

# Diagnosi precoce e incidenza dei disturbi della comunicazione e della relazione in Toscana

Stefano Castelli  
FIMP Toscana

Nel 2010, sulla base di quanto previsto dal piano sanitario regionale 2008-2010, la Regione Toscana (Del. Reg. 699 del 03/08/2009) ha avviato un progetto per la diagnosi precoce dei disturbi della comunicazione e della relazione, prevedendo il pieno coinvolgimento dei Pediatri di Famiglia, attraverso uno screening in occasione del bilancio di salute del 18 mese (18 +/- 3 mesi). Al bilancio di salute di 18 mesi il Pediatra di Famiglia somministra l'M-CHAT 23 (Box 1). La M-CHAT è costituita da 23 domande che prevedono una risposta si o no. Ci sono alcune domande (in grassetto) che sono un po' più importanti per la valutazione del rischio di un disturbo dello spettro autistico). Le conclusioni possono essere di due tipi: 1) nella norma, 2) a rischio. Un bambino che fallisce due o più item critici (le risposte in grassetto), oppure un bambino che fallisce tre qualsiasi item, deve essere considerato "a rischio". È evidente che essere "a rischio" non vuol dire essere automaticamente autistici perché lo "screening dello sviluppo della comunicazione e della relazione" permette di rilevare una serie di situazioni non riferibili solo all'autismo ma anche a patologie diverse come ritardi dello sviluppo psicomotorio per i quali una presa in carico precoce, attraverso percorsi terapeutici-riabilitativi, è in grado di migliorare la situazione clinica dei piccoli pazienti.

Questo progetto ha rappresentato l'occasione per organizzare, in tutte le ASL della regione un vero percorso assistenziale grazie al confronto e alla col-

laborazione tra NPI (neuropsichiatria infantile) e PdF (pediatri di famiglia). Sono stati individuati per ogni ASL i referenti della NPI con i quali il PdF si relaziona. I casi "a rischio" vengono inviati al secondo livello e vengono presi in carico nel giro di poco tempo circa 7-10 giorni.

Sono stati contattati tutti i PdF FIMP della Toscana per l'invio del file delle M-CHAT 23 fatte. Il programma per la gestione della cartella clinica (Infantia e Junior Bit) permette in maniera molto semplice (servono solamente 1 o 2 minuti) di estrarre il file di tutte le M-CHAT fatte nei bambini nati in un certo anno.

## SCOPO DEL LAVORO

Valutare l'efficacia della M-CHAT 23 per lo screening dei disturbi dello spettro autistico. Valutare l'incidenza dei disturbi della comunicazione e della relazione in Toscana.

## MATERIALI METODI

Sono stati coinvolti tutti i segretari provinciali per ricevere dagli iscritti della propria provincia il file delle M-CHAT 23 fatte ai bambini nati nel 2012. Abbiamo scelto questo anno perché sicuramente tutti i b. del 2012 "a rischio" hanno già completato il percorso diagnostico presso il secondo livello per cui hanno già avuto una diagnosi.

## RISULTATI

PdF partecipanti: 261 (totale PdF FIMP Toscana 420) 62%.

**M-CHAT 23 effettuate: 13.318** (in Toscana nel 2012 sono nati 31.714 bambini: "scrinati" 42%).

**M-CHAT 23 "a rischio": 147** (1,1% delle M-CHAT effettuate).

**M-CHAT 23 confermate dal 2° livello: 39.**

Incidenza annua dei disturbi dello spettro autistico in Toscana: 0,29% (1/341 bambini).

## DISCUSSIONE

"Purtroppo in Italia non abbiamo una stima ufficiale del tasso di incidenza dell'autismo; anche in Europa non esistono stime ufficiali e si va da 1 caso su 133 a 1 caso su 86. Più precise sono le stime USA: secondo il CDC (*Center for Disease Control*) 1 bambino su 68 è affetto da disturbi dello spettro autistico. Sappiamo che i DSA

### Box 1

#### M-CHAT 23

Cognome / Nome .....		Dott.	
1	Vostro figlio si diverte a essere dondolato o a saltare sulle vostre ginocchia?	Sì	No
2	<b>Vostro figlio si interessa agli altri bambini?</b>	Sì	No
3	A vostro figlio piace arrampicarsi sulle cose, come per esempio sulle scale?	Sì	No
4	Vostro figlio si diverte a giocare al gioco del CU-CU o a nascondino?	Sì	No
5	Vostro figlio gioca mai a far finta? Per esempio fa finta di parlare al telefono o di accudire una bambola o altro?	Sì	No
6	Vostro figlio usa mai l'indicare col dito indice per chiedere qualcosa?	Sì	No
7	<b>Vostro figlio usa mai l'indicare col dito indice per segnalare interesse in qualcosa?</b>	Sì	No
8	Vostro figlio riesce a giocare in modo appropriato con piccoli giocattoli (ad esempio macchinine o cubi) senza soltanto metterli in bocca, o giocherellarci, o farli cadere?	Sì	No
9	<b>Vostro figlio vi porta mai degli oggetti per mostrarvi qualcosa?</b>	Sì	No
10	Vostro figlio vi guarda negli occhi per più di un secondo o due?	Sì	No
11	Vostro figlio sembra mai ipersensibile ai rumori (ad esempio tappandosi le orecchie)?	Sì	No
12	Vostro figlio sorride in risposta alla vostra faccia o al vostro sorriso?	Sì	No
13	<b>Vostro figlio vi imita?</b>	Sì	No
14	<b>Vostro figlio risponde al suo nome quando lo chiamate?</b>	Sì	No
15	<b>Se indicate con il dito indice un giocattolo dalla parte opposta della stanza, vostro figlio lo guarda?</b>	Sì	No
16	Vostro figlio cammina?	Sì	No
17	Vostro figlio guarda le cose che voi state guardando?	Sì	No
18	Vostro figlio fa movimenti inusuali con le dita davanti alla sua faccia?	Sì	No
19	Vostro figlio cerca di attirare la vostra attenzione su una sua attività?	Sì	No
20	Vi siete mai chiesti se vostro figlio potesse essere sordo?	Sì	No
21	Vostro figlio capisce ciò che dicono le persone?	Sì	No
22	Vostro figlio qualche volta fissa lo sguardo nel vuoto o girovaga senza scopo?	Sì	No
23	Quando vostro figlio vi guarda in faccia per capire qual è la vostra reazione è di fronte a qualcosa di non familiare?	Sì	No
Conclusioni		1) nella norma	2) a rischio

Nella griglia sono evidenziate le risposte che indicano un possibile difetto di sviluppo nel bambino e riportati in grassetto gli item (2, 7, 9, 13, 14 e 15) considerati critici per uno sviluppo autistico.

Un bambino che fallisce (risposte in grassetto) due o più item critici oppure un bambino che fallisce tre qualsiasi item, deve essere considerato a rischio.

(disturbi specifici di apprendimento) colpiscono più i ragazzi rispetto alle ragazze in un rapporto di 4:1, per cui si stima che circa 1 su 42 ragazzi e 1 su 189 ragazze sia affetto da DSA". Questi dati sono quelli che sono stati presentati il 2 aprile 2015 alla giornata mondiale dell'autismo (giornata che è stata istituita nel 2007 dall'ONU). Sinceramente ci sembrano numeri eccessivi, numeri, che nella nostra realtà di Pdf, non esistono perché se fossero veri questi numeri ogni Pdf con (supponiamo) 1000 assistiti dovrebbe avere, teoricamente, circa 15 bambini affetti da DSA, non crediamo che nessuno di noi abbia 15 bambini autistici.

L'autismo è sicuramente una malattia che va un po' di moda tanto è vero che anche la politica si è interessata al problema dell'autismo e il 5 di agosto 2015 è stata approvata la prima legge nazionale sull'autismo (*"Disposizioni in materia di diagnosi, cure e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie"*), riassunta nel Box 2, che prevede: l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza (LEA) dei trattamenti per l'autismo, della diagnosi precoce e l'aggiornamento ogni 3 anni delle linee guida per il trattamento da parte dell'I-

stituto superiore di Sanità. La legge prevede però nell'articolo 6 la clausola di invarianza degli oneri finanziari, disponendo che per l'attuazione della legge non devono derivare nuovi o maggiori oneri per la finanza pubblica. Quindi non ci sono finanziamenti ad hoc e proprio per questo che questa legge rischia di rimanere un contenitore vuoto. Per cui ogni regione continuerà a fare come vuole come al solito...

## CONCLUSIONI

Lodevole l'iniziativa della regione Toscana in collaborazione con la FIMP regionale dello screening, al bilancio di salute di 18 mesi con l'M-Chat 23, per la diagnosi precoce dei disturbi della comunicazione e della relazione perché sappiamo quanto sia fondamentale la diagnosi precoce per la prognosi di questa malattia. Questo screening permette, nella nostra regione, di fare diagnosi di spettro autistico intorno ai 20 mesi e comunque sempre prima dei due anni contro una media nazionale di 5 anni.

I nostri sono i primi dati ufficiali in Italia su una casistica così ampia.

### Box 2

#### **"Disposizioni in materia di diagnosi, cure e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie"**

(Sintesi Legge 5 di agosto 2015)

Publicata sulla Gazzetta Ufficiale la Legge 134/2015 (Ddl Autismo) approvata in via definitiva lo scorso 5 agosto dalla commissione Igiene e Sanità del Senato. Il provvedimento è entrato in vigore il 12 settembre. La legge prevede l'inserimento nei livelli essenziali di assistenza dei trattamenti per l'autismo, l'aggiornamento delle linee guida per prevenzione, diagnosi e cura, oltre alla ricerca nel campo.

**L'articolo 1** individua le finalità del provvedimento, che prevede interventi finalizzati a garantire la tutela della salute, il miglioramento delle condizioni di vita e l'inserimento nella vita sociale delle persone con disturbi dello spettro autistico, in conformità a quanto previsto dalla risoluzione dell'Assemblea generale delle Nazioni Unite A/RES/67/82 del 12 dicembre 2012 sui bisogni delle persone con autismo.

**L'articolo 2** prevede che l'Istituto Superiore di Sanità aggiorni le Linee guida sul trattamento dei disturbi dello spettro autistico in tutte le età della vita sulla base dell'evoluzione delle conoscenze fisiopatologiche e terapeutiche derivanti dalla letteratura scientifica e dalle buone pratiche nazionali e internazionali.

**L'articolo 3** dispone l'aggiornamento dei Livelli essenziali di assistenza con l'inserimento, per quanto attiene ai disturbi dello spettro autistico, delle prestazioni della diagnosi precoce, della cura e del trattamento individualizzato, mediante l'impiego di strumenti basati sulle più avanzate evidenze scientifiche. L'aggiornamento deve avvenire nel rispetto degli equilibri programmati di finanza pubblica, tenuto conto del nuovo Patto per la salute 2014-2016.

**L'articolo 4** prevede che il Ministero della salute, entro centottanta giorni dall'entrata in vigore della legge, provveda, previa intesa in sede di Conferenza unificata, in applicazione dei Lea, all'aggiornamento delle linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nei disturbi dello spettro autistico. Le linee di indirizzo sono aggiornate con cadenza almeno triennale e l'attuazione di esse costituisce adempimento ai fini della verifica del Comitato permanente per la verifica dei livelli essenziali di assistenza.

**L'articolo 5** dispone che il Ministero della salute promuova lo sviluppo di progetti di ricerca riguardanti la conoscenza del disturbo dello spettro autistico e le buone pratiche terapeutiche ed educative.

**L'articolo 6**, infine, contiene la clausola di invarianza degli oneri finanziari, disponendo che dall'attuazione della legge non devono derivare nuovi o maggiori oneri per la finanza pubblica e che le amministrazioni interessate all'attuazione provvedono con le risorse umane, finanziarie e strumentali disponibili a legislazione vigente.