

Regione Toscana

**LINEE DI INDIRIZZO PER LA DIAGNOSI PRECOCE E LA PRESA IN CARICO
MULTIPROFESSIONALE DEI DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO**

Indice

PARTE PRIMA: Quadro generale

PARTE SECONDA: Il Sistema dei servizi per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) della Regione Toscana

- 1.- La rete territoriale per l' individuazione precoce del disturbo
- 2.- Il Gruppo Interdisciplinare Aziendale Infanzia adolescenza/Adulti per la diagnosi, la valutazione funzionale e la presa in carico terapeutico-abilitativa
 - La diagnosi e la valutazione funzionale
 - La presa in carico terapeutico-abilitativa
 - Il percorso di integrazione scolastica
 - Il passaggio dall' età infantile/adolescenziale all' età adulta
 - La valutazione dell' esito dei programmi terapeutici e dei percorsi assistenziali
 - Appropriatezza degli interventi per la persona adulta con autismo
- 3.- Il ricovero specializzato
- 4.- Le strutture residenziali e semiresidenziali
- 5.- I Centri di riferimento ad alta specializzazione
- 6.- La formazione e la ricerca
- 7.- Le Associazioni ed i gruppi di auto aiuto

Appendice A – Scale diagnostiche

Appendice B - Punti chiave per la salute fisica della persona con autismo

Appendice C - Sindrome di RETT

Parte Prima

Quadro generale

L'Autismo è una sindrome comportamentale, espressione di un disordine dello sviluppo che è la risultante comune di processi biologicamente e geneticamente determinati. Si tratta di una patologia che esordisce entro il terzo anno di vita e che si manifesta prevalentemente con disturbi dell'interazione sociale, della comunicazione e della comprensione di idee e sentimenti. L'Autismo infatti altera complessivamente la crescita del sistema comunicativo, verbale e non verbale, e i meccanismi che orientano e organizzano l'interazione sociale reciproca e la vita di relazione; esso comporta inoltre disturbi del comportamento, limitazioni negli interessi, attività ripetitive e stereotipie. La conseguenza di questa alterazione generale delle linee di sviluppo è la comparsa di una disabilità che si configura come permanente in quanto accompagna il soggetto nel suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del deficit sociale assumono un'espressività variabile nel tempo. Dagli studi epidemiologici riportati in letteratura tra il 1966 e il 1999 risulta che il tasso di prevalenza per il disturbo autistico assume valori compresi tra lo 0,7 su 10.000 e 21 su 10.000, con un valore mediano di 5,2 su 10.000. Studi più recenti riportano quella che sembra essere la stima attualmente più attendibile, intorno al 6-10/10.000. Considerato che in Toscana nascono circa 31.000 bambini all'anno i numeri attesi sono pressappoco 30 nuovi casi all'anno. Relativamente alla più ampia categoria dei Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) la stima è ancora più alta e si assesta attualmente su 1 bambino su 150. In relazione a ciò si ritiene attualmente che l'informazione da dare ai genitori di un bambino affetto da DSA è che il rischio di ricorrenza è di 2-5% e che il rischio di difficoltà socio-comunicative di 1 su 10. Il rapporto tra maschi e femmine si mantiene approssimativamente pari a 3-4 maschi per 1 femmina. I suddetti dati evidenziano come i tassi di prevalenza nei più recenti studi risultino superiori rispetto al passato e ciò può essere dovuto a diversi fattori tra i quali la modificazione dei criteri diagnostici e l'ampliamento dei criteri di inclusione.

In Toscana le opportunità diagnostiche, di presa in carico e trattamento sono alquanto differenziate tra le aziende sanitarie e le varie zone-distretto. Complessivamente sono presenti carenze nella continuità della presa in carico, nella definizione dei progetti terapeutico-riabilitativi personalizzati e orientati a coprire tutto l'arco della vita. In molte situazioni manca un passaggio organizzato di presa in carico tra le Unità Funzionali Salute Mentale Infanzia Adolescenza e Adulti. E' necessario pertanto mettere in atto una strategia di azione che, a partire da specifiche criticità, indirizzi la rete complessiva sanitaria, sociale ed educativa, verso obiettivi di miglioramento della qualità complessiva degli interventi nonché di omogeneità e di garanzia di appropriati livelli di assistenza.

Il P.S.R. 2008-2010, a fronte di una consapevole presa d'atto della necessità di intervenire in maniera diffusa su tutto il territorio regionale per affrontare efficacemente le problematiche dell'assistenza alle persone con DSA, ha definito nel paragrafo 5.5.2.1.2 un'azione complessiva per la riqualificazione e il potenziamento dei servizi.

Nell'ambito del P.S.R., nel paragrafo soprarichiamato, si evidenzia in particolare l'impegno a:

- lavorare sull'individuazione precoce del disturbo;
- assicurare la presa in carico della persona attraverso una valutazione funzionale pluriprofessionale e la definizione del progetto terapeutico riabilitativo individualizzato che tenga conto dei bisogni specifici degli utenti e delle famiglie;
- definire e qualificare la rete integrata dei servizi per la cura, riabilitazione e assistenza dei disturbi dello spettro autistico;
- garantire la continuità dell'assistenza e lo sviluppo di interventi coordinati e qualificati lungo tutto l'arco della vita della persona;
- sviluppare nuove sinergie e sistemi di aiuto ai familiari;
- migliorare e potenziare l'integrazione scolastica dei minori;
- garantire interventi educativi e assistenziali domiciliari e di comunità;
- garantire percorsi specifici di accoglienza ospedaliera in attuazione della deliberazione della Giunta regionale n. 393 del 13.4.2001.

L'obiettivo generale è realizzare una rete di assistenza regionale adeguata rispetto ai bisogni emergenti e alla complessità dei trattamenti da mettere in atto tenendo conto che le persone con autismo possono migliorare sostanzialmente la loro qualità di vita purché usufruiscano di una presa in carico continuativa e coordinata, comprendente:

- valutazione diagnostica e funzionale approfondita;
- trattamento individualizzato specifico in collaborazione con la famiglia e che prevede interventi di supporto alla famiglia;
- interventi abilitativi e terapeutici integrati e multidisciplinari per l'intero ciclo di vita.

La risposta assistenziale si inserisce all'interno della rete dei servizi per la salute mentale e per le persone non autosufficienti; gli interventi devono essere:

- Precoci e intensivi;
- Multidisciplinari;
- Globali sul paziente e sul contesto;
- Basati sulla presa in carico della famiglia nella sua globalità;
- Stabiliti su programmi consolidati e ben documentati.

Per assicurare la qualità e l'efficacia delle azioni intraprese, il Piano sanitario prevede di adeguare gli strumenti di informazione, di analisi del bisogno e di valutazione dell'organizzazione della risposta assistenziale attraverso lo sviluppo dei seguenti processi:

- formazione e aggiornamento di tutte le figure professionali coinvolte nel percorso assistenziale, e sviluppo di specifiche competenze di alcuni professionisti nel campo della diagnosi e del trattamento precoce;
- ricerca e monitoraggio continuo sugli esiti dei percorsi avviati e dei progetti di trattamento integrato;
- analisi dei dati epidemiologici attraverso la realizzazione di un osservatorio epidemiologico sull'autismo.

Parte Seconda

Il sistema dei servizi per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) della Regione Toscana

La rete integrata di servizi per la prevenzione e la cura dei DSA è articolata su più livelli di intervento nell'ambito di una programmazione aziendale e di area vasta.

Nella costruzione di tale rete regionale di assistenza occorrerà porre particolare attenzione alla necessità di garantire:

- servizi accessibili e ben identificabili;
- percorsi terapeutico-abilitativi chiari e coordinati;
- la presa in carico multidisciplinare attraverso l'apporto integrato di competenze specificatamente qualificate ed in grado di assicurare risposte professionalmente qualificate e specializzate nel settore dei DSA;
- la continuità di cura con particolare attenzione al passaggio dalla minore alla maggiore età;
- l'aggiornamento continuo di tutto il personale coinvolto;
- l'integrazione tra servizi sanitari e sociali, istituzioni educative ed il mondo della scuola, istituzioni pubbliche e privato sociale;
- la collaborazione e il confronto con gli utenti ed i familiari.

Da quanto premesso, si possono individuare alcune 'parole chiave' attorno alle quali organizzare un'efficace offerta di assistenza per i DSA:

Rete terapeutico-assistenziale. Attivazione di una rete di servizi territoriali caratterizzata dalla presenza di tutte le discipline coinvolte nella diagnosi e nell'assistenza dei DSA e dalla partecipazione delle Associazioni dei familiari.

Disponibilità. Certezza di accoglienza in 'luoghi' dedicati e di risposte da parte di servizi specifici dotati di risorse adeguate per assicurare i livelli assistenziali ambulatoriali, domiciliari, semiresidenziali, residenziali e ospedalieri.

Appropriatezza. Capacità di erogare attività e prestazioni efficaci ed adeguate rispetto ai bisogni dell'utenza.

Programmazione. Operare con una gradualità che assicuri nell'arco di pochi anni l'attivazione di una rete Aziendale e di Area Vasta di servizi ottimizzando e valorizzando quanto già realizzato.

Livelli di intervento. La rete regionale integrata di servizi per la diagnosi e la cura dei DSA è articolata sui seguenti livelli:

- Rete territoriale per l'individuazione precoce del disturbo;
- Gruppo Interdisciplinare aziendale Adulti e Infanzia/Adolescenza;
- Ricovero specializzato;
- Strutture residenziali e semiresidenziali;
- Centri di riferimento ad alta specializzazione.

1. Rete territoriale per l'individuazione precoce del disturbo

I DSA cominciano a manifestarsi nel corso dei primi due anni di vita e numerosi studi evidenziano l'importanza dell'individuazione dei bambini a rischio di autismo in questo precocissimo periodo della vita.

Occorre pertanto porre particolare attenzione alla individuazione di questi bambini a rischio e alla diagnosi precoce.

A tal proposito risulta di fondamentale importanza il ruolo svolto dai **pediatri di libera scelta**. La ricerca, negli ultimi venti anni, ha individuato diversi indicatori precoci di un possibile DSA anche se non esistono marker biologici o strumenti standardizzati e affidabili per lo screening di tale disturbo nei primi due anni di vita. Per l'individuazione precoce dell'autismo è necessario pertanto prevedere percorsi formativi per i pediatri di libera scelta diretti a migliorare la loro capacità di riconoscimento di indicatori precoci da inserire nei bilanci di salute del primo e del secondo anno di vita del bambino.

Nel bilancio di salute del primo anno occorrerà prevedere insieme allo screening universale delle sordità tramite OEA un questionario sui comportamenti comunicativi del bambino in modo da consentire sia l'individuazione precoce dei DSA che di ipoacusia.

Per lo screening del primo anno si individuano i seguenti strumenti:

- prova di risposta al nome (Nadig, 2006);
- First Year Inventory (Baranek, 2006).

Per lo screening da effettuare nel bilancio di salute del diciottesimo mese gli strumenti individuati sono:

- prova di attenzione condivisa (Camaioni, 2002);
- M-CHAT (Baron-Cohen, 2000).

Appare inoltre di particolare delicatezza ed importanza il raccordo del pediatra con lo specialista; pertanto nei casi in cui il pediatra ritenga che il bambino presenti un quadro comportamentale riferibile ad un DSA sarà necessario che il Gruppo Interdisciplinare aziendale Infanzia Adolescenza/Adulti compia una prima valutazione diagnostica con strumenti specifici possibilmente presso lo stesso pediatra.

2. Gruppo Interdisciplinare Aziendale e la presa in carico terapeutico-abilitativa

In ogni Azienda USL è istituito, nell' ambito del Dipartimento di Salute mentale, un Gruppo Interdisciplinare infanzia/adolescenza e adulti per favorire l' attivazione di percorsi assistenziali specificatamente organizzati per i DSA. Il Gruppo interdisciplinare assicura la diagnosi, con il supporto tecnico specialistico dei Centri di riferimento ad alta specializzazione, la presa in carico e la definizione del progetto terapeutico-abilitativo personalizzato e garantisce la continuità dell' assistenza e l' interventointegrato di tutti i livelli necessari alla cura e abilitazione del paziente. Fanno parte del suddetto team specialistico le seguenti figure professionali: neuropsichiatri infantili, psichiatri, psicologi, terapisti della neuropsicomotricità, logopedisti, educatori professionali, infermieri, assegnate alle Unità Funzionali Salute mentale Adulti e Infanzia Adolescenza, e gli assistenti sociali per favorire l' attivazione delle risorse familiari e comunitarie e specifici percorsi socio-assistenziali e di integrazione sociale. Il personale deve possedere competenze professionali specifiche nel settore dei disturbi dello spettro autistico e capacità di lavoro interdisciplinare di gruppo.

Esso opera integrandosi nella comunità locale, in particolare con le famiglie e le associazioni che si prefiggono scopi di aiuto sociale e di promozione della salute, ed in stretto contatto con i pediatri di libera scelta, i medici di medicina generale, i servizi socio sanitari per la disabilità, i presidi ospedalieri di riferimento, i Centri di riferimento ad alta specializzazione nonché con tutto il sistema integrato dei servizi socio sanitari per la persona non autosufficiente.

2.1 Diagnosi e valutazione funzionale

Il Gruppo Interdisciplinare infanzia e adolescenza/adulti esegue le valutazioni diagnostiche in base alle segnalazioni della famiglia, dei pediatri, della scuola, o sulla base di altri invii. Può avvalersi del supporto tecnico specialistico dei Centri di riferimento di alta specializzazione per la conferma della diagnosi.

La diagnosi di Autismo viene formulata con riferimento ai criteri del Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM-IV-TR) e codificata secondo l'ICD-10. Le procedure diagnostiche prevedono una Valutazione Clinica Funzionale Globale che ha lo scopo di raccogliere le informazioni utili a conoscere il bambino nel suo complesso, la famiglia e l' intero contesto ambientale (in coerenza con il modello previsto dall'ICF (WHO, 2001) e dall'ICF-CY (WHO 2004). La valutazione deve tener conto delle preoccupazioni, descrizioni, ricordi e impressioni dei genitori, dell'osservazione diretta del bambino in situazioni di interazione sociale, e dei risultati delle indagini strumentali. Deve inoltre includere misurazioni cognitive, linguistiche, motorio-prassiche, socio-emozionali, del comportamento adattivo, e misurazioni diagnostiche specifiche per il disturbo autistico.

Gli incontri con i genitori sono tesi a raccogliere i dati anamnestici, definire la consapevolezza, il carico e il vissuto emotivo dei familiari riguardo al disturbo del bambino, condividere il funzionamento adattivo attuale del bambino, i problemi prevalenti e il piano diagnostico-terapeutico. L' esame del bambino prevede un esame obiettivo generale e neurologico per l' individuazione di eventuali patologie organiche concomitanti, ed un esame psicopatologico con particolare riferimento: 1. ai comportamenti con significato diagnostico; 2. al funzionamento cognitivo; 3. alle competenze comunicative e linguistiche; 4. allo sviluppo socio-emotivo; 5. al profilo di sviluppo adattivo; 6) alla presenza di disturbi associati.

Il Gruppo Interdisciplinare aziendale, attraverso l' équipe multiprofessionale, garantisce che ciascun bambino effettui i seguenti esami diagnostici e valutazioni periodiche:

► **Valutazione diagnostica:** la diagnosi secondo i criteri del DSM IV deve essere confermata da ADOS, ADI-R e CARS. Possono essere usate checklist generali (CBCL) e specifiche (SCQ). La visita NPI deve includere una valutazione dismorfológica.

► Le valutazioni **funzionali settoriali** si realizzano sulla base dei seguenti strumenti:

a) Valutazione cognitiva (fondamentale per la valutazione del ritardo mentale spesso associato). È importante che si ponga particolare attenzione alla scelta del test intellettuale da utilizzare con individui a più basso funzionamento o non-verbali. I test devono: essere appropriati sia all'età mentale che a quella cronologica; avere una gamma ampia (nella direzione più bassa) dei punteggi standard; testare e misurare le abilità verbali e non-verbali; fornire un indice totale; avere valori normativi relativamente indipendenti dal funzionamento sociale;

b) Valutazione dello sviluppo psicomotorio, prassico, socioemotivo, e sensoriale (fondamentali per definire il profilo di risposta individuale). Possono essere usate le scale FEAS e va compiuta una valutazione degli apparati sensoriali;

c) Valutazione del linguaggio (che rappresenta un deficit spesso connesso in modo inestricabile con il disturbo autistico);

d) Valutazione adattiva del comportamento attraverso le scale Vineland;

e) Valutazione della comorbidità psicopatologica attraverso scale psichiatriche come Kiddie-SADS e SCID (in particolare importanti per le forme ad alto funzionamento).

► Le Indagini strumentali da eseguire sono le seguenti:

Valutazione audiologica; studio cromosomico ad alta definizione e visita genetica; esami neurometabolici; esami per intolleranze al glutine e ai latticini ed esami emotochimici per eventuali patologie di tipo gastroenterico; EEG e RMN se indicati.

► La Valutazione del profilo di disabilità è estremamente utile per definire gli obiettivi abilitativi e valutare l'outcome. È necessaria una valutazione condivisa con la famiglia delle capacità e delle performance (in maniera coerente con l'ICF) nell'area della cura di Sé, della mobilità e del funzionamento sociale, quale può essere assicurata dalla scala PEDI o dalla Wee-FIM, entrambe validate e che permettono uno scoring scalare e normativo.

► La Valutazione della **Qualità di Vita della persona affetta da autismo e della sua famiglia**. La promozione della Qualità di Vita della persona affetta da autismo e della sua famiglia rappresenta l'obiettivo primario di ogni intervento. La Qualità di Vita è un fenomeno complesso, che deve tener conto sia degli aspetti materiali della vita di una persona, sia di quelli psicologici e spirituali. Benché vi siano variazioni individuali importanti, vi sono anche elementi costanti che si ritrovano in ogni soggetto e in ogni cultura. Per tali valutazioni è opportuno utilizzare strumenti validati a livello internazionale, che possono essere somministrati, in forma 'self' o 'other' a seconda della difficoltà del grado di comunicazione, sia a soggetti in età infantile/adolescenziale, che adulti. A questo proposito il "Quality of Life" dell'Università di Toronto può rappresentare un valido strumento.

Al termine delle suddette valutazioni verrà stilato il profilo diagnostico e la proposta di programma terapeutico-abilitativo individualizzato. Tale proposta verrà presentata (se possibile insieme ad un'adeguata documentazione videoregistrata dei diversi momenti diagnostici), ai genitori. La riconsegna del profilo diagnostico-funzionale alla famiglia rappresenta un momento importante perché rinforza l'alleanza terapeutica con i genitori. Occorre inoltre assicurare la comunicazione al pediatra o medico di base dell'esito del processo diagnostico e del programma terapeutico-abilitativo proposto.

2.2 La presa in carico terapeutico-abilitativa

La presa in carico, che nella maggior parte dei casi dura tutta la vita, è molto complessa e deve tener conto della prospettiva evolutiva. L' autismo è un disturbo di sviluppo in cui le disfunzioni di base si inseriscono in un organismo che cresce, lo modellano, e assumono un peso diverso nell' organizzazione complessiva della persona. I bisogni delle persone con autismo sono perciò specifici per ogni fase di sviluppo e possono essere differenziati sulla base dell' età, della tipologia ed entità dei sintomi, e dell' ampio spettro di disabilità che caratterizza i diversi fenotipi clinici.

Nel bambino, come nell' adulto, possono essere individuate diversi tipi di terapia che dovranno essere ritagliate su misura dei singoli soggetti. La cornice comune è comunque quella dello Sviluppo Socio/Emotivo, che vede la persona con DSA come sempre portatore di affetti, aspirazioni, bisogni emotivi, che devono trovare un' adeguata attenzione nei trattamenti applicati. Altrettanto importante è il ruolo della famiglia, che deve essere sempre coinvolta e diventare parte attiva dell' intero intervento.

I programmi sull' autismo devono rispondere ai requisiti identificati dalla comunità scientifica internazionale come basati sull' evidenza (Evidence-based), su valori condivisi (Value-based), sulla buona pratica e sul loro essere graditi dagli utenti (National Research Council, 2001).

Le linee guida presentate dalla Società Italiana di Neuropsichiatria dell' Infanzia e dell' Adolescenza (SINPIA), individuano quale finalità a lungo termine del progetto terapeutico, il ' favorire l' adattamento del soggetto al suo ambiente, in rapporto alle specifiche caratteristiche del suo essere, e il garantire al soggetto (bambino o adulto), e all' intero sistema familiare, una soddisfacente qualità di vita' . Gli interventi dovrebbero essere finalizzati a: A) correggere comportamenti disadattivi; B) pilotare la spinta maturativa per facilitare l' emergenza di competenze (sociali, comunicativo-linguistiche, cognitive) che favoriscono l' adattamento del soggetto all' ambiente in cui vive; C) favorire lo sviluppo di una soddisfacente regolazione e modulazione degli stati emotivi, e il controllo degli impulsi.

La continuità e la qualità del percorso terapeutico sono garantite dal Gruppo Interdisciplinare Aziendale attraverso:

- il coinvolgimento dei genitori in tutto il percorso;
- la presa in carico della famiglia nella sua globalità;
- la scelta in itinere degli obiettivi intermedi da raggiungere e quindi degli interventi da attivare sulla base delle valutazioni effettuate, in accordo con i familiari;
- il coordinamento, in ogni fase dello sviluppo, dei vari interventi individuati per il conseguimento degli obiettivi;
- la verifica delle strategie messe in atto all' interno di ciascun intervento: le strategie possono anche variare da Servizio a Servizio, ma vanno comunque periodicamente rivalutate attraverso indicatori di qualità che devono essere comuni ai diversi Servizi.

All' interno di ciascun intervento, facendo riferimento ai suggerimenti che derivano dalle esperienze internazionali, la scelta delle strategie è legata ad una serie di variabili quali l' età, l' entità della compromissione funzionale, il livello cognitivo.

Si individuano le seguenti quattro fasce di età, in cui le caratteristiche dell' intervento devono assumere connotazioni peculiari: 1) periodo dai 1 ai 5 anni; 2) Periodo Pre-scolare; 3) periodo dai 6 ai 12 anni (Periodo Scolare); 4) periodo dai 13 ai 18 anni (Adolescenza); 5) Età Adulta.

Per quanto attiene le caratteristiche dell' intervento in età evolutiva si richiamano due concetti condivisi a livello internazionale: **precocità** ed **intensità**.

- **Precocità:** permette di operare in un periodo in cui le strutture encefaliche non hanno assunto una definita specializzazione funzionale e le funzioni mentali sono in fase di attiva maturazione e differenziazione. Per precoce si intende un intervento che inizia entro il 4° anno di età;
- **Intensità:** fa riferimento alla necessità di attivare una nuova dimensione di vita, per il bambino e per la famiglia. L'indicazione che deriva dalla letteratura internazionale intende per intensità un trattamento non inferiore alle 20 ore settimanali. Il termine intensivo non si riferisce

tuttavia solo alla dimensione temporale del trattamento riabilitativo specialistico ma anche agli interventi sulla organizzazione dei tempi, degli spazi e delle attività in tutti i contesti di vita del bambino: casa, scuola, extrascuola. In questa logica la risposta deve essere ad alta integrazione interistituzionale e deve prevedere il coinvolgimento attivo degli insegnanti curricolari, di quelli di sostegno, degli educatori della scuola o dell' extrascuola.

I programmi di intervento debbono essere:

- basati su un programma psico-educativo individuale che nasce dalla valutazione del soggetto; nessun programma è ugualmente efficace per ogni soggetto;
- cuciti su misura in relazione al livello di sviluppo e al profilo di abilità e disabilità del soggetto;
- in grado di coinvolgere attivamente le famiglie nel programma;
- definiti sulla base della gravità e varietà dei sintomi;
- implementati in modo continuo, sempre ecologici ed in grado di non separare il bambino dalla sua famiglia;
- capaci di porsi obiettivi nelle aree chiave della comunicazione, della socializzazione e del comportamento adattivo;
- dotati di sensibilità evolutiva (nell' insegnare abilità e funzioni al soggetto con autismo devono essere rispettate le sequenze evolutive che compaiono nello sviluppo normale);
- basati sui punti di forza e di debolezza del soggetto;
- essere capaci di prevedere programmi di generalizzazione e di mantenimento delle abilità acquisite
- adattati ai soggetti di tutte le età, in modo tale che un soggetto, quale che sia la sua età cronologica, possa in qualsiasi momento iniziare a beneficiare del programma di intervento.
- periodicamente rivalutati ed aggiustati

I programmi di intervento possono essere di tipo ambulatoriale o semiresidenziale e condotti in modo individuale o di gruppo. Possono svolgersi presso le sedi delle UFSMIA o del DSM e/o all' interno di Centri Terapeutici Diurni appositamente allestiti afferenti all' Azienda USL o in strutture **private** accreditate. I programmi di intervento possono prevedere anche interventi di tipo psicomotorio e/o logopedico. In alcuni casi (in particolare quando il bambino è molto piccolo) possono essere condotti anche a casa.

I programmi di intervento devono essere sempre ad alta integrazione interistituzionale, debbono prevedere il coinvolgimento attivo della scuola.

2.3 Il percorso di integrazione scolastica

Va valorizzata l' importanza che in Italia riveste l' integrazione scolastica dei soggetti con disabilità. A differenza di altri paesi, in Italia l' inserimento a scuola rappresenta un caposaldo dell' intervento integrato. L' importanza della frequentazione assidua di coetanei senza problemi è attualmente internazionalmente sostenuta come strumento di cura in quanto può favorire la generalizzazione degli apprendimenti e sostenere i meccanismi di imitazione.

Il Gruppo operativo interdisciplinare aziendale, nelle situazioni che lo richiedono e previo accordo con i dirigenti scolastici, compie osservazioni del bambino nell' ambiente scolastico e:

- conosce le insegnanti curricolari, l' insegnante di sostegno e l' assistente scolastico;
- elabora una valutazione funzionale con particolare attenzione ai punti di forza e di debolezza
- formula obiettivi condivisi e le tecniche da utilizzare per il loro raggiungimento;
- contribuisce ad individuare una zona dell' ambiente scolastico in cui poter svolgere un lavoro individualizzato e strutturato con il bambino, privo di distrazioni sonore o visive, e che favorisca l' acquisizione di nuove abilità e conoscenze. La creazione di tale ambiente strutturato non significa isolamento del bambino dal gruppo classe, ma opportunità di allenarsi ad acquisire nuove abilità e conoscenze da generalizzare nel gruppo classe.

- individua insieme ai docenti un tutor coetaneo di sostegno all' integrazione e all' apprendimento sociale.

Il lavoro di osservazione (che prevede una frequenza a scuola di un operatore aziendale di circa due ore quotidiane per due settimane) può contribuire a creare condivisione di metodi di osservazione, di intervento e di verifica, e permettere una formazione sul campo di quegli operatori scolastici (o comunali) che non hanno esperienza di metodologia di lavoro con bambini con DSA. Devono essere garantiti incontri periodici tra operatori aziendali e personale scolastico per successive valutazioni funzionali e l' aggiornamento dei piani riabilitativi psicopedagogici

2.4 Il passaggio dall' età infantile/adolescenziale all' età adulta

Nell' età adulta deve proseguire il lavoro di promozione della qualità di vita della persona e della sua famiglia, già intrapreso nell' infanzia e nell' adolescenza. Come precedentemente evidenziato, la continuità e la qualità del percorso terapeutico sono garantite dal Gruppo Interdisciplinare Aziendale attraverso il coinvolgimento dei genitori in tutto il percorso. Dalle ricerche internazionali che hanno studiato i programmi di maggior successo in questo settore sono emersi alcuni punti fondamentali:

- chiave del supporto è l' associazione parente-con-parente (auto-aiuto);
- necessità della presa in carico della famiglia nella sua globalità;
- staff addestrato che comprenda le reali necessità della famiglia;
- le Associazioni dei familiari come risorsa molto efficace;
- importanza della figura del case-manager che per quanto riguarda il lavoro con l' adulto dovrebbe avere competenze nelle seguenti aree:
 - valutazione dell' andamentoclinico;
 - conoscenza delle tematiche relazionali (con particolare riguardo alla sessualità);
 - conoscenza delle dinamiche familiari;
 - gestione della vita indipendente e del tempo libero;
 - tecniche di preformazione e inclusione lavorativa.

Il percorso terapeutico in questa fase di passaggio deve in particolare prevedere:

- ◆ la scelta, concordata con i familiari, degli obiettivi generali in relazione a quelli stabiliti sulla base delle valutazioni precedentemente proposte;
- ◆ il coordinamento dei nuovi interventi coerenti con il conseguimento degli obiettivi generali;
- ◆ la verifica delle strategie messe in rapporto ad indicatori di qualità comuni ai vari Servizi.

2.5 La valutazione dell' esito dei programmi terapeutici e dei percorsi assistenziali

Lo studio dell' esito nel tempo appare di fondamentale importanza per:

- valutare le principali tendenze di esito che possono servire come basi realistiche per un aiuto pratico alle famiglie;
- giustificare l'impiego di risorse;
- identificare i fattori associati al tipo di esito;
- individuare quei casi di autismo (probabilmente il 12/22%) che mostrano un deterioramento in adolescenza/età adulta
- intervenire tempestivamente in caso di aggravamento di sintomi quali autodistruttività, cambiamenti esplosivi dell' umore, irrequietezza, disturbi affettivi, psicosi;
- riconoscere il senso di 'diversità' che si accompagna allo sviluppo puberale. Anche se la pubertà può non presentare seri problemi legati alla maturazione sessuale, tuttavia molti genitori sono preoccupati e vanno specificatamente aiutati rispetto alla crescita sessuale del figlio;
- considerare la possibilità di sviluppo di una epilessia (circa il 20-30% sviluppa epilessia).

E' opportuno sottolineare la distinzione tra la valutazione degli esiti specifici di ogni intervento e la valutazione più generale dell' esito dell' insieme di proposte e attività che riguardano una singola persona. Si può pertanto parlare di esiti specifici, riguardanti i singoli interventi, ed esiti generali

riguardanti una valutazione complessiva dell' efficacia dei supporti. Ciò è importante perché permette un' analisi dell' appropriatezza dei supporti proposti.

Relativamente agli esiti generali è possibile asserire che, per quanto riguarda le condizioni croniche come l' autismo, in cui una guarigione nell' accezione medica del termine non è prevedibile, il golden standard dell' indicazione di un buon esito generale è la promozione o il mantenimento del più alto standard possibile di Qualità di Vita della persona e della sua famiglia. Per quanto riguarda gli indicatori di esito predittivi di Qualità di vita per adulti con autismo quelli su cui c' è maggior accordo sono:

- ◆ la salute sia fisica che psicologica della persona;
- ◆ il supporto sociale qualitativo e quantitativo; non è importante il numero di amici, ma la qualità delle relazioni che vengono intrattenute;
- ◆ la preparazione per un impiego soddisfacente, fonte di orgoglio e senso di identità;
- ◆ l' autodeterminazione, compreso il controllo, la scelta, l' autonomia personale;
- ◆ la qualità di vita della famiglia. La qualità di vita riguarda non soltanto la persona con autismo ma anche i suoi genitori. L' effetto negativo sulla famiglia necessita di uno specifico supporto.

2.6 Appropriatezza degli interventi per la persona adulta con autismo

Nella realizzazione dei programmi di intervento per le persone adulte con autismo è opportuno porre particolare attenzione a due fattori:

1) Promozione della Qualità di Vita, attraverso la promozione della partecipazione, dell' attività lavorativa e dell' abitare

I seguenti punti sono centrali:

- L' attività lavorativa o l' inserimento societerapeutico è uno degli indicatori principali di qualità di vita. Perciò dovrebbe essere implementata l' attività di pre/formazione, formazione e inserimento.
- Supporto sociale, con particolare attenzione alle relazioni interpersonali, al tempo libero e alle vacanze
- La famiglia resta una parte integrante della vita della persona adulta con autismo. E' quindi necessario supportarla nel suo bisogno di qualità di vita, oltre che con supporti materiali (economici, facilitazioni, ecc.) con progetti psico-educativi e di auto-aiuto. Un particolare supporto dovrà essere rivolto anche ai fratelli/sorelle.

L' abitare, contrapposto al semplice ' stare' presuppone non solo un luogo fisico ove stare (sia questo una casa, una casa famiglia, un centro residenziale, ecc), ma un ' luogo di vita' significativo per la persona. Nello specifico dell' autismo (a seconda delle necessità e del grado di bisogno/forza della persona) sono realizzabili diversi progetti sperimentali, tra i quali i più innovativi sembrano essere:

- la " casa scuola" per la sperimentazione della vita autonoma;
- " case assistite" per periodi definiti di abitazione autonoma con possibilità di ospitare membri del nucleo familiare in difficoltà;
- Farm community.

2) Trattamento delle complicazioni che possono insorgere nella persona adulta con autismo.

Per la valutazione delle complicazioni occorre tenere conto del fatto che il soggetto adulto sia stato già seguito e valutato nell' infanzia ed abbia avuto una continuità della presa in carico dalle Unità Funzionali Salute Mentale Infanzia Adolescenza e Adulti. In tal caso saranno già stati espletati tutti gli accertamenti per stabilire, se possibile, una diagnosi clinica ed eziologia. La diagnosi eziologia permette di inquadrare, valutare e trattare le possibili complicanze fisiche e psicologiche/comportamentali. Nel caso invece che nell' adulto non sia stata eseguita questa valutazione diagnostica, ciò dovrà essere fatto in via preliminare.

- Per quanto riguarda le possibili complicazioni fisiche (o bisogni di salute) il percorso deve essere chiaro, definito ed accessibile; è importante prevedere percorsi specifici in ambito ospedaliero, in collaborazione con i medici di medicina generale e Aziende USL, in attuazione di disposizioni regionali in materia come suggerito nell' appendice "B".
- I bisogni di salute mentale, le complicazioni psichiatriche e i disturbi comportamentali rappresentano un' importante criticità nella persona adulta con autismo. In questo senso è necessaria una corretta individuazione e valutazione del problema, per poi impostare un adeguato piano terapeutico. Il Gruppo aziendale garantisce che ciò avvenga in modo integrato con interventi eseguiti nelle età precedenti.

3. Il ricovero specializzato

Il ricovero specializzato, in regime di ricovero ordinario o di Day-Hospital, può essere necessario all' inizio del percorso clinico per una valutazione diagnostica approfondita, e successivamente in presenza di uno scompenso somato-psichico grave. Il ricovero specializzato è caratterizzato da una presa in carico della persona attraverso un' équipe multiprofessionale della quale fanno parte le seguenti figure professionali: neuropsichiatria infantile o psichiatra, psicologo, infermiere, educatore, terapeuta. Nel corso del ricovero è comunque possibile eseguire:

- indagini cliniche necessarie per la diagnosi differenziale.;
- test per la diagnosi, il monitoraggio e la valutazione degli interventi effettuati nel tempo nonché per gli outcome della forma clinica e le modificazioni delle strategie d' intervento;
- valutazioni per il trattamento psicofarmacologico.
- trattamento integrato degli scompensi psichici acuti.

Le modalità di ricovero devono permettere, quando le condizioni psicofisiche lo consentano, la continuità con l' ambiente di vita della persona, in particolare per i bambini e gli adolescenti.

L' équipe multiprofessionale dedicata al ricovero specializzato opera mantenendo stretti rapporti con il Gruppo Interdisciplinare aziendale infanzia-adolescenza/adulti e con il personale dei servizi di salute mentale che hanno in carico la persona nella sua globalità.

In una prima fase di attuazione dei servizi i presidi di ricovero specializzato individuati sul territorio della Regione Toscana sono i seguenti:

◆ Ricovero specializzato per minori

- Reparto di Neuropsichiatria Infantile dell' Azienda Ospedaliera Universitaria di Firenze
- Reparto di Neuropsichiatria Infantile dell' Azienda Ospedaliera Universitaria di Siena
- La Fondazione IRCCS Stella Maris di Calambrone (Pisa)

◆ Ricovero specializzato per adulti

- L' Azienda Ospedaliera Universitaria di Careggi.
- SPDC Aziendali laddove il Gruppo Multiprofessionale Aziendale possa garantire una intensa supervisione del ricovero.

4. Le strutture semiresidenziali (Centri diurni) e residenziali

Il Centro diurno (zona-distretto e/o plurizonale) deve garantire il percorso riabilitativo qualificato per accogliere la patologia nelle varie fasi della vita, mentre la Struttura residenziale (aziendale e/o area vasta) articolata su più moduli, assicura la continuità del percorso assistenziale sia in fase di lunga assistenza sia per limitati periodi di tempo in relazione alla situazione clinica e alle esigenze della famiglia.

Le funzioni di queste strutture possono essere utilmente definite attraverso un sistema classificativo dei bisogni basato sulla necessità di intensità di supporto. Tale classificazione è importante per stabilire l' idoneità e l' eleggibilità di un determinato soggetto per un certo tipo di servizi in base alle specifiche ' difficoltà di partecipazione' del soggetto stesso. Tale sistema rappresenta una significativa innovazione rispetto ad altri sistemi classificativi perché gli individui non vengono classificati in base alla gravità del disturbo ma secondo l' intensità di bisogno di supporto. Per supporto si intendono le risorse e le strategie che aiutano a promuovere lo sviluppo, l' educazione e il benessere di una persona. In questa ottica le funzioni di supporto sono: a) Insegnamento; b) Supporto finanziario; c) Assistenza nell' impiego; d) Supporto comportamentale; e) Assistenza nella vita familiare; f) Accesso e uso della vita comunitaria; g) Assistenza alla salute.

Il tipo di supporto può essere:

- intermittente: caratterizzato da episodicità o comunque di breve durata (emergenze legate alla transizione età, alla perdita del lavoro, a crisi acuta medica); può essere di bassa o alta intensità.
- limitato: caratterizzato da costanza nel tempo ma limitato nella giornata. Richiede minor personale e costi (formazione lavorativa; supporto all' adolescenza).
- estensivo: regolare coinvolgimento giornaliero senza limite di erogazione.
- pervasivo: caratterizzato da costanza, alta intensità, alto coinvolgimento di professionalità, intrusività.

Questo diverso sistema di classificazione riflette il passaggio ad una definizione funzionale della persona, e sottolinea l' importanza dell' interazione dei supporti con il funzionamento del soggetto, fornendo una via per classificare e organizzare le informazioni basilari su ciò di cui le persone necessitano. A tal fine occorre tener conto di diversi fattori, quali:

- a) durata (per quanto tempo un supporto è necessario)
- b) frequenza (quanto spesso un supporto è necessario)
- c) il contesto (dove il supporto è necessario)
- d) risorse (costo del personale per professionalità necessaria)
- e) intrusività (nella vita del soggetto e della sua famiglia).

Nello stesso soggetto la necessità di intensità di supporto può variare nel tempo e nelle varie fasi della vita.

L' azione dei centri diurni fornisce:

- 1 - attività abilitative-riabilitative per aumentare il gradiente di indipendenza;
- 2 - attività di socializzazione che si configurano come un tipo di supporto estensivo a bassa intensità;
- 3 - attività di preformazione, inserimento lavorativo e socio/terapeutico, che si configura come un tipo di supporto estensivo a media intensità (necessità di personale preparato);
- 4 - attività di supporto alle famiglie con attività psicoeducazionale e di auto-aiuto che si configura come un' attività di supporto intermittente a media intensità (necessità di personale preparato);
- 5 - organizzazione di "case scuola" e "case famiglia" anche per permanenze limitate nel tempo

L' azione del centro residenziale fornisce:

- 1 - risposta residenziale per persone con alte problematiche relazionali e/o familiari. Il caso della farm community può rappresentare un esempio di attività di supporto in certi casi estensivo ad alta intensità (per necessità di un progetto specializzato e di personale preparato) e in altri casi un' attività di supporto pervasiva, ove i problemi comportamentali e relazionali siano altamente pervasivi;
- 2 - risposte abitative in particolari condizioni di assenza o carenza di un nucleo familiare, con la creazione di moduli abitativi semi-autonomi, ma collegati ai principali servizi residenziali. Ciò può assumere il carattere di una attività di supporto estensiva a media intensità (necessità di un progetto specializzato).

5. I Centri di riferimento ad alta specializzazione

Svolgono i seguenti compiti:

- supportano i Gruppi interdisciplinari aziendali infanzia adolescenza/adulti nella conduzione e nella validazione della diagnosi attraverso la revisione sistematica casuale di casi;
- supportano o effettuano la supervisione-intervisione sistematica dei trattamenti tramite audit con frequenza prestabilita;
- eseguono le indagini chimico-cliniche, metaboliche, neurofisiologiche e di neuro-immagini;
- assicurano il ricovero nelle situazioni di emergenza e il supporto ai gruppi aziendali nella gestione della crisi e delle situazioni più complesse;
- promuovono la crescita tecnico-professionale dei gruppi interdisciplinari e l' integrazione delle competenze attraverso il confronto costante sulle condotte terapeutico-abilitative;
- promuovono il coordinamento degli interventi;
- coordinano le iniziative di formazione dei pediatri per il riconoscimento precoce dei bambini con DSA;
- programmano e attuano le iniziative formative per i Gruppi interdisciplinari aziendali Infanzia Adolescenza/Adulti e per gli operatori scolastici;
- garantiscono un livello di consulenza dismorfologica e di ricerca genetica che provveda alla periodica revisioni delle indagini genetiche obbligatorie in base alle nuove conoscenze;
- sono informati delle opportunità terapeutico-abilitative per soggetti con autismo presenti sul territorio e assicurano l' avvio tempestivo del piano di trattamento;
- Partecipano alla programmazione delle strutture terapeutico-abilitative presenti sul territorio regionale.

In una prima fase di attuazione della rete dei servizi per la diagnosi e l' assistenza alle persone affette da DSA si individuano i seguenti Centri di riferimento ad alta specializzazione:

Infanzia adolescenza

La Fondazione IRCCS Stella Maris di Calambrone (Pisa)

L' Azienda Ospedaliera Universitaria di Siena

Gruppo Interaziendale Empoli, Prato, Firenze, Pistoia, Azienda Ospedaliera Careggi, Azienda Ospedaliera Meyer con sede presso l' Azienda USL di Empoli.

Adulti

L' Azienda Ospedaliera Universitaria di Careggi

Al fine di favorire il monitoraggio dell' attuazione della rete integrata di servizi per la cura dei DSA, il coordinamento degli interventi, e il raccordo tra Centri di riferimento ad alta specializzazione e Gruppi interdisciplinari aziendali, verranno individuati due referenti scientifici, uno per l' infanzia/adolescenza ed uno per l' età adulta, a livello regionale e per ogni area vasta.

6. La Formazione e la Ricerca

La formazione e la ricerca costituiscono uno strumento strategico importante per favorire lo sviluppo delle politiche complessive di intervento.

Per quanto riguarda la formazione è necessario prevedere un' azione di aggiornamento e di formazione permanente per tutte le professionalità coinvolte per superare la carenza di competenze che rendono ancora difficili i percorsi della diagnosi, dell' impostazione dei piani di intervento psicoeducativo, della presa in carico delle persone con autismo al raggiungimento dell' età adulta.

Nella definizione dei programmi operativi occorrerà coinvolgere in prima istanza specialisti come pediatri, neuropsichiatri infantili, psicologi, psichiatri e tutte le professionalità abilitative e riabilitative per diffondere adeguate e uniformi modalità conoscitive ed operative. Un' assoluta priorità deve essere data alla formazione degli operatori che si occupano delle persone adulte.

Nella programmazione dei percorsi formativi è essenziale garantire oltre alla multiprofessionalità anche l' approccio multi-istituzionale sostenendo iniziative congiunte tra operatori dei servizi sanitari ed il personale scolastico ed educativo. Un altro ambito di intervento della formazione deve riguardare i programmi dei corsi di laurea e di specializzazione nei quali è necessario prevedere specifiche conoscenze nel campo dei DSA.

Al fine di favorire un' adeguata e coerente formazione su tutto il territorio, che tenga conto delle esperienze già realizzate su questi temi in alcuni ambiti territoriali, è necessario prevedere un coordinamento delle azioni formative a livello regionale. L' obiettivo è quello di sviluppare una puntuale ed articolata analisi dei bisogni formativi, promuovere la programmazione di interventi articolati e coerenti con gli indirizzi regionali e prevedere un sistema di valutazione dell' efficacia dei risultati.

Per quanto riguarda il tema della ricerca scientifica è necessario orientarsi verso ambiti di multidisciplinarietà per tenere conto di tutti gli aspetti del problema da quelli eziologici a quelli più applicativi e finalizzati.

Alcuni ambiti prioritari di ricerca dovranno riguardare:

- diagnosi precoce e indicatori di esito;
- l'aspetto sociale della malattia, studio del carico e dello stress familiare;
- la relazione tra autismo e patologie gastrointestinali.

È inoltre prevista l' istituzione, presso l' Agenzia regionale sanità toscana, di un Osservatorio sull' autismo che permetta la tenuta delle informazioni riguardanti le caratteristiche cliniche e la loro evoluzione, i dati genetici, le azioni terapeutiche e riabilitative intraprese. A tal fine i referenti scientifici regionali, in collaborazione con l' Agenzia regionale sanità toscana e con l' Ospedale "Anna Meyer", promuovono e coordinano un gruppo di lavoro per la valutazione delle prove eseguite sul bambino e lo scoring dei questionari consegnati dai pediatri di libera scelta ai genitori ai bilanci di salute del dodicesimo e del ventiquattresimo mese; ciò permetterà lo sviluppo di dati epidemiologici e di un Registro dei DSA.

7. Le Associazioni e i Gruppi di auto aiuto

Le Associazioni di volontariato, le Associazioni dei familiari ed i gruppi di auto aiuto rappresentano una risorsa importante a fianco dei servizi e delle istituzioni locali. Esse fanno parte della rete di assistenza alle persone con DSA e forniscono il loro contributo nella programmazione e verifica degli interventi sanitari e sociali per le persone con autismo.

Le Associazioni inoltre collaborano con i servizi territoriali, ed in particolare con il Gruppo Interdisciplinare Infanzia Adolescenza/Adulti, per favorire l' informazione (numero verde, siti internet, pubblicazioni) nonché l' accoglienza e l' ascolto delle persone. È fondamentale infatti che le persone mantengano relazioni all' interno del contesto sociale evitando l' isolamento, e che abbiano la possibilità di condividere la loro esperienza ed essere aiutati a capire il comportamento da adottare.

La Regione Toscana, le Aziende USL, le Società della Salute favoriscono lo sviluppo delle Associazioni e dei Gruppi di auto aiuto e la loro partecipazione alla programmazione delle azioni per la realizzazione di servizi socio-sanitari integrati per l'assistenza alle persone con DSA.

I rappresentanti delle Associazioni di volontariato dei familiari e degli utenti che operano in materia di autismo partecipano alla Consulta del Dipartimento di Salute mentale, istituita in ogni Azienda USL ai sensi dell'art. 11 delle Linee guida per l'organizzazione e il funzionamento del Dipartimento di Salute Mentale di cui alla delibera della Giunta regionale n. 1016 del 27.12.2007.

La Regione Toscana promuove inoltre consultazioni periodiche con le sopra citate associazioni di volontariato per la verifica dello stato di attuazione delle linee guida di cui alla presente deliberazione e, in particolare, per condividere le azioni relative alla programmazione, controllo e valutazione dei servizi socio sanitari diretti alla diagnosi precoce e alla presa in carico multiprofessionale dei D.S.A.

Appendice A – SCALE DIAGNOSTICHE

► **CARS - Childhood Autism Rating Scale** (Schopler et al, 1980, 1988): è una scala di valutazione del comportamento autistico che permette di esplorare 15 aree di sviluppo (relazioni interpersonali, imitazione, affettività, utilizzo del corpo, gioco ed utilizzo degli oggetti, livello di adattamento, responsività agli stimoli visivi, responsività agli stimoli uditivi, modalità sensoriali, reazioni d' ansia, comunicazione verbale, comunicazione extra-verbale, livello di attività, funzionamento cognitivo, impressioni generali dell' esaminatore. È uno strumento utilizzabile a partire dai 24 mesi di vita e permette di distinguere l'autismo (lieve-medio, grave) dal non autismo. La CARS può essere usata sia a scopo diagnostico che come strumento di outcome. La sua compilazione richiede una osservazione di circa 30-45 minuti.

► **ADOS-G - Autism Diagnostic Observation Schedule - Generic** (DiLavore, Lord, & Rutter, 1995; Lord, 1998; Lord et al., 1989). È uno strumento diagnostico semistrutturato basato su una osservazione diretta di gioco. Ne esistono 4 moduli di cui il modulo 1 può essere utilizzato a partire dai 2 anni e in bambini senza abilità linguistiche. L'uso di questo strumento richiede circa 45 minuti e permette le diagnosi di autismo o di spettro artistico sulla base dei criteri 1 e 2 del DSM-IV. Richiede training e procedura di convalida specifiche.

► **ADI-R - Autism Diagnostic Interview - Revised** (Le Couteur et al., 1989, Lord et al., 1993, 1997; Lord, Rutter, & Le Couteur, 1994). È un'ampia e strutturata intervista per i genitori, che indaga i sintomi autistici nelle sfere dell'interazione sociale, della comunicazione e dei comportamenti rituali e ripetitivi. Questo strumento permette di fare diagnosi di autismo secondo i criteri del DSM-IV. L'utilizzo dell'ADI-R richiede training e procedura di convalida specifiche. L'ADOS-G e l'ADI-R sono i due strumenti diagnostici di eccellenza (gold standard) in tutte le procedure di ricerca sull'autismo.

► **Valutazione cognitiva:**

- Nella fascia di età 0-4: scale Griffith, scale Bailey, scale Uzgiris-Hunt, B.E.C.S.
- A partire dai due anni è possibile usare la scala non verbale Leiter-R
- A partire dai cinque anni si può far uso, nei soggetti con buone competenze verbali, delle scale Wechsler.
- Le funzioni esecutive possono essere valutate per mezzo di test specifici (Day-and-night; Test di memoria a breve termine spaziale: Mr Nocciolina e Test di Corsi; Torre di Londra; Wisconsin Card Sorting Test; Fluenza semantica e fonetica; Digit Span);
- Prove di Teoria della Mente.

► **Valutazione del linguaggio e della comunicazione**

Nel bambino da 0 a 4 anni possono essere utilizzate le subscale specifiche delle scale B.E.C.S, Griffith e Bailey, oltre a interviste ai genitori come il Mc Arthur e il Camaioni. Successivamente: Valutazione linguaggio espressivo (inventario fonetico; test di vocabolario; Ripetizione di frasi; prove di linguaggio narrativo) e linguaggio recettivo (Peabody, TCGB). CLIC per la valutazione dello stile comunicativo.

► **Valutazione adattiva del comportamento**

VABS - Vineland Adaptive Behavior Scales (Sparrow, Balla, & Cicchetti, 1984; Klin et al.,1997). Sono considerate lo strumento più adeguato per valutare il comportamento adattivo; esse offrono una stima dello sviluppo adattivo nelle sfere della Socializzazione, delle Abilità di vita giornaliere, delle Abilità motorie sia fini che globali, della Comunicazione sia ricettiva che espressiva e scritta. Le VABS sono disponibili in tre versioni: 1) un modello generale usato come ausilio per la diagnosi

e classificazione di bambini e adulti; 2) un modello esteso usato per i piani rieducativi e riabilitativi; 3) un modello usato per gli insegnanti a scuola.

Nei bambini da 0 a 4 anni possono essere utilizzate anche le subscale specifiche delle Scale Griffith e Bailey.

► Valutazione della comorbidità psicopatologica: CBCL per tutti i bambini; Kiddie-SADS e SCID per le forme ad alto funzionamento.

► **PEP-R** (Schopler et al., 1989). Permette di indagare comportamenti e funzioni secondo una prospettiva evolutiva. Il test è particolarmente adatto per bambini di livello prescolastico e di età cronologica compresa tra sei mesi e sette anni. Il PEP-R può fornire comunque utili informazioni anche se il bambino ha più di sette anni e meno di dodici. Dopo i dodici anni è raccomandata una nuova valutazione con la AAPEP (Mesibov, Schopler, Schaffer e Landrus 1988) formulata appositamente per adolescenti e adulti. Come strumento di valutazione fornisce informazioni legate al livello di sviluppo nelle seguenti funzioni: Imitazione, Percezione, Motricità fine, Motricità globale, Coordinazione oculo-manuale, Sviluppo cognitivo e cognitivo verbale. Come strumento di diagnosi funzionale il PEP-R è utile per identificare il grado di anormalità del comportamento nei seguenti campi: Relazioni ed affetti, Gioco ed interesse per il materiale, Risposte sensoriali, Linguaggio.

Appendice B - PUNTI CHIAVE PER LA SALUTE FISICA DELLA PERSONA CON DSA

1- salute dentale

Sebbene l'epidemiologia delle malattie dentali nelle persone con disabilità intellettiva non sia stata studiata estesamente, parecchi studi indicano una maggiore frequenza in questa popolazione. Uno studio australiano (Scott ed altri 1998) ha notato che vari tipi di malattie dentali, specialmente disturbi periodontali, patologie della mucosa orale e malocclusioni da moderate a gravi, sono fino a sette volte più frequenti rispetto alla popolazione generale. In pazienti adulti con disabilità intellettiva, Beange ed altri (1995) hanno trovato che la malattia dentale era il problema di salute più frequente, presente nell' 86% dei soggetti.

Raccomandazioni

- Fornire indicazioni ai pazienti e al personale di assistenza affinché siano stabilite e rispettate abitudini dietetiche adatte e pratiche di igiene orale quotidiane;
- Programmare esami e profilassi orale a intervalli di tre mesi per i soggetti con disturbi o ad elevato rischio (la maggior parte dei pazienti con disabilità intellettiva) ed ogni sei mesi per tutti gli altri soggetti. Ciò dovrebbe fare parte del programma di igiene e prevenzione per le persone con disabilità intellettiva.

2- Disabilità sensoriali

Le disabilità sensoriali nelle persone con disabilità intellettiva hanno implicazioni educative ed ambientali. Gli individui con tali disabilità possono essere maggiormente svantaggiati a causa della sovrapposizione del deficit relativo all' età sulle disabilità congenite o infantili, frequentemente combinate con handicaps motori.

2,1 Vista

E' stata spesso segnalata la presenza di disturbi visivi (Wilson & Haire 1992; Warburg & Rattleff 1992; Warburg 1994; Cathels 1993; McCulloch ed altri 1996). In una vasta indagine Warburg (1994) ha trovato che un danno visivo non correggibile era presente nel 10% degli adulti, percentuale almeno 7 volte superiore alla popolazione generale.

Adulti con sindrome di Down di età superiore ai 30 anni sono a rischio per la cataratta (Eissler & Longenecker 1962), disturbi della rifrazione e degenerazioni corneali (Völker-Dieben ed altri 1993).

Raccomandazioni

Per gli adulti con disabilità intellettiva è suggerito un controllo visivo all'età a 45 anni ed ogni 5 anni (Evenhuis & Nagtzaam 1998). Se possibile questo controllo dovrebbe essere eseguito da un oftalmologo. Un controllo più precoce all'età 30 anni viene suggerito per gli adulti con la sindrome di Down.

2,2 Udito

La sordità è comune in questi pazienti, spesso non riconosciuta e se riconosciuta mal curata (Wilson & Haire 1992; Howells 1986). La perdita della capacità uditiva come conseguenza di una patologia auricolare è un problema frequente in soggetti adulti con disabilità intellettiva (Crandell & Roeser 1993). Pazienti adulti con più di 30 anni, particolarmente quelli con la sindrome di Down, sono a rischio per la perdita della capacità uditiva (Buchanan 1990; Evenhuis ed altri 1992).

Raccomandazioni

E' raccomandato lo screening sistematico per la valutazione della capacità uditiva per tutti gli adulti dall'età di 45 anni ed ogni 5 anni (Evenhuis & Nagtzaam 1998). Se possibile questo dovrebbe essere fatto da un audiologo. Lo screening per soggetti adulti con la sindrome di Down è suggerito ogni 3 anni.

3- Nutrizione

Una corretta nutrizione è un fattore importante per la salute effettuale, per una migliore qualità di vita e longevità. I problemi di salute riferiti alla nutrizione, specialmente l'obesità e la costipazione cronica, sono più comuni nella persone con disabilità intellettive (Burkart ed altri 1985; Stewart ed altri 1994). Pazienti con disabilità gravi e pazienti con paralisi cerebrale hanno un'alta prevalenza di disfagia e gastroesofagite da reflusso (Böhmer ed altri 1996; Waterman ed altri 1992), con un alto rischio di grave denutrizione.

La valutazione della nutrizione è stata suggerita ed effettuata nei programmi per gli anziani, per i pazienti ospedalizzati e per l'intervento precoce nei bambini (Campbell & Kelsey 1994, Associazione Dietetica Americana 1996), tuttavia, non è stata usata ampiamente con gli adulti con disabilità intellettiva (Bryan ed altri 1998).

Raccomandazioni

La valutazione nutrizionale fornisce un metodo sistematico per migliorare il riconoscimento e il trattamento dei problemi di nutrizione. I criteri di valutazione sono il peso e il cambiamento del peso, le abilità a mangiare, l'apparenza generale e una semplice valutazione dell'assunzione di liquidi ed alimenti. Per gli operatori è richiesta una certa conoscenza di base della nutrizione. (Amundson ed altri 1994; Associazione Dietetica Americana 1996; Foltz ed altri 1993).

Gli individui ad elevato rischio, persone con peso scarso o eccessivo persistente, con problemi nell'alimentazione o nel bere, con costipazione cronica o circostanze mediche specifiche che richiedono interventi più complessi (quale la malattia celiaca), dovrebbero essere valutati più sistematicamente da un dietista con esperienza, che lavori nello staff interdisciplinare sanitario, tenendo conto dei dati anamnestici, dei farmaci somministrati, dell'esame fisico, delle misure antropometriche e dei dati biochimici.

4- Prevenzione e trattamento della costipazione cronica

La costipazione è correlata significativamente con:

- l'immobilità,
- farmaci quali gli anticonvulsivanti, le benzodiazepine, gli antagonisti dei recettori H2 o gli inibitori della pompa del protone,
- il rifiuto di alimentarsi
- un QI <35 (Bohmer, 2001).

Jancar ha descritto decessi come complicazione della costipazione, con sintomi sempre riconosciuti. (Jancar, 1994).

Raccomandazione: necessità di una valutazione dietetica, come descritto nel precedente paragrafo e trattamenti medici pro-attivi.

5- Epilessia

Le persone con disabilità intellettiva hanno un rischio significativamente accresciuto nel corso della vita di sviluppare l'epilessia (Corbett 1988), con un aumento delle inabilità. I dati della ricerca

suggeriscono una prevalenza del 22% (ufficio 1995 di Lingua gallese).

L'eziologia dell'epilessia è complessa riflettendo quello dell'inabilità in sé, benchè in alcuni casi sia l'epilessia la causa della disabilità intellettiva (Binnie 1990). Vi sono dati che provano che l'epilessia aumenta sia la morbilità che la mortalità (Forgren 1996). La morbilità include il trauma fisico degli attacchi epilettici che possono condurre a fratture ed a ferite, al ricovero ospedaliero, un effetto negativo sull'apprendimento e sulle relazioni sociali (Baxter 1999).

Meno definito è l'effetto negativo dei farmaci anticonvulsivanti sull'apprendimento e sull'attenzione. È inoltre evidente che l'epilessia aggiunge problemi di accudimento (Wilson 1998). C'è un'attesa di vita per le persone con disabilità intellettiva che hanno epilessia. L'attività dei servizi deve mirare in particolare a:

- ridurre la frequenza delle crisi;
- ridurre gli effetti secondari conseguenti al trattamento farmacologico (cognitivi, emozionali, comportamentali);
- ridurre la mortalità dovuta a crisi o ad incidenti nelle crisi;

Raccomandazioni

Accertarsi che tutti gli individui con epilessia:

- abbiano un programma per il management delle crisi;
- abbiano una valutazione annuale per gli effetti secondari dei farmaci;
- siano valutati per la correttezza della diagnosi di epilessia, la convenienza della terapia corrente e per un potenziale miglioramento;
- non siano limitati in termini sociali, occupazionali o educativi in conseguenza della loro epilessia;
- Fornire una formazione sull'epilessia a tutti gli individui ed ai loro familiari e assistenti;
- Accertarsi che tutti gli individui, i loro familiari e gli assistenti abbiano una corretta informazione sui rischi, particolarmente per quanto riguarda i bagni;
- Accertarsi che i servizi siano disponibili per supportare il management delle crisi, in particolare la somministrazione di diazepam rettale.

6- Disturbi della tiroide

I disturbi tiroidei possono essere difficili da diagnosticare, specialmente in pazienti con disabilità intellettiva. Spesso l'unico 'sintomo' è segnalato dalla persona che assiste il paziente; solitamente la madre che osserva un cambiamento del comportamento non specifico (Wilson & Haire 1992).

Raccomandazioni

La tiroide dovrebbe essere sempre tenuta in considerazione. Le analisi funzionali della tiroide dovrebbero essere effettuate per ogni insolito comportamento ed annualmente nei sottogruppi ad elevato rischio (pazienti con sindrome di Down e pazienti con una storia precedente di alterazioni della tiroide). Le analisi funzionali della tiroide dovrebbero essere effettuate ogni tre - cinque anni in altri pazienti con disabilità dello sviluppo.

7- Disturbo da reflusso gastroesofageo (GERD) and *Helicobacter pylori*

Il GERD è un problema clinico importante nelle persone con disabilità intellettiva, trascurato e sottovalutato (Böhmer ed altri 1997a; ibid 1999; ibid 2000). La prevalenza di GERD e della esofagite da reflusso (RE) nelle persone che vivono nelle istituzioni è molto alta, particolarmente in quelle con i fattori di rischio specifici e ben definiti. In una popolazione istituzionalizzata olandese, circa un terzo di individui con IQ<50 è stato diagnosticato con i RE (Böhmer ed altri 1999). I

fattori di predisposizione possibili includono la scoliosi, la paralisi cerebrale, l'uso di farmaci anticonvulsivanti o di altre benzodiazapines & IQ<35. I sintomi indicativi di reflusso sono il vomito, l' ematemesi, la ruminazione e sintomi depressivi. L'infezione *Helicobacter pylori* è più frequente nei bambini e negli adulti con disabilità intellettiva (Böhmer ed altri 1997b). Questa infezione può causare l'ulcera peptica ed il carcinoma gastrico (McColl ed altri 1998).

Raccomandazioni

Occorre identificare e trattare il GERD e l' *Helicobacter pylori*.

8- Osteoporosi

L' osteoporosi è più frequente nelle persone con disabilità intellettiva rispetto a un campione non selezionato della popolazione (Center ed altri 1998). I fattori associati sono una piccola dimensione corporea, l' ipogonadismo e la sindrome di Down. Sottogruppi di persone con disabilità intellettiva hanno un aumentato rischio di frattura (Tannenbaum ed altri 1989) e un aumentato rischio di cadere (Spreat & Panettiere-Potts 1983). Le cadute e l' osteoporosi dovrebbero essere evitati per fare diminuire la frequenza delle fratture che causano dolore e inabilità. Un' attenzione particolare dovrebbe essere prestata per i pazienti che assumono anticonvulsivanti, che sono ad aumentato rischio di fratture (Tohill 1997).

Raccomandazioni

L' osteoporosi è comune e dovrebbe essere prevenuta. Ciò richiede un approccio globale, con l'obiettivo di una lunga vita, ottimizzando l' attività e la nutrizione. La persona con disabilità intellettiva dovrebbe essere valutata almeno una volta con l' esame osteodensitometrico nell'età adulta iniziale; ulteriori decisioni per quanto riguarda le indagini dovrebbero essere basate su quel risultato. Gli individui che hanno una bassa esposizione alla luce solare per situazioni ambientali o circostanze climatiche locali, o che assumono terapie anticonvulsivanti, dovrebbero valutare la vitamina D e assumere un supplemento di tale vitamina se carenti (Compston 1995). Tutte le donne dovrebbero eseguire una valutazione densitometrica alla cessazione del periodo mestruale, senza riguardo al motivo della menopausa, e tutti gli uomini ipogonadici richiedono una valutazione (Eastell ed altri 1998). Le raccomandazioni generali per il trattamento dell' osteoporosi nella popolazione generale dovrebbero essere applicate.

9- Revisione delle terapie

La polifarmacoterapia (Reiss & Aman 1997) e la revisione inadeguata delle terapie (Beange ed altri 1995) sono problemi riconosciuti in questa popolazione. Tuttavia, molti individui hanno bisogno di farmaci quotidianamente a causa dell' alta prevalenza dell'epilessia, dei disordini psichiatrici e di altre gravi malattie. La natura della disabilità intellettiva è tale che i pazienti hanno una limitata capacità di acconsentire alla terapia e di segnalare gli effetti secondari dei farmaci.

Raccomandazioni

La terapia dovrebbe essere rivista regolarmente, idealmente ogni tre mesi specialmente quando esiste una polifarmacoterapia (Beange ed altri 1995; Aman 1987; Gowdey ed altri 1987; Reiss & Aman 1997). E' necessario che i prescrittori conoscano le difficoltà inerenti con il controllo (Tu 1979; Reiss & Aman 1997) e si accertano che il paziente e gli assistenti siano sicuri e attendibili nella somministrazione del farmaco; che sappiano riconoscere gli effetti collaterali; che sappiano controllare l'efficacia del farmaco e siano informati del processo di revisione. Dovrebbero essere considerati sistemi per dosaggi di confezionamento dei farmaci per i pazienti che vivono in Comunità, per elevarne conformità e sicurezza. Sono utili protocolli strutturati per il controllo dell'efficacia (Einfeld 1990). La formazione del consumatore e dell' assistente sull'uso del farmaco

è importante per accertare la conformità, per riconoscere gli effetti secondari e per aumentare l'efficacia. La rivalutazione continua dovrebbe accertare la dose efficace più bassa. Gli effetti secondari dovrebbero essere controllati e le terapie inefficaci interrotte.

10- Stato immunitario

In un'ampia indagine Kerr ed altri (1996) hanno trovato che gli individui con disabilità intellettiva avevano meno probabilità di ricevere le normali immunizzazioni in paragone all'età ed al sesso in confronto ai non-disabili.

Raccomandazioni

Le schede per la immunizzazione per gli adulti con disabilità intellettiva dovrebbero seguire la guida di riferimento nazionale. Ad un minimo segnale dovremmo accertarsi che i tassi di immunizzazione degli adulti con disabilità intellettiva siano gli stessi della popolazione generale. La profilassi per l'epatite A e B è indicata per le persone che vivono nelle istituzioni e quella dell'epatite B è indicata per chi ha assistenti portatori di epatite B. Il vaccino contro l'influenza ed il pneumococcus è suggerito per le persone vulnerabili da un punto di vista sanitario (US Preventive Service Task Force 1996).

11- Attività ed esercizi fisici

I livelli di attività fisica fra gli adulti con disabilità intellettiva sono considerati generalmente come bassi (Beange ed altri 1995; Pitetti & Campbell 1991; Rimmer ed altri 1993). E' stata documentata una mancanza di occasione per l'esercitazione nonostante i fattori di rischio cardiovascolari aumentati (Beange ed altri 1995). L'immobilità è un fattore di rischio per la mortalità (Hayden 1998) e la speranza di vita è collegata con l'attività fisica nei pazienti con disabilità intellettuale grave (Fenhall 1993). Esistono dati che dimostrano che l'attività fisica riduce la mortalità e la morbosità per le malattie coronariche, l'ipertensione, l'obesità, l'osteoporosi e i disordini mentali di salute (US Preventive Service Task Force 1996), tutte condizioni circostanze aumentate nella disabilità intellettiva.

Raccomandazioni

L'American College of Sports Medicine e i centri per controllo e la prevenzione delle malattie suggeriscono 30 minuti o più di attività fisica di intensità moderata, preferibilmente tutti i giorni della settimana, per la popolazione generale (US Preventive Service Task Force 1996).

Dovrebbe essere possibile accertare questa quantità di attività moderata per la maggior parte della gente disabile. Due programmi di prevenzione cardiovascolari sono stati sviluppati per le persone con disabilità intellettiva (Pittetti ed altri 1993). Un certo movimento attivo o passivo dovrebbe essere fornito giornalmente per coloro che hanno una mobilità limitata per danno fisico. Alcuni servizi speciali saranno necessari per coloro che non possono accedere ai servizi per la popolazione generale.

12- Valutazione completa della salute

Molte persone con disabilità intellettiva necessitano di un supporto per mantenere un lifestyle sano e per accedere ai servizi medici. C'è un parallelismo tra la popolazione anziana e le persone con disabilità intellettiva. Entrambe le popolazioni sono eterogenee e spesso i problemi della salute sono non riconosciuti o mal trattati. La valutazione completa periodica della salute è efficace per le persone di oltre 75 anni (Byles 2000).

La ricerca suggerisce che questo processo di verifica migliorerà la salute anche nella persone con disabilità intellettiva (Webb & Rogers 1999). Per una popolazione vulnerabile, sofferente di

problemi di salute spesso multipli e non riconosciuti (Beange ed altri 1995; Howells 1986; Wilson & Haire 1992), questa semplice valutazione periodica si dimostra efficace.

Raccomandazione

Organizzare frequenti valutazioni mediche delle condizioni fisiche generali.

13- **Genetica**

Un'etiologia genetica è comune in questa popolazione. Una diagnosi definitiva è importante per il paziente poiché permette una valutazione migliore della prognosi e dell'anticipazione delle complicazioni. È importante altresì per la famiglia poiché permette una discussione completa ed una comprensione delle cause sottostanti. Consente inoltre una consulenza genetica informata (Curry ed altri 1997). Le valutazioni dell'etiologia genetica variano a causa delle differenze nei metodi di studio. E' generalmente accettato che il 40- 50% delle cause sono genetiche, 15-20% dovute i fattori ambientali ed il 30-45% sconosciute. Una parte significativa di queste ultime potrebbero essere genetiche (Raynham et al 1996; Curry et al 1997; Hou et al 1998; Partington et al 2000).

Raccomandazioni

Tutti i pazienti, di qualsiasi età, senza una diagnosi eziologica dovrebbero afferire ad una clinica genetica. La nuova conoscenza genetica sta diventando costantemente disponibile. La rivalutazione diagnostica a intervalli è utile per l'adulto (van Gelderin 1992).

14 - **La salute delle donne**

C'è un accordo generale circa i benefici dei servizi preventivi (Sox 1994; US Preventive Services Task Force 1996). Molti paesi hanno programmi 'screening' disponibili e le persone con disabilità intellettiva dovrebbero partecipare a tutti questi programmi. Il giudizio clinico è necessario per adeguare i controlli ai bisogni dei diversi pazienti.

Raccomandazioni

Il test di Papanicolaou è necessario se le donne non sono state mai sessualmente attive. Se l'esame è fastidioso o difficile, i rischi di una sedazione devono essere confrontati con i benefici (Palmer 1999). La mammograms è suggerita sulla base dei programmi per la popolazione generale.

APPENDICE C – SINDROME DI RETT

Definizione

La sindrome di Rett è una malattia genetica rara che colpisce quasi esclusivamente le femmine e si manifesta tra il primo e il secondo anno di vita. Le bambine nascono senza evidenti situazioni di rischio: con peso e circonferenza normali ed usualmente senza familiarità per la malattia. L'andamento della malattia è caratteristico ed è descritto in stadi:- dopo un periodo preclinico paucisintomatico, inizia il primo stadio caratterizzato da arresto dello sviluppo psicomotorio e della crescita (in particolare la curva dello sviluppo del cranio rallenta, fino alla comparsa di una microcefalia acquisita); -secondo stadio o della regressione precoce, in cui compare un vero disturbo della relazione, un comportamento di tipo autistico con disinteresse per i giochi e le persone, perdita del linguaggio, stereotipie e disprassia manuale; - nel terzo stadio si assiste al recupero dell'interazione, mentre compaiono disturbi dell'apparato scheletrico (osteoporosi e scoliosi), crisi epilettiche, talora farmacoresistenti, atassia dell'andatura e del tronco, e disturbi del sistema nervoso autonomo con disturbi respiratori, spesso importanti. - Il quarto stadio è detto della regressione tardiva e si caratterizza per la perdita della deambulazione (quando già acquisita) ed un deterioramento complessivo fino alla cachessia e compare solo nel 30% dei casi. L'andamento della malattia è molto variabile, così come la precocità o meno della comparsa del quarto stadio

Epidemiologia

La prevalenza è generalmente stimata di 1 caso su 10000 femmine con una distribuzione della malattia a macchia di leopardo con zone ad alta incidenza (zone Rett) di cui una identificata nella Toscana Nord Occidentale.

Esordio

Oggi il sospetto diagnostico può essere posto già all'esordio della malattia (tra i 6 ed i 18 mesi di vita), mentre la diagnosi di certezza è effettuata tramite la genetica molecolare (vari tipi di anomalie a carico del gene MECP2: duplicazioni, delezioni, mutazioni, di norma ex novo). Nel 10% dei casi la diagnosi, in assenza di alterazioni geniche resta esclusivamente clinica. La variabilità è molto ampia e si distinguono forme cliniche differenti: forma classica, frusta, variante congenita (Sindrome di Rolando), ad esordio con convulsioni precoci (variante di Hanefeld, in cui il gene coinvolto è il CDKL5), variante maschile e variante Zappella a linguaggio conservato.

Presa in carico

Nella maggior parte dei casi dura tutta la vita, è molto complessa e deve tener conto di molti elementi, ed in particolare:

- *Della prospettiva evolutiva*: le disfunzioni specifiche della Rett, si inseriscono in un organismo in via di sviluppo e ne condizionano in permanenza le potenzialità. I bisogni delle persone con sindrome di Rett, caratteristici e peculiari per ogni fase di sviluppo, si possono definire e differenziare in base a criteri cronologici (età) e qualitativi (tipologia ed entità dei sintomi).

- *Dell'ampia variabilità fenotipica* che caratterizza la forma classica dalle varianti. E' ormai accettato che le persone con sindrome di Rett possono migliorare sostanzialmente la loro qualità di vita purché usufruiscano di una presa in carico continuativa e multiprofessionale ben coordinata, da un team che comprende varie figure professionali (neuropsichiatria, psicologo, terapeuta, educatore ed altri medici specialisti, dall'ortopedico, al gastroenterologo) che cooperano con la persona affetta e la sua famiglia.

Diagnosi precoce

Alla diagnosi clinica o sospetto diagnostico deve seguire l'analisi di genetica molecolare del MECP2 ed in casi selezionati del CDKL5. La diagnosi è relativamente facile nel secondo stadio, molto più complessa all'esordio della malattia e nelle forme varianti (in passato spesso, e più di recente ancora oggi, a queste bambine viene fatta la diagnosi di autismo). Al riguardo è utile che il pediatra segnali rallentamenti dello sviluppo psicofisico allo specialista, ma che anche gli altri specialisti chiedano il supporto del Centro Rett nei casi dubbi. La diagnosi di Sindrome di Rett dovrebbe oggi essere posta sin dal suo esordio e comunque nella prima fase della regressione precoce. Tuttavia, ancora di recente, tale diagnosi può essere posta per la prima volta solo in donne di età avanzata e ciò si spiega con il fatto che si tratta di una malattia rara e che non tutti i medici di

base, né gli specialisti hanno familiarità con questo disturbo. Per la diagnosi esistono criteri internazionali di inclusione, di supporto e di esclusione. Criteri anamnestici e clinici e scale di valutazione (clinical score di Julu ed Engerstrom; RARS, scala di valutazione per la sindrome di Rett, scale di valutazione per la disprassia) consentono di formulare la diagnosi della forma clinica e della gravità e di impostare un piano di intervento globale che coinvolga i professionisti, la scuola e la famiglia che deve essere adeguatamente supportata. Esami utili o necessari nel percorso diagnostico terapeutico possono essere: EEG, EEG dinamico, ECG ed holter cardiaco; Potenziali evocati acustici; Neuroscopio basato sulla valutazione contemporanea e videoregistrata di EEG, ECG, P02, PC02 transcutanea; Respirazione con analisi computerizzata simultanea dei parametri cardiorespiratori e del tono vagale, per meglio definire alcuni aspetti cardiorespiratori; Valutazione emo-gasometrica; Valutazione dietetica in caso di basso BMI; Densitometria ossea; Ricostruzione albero genealogico; Valutazione gastroenterologica per RGE e stipsi; Ecografia addominale; Valutazione fisioterapica; Valutazione protesi e ausili

Percorso terapeutico

Rappresenta un caposaldo dell' intervento integrato multiprofessionale in quanto permette di disporre di insegnanti specializzati in grado di creare in ogni scuola spazi e momenti strutturati, dove poter agire utilizzando alcune tecniche specifiche.

Rete toscana

È organizzata attorno a due centri:

- a) Centro di Riferimento Regionale (CRR) per la Sindrome di Rett - Azienda USL della Versilia.
- b) Divisione di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Le Scotte di Siena

I compiti dei Centri sono:

1. Coordinare, in collaborazione con i Centri ad alta specializzazione, la formazione di base unitaria ai professionisti dei gruppi interdisciplinari aziendali della Regione e organizzare corsi di formazione su temi specifici;
2. Definire gli standards minimi delle indagini cliniche, neurofisiologiche e neurobiologiche (in particolare quelle genetiche e metaboliche) e individuare i luoghi dove tali indagini possono essere eseguite;
3. Fornire un aggiornamento continuo ai professionisti sulle nuove conoscenze nell' ambito terapeutico;
4. Collaborare per la definizione, relativamente agli aspetti specifici della sindrome di Rett, delle politiche d'integrazione scolastica con l'Ufficio Scolastico Regionale e la Direzione Generale Politiche formative, beni e attività culturali della Regione Toscana;
5. Collaborazione e verifica dell' immissione dati nelregistro regionale (RTMR);
6. Partecipa alla programmazione delle strutture terapeutico-abilitative presenti sul territorio regionale;
7. Creazione di un centro di documentazione permanente.