- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.119.213.82 Sat, 27 Jul 2024, 03:10:22

Autismo: i pediatri raccontano

Per continuare la riflessione che la testimonianza dei genitori di A. sul numero 197 di R&P[1] ha indotto, pubblichiamo il contributo di Federica Zanetto, Pediatra di Famiglia (PdF), a partire da una sua lettera al responsabile di una struttura di eccellenza di neuropsichiatria a cui aveva inviato V. un suo assistito e le riflessioni di Federico Marchetti, Pediatra Direttore UOC di Pediatria e Neonatologia di Ravenna e Direttore editoriale di Medico e Bambino.

Anche per tenere alto il grido dei genitori di A.: ***"I vostri figli hanno bisogno di voi!"***

Red.

Aprile 2016

Caro dott.

sono la pediatra presente nel Sottogruppo NPIA del Comitato Tecnico per la Salute Mentale.

Ci ho pensato un po' e poi ancora un po' prima di scriverti questo messaggio dal mio osservatorio quotidiano di pediatra di famiglia, sempre più complesso e anche sempre più ricco di sfide.

Sono anche andata a rileggermi quanto, con molta enfasi, è stato pubblicato recentemente su Quotidiano Sanità[1] e che mi/ci pareva aprire uno spiraglio nella comune (nostra e vostra) fatica quotidiana, soprattutto in questo ambito.

V. è un bambino di 3 anni, che frequenta il primo anno di scuola materna, con insegnanti da subito all'erta e collaboranti.

Lo osservo da sempre, non mi ha mai convinto il suo percorso neuroevolutivo, condividendo e agganciandomi (non facilmente) a quanto portato dai genitori (famiglia benestante, papà in carriera che nega il problema, mamma più consapevole e nello stesso tempo in difficoltà a condividere le sue preoccupazioni con il compagno … aspetti non trascurabili, da gestire in ambulatorio con molta delicatezza). Riesco finalmente ad arrivare a una osservazione con la psicomotricista (non potevo inizialmente nemmeno pronunciare la parola "NPI" e avanzare anche solo l'ipotesi di una consultazione specialistica – anche questo è un aspetto con cui dobbiamo sempre fare i conti), seguita, dopo qualche mese, dalla visita finalmente con una collega NPI di altra città con cui nel frattempo il papà era venuto in contatto.

Totale rassicurazione: il bambino deve crescere.

Non sono convinta. Persisto, lo continuo a osservare e riesco finalmente ad arrivare all'invio al Centro struttura di eccellenza – lo sottolineo più volte ai genitori. Ne sono fermamente convinta. V. ha nel frattempo compiuto tre anni e iniziato la scuola materna dove, da subito, anche le insegnanti osservano e vedono che qualcosa non funziona.

Passano quasi tre mesi e arriva finalmente il momento della consultazione. Veloce, mi dice la mamma, e con il rimando a un appuntamento successivo (che verrà comunicato) per l'avvio dell'iter diagnostico fra … "8 mesi e mezzo, ma forse anche di più".

E nel frattempo, il NULLA. E una sensazione di impotenza. E di paura (cosa faccio ora per il bambino?).

Perché li intercetto/intercettiamo ora i bambini con s. disturbo dello sviluppo. Abbiamo affinato/stiamo affinando grazie a voi la nostra capacità osservativa. Sì, li abbiamo ora i bambini "intercettati". E siamo pienamente consapevoli che possiamo cambiare la traiettoria evolutiva ai nostri bambini "intercettati". Ma poi?

Sono tornata sabato da un incontro con il gruppo pugliese dell'Associazione Culturale Pediatri. Situazione drammatica.

Lo sappiamo tutti, da sempre e dovunque: ***"interventi frequenti e tempestivi nelle prime fasi e coinvolgimento della famiglia e della scuola"***[1]*. Ci riguarda tutti, qui in Lombardia e in tutta Italia.*

Grazie per l'attenzione ai miei dubbi, fatiche e sconforto

Federica Zanetto

Situazione difficile tuttora per V. che è stato preso in carico lo scorso mese di agosto (16 mesi dopo l'invio alla struttura).

Per rimanere alla quotidianità ambulatoriale

1. I genitori di A. Autismo i genitori raccontano. Ricerca & Pratica 2017; 33: 230-2.

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.119.213.82 Sat, 27 Jul 2024, 03:10:22

E., un altro piccolo assistito visto questa sera, sta migliorando grazie a un percorso intrapreso tutto privatamente e per fortuna corretto.

Assisto 1000 bambini e tra essi sono parecchi gli ASD (prevalenza di 1:68, dice l'articolo di MeB)[2], tutti intercettati in tempo utile per cambiare la traiettoria (i messaggi chiave dell'articolo di MeB li abbiamo fatti nostri già da tempo). Il problema è il poi.

In quanto PdF, sono testimone conscio di tutti gli aspetti e le fatiche che riguardano questi bambini, le loro famiglie… può anche capitare che alla UONPIA ci si imbatta in un neuropsichiatra a orientamento psicanalitico e allora si cade in un baratro.

Federica Zanetto
Pediatra di Famiglia, Vimercate
zanettof@tin.it

BIBLIOGRAFIA

1. http://www.quotidianosanita.it/regioni-e-asl/articolo.php?articolo_id=37317&fr=n
2. Devescovi R, Monasta L, Mancini A, et al. Diagnosi precoce dei disturbi dello spettro autistico. Medico e Bambino 2017; 36: 511-7.

Sono rimasto molto colpito leggendo la "testimonianza" dei genitori di A.[1] perché il racconto/testimonianza è, nelle parole e nei contenuti, lo stesso che ho sentito recentemente da due coppie genitoriali che hanno due bambine di 3 anni con diagnosi di ASD. Ho riletto le stesse difficoltà nella diagnosi, nella presa in carico, nelle distanze tra quello che si legge di fare e quello che è stato proposto. Entrambe le coppie genitoriali (con livello culturale molto alto) alla fine si sono rivolte a strutture private (come nel caso dei genitori di A.), per svolgere un intervento riabilitativo e intensivo che è l'*Early Start Denver Model* (ESDM) i cui modelli ispiratori sono quelli dell'analisi applicata del comportamento (*Applied Behaviour Analysis*, ABA). Un intervento che è raccomandato (evidence based) in letteratura[2] e nelle stesse linee guida ministeriali italiane[3].

Sono un pediatra ospedaliero, vengo poco a contatto con i bambini con diagnosi presunta o confermata di ASD, ma ogni volta che mi capita di parlare con i PdF o con i colleghi della neuropsichiatria infantile territoriale (UONPIA), o con le famiglie, osservo le difficoltà che esistono in una visione congiunta e partecipe per fare fronte comune ad una problematica, quella dell'ASD (per rimanere in un ambito relativamente ristretto di problemi che hanno a che fare con il neurosviluppo) che ha un'alta incidenza e una serie di raccomandazioni, per la diagnosi e la gestione, che oramai non sono più così nuove.

E allora mi capita di chiedere, di cercare di seguire, nelle domande, una logica assistenziale che è comune di solito alla presa in carico della maggioranza delle malattie croniche. Cerco di riportarle in estrema sintesi, con un obiettivo, da inesperto, di favorire magari una discussione partecipe e motivata. E soprattutto di avere delle risposte.

- Si discute molto in merito allo screening per i disordini del neurosviluppo. Nell'ambito della diagnosi di ASD un sistema validato è quello del questionario M-CHAT che potrebbe essere somministrato dai 18 mesi di vita[2]. Alla fine il pensiero emergente, ribadito in un documento di consenso molto largo che è stato pubblicato e che ha coinvolto diverse società scientifiche italiane[4], è di utilizzarlo non come screening universale, ma solo di fronte a segni e sintomi di sospetto riguardanti in particolare la sfera della comunicazione[5].
- Se concordiamo con questo modello, la domanda successiva è a chi spetta, con una risposta scontata: al PdF. Ma questo screening, che utilizza una scala ben definita e che bisogna sapere interpretare e somministrare, quanto viene attuato nella realtà italiana? Viene fatto nell'ambito dei bilanci di salute, come una "normale" pratica assistenziale (cosa che per me dovrebbe essere) o viene rimandato ad accordi tra AUSL e pediatri che per definizione sono molto frammentati e non appunto "universali" (e come tali eticamente discutibili)?

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.119.213.82 Sat, 27 Jul 2024, 03:10:22

- Un modello di screening, anche sul modello *case finding*, è indicato se risponde a tre requisiti che dovrebbero essere tutti presenti[4]: a) sospetto di una malattia severa; b) possibilità per la diagnosi di uso di un test appropriato e accettabile, senza troppi falsi positivi (per le implicazioni che diagnosi sbagliate possono avere); c) possibilità di un intervento precoce e universale con costi ragionevoli rispetto ai benefici.

Risulta chiaro, stante queste premesse, che se alla diagnosi non corrisponde una adeguata presa in carico e terapia "professionalizzata" e precoce, possibilmente gratuita, con valutazione dei risultati ottenuti, sul breve e lungo periodo, il castello messo in piedi rischia di franare e di destare molta confusione e frustrazione[1], con la ricerca di progetti di cura alternativi, a volte poco riconosciuti, codificati e validati.

Quando parlo con i PdF e neuropsichiatri assisto spesso ad un rimbalzo di responsabilità, con motivazioni tutte rispettabili e da prendere in seria considerazione: PdF che si lamentano della latenza nella presa in carico da parte delle UONPIA con scarsi ritorni informativi; neuropsichiatri che si lamentano di sospetti di diagnosi non precise, non accompagnate dalla scala di valutazione M-CHAT; di carichi di lavoro rivolti alla gestione di altre patologie (come le difficoltà scolastiche) che sono "imposti" da programmi regionali nella valutazione di tutti i casi segnalati, anche dalle insegnati; per non parlare della carenza cronica (e sempre più preoccupante) di neuropsichiatri e di educatori che abbiano un'adeguata formazione su aspetti specifici che riguardano la presa in carico e la gestione dei disordini del neurosviluppo.

Aspetti di grande rilievo, ma che trovano a volte delle vere difficoltà di progettazione locale, regionale o, come sarebbe giusto in questi ambiti, di tipo nazionale. La riflessione che mi pongo sempre è se il progetto con i bambini con bisogni per il neurosviluppo non possa e/o debba avere una dignità che parta magari da un "profondo" grido di allarme che può avere diverse parole: formazione sul campo (è un presupposto indispensabile)[6]; programmazione in ambito di assunzioni (più neuropsichiatri e meno pediatri per coprire punti nascita che andrebbero chiusi); mappa territoriale dei servizi che arrivi a piani attuativi molto concreti per fare fronte ai bisogni che sono stati evidenziati anche da un recente rapporto dell'Istituto Superiore di Sanità che evidenzia la frammentazione dell'assistenza, in qualche modo già nota[7].

Il ragionare ancora immaginando di fare fronte a questi bisogni con il minore danno possibile (accettando i buchi nell'assistenza) rischia di proporre soluzione tampone, vissute con frustrazione e poca partecipazione, a fronte di una problematica che dovrebbe avere una dignità pari, se non superiore, ad altri ambiti assistenziali che hanno canali di cura molto più definiti.

Forse è arrivato il tempo di rilanciare un modello di risposta ai bisogni che parta proprio dalla voce dei protagonisti: le famiglie e i singoli professionisti che vivono i problemi quotidianamente. Forse è il caso di progettare modelli di ricerca multicentrici e transculturali che fungano da volano per "mettersi insieme" a partire da contenuti che vadano oltre alcune direttive regionali di difficile comprensione. A tale proposito l'ultima domanda che pongo è la seguente: è davvero necessario che ogni bambino con diagnosi (certa o fortemente sospetta) di ASD faccia una serie di esami molto standardizzati (dalla ricerca di malattie metaboliche a valutazioni genetiche non sempre orientate) per escludere le rare forme di autismo secondario? Che grado di evidenza abbiamo nel proporli, come accade in alcune regioni, come una sorta di screening dovuto? Chi si è occupato del bilancio tra i benefici, i rischi e i costi di questi interventi? Nella proposta di queste valutazioni chi si occupa del "vissuto" dei genitori che dagli esami si aspettano spesso la risposta per una causa ben definita dell'ASD e che al contrario non è nota? Chi è deputato poi, nell'immediato, una volta avuti gli esami (negativi nella stragrande maggioranza dei casi e spesso con tempi lunghi di attesa) a rinforzare rapidamente un vero

- Copyright - Il Pensiero Scientifico Editore downloaded by IP 18.119.213.82 Sat, 27 Jul 2024, 03:10:22

progetto di cura che, come dicono i genitori di A., dovrebbe essere necessariamente intensivo secondo quelle che sono le formali raccomandazioni? Questo, se è vero, andrebbe garantito e rispettato. Ma da parte di chi?

C'è da lavorare ma con la prospettiva non polemica nel farlo; al contrario ci sono tutti i presupposti per essere coinvolti con un interesse partecipe e motivato, ripartendo dai bisogni dei protagonisti.

Federico Marchetti
Direttore UOC di Pediatria e Neonatologia
Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna
federico.marchetti@auslromagna.it

BIBLIOGRAFIA

1. I genitori di A. Autismo i genitori raccontano. Ricerca e Pratica 2017; 33: 230-2.
2. Devescovi R, Monasta L, Mancini A, et al. Diagnosi precoce dei disturbi dello spettro autistico. Medico e Bambino 2017; 36: 511-7.
3. Istituto Superiore di Sanità (ISS). Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini, e negli adolescenti, 2011. www.iss.it/binary/auti/cont/LG_autismo_ISS. pdf
4. Tamburini G. Screening per i disturbi del neurosviluppo. Medico e Bambino 2017; 9 (in press).
5. Gruppo di lavoro multidisciplinare ACP, AIFI, FIMP, SIF, SINPIA, SIP. Valutazione neuro evolutiva e promozione dello sviluppo psicomotorio 0-3 anni. Documento di consenso. Quaderni acp 2012; 19: 169-76.
6. Raffin C. Il ruolo del pediatra nella cura del bambino con autismo. Medico e Bambino 2012; 31: 174-7.
7. Istituto Superiore di Sanità. A cura di: Chiarotti F, Calamandrei G, Venerosi A. Disturbi dello spettro autistico in età evolutiva: indagine nazionale sull'offerta sanitaria e sociosanitaria. Rapporti ISTISAN 17/16, 2017: 39 p.

Cosa dice il malato, cosa sente il medico

Danielle Ofri

279 pagine, 24,00 euro

Parlare e ascoltare sono due attività comuni il più delle volte spontanee, ma non è automatico che tutti sappiano trasformarle in un dialogo clinicamente efficace nel setting professionale. È necessario allora essere consapevoli che lo scambio comunicativo non avviene in un modo asettico e impersonale… ma è influenzato da emozioni, convinzioni, esperienze passate, contesto di vita, pregiudizi, sia del medico che del paziente... E poi ci sono elementi pratici dell'organizzazione del lavoro che condizionano la relazione, come il tempo che è possibile dedicare alla visita, le formalità burocratiche, gli ostacoli della sanità elettronica… Danielle Ofri affronta questi temi e altri ancora presentando pazienti e medici alle prese con le loro convinzioni, paure, certezze, debolezze, con lo scopo di dimostrare l'importanza basilare di una buona comunicazione nel processo di cura e ci suggerisce atteggiamenti e accorgimenti che ciascuno di noi potrebbe mettere in pratica tutti i giorni nei suoi incontri con i pazienti.

DALLA PRESENTAZIONE DELL'EDIZIONE ITALIANA DI
GUIDO GIUSTETTO

Il Pensiero Scientifico Editore **www.pensiero.it** **Numero Verde 800 259 620**