

Progetto

Osservatorio Nazionale per il Monitoraggio dei Disturbi dello Spettro Autistico¹

Coordinamento: Ministero della Salute (Giovanna Romano)

Istituto Superiore di Sanità (Maria Luisa Scattoni)

I Disturbi dello Spettro Autistico (*Autism Spectrum Disorders, ASD*) sono un gruppo eterogeneo di gravi disturbi del neurosviluppo dall'etiologia sconosciuta, caratterizzati da una compromissione qualitativa nelle aree dell'interazione sociale e della comunicazione, e da modelli ripetitivi e stereotipati di comportamento, interessi e attività.

Questo complesso di disturbi comporta un elevato carico sanitario, sociale ed economico, trattandosi di disturbi ad elevata complessità che, nella maggior parte dei casi, accompagnano l'individuo per tutta la durata della vita. La diagnosi precoce, l'intervento riabilitativo, il sostegno alle famiglie, la formazione degli operatori sanitari e degli educatori sono azioni da implementare per favorire l'integrazione e il miglioramento della qualità della vita delle persone colpite, in linea con le indicazioni del '*European Pact for Mental Health and Well-Being, EC 2008*', e del '*WHO Global Plan of action for children's environmental health 2010-2015*'. Per quanto riguarda in particolare i disturbi dello spettro autistico, le linee di azione e le politiche da intraprendere urgentemente a livello europeo sono contenute nella recente *WHO Resolution 'Comprehensive and Coordinated Efforts for the Management of ASD EB133/4'*, mentre l'Italia, in accordo con le indicazioni europee e internazionali, ha prodotto un documento di 'Linee di indirizzo per la promozione e il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nel settore dei Disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS), con particolare riferimento ai Disturbi dello spettro autistico' (CU 22 novembre 2012). Preliminarmente alla valutazione dell'appropriatezza degli interventi e alla conseguente pianificazione ed adeguamento dei servizi alle esigenze delle persone con Disturbi dello Spettro Autistico, occorre ottenere a livello nazionale ed europeo stime affidabili della prevalenza di tali disturbi.

Negli ultimi anni è stato segnalato un sensibile incremento della prevalenza dei disturbi dello spettro autistico, così marcato da aver fatto parlare di una sorta di 'epidemia di autismo'. Sono attualmente attivi solo pochi registri di Disturbi dello Spettro Autistico nel mondo ed esistono solo un numero limitato di studi epidemiologici che possono essere utilizzati per una buona valutazione e una pianificazione appropriata. Una recente revisione sistematica di studi di prevalenza dei Disturbi dello Spettro Autistico mostra che, in Europa, sono stati osservati tassi compresi tra 1:333 e 1:86, con una prevalenza mediana di 1:161. Negli studi condotti in America, la prevalenza mediana è risultata dell'1:154, con un intervallo di variazione da 1:769 a 1:91. Non vi è dunque evidenza di variazioni di rilievo nella prevalenza dei Disturbi dello Spettro Autistico per area geografica, né gli studi hanno documentato un forte impatto di fattori etnici, culturali, o socioeconomici.

Per quanto riguarda l'Italia, le uniche stime di prevalenza a tutt'oggi disponibili vengono dalle regioni Emilia-Romagna e Piemonte, e si attestano rispettivamente sui valori 1:357 e 1:238 nella fascia di età della scuola primaria (6-10 anni). Tali prevalenze sono verosimilmente sottostimate, in quanto sono basate sulle rilevazioni dei soli casi trattati dal SSN con diagnosi di DPS, e non includono i pazienti trattati in centri privati.

A causa del fatto che l'autismo dura per tutta la vita, una valutazione dell'impatto sociale ed economico di questa condizione può fornire informazioni essenziali per sostenere lo sviluppo delle politiche sanitarie ed educative e per affrontare in modo efficace i disturbi dello spettro autistico.

Vi è evidenza crescente che l'individuazione precoce del rischio di autismo e un tempestivo intervento, ancor prima che il disturbo si esprima nella sua pienezza, possano significativamente

ridurre la sua interferenza sullo sviluppo e attenuarne il quadro clinico finale. Tuttavia, vi è ancora un grande ritardo temporale tra l'insorgenza delle prime preoccupazioni dei genitori, la prima consultazione, e l'età in cui viene fatta la diagnosi, che si aggira attualmente intorno ai 4-5 anni.

Il Sistema Sanitario Nazionale italiano prevede controlli sanitari di routine a tempi prestabiliti durante l'infanzia (bilanci di salute): una sorveglianza attiva dello sviluppo attraverso strumenti di screening all'età di 18 e 24 mesi da parte dei pediatri, e il loro coordinamento con le unità specialistiche di neuropsichiatria infantile, potrebbe costituire il punto cruciale da sviluppare per ridurre sensibilmente l'età alla prima diagnosi. La fattibilità della creazione della rete pediatria-neuropsichiatria verrà garantita dal coinvolgimento nel presente progetto della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA), della Federazione Italiana Medici Pediatri (FIMP) e dell'Associazione Culturale Pediatri (ACP).

OBIETTIVI SPECIFICI

- 1) Stima di prevalenza dei Disturbi dello Spettro Autistico a livello nazionale
- 2) Costituzione di una rete pediatria-neuropsichiatria infantile per l'individuazione precoce dei Disturbi del Neurosviluppo con particolare riguardo ai Disturbi dello Spettro Autistico

ATTIVITÀ DEL PROGETTO

WORK PACKAGE 1. PROTOCOLLO DELLO STUDIO DI PREVALENZA

WP1 leader: Maria Luisa Scattoni, ISS

Lo studio verrà effettuato nella fascia d'età 7-9 anni, in tre aree (una nel Nord, una nel Centro, e una nel Sud/Isole), per un totale di 12.000-15000 bambini per area, secondo il protocollo condiviso nel progetto europeo ASDEU finanziato dalla DG Santé (www.asdeu.eu), di cui l'ISS è collaborating partner.

Attività 1. Procedure generali e identificazione dei casi:

- 1.1 Selezione aree geografiche (si vedano di seguito i criteri di selezione e le aree geografiche prescelte).
- 1.2 Identificare il team di esperti che sarà responsabile della valutazione dei bambini nelle aree selezionate (i clinici devono essere in possesso di certificazione per l'ADI-R e ADOS-G per la pratica clinica). Gli esperti dovranno anche misurare il quoziente intellettivo di tutti i bambini valutati e contribuire alla conferma della diagnosi finale insieme al team clinico.
- 1.3 Identificare associazioni genitori nazionali e locali presenti nell'area selezionata.
- 1.4 Identificare le autorità con responsabilità nell'area geografica selezionata (ad es. Referenti provinciali/regionali per la disabilità o scolastici).
- 1.5 Selezione bambini nati tra il 01-01-2007 ed il 31-12-2009 (è meglio indicare il range delle data di nascita per evitare che ci siano bambini magari trattenuti in asilo e che pur avendo 7 anni nel 2016 magari frequentano ancora la prima elementare).
- 1.6 Di tutti questi bambini identificare (tramite i referenti regionali) quelli già certificati per l'autismo ed ottenere informazioni sulla diagnosi e test diagnostici effettuati (presso ASL/MIUR).

- 1.7 Presentare il progetto alle autorità e stakeholders. Incontro con i presidi, gli insegnanti e i genitori per spiegare la procedura dello studio di prevalenza e il loro ruolo in tale studio.
- 1.8 Richiedere l'approvazione del comitato etico ISS e del garante della privacy. Lettere ufficiali di supporto (inclusi i consensi informati) verranno richieste a tutti gli stakeholders coinvolti (autorità, insegnanti e genitori). Un consenso informato (standardizzato) verrà preparato per i genitori direttamente coinvolti nello studio (genitori dei bambini 'nominati' e valutati).

Attività 2. Screening nelle scuole primarie identificate:

- 2.1 Somministrare questionario SCQ lifetime a tutti i genitori dei bambini della fascia d'età prescelta.
- 2.2 Somministrare questionario alle/agli insegnanti (Teacher nomination, (Hepburn, 2008)) al fine di identificare bambini nati tra il 01-01-2007 ed il 31-12-2009 che non sono certificati o in via di certificazione ma che preoccupano gli/le insegnanti (si veda Teacher nomination tradotto in italiano e allegato di seguito).

Attività 3. Conferma della diagnosi

- 3.1 Valutazione clinica dei bambini risultati positivi dal questionario somministrato ai genitori (per il progetto ASDEU saranno valutati i bambini con cut-off SCQ superiore a 15; l'ISS di concerto con i clinici coinvolti nello studio decideranno se effettuare la valutazione clinica anche ai bambini con un cut-off tra 9 e 15) o fortemente sospettati (tramite valutazione clinica) di avere un disturbo pervasivo dello sviluppo. La valutazione sarà effettuata da esperti certificati per l'uso di ADI-R e ADOS-Generic nella pratica clinica attraverso la somministrazione dei seguenti strumenti:
 - ADOS-G
 - ADI-R
 - Adaptive Behaviour Scales (VABS) o VABS-II
 - WISC IV o WPPSI-IV
 - Valutazione cognitiva in soggetti non verbali Leiter-R (Leiter International Performance Scale – Revised)
 - Diagnosi finale: DSM 5 e il vecchio DSM-IV-TR

Attività 4. valutazione medica e informazioni dai genitori riguardo la diagnosi

- 4.1 Per i bambini che nella seconda fase riceveranno la diagnosi di ASD è previsto un incontro con i genitori e la segnalazione presso i centri di neuropsichiatria infantile delle ASL/AO del territorio di riferimento per una valutazione clinica e comportamentale più dettagliata:
 - Visita pediatrica: dettagliata valutazione clinica e dello sviluppo
 - Visita specialistica per la valutazione della vista e dell'udito
 - Valutazione delle competenze motorie, di attenzione, linguaggio, stimolazione sensoriale, comportamenti ripetitivi o stereotipie motorie
 - Valutazione genetica per la presenza di casi di autismo non-idiopatici come X-fragile, Sindrome di Rett, sindrome di Down, Sclerosi tuberosa, Sindrome di Angelman etc.

Questa valutazione verrà effettuata per garantire la presa in carico dei bambini da parte dei servizi territoriali.

Attività 5. Raccolta dati relativa a: *variabili socio-demografiche* come etnia, sesso, età materna, età paterna, livello socio-economico familiare, educazione, area di residenza (urbana/rurale); *dati familiari* (presenza di altri familiari con autismo, quando il bambino è stato diagnosticato, informazioni sulla traiettoria evolutiva del bimbo in età prescolare); *dati dei genitori* (Parental stress measures).

Attività 6. Valutazione dell'impatto socio-economico (a carico di un Work Package del progetto ASDEU) dei Disturbi dello Spettro Autistico effettuato attraverso:

6.1 DALY (Disability-Adjusted Life Year) strumento per quantificare il peso di una malattia: il DALY è il risultato della somma degli anni di vita persi (YLL) in seguito a mortalità prematura con gli anni vissuti in disabilità o malattia (YLD). Questo strumento è stato validato dalla World Health Organization (The Global Burden of Disease concept. Disponibile all'indirizzo:

http://www.who.int/quantifying_ehimpacts/publications/en/9241546204chap3.pdf).

6.2 Calcolo impatto economico effettuato tramite un questionario sviluppato da Martin Knapp (EAIS study) che raccoglie informazioni riguardo 5 elementi:

- stima di prevalenza
- luogo di residenza
- livello di funzionamento (QI ed età) e altre caratteristiche individuali che potrebbero essere associate a differenze nell'impatto economico
- stima dei servizi/trattamenti usati dai pazienti
- calcolo dei costi per individuo.

Cronoprogramma Work Package 1:

Dicembre 2015-Gennaio 2016: Selezione aree geografiche e identificazione team esperti

Primo incontro con le autorità locali e i dirigenti scolastici

Recupero dati relativi ai bimbi certificati nelle scuole selezionate

Preparazione consensi informati e richiesta autorizzazione comitato etico

Febbraio 2015: Intervista presso Comitato Etico ISS.

Secondo incontro nelle scuole con presidi, insegnanti e genitori per spiegare lo studio

Marzo-Aprile 2016: consegna Teacher Nomination e SCQ Lifetime

Maggio-Luglio 2016: Ritiro Teacher Nomination e Confronto dati con elenco certificati ottenuto da ASL/MIUR.

Ritiro SCQ e Analisi dati per selezione bambini da valutare.

Agosto-Novembre 2016: Valutazione clinica bambini e conferma diagnosi

Dicembre 2016-Gennaio 2017: Elaborazione dati provenienti dalla valutazione clinica e invio all'ASDEU per la stima della prevalenza e calcolo del costo socio-economico dei disturbi dello spettro autistico nelle 14 nazioni europee coinvolte.

Febbraio-Giugno 2017: Elaborazione dati italiani provenienti dalle 4 aree selezionate e confronto con i dati provenienti dalle rilevazioni dei casi trattati dal SSN con diagnosi di DPS (F84 secondo la classificazione ICD-10) nelle regioni Emilia-Romagna e Piemonte.

Giugno-Dicembre 2017: Elaborazione report finale e organizzazione di un convegno per la diffusione dei dati del progetto

CRITERI DI SELEZIONE DELLE AREE GEOGRAFICHE:

- devono contenere almeno 14000-15000 bambini nella fascia d'età 7-9 anni;
- devono contenere al loro interno un centro clinico di eccellenza per la neuropsichiatria infantile con esperti certificati in ADI-R e ADOS-G (per la pratica clinica);
- devono essere aree ben delimitate e definite dal punto di vista geografico e amministrativo;
- esistenza di un servizio sanitario nazionale in grado di coprire il 100% della popolazione;
- accessibilità ai dati provenienti dalla scuola;
- registri di nascita disponibili;
- le organizzazioni 'rappresentative' degli ASD e altri stakeholders regionali dovrebbero essere coinvolti nello studio in quanto potrebbero suggerire approcci migliori durante lo sviluppo dello studio;
- accessibilità ai dati clinici dei casi in studio;
- dovrebbero essere selezionate aree che includono sia setting rurali che urbani.

Sulla base di questi criteri sono state selezionate le seguenti aree/Unità Operative:

NORD

Provincia di Lecco-Monza-Brianza

CENTRO

Area Roma e provincia

Pisa e provincia: area finanziata dal progetto ASDEU, quindi Unità Operativa a costo zero per il presente progetto. Centro clinico coinvolto nello studio per la valutazione: IRCCS Fondazione Stella Maris (Responsabile Scientifico: Filippo Muratori)

SUD e ISOLE

Palermo e provincia

Teacher Nomination (Adattato da Hepburn S., 2008)

Codice Identificativo (ID) Insegnante _____

Stiamo conducendo uno screening mirato all'identificazione delle difficoltà sociali e comunicative nelle scuole elementari in diversi paesi Europei.

La preghiamo di prendersi un momento per leggere la seguente descrizione:

- A. Socialmente impacciato.
- B. Non sembra comprendere i sentimenti altrui.
- C. Parla molto dei propri interessi ma non è molto abile a conversare.
- D. Non usa il canale verbale semplicemente per essere amichevole.
- E. Non è molto flessibile - tende ad insistere su certe regole e routine.
- F. È fortemente interessato a pochi argomenti o attività.

1. Qualche alunno della sua classe corrisponde a questa descrizione?

SI NO (passi alla Domanda 3)

NOTA: Non è necessario che una o tutte le caratteristiche sopra elencate siano applicabili ad un alunno per poter contrassegnare la casella "SI". Se ritiene che in generale uno o più suoi alunni rientrino in questa descrizione, la preghiamo di includerli.

2. Quanti alunni della sua classe corrispondono a questa descrizione? _____

Nella tabella sottostante la preghiamo di nominare ciascun alunno scrivendo solamente il codice identificativo (ID Alunno) **riportato sulla sinistra del nome e cognome dell'alunno nel suo Registro di Classe.**

Ordine	3. Se lei dovesse scegliere l'alunno che corrisponde maggiormente a questa descrizione, chi sceglierebbe? ID Alunno	4. Negli spazi sottostanti, inserisca la lettera (A-F su descritta) che corrisponde alla caratteristica più rilevante per ciascuno degli alunni che ha identificato.	5. Ci sono alcune aree di difficoltà non elencate nella descrizione precedente, ma che lei ha riscontrato in alcuni di questi alunni?
Alunno 1			
Alunno 2			
Alunno 3			
Alunno 4			

6. Per quanto lei ne sappia, qualcuno tra i bambini da lei nominati segue una programmazione scolastica individualizzata (es. Bambino con bisogni educativi speciali - BES) senza avere insegnante di sostegno? Se sì, può dirci per quale motivo è stato suggerito un programma BES?

- a. **Alunno 1:** _____
- b. **Alunno 2:** _____
- c. **Alunno 3:** _____
- d. **Alunno 4:** _____

Work Package 2. MONITORAGGIO DEI PERCORSI DI DIAGNOSI PRECOCE PER I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

WP2 leader - Unità Operativa 1: Antonella Costantino, Presidente Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA) –Ente affidatario: Fondazione IRCCS “Ca' Granda” Ospedale Maggiore Policlinico

Unità Operativa 2, 3, 4, 5 da selezionarsi in base ai risultati dell'attività 1 secondo i criteri più avanti indicati

Attività 1. Procedure generali e costituzione 'Gruppo di coordinamento Work Package 2'

1.1 Costituire il Gruppo di Coordinamento WP2.

Il gruppo sarà coordinato da Franco Nardocci, Coordinatore della Sezione Scientifica di Epidemiologia e Organizzazione dei Servizi della SINPIA, e sarà composto da esperti SINPIA, ISS, FIMP, ACP, Ministero della Salute.

1.2 Predisporre i questionari per le azioni 2 e 3 e quanto necessario per le procedure di approvazione del comitato etico e di informazione al garante della privacy

1.3 Attivare il raccordo con i Gruppi Tecnici interregionali di Commissione Salute (Conferenza delle Regioni) per l'area salute mentale e per l'area pediatrica.

1.4 Identificare e coinvolgere i referenti regionali della pediatria di famiglia e della neuropsichiatria infantile che supporteranno la rilevazione regionale di cui all'azione 2

1.3 Identificare le 5 aree per l'azione 3 in base ai risultati dell'azione 2. I servizi identificati dovranno essere rappresentativi della variabilità interregionale per aree geografiche (nord, centro e sud), presenza o meno di percorsi di diagnosi precoce per ASD, grado di raccordo con i pediatri di famiglia, livelli di informatizzazione, modelli organizzativi e risorse dedicate ecc. Nell'ambito dei criteri indicati, almeno un servizio dovrà essere scelto tra quelli partecipanti al WP1, per consentire il confronto con i dati di prevalenza raccolti.

Attività 2. rilevazione delle procedure attive in ciascuna regione per la diagnosi precoce dei disturbi del neuro sviluppo e in particolare dei disturbi dello spettro autistico

2.1 analisi dei contenuti dei bilanci di salute previsti dagli accordi collettivi regionali per la disciplina dei rapporti con i medici specialisti pediatri di famiglia in vigore al 31/12/2014 al fine di:

- verificare la presenza di criteri per l'individuazione precoce delle situazioni a rischio di disturbo dello spettro autistico o di disturbo del neurosviluppo
- valutare la tipologia e diffusione degli strumenti clinici utilizzati (CHAT, M-CHAT, o altri)
- esaminare gli eventuali sistemi, cartacei o informatici, di invio dei minori valutati “a rischio” ai servizi di neuropsichiatria infantile di riferimento

2.2 rilevazione delle sperimentazioni in atto sull'utilizzo di sistemi informatici per facilitare il raccordo tra pediatria di famiglia e neuropsichiatria infantile nelle varie realtà regionali, quali ad esempio:

- schede informatizzate di invio dei pazienti e di restituzione dei percorsi
- sistemi informativi interfacciati tra pediatri di famiglia e servizi di NPIA

- protocolli informatizzati per le procedure di assessment

Attività 3. Analisi delle attività cliniche dei servizi di neuropsichiatria infantile in relazione alle attività di diagnosi precoce dei disturbi dello spettro autistico e delle modalità di raccordo con i pediatri di famiglia in

La rilevazione verrà effettuata sui primi accessi avvenuti nel triennio 2012/2014, in servizi di NPPIA con bacino di utenza di almeno 20.000 minori in almeno 5 regioni indice. Le UO di NPPIA in cui effettuare la rilevazione verranno selezionate dal Gruppo di coordinamento in modo da essere adeguatamente rappresentative della variabilità della situazione nazionale, secondo i criteri indicati in precedenza.

In ciascuna UO selezionata, verranno effettuate:

3.1 rilevazione dei percorsi dei bambini giunti al servizio per un sospetto disturbo dello spettro autistico, analizzando in particolare:

- età al momento dell'invio, al primo accesso, alla diagnosi
- inviante (pediatria territoriale, nido, scuola dell'infanzia, genitori ecc)
- percentuali di diagnosi di ASD confermate, escluse o dubbie
- diagnosi di altri disturbi del neurosviluppo
- strumenti di screening e diagnostici utilizzati

3.2 rilevazione dei percorsi di bambini per i quali è stata effettuata diagnosi di ASD, analizzando in particolare:

- età al momento dell'invio, al primo accesso, alla diagnosi di ASD
- invianti e motivo di invio, con particolare attenzione a coloro che erano risultati in precedenza negativi alle valutazioni del pediatra di famiglia (falsi negativi), non erano stati sottoposti a valutazione di rischio, o erano stati inviati alla neuropsichiatria infantile per altre ipotesi diagnostiche (disturbi o ritardi del linguaggio, disturbi evolutivi non specificati)
- strumenti di screening e diagnostici utilizzati
- eventuali diagnosi precedenti a quella di ASD o comorbilità

Cronoprogramma Work Package 2

Dicembre 2015-Marzo 2016. Costituzione 'Gruppo di coordinamento ricerca Work package 2'. Individuazione dei referenti regionali e delle province autonome (Gruppo tecnico interregionale salute mentale, gruppo tecnico interregionale pediatrico, referenti regionali della pediatria di famiglia e della neuropsichiatria infantile per l'impostazione della prima fase della ricerca) per la raccolta di informazioni descritte nell'attività 1.

Preparazione dei sistemi di arruolamento dei ricercatori che garantiranno la raccolta dei dati regionali.

Elaborazione delle schede di rilevazione per l'attività 2 e 3.

Marzo-Maggio 2016. Attribuzione incarichi per ricercatori.

Giugno-Settembre 2016. Prima valutazione dei dati raccolti. Individuazione delle caratteristiche di omogeneità/disomogeneità emergenti dai vari territori sulla base delle quali il gruppo di coordinamento individuerà i territori in cui condurre il rilevamento previsto nell'attività 3.

Ottobre 2016-Luglio 2017 Avvio rilevamenti previsti nell'attività 3. Analisi dati finali attività 2 e stesura report.

Luglio-Settembre 2017 Analisi dati materiale raccolto nell'attività 3. Prima valutazione comparata dei risultati conseguiti dai due work packages del presente progetto di ricerca con l'individuazione di tematiche sovrapponibili o di indirizzi operativi di comune interesse (protocolli diagnostici; corsi di formazione).

Settembre-Dicembre 2017 Preparazione del report finale. Organizzazione di un convegno per la diffusione dei risultati del progetto

Budget previsto

Tipologia di spesa	WP1-ISS	WP2-UO1	TOTALE BUDGET
Coordinamento	15.000,00		15.000,00
Piattaforma	30.000,00		30.000,00
Personale	280.000,00	140.000,00	420.000,00
Beni e servizi	23.300,00		23.300,00
Attrezzature	14.000,00		14.000,00
Missioni	42.200,00	20.200,00	62.400,00
Corsi e convegni	20.300,00		20.300,00
Spese generali	47.200,00	17.800,00	65.000,00
TOTALE	472.000,00	178.000,00	650.000,00

Work Package 1. PROTOCOLLO DELLO STUDIO DI PREVALENZA

Il team di esperti che effettuerà le valutazioni nell'ambito del presente Work Package 1 saranno selezionati in base ai seguenti criteri:

- esperienza pluriennale nel campo dei disturbi del neurosviluppo (in particolare dei disturbi dello spettro autistico) con certificazione per ADI-R e ADOS-G per la pratica clinica);
- coinvolgimento in progetti nazionali ed internazionali nel campo dei disturbi dello spettro autistico
- coinvolgimento in progetti di screening nazionali e studi di prevalenza nel campo dei disturbi del neurosviluppo
- collaborazioni con centri clinici di eccellenza/comprovata esperienza per la neuropsichiatria infantile
- attività clinica in stretto rapporto con le ASL/ASP e con le scuole del territorio;
- accessibilità ai dati (certificazioni) provenienti dal MIUR e dai referenti regionali per la disabilità;
- rapporti con le organizzazioni 'rappresentative' dei disturbi dello spettro autistico (associazioni genitori) e altri stakeholders regionali coinvolti nello studio.

Viene di seguito specificata l'esperienza nel campo dei disturbi del neurosviluppo (in particolare dei disturbi dello spettro autistico) dell'ISS e del coordinatore/responsabile scientifico del progetto e del WP1.

Istituto Superiore di Sanità (ISS), Dott.ssa Maria Luisa Scattoni
Coordinamento progetto e WP1 leader

L'Istituto Superiore di Sanità è il principale organo tecnico-scientifico del Servizio Sanitario Nazionale. Come tale svolge, ai fini della promozione e tutela della salute pubblica nazionale, attività di ricerca scientifica nell'ambito delle materie previste dal Piano Sanitario Nazionale.

L'ISS, oltre a coordinare l'WP1, sarà responsabile del coordinamento del progetto, svolgendo attività di raccordo tra tutte le Unità Operative coinvolte, il MIUR, le ASL/ASP e le associazioni genitori. La dott.ssa Scattoni e i membri del gruppo Interdipartimentale Autismo ISS che coordina, sono impegnati da anni in attività correlate ai disturbi del neurosviluppo con particolare riguardo ai disturbi dello spettro autistico, durante i quali hanno consolidato una notevole esperienza nella messa a punto e gestione degli studi di prevalenza e dei protocolli di ricerca e clinici per la diagnosi precoce. L'ISS è attualmente impegnato in attività di cui il presente progetto potrà direttamente o indirettamente beneficiare. In particolare:

- l'ISS ha coordinato l'elaborazione e la divulgazione della Linea Guida SNLG 21 'Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti' nell'ambito del 'Programma Nazionale di Ricerca Strategica in Età Evolutiva' (http://www.snlg-iss.it/cms/files/LG_autismo_def.pdf).

- è impegnato in un progetto di formazione focalizzato sugli strumenti di sorveglianza e screening e sul ruolo che i pediatri, i clinici e gli operatori degli asili nido hanno nel monitoraggio del neurosviluppo e nella segnalazione tempestiva di atipicità ai servizi specialistici.

- in collaborazione con il Ministero della Salute, sta conducendo una rilevazione nazionale sui servizi per la diagnosi e il trattamento dei minori con Disturbi Pervasivi dello Sviluppo. L'indagine è rivolta alle strutture per la neuropsichiatria infantile e la riabilitazione dell'età evolutiva ed è finalizzata a costruire una mappa dinamica delle strutture e dei servizi erogati alle persone con

disturbi dello spettro autistico. Questa indagine sarà condivisa con il gruppo di coordinamento del WP2 e potrà fornire informazioni utili a supporto del lavoro per la costruzione della rete pediatria-neuropsichiatria infantile.

La dott.ssa Maria Luisa Scattoni, neurobiologa del Dipartimento di Biologia cellulare e Neuroscienze dell'ISS, ha esperienza pluriennale nel campo dei disturbi del neurosviluppo. E' autrice di numerose pubblicazioni, a carattere sia scientifico (su riviste indicizzate internazionali) sia divulgativo, rapporti tecnici e capitoli di libro nel campo della ricerca clinica e preclinica sui disturbi dello spettro autistico. E' socio fondatore dell'Associazione Italiana Ricerca Autismo, finalizzata al supporto della ricerca scientifica *'evidence based'* sui disturbi dello spettro autistico e composta da un comitato scientifico che include i maggiori esperti nazionali ed internazionali di autismo (www.airautismo.it).

In qualità di esperta di autismo partecipa al Tavolo tecnico del MIUR "Progetto Sportello Autismo", al 'Gruppo di lavoro per i disturbi pervasivi dello sviluppo con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico' della Regione Lazio e al panel per la revisione delle linee guida della World Health Organization: Mental Health Gap Action Programme, Guidelines 2015.

Svolge inoltre attività di ricerca scientifica ad alto valore traslazionale nel campo dei disturbi dello spettro autistico. Dal 2010 coordina il *NIDA network* (network italiano costituito da regioni, IRCCS, ASP, Policlinici, Campus Universitari e Centri di ricerca italiani, quali CNR e CiMEC) per il riconoscimento precoce dei disturbi dello spettro autistico, con l'obiettivo di implementare un modello operativo di sorveglianza e valutazione del neurosviluppo per l'identificazione precoce dei disturbi dello spettro autistico in popolazioni a rischio. Recentemente il NIDA è diventato partner nel network europeo EUROSIBS (<http://www.eurosibs.eu/>), un consorzio di ricercatori finalizzato a condividere e ad adottare un protocollo standardizzato comune di valutazione per neonati/lattanti ad alto rischio di sviluppare disturbi dello spettro autistico. Il NIDA ha appena ricevuto un finanziamento del Ministero della Salute nell'ambito del bando Progetti di Rete-bando finalizzata 2013.

La dott.ssa Scattoni ha recentemente ottenuto un finanziamento come unità operativa nel progetto europeo H2020MARIE SKŁODOWSKA-CURIE ACTIONS, Innovative Training Networks dal titolo *'Integrated view on disruptions of early brain development (BRAINVIEW)'*. BRAINVIEW, oltre ad avere come obiettivo quello di identificare i segni precoci di ASD e ADHD durante il neurosviluppo, ha l'ambizione di mettere a punto interventi ad hoc che, sulla base di tali segnali predittivi, consentano di reindirizzare lo sviluppo cerebrale su traiettorie 'normali' precocemente, prima che si manifestino i sintomi.

Collabora nell'ambito del progetto DG Santé *'Autism Spectrum Disorders in the European Union'* (Disturbi dello Spettro Autistico in Europa), il cui scopo è quello di sviluppare politiche assistenziali unitarie e condivise per le persone con autismo in tutto l'arco della loro vita. Prevalenza, diagnosi precoce, impatto economico, formazione dei professionisti, protocolli clinici saranno gli ambiti nei quali lavoreranno i 14 paesi coinvolti, con l'obiettivo di uniformare, a livello sia nazionale sia sovranazionale, gli approcci diagnostici, terapeutici, assistenziali e sociali, al fine di conseguire standard che siano efficaci a soddisfare le necessità delle persone con autismo e che ne migliorino la qualità di vita.

Coordina il progetto *'Assessment of health and social care policies and capacities of mental health and social care systems for provision of care and research for ASD'* in collaborazione con la WHO-EMRO (WHO - Regional Office for the Eastern Mediterranean), la WHO Mental Health e la più importante associazione internazionale dedicata ai Disturbi dello Spettro Autistico, Autism Speaks,

finalizzato alla messa a punto di un protocollo condiviso per la ricerca, cura e presa in carico delle persone con autismo nei paesi mediterranei e mediorientali (Arabia Saudita, Giordania, Egitto, Marocco etc.).

Work Package 2. MONITORAGGIO DEI PERCORSI DI DIAGNOSI PRECOCE PER I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

Il Work Package 2 è composto da due tipologie di unità operative:

- unità operativa di coordinamento
- unità operative nelle quali verrà svolta la rilevazione di cui alla attività 3

Le Unità Operative del Work Package 2 sono state selezionate in base ai seguenti criteri:

Unità operativa di coordinamento:

- competenza pluriennale nel campo dei disturbi del neurosviluppo (in particolare dei disturbi dello spettro autistico)
- consolidate esperienze nell'utilizzo di sistemi diagnostici precoci per le patologie autistiche
- consolidate esperienze nella organizzazione dei servizi di NPIA e nel raccordo e collaborazione tra strutture di NPIA e conseguente capacità di coinvolgimento capillare delle articolazioni territoriali delle neuropsichiatrie infantili
- solidi raccordi interistituzionali con le Regioni, con il Ministero della Salute, con il MIUR, con l'ISS
- ampia consuetudine ai raccordi interistituzionali tra neuropsichiatria infantile e associazioni dei pediatri di famiglia e conseguente capacità di coinvolgimento della pediatria di famiglia
- solidi raccordi con le associazioni dei familiari
- ampia esperienza nella conduzione di programmi di formazione per i servizi di neuropsichiatria infantile, la pediatria di famiglia, gli insegnanti, i familiari

Unità operative nelle quali verrà svolta la rilevazione di cui alla attività 3:

Da rilevamenti precedenti condotti dalla Sinpia e ultimamente anche dalla FIMP, la realtà operativa nelle diverse Regioni appare molto differenziata e disomogenea. Nell'ambito dell'attività 1, si potranno quindi evidenziare realtà regionali in cui la valutazione delle situazioni rischio per l'autismo è presente nei bilanci di salute ed altre in cui non è presente. In alcune regioni si potrebbero inoltre rilevare differenze operative intraregionali. Anche i modelli organizzativi dei servizi di NPIA sono molto disomogenei sia per struttura che per risorse che per livelli di informatizzazione che per raccordi con i centri di riabilitazione e con il privato accreditato che per la presenza o meno di percorsi e/o gruppi di riferimento mirati per ASD.

Tale variabilità nazionale deve poter essere adeguatamente rappresentata nelle UO selezionate per l'attività 3, in modo da fornire un quadro generale attendibile e idoneo ad indirizzare in modo mirato possibili future attività di prevenzione,

Per questo motivo, non è possibile individuare a priori le UO coinvolte, che rischierebbero altrimenti di rappresentare solo le eccellenze note nel settore, ed è necessario prima avere a disposizione i risultati dell'attività 2, che consentono di completare il quadro di variabilità interregionale.

A quel punto il Gruppo di Coordinamento potrà individuare le UO da coinvolgere, secondo i seguenti criteri:

- almeno 5 regioni, rappresentative delle diverse aree geografiche (nord, centro e sud) e della presenza/assenza di criteri per l'individuazione precoce di soggetti a rischio di ASD nei bilanci di salute
- adeguato mix tra
 - UO con presenza/assenza di percorsi mirati di diagnosi precoce per ASD
 - UO con rilevanti procedure di raccordo con i pediatri di famiglia/UO che non hanno procedure di raccordo
 - UO ad elevati/bassi livelli di informatizzazione
 - UO con/senza modelli organizzativi multi professionali completi e risorse dedicate
 - UO con/senza servizi di riabilitazione accreditata nel proprio territorio

Inoltre, nel rispetto dei criteri precedenti, almeno una UO dovrà essere scelta tra quelle partecipanti al WP1, per consentire il confronto con i dati di prevalenza raccolti.

Unità Operativa 1 e WP2 leader :Antonella Costantino, Presidente Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA). Ente affidatario Fondazione IRCCS "Ca' Granda" Ospedale Maggiore di Milano

La SINPIA è una Associazione Scientifica senza scopo di lucro, costituita nel 1971, che ha per scopo lo sviluppo della ricerca scientifica e la promozione dell'aggiornamento culturale nell'ambito della prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione delle patologie neurologiche, neuropsicologiche e/o psichiatriche dell'infanzia e dell'adolescenza (da 0 a 18 anni) e di tutti i disordini dello sviluppo del bambino nelle sue varie linee di espressione (psicomotoria, linguistica, cognitiva, intellettiva, relazionale). Si prefigge inoltre la valorizzazione di tali attività in tutte le sedi ed istituzioni regionali, nazionali ed internazionali, che legiferano in materia sanitaria e/o sociale e che sono deputate alla tutela della salute della collettività. E' l'unica società scientifica medica di riferimento nell'ambito della Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, raccoglie più di 1200 soci a livello nazionale ed è in raccordo con analoghe società scientifiche internazionali.

Ha redatto nel 2005 il primo documento nazionale di indirizzo sui disturbi dello spettro autistico (Linee guida per l'autismo. Raccomandazioni tecniche - operative per i servizi di neuropsichiatria dell'età evolutiva).

Ha partecipato attivamente alla stesura del documento del Tavolo di Lavoro Autismo del Ministero della Salute del 2008, alla stesura delle Linee Guida sull'Autismo dell'Istituto Superiore di Sanità nel 2011 ed alla redazione delle "Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nel settore dei disturbi pervasivi dello sviluppo con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico" approvate in Conferenza Unificata Stato-Regioni nel 2012.

Ha solidi rapporti con le diverse associazioni pediatriche (Società Italiana di Pediatria, Federazione Italiana Medici Pediatri, Associazione Culturale Pediatri ecc), insieme alle quali ha fondato nel giugno 2015 la Federazione Italiana delle Associazioni e Società Scientifiche dell'area Pediatrica (FIARPED) ed ha strutturato numerosi eventi formativi e di sensibilizzazione per i pediatri di famiglia sulla diagnosi precoce dei disturbi dello spettro autistico.

Per il tramite della Sezione Scientifica di Epidemiologia ed Organizzazione dei Servizi e grazie al supporto capillare dei propri referenti regionali, ha promosso rilevazioni dello stato dei servizi di

NPIA in Italia e redatto un Libro Bianco, pubblicato sul sito della Società stessa (www.sinpia.eu), e definito standard e indicatori per l'organizzazione dei servizi.

Collabora stabilmente con il Gruppo Tecnico Salute Mentale della Commissione Salute della Conferenza delle Regioni e Province Autonome, con la Direzione Generale Prevenzione del Ministero della Salute, con il MIUR, con il quale ha inoltre fondato la Fondazione Italiana Autismo nell'aprile 2015.

La Fondazione IRCCS "Ca' Granda" Ospedale Maggiore di Milano è un IRCCS pubblico di consolidata esperienza nell'ambito della ricerca transazionale, che si colloca stabilmente nei primi posti per produttività scientifica e per capacità di strutturare e gestire reti complesse per la ricerca. E' inoltre ospedale di eccellenza a livello nazionale per le malattie rare e punto di riferimento per l'intero Nord-Italia dell'area materno-infantile, in particolare per quanto riguarda l'area neonatologica. In particolare, l'U.O.C. di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza svolge attività di ricerca, diagnosi, assistenza, follow up e formazione nel campo di tutti i disturbi neuropsichici dell'età evolutiva e dell'adolescenza, ed ha sviluppato particolari competenze nell'ambito della disabilità complessa e malattia rara, dei fenotipi comportamentali, dei disturbi della comunicazione e della comunicazione aumentativa, dei disturbi neuropsichici nella popolazione migrante, delle acuzie psichiatriche in adolescenza, dell'organizzazione dei servizi di NPIA nonché della gestione di progetti di rete complessi e innovativi che coinvolgano numerose unità operative regionali ed extraregionali. Rappresenta un punto di riferimento per la formazione degli operatori NPIA, dei pediatri di famiglia, di insegnanti e genitori.