elaborazione di:
 - PDF (piano dell'offerta formativa): finalizzato alla progettazione dell'intervento, evidenziando i bisogni peculiari dell'alunno e le sue risorse ed individuando le strategie utili per attivarli e valorizzarli;
 - PEI (programma educativo individualizzato): finalizzato all'elaborazione di progetti didattico-educativi, riabilitativi e di socializzazione, nonché forme di integrazione tra attività scolastiche ed extrascolastiche;
 - supervisione sistematica dell'equipe territoriale per le verifiche in itinere dei risultati dei diversi interventi e/o eventuali modifiche PDF e PEI.

Valutazione in itinere del processo terapeutico

I progetti riabilitativi devono essere periodicamente verificati ed eventualmente riformulati, al fine di valutarne efficacia ed adeguatezza.

Le verifiche costanti dei progetti, pianificate nel percorso terapeutico, rappresentano una fase essenziale per evitare interventi inutili e poco adeguati e l'eventuale spreco di risorse.