

finestre di apertura prefissate per la presentazione delle domande da parte dei soggetti interessati;

3. di prevedere il monitoraggio annuale relativo alla presentazione delle domande e all'entità dei contributi erogati dall'Azienda USL Toscana Centro ai destinatari del finanziamento, oltre al rapporto finale valutativo degli interventi finanziati, diretto a consentire la verifica di efficacia delle misure di sostegno previste dalla l.r. 81/2017 ed alla relazione illustrativa sulle attività svolte corredata di puntuale rendicontazione dei contributi erogati;

4. di destinare, a favore dell'Azienda USL Toscana Centro, la somma complessiva di € 400.000,00, di cui € 200.000,00 per l'anno 2021 e € 200.000,00 per l'anno 2022, come previsto all'art. 9 della l.r. 81/2017, assegnando tali risorse come di seguito specificato:

- € 200.000,00 per l'annualità 2021, di cui
- € 175.000,00 sul capitolo 26904 (sociale - competenza pura) del bilancio pluriennale 2020-2022,
- € 25.000,00 sul capitolo 26903 (sociale - competenza pura) del bilancio pluriennale 2020-2022,
- € 200.000,00 per l'annualità 2022, di cui
- € 175.000,00 sul capitolo 26904 (sociale - competenza pura) del bilancio pluriennale 2020-2022;
- € 25.000,00 sul capitolo 26903 (sociale - competenza pura) del bilancio pluriennale 2020-2022;

5. di stabilire che le risorse di cui sopra saranno erogate all'Azienda USL Toscana Centro annualmente, con le seguenti modalità:

- nel 2021, la prima quota di € 200.000,00, a seguito di dichiarazione di avvio del procedimento da parte dell'Azienda USL Toscana Centro,
- nel 2022, la seconda quota di € 200.000,00, a seguito di presentazione, da parte dell'Azienda USL Toscana Centro, della relazione relativa alle attività svolte nell'anno precedente;

6. di precisare che le risorse di cui sopra sono interamente destinate alla erogazione dei contributi stabiliti dalla l.r. 81/2017 e che pertanto gli oneri di spese generali di gestione del procedimento, restano a carico dell'Azienda USL Toscana Centro;

7. di dare atto che l'impegno delle risorse finanziarie coinvolte è comunque subordinato al rispetto dei vincoli derivanti dalle norme in materia di pareggio di bilancio, nonché delle disposizioni operative stabilite dalla Giunta regionale in materia;

8. di demandare al competente Settore della Direzione Diritti di cittadinanza e coesione sociale l'espletamento dei successivi atti necessari per l'attuazione delle misure dirette a favorire la mobilità individuale delle persone con disabilità.

Il presente atto è pubblicato integralmente sul Bollettino Ufficiale della Regione Toscana ai sensi degli articoli 4, 5 e 5 bis della l.r. 23/2007 e sulla banca dati degli atti amministrativi della Giunta regionale ai sensi dell'art. 18 della l.r. 23/2007.

Segreteria della Giunta
Il Direttore Generale
Antonio Davide Barretta

DELIBERAZIONE 27 luglio 2020, n. 1003

Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico dei disturbi dello spettro autistico nel corso della vita. Revoca della DGR 1066/ 2008.

LA GIUNTA REGIONALE

Vista la Legge 134 del 2015 "Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie" che fornisce indicazioni per la programmazione, attuazione e verifica dell'attività rivolta ai minori e adulti affetti da disturbi dello spettro autistico e sottolinea la cruciale importanza di programmi, a livello delle Regioni, per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali;

Visto in particolare l'art. 3 comma 2 della sopra citata Legge che specifica che le politiche regionali garantiscono il funzionamento dei servizi di assistenza sanitaria alle persone con disturbi dello spettro autistico, stabiliscono percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali per la presa in carico di minori, adolescenti e adulti con disturbi dello spettro autistico, verificandone l'evoluzione, e adottano misure idonee al conseguimento dei seguenti obiettivi:

a. definizione di Gruppi Operativi territoriali dedicati, nell'ambito delle Unità Funzionali di Salute Mentale Infanzia e Adolescenza (UFSMIA) e delle Unità Funzionali di salute Mentale Adulti (UFSMA) che definiscano il Progetto Terapeutico Riabilitativo Individuale, ne valutino l'andamento e svolgano attività di consulenza anche in sinergia con gli altri percorsi degli stessi Servizi e con la Rete Pediatrica e delle Cure Primarie;

b. qualificazione dei Gruppi Operativi delle UFSMIA e UFSMA per persone con disturbi dello spettro autistico, tramite la formazione degli operatori sanitari che li compongono (Neuropsichiatri infantile, Psicologi, Professionisti della Riabilitazione Funzionale, Psichiatri, Infermieri) sugli strumenti di valutazione e sui percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali basati sulle migliori evidenze scientifiche disponibili, secondo i bisogni delle persone con disturbo dello spettro autistico nelle diverse età della vita;

c. individuazione di coordinatori dei singoli Gruppi Operativi e dell'insieme dei Gruppi Operativi in ciascuna Azienda USL;

d. promozione dell'integrazione tra Servizi per assicurare la continuità dei percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali nel corso della vita della persona, secondo il modello del Progetto individuale di vita e del budget di salute;

e. promozione dell'integrazione con i servizi educativi della prima infanzia e con le istituzioni scolastiche per favorire l'individuazione precoce, l'intervento abilitativo ecologico naturalistico e l'inclusione;

f. incentivazione di progetti dedicati alla formazione, all'empowerment e al sostegno delle famiglie in cui vivono persone con disturbi dello spettro autistico;

g. promozione di risposte abitative supportate, e qualificazione di strutture semi-residenziali e residenziali accreditate, pubbliche e private, con competenze e caratteristiche specifiche per i disturbi dello spettro autistico;

h. promozione di progetti finalizzati all'inserimento lavorativo delle persone con disturbo dello spettro autistico, che ne valorizzino le capacità, le aspirazioni e i talenti;

i. promozione di progetti per l'informazione della popolazione sulle caratteristiche e i bisogni delle persone con disturbo dello spettro autistico per favorire l'inclusione e l'accessibilità in tutti gli ambiti della vita delle comunità (sul modello delle città 'autism friendly');

j. promozione dell'accesso delle persone con disturbo dello spettro autistico alle tecnologie informatiche che possono facilitare l'inclusione sociale e la comunicazione;

k. promozione dell'informazione della popolazione generale sulle caratteristiche dei disturbi del neurosviluppo e sulle possibilità di intervento precoce;

Visto il DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502" e in particolare l'art. 60 che riconosce alle persone con disturbi dello spettro autistico il diritto alle prestazioni della diagnosi precoce, della cura e del trattamento individualizzato, mediante l'impiego di metodi e strumenti basati sulle più avanzate evidenze scientifiche;

Visto il documento "Aggiornamento delle linee di indirizzo per la promozione e il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nei disturbi dello spettro autistico" approvato il 10 maggio 2018 in Conferenza unificata (Repertorio Atti n. 53/CU) con l'obiettivo di fornire indicazioni omogenee per la programmazione, attuazione e verifica dell'attività della rete dei servizi per le persone nello spettro autistico in tutte le età della vita, favorendo il raccordo e il coordinamento tra tutte le aree operative coinvolte;

Viste:

- la L.R. 24 febbraio 2005, n. 40 "Disciplina del Servizio sanitario regionale";

- la L.R. 24 febbraio 2005, n. 41 "Sistema integrato di interventi e servizi per la tutela dei diritti di cittadinanza sociale";

Richiamate:

- la Delibera della Giunta regionale n. 1066/2008 "Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico multi-professionale dei disturbi dello spettro autistico";

- la Delibera della Giunta Regionale n. 699/2009 "Screening per la valutazione dello sviluppo della comunicazione e della relazione";

- la Delibera della Giunta Regionale n. 724/2014 "I disturbi dello spettro autistico. Presentazione progetti delle Aziende USL per la promozione dell'appropriatezza e il miglioramento della qualità nella presa in carico multiprofessionale";

- la Delibera della Giunta Regionale n. 168/2015 "Approvazione di un protocollo d'intesa tra Regione Toscana, Ufficio Scolastico Regionale per la Toscana e ANCI Toscana per l'inclusione scolastica di bambini e ragazzi con disturbi dello spettro autistico (D.S.Aut.) e azioni integrate di orientamento, formazione e lavoro";

- la Delibera della Giunta Regionale n. 666/2017 "Percorsi Assistenziali per Soggetti con bisogni Speciali";

- la Delibera della Giunta Regionale 1449/2017 "Presa in carico della persona con disabilità: il Progetto di vita";

- la Delibera di Consiglio regionale n. 73/2019 "Piano Sanitario e Sociale Integrato Regionale 2018-2020 e in particolare il Focus 2 "Dedicato alle persone con disabilità" e il Focus 3 "Dedicato alla Salute Mentale";

Vista la Delibera della Giunta Regionale n. 273 del 2 marzo 2020 con la quale si approvano le 40 schede operative collegate al PSSIR 2018-2020 tra le quali la n. 16 "La Salute Mentale: Budget di salute e interventi di comunità", tra le azioni da sviluppare prevede di:

- promuovere la cultura della progettazione individuale a favore delle persone con disturbo dello spettro autistico e per le persone con disabilità intellettiva, con attività formative rivolte anche ai familiari, diffondendo e implementando gli strumenti valutazione della qualità di vita e della partecipazione;

- attivare un processo sistematico di monitoraggio della qualità della vita e degli esiti degli interventi riabilitativi per le persone con autismo e/o disabilità intellettiva inserite in percorsi residenziali e semi-residenziali in costante confronto con le famiglie le associazioni dei familiari e utenti;

Precisato che in attuazione della sopra citata DGRT n. 1066/2008 la Regione Toscana ha governato in maniera

omogenea il processo di presa in carico, creando una rete integrata di servizi che potesse garantire equità nell'accesso, chiarezza e coordinamento dei percorsi terapeutico-abilitativi, multidisciplinarietà della presa in carico attuata attraverso l'apporto integrato di competenze specificatamente qualificate, continuità della cura nel passaggio all'età adulta, integrazione con le agenzie educative e il tessuto sociale del territorio;

Precisato altresì che questo modello organizzativo regionale ha rappresentato una importante svolta per la presa in carico dei disturbi dello spettro autistico ed ha sicuramente migliorato l'offerta dei Servizi della Regione Toscana e permesso una rapida crescita delle competenze;

Considerato che, in coerenza con le indicazioni della Legge n. 134/2015, del DPCM 12 gennaio 2017 e del documento "Aggiornamento delle linee di indirizzo per la promozione e il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nei disturbi dello spettro autistico" approvato dalla Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano in data 10 maggio 2018, è necessario aggiornare le linee di indirizzo approvate con la sopra citata DGR 1066/2008;

Preso atto che il Settore "Organizzazione delle Cure e Percorsi di cronicità" della Direzione "Diritti di cittadinanza e coesione sociale" ha elaborato, avvalendosi del contributo di professionisti dei servizi socio sanitari esperti della materia e delle associazioni di familiari, le nuove linee di indirizzo in materia di autismo;

Ritenuto pertanto necessario revocare la DGR 1066/2008 ed approvare il documento "Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico dei disturbi dello spettro autistico nel corso della vita" di cui

all'allegato A, parte integrante e sostanziale al presente atto;

Dato atto che l'approvazione delle presenti Linee di indirizzo non comporta oneri finanziari aggiuntivi a carico del sistema sanitario regionale;

A voti unanimi

DELIBERA

1) di revocare, per le motivazioni sopra esposte, la DGR 1066/2008 ed approvare il documento "Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico dei disturbi dello spettro autistico nel corso della vita" di cui all'allegato A, parte integrante e sostanziale al presente atto;

2) di incaricare il competente settore della "Direzione Generale Diritti di Cittadinanza e Coesione Sociale" di trasmettere, per competenza, copia del presente provvedimento alle Aziende Sanitarie della Toscana;

3) di dare atto che l'approvazione delle presenti Linee di indirizzo non comporta oneri finanziari aggiuntivi a carico del sistema sanitario regionale.

Il presente atto è pubblicato integralmente sul BURT ai sensi degli articoli 4, 5 e 5 bis della L.R. 23/2007 e sulla banca dati degli atti amministrativi della Giunta regionale ai sensi dell'art. 18 della L.R. 23/2007.

Segreteria della Giunta
Il Direttore Generale
Antonio Davide Barretta

SEGUE ALLEGATO

LINEE DI INDIRIZZO PER LA DIAGNOSI PRECOCE E LA PRESA IN CARICO DEI DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO NEL CORSO DELLA VITA

Parte 1: QUADRO GENERALE

1.1 Premessa

1.2 Epidemiologia

1.3 Biologia dei D.S.Aut

1.4.1 Genetica

1.4.2 Influenze ambientali

1.5 Modalità di esordio dei D.S.Aut

1.6 Modalità di progressione dei D.S.Aut

1.7 Riferimenti normativi

1.7.1 Riferimenti normativi nazionali

1.7.1 Riferimenti normativi regionali

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

Parte 2: PIANO DI AZIONE

2.1 Screening o Sorveglianza dello Sviluppo?

2.2 Il percorso diagnostico

2.3 Dalla diagnosi alla presa in carico

2.4 Percorso di presa in carico

2.4.1 L'intervento in epoca pre-scolare

2.4.2 L'intervento in età scolare

2.4.3 L'intervento nella Transizione dall'adolescenza all'età adulta

2.4.4 Le persone adulte con D.S.Aut

2.5 Il Progetto di Vita

2.6 Strutture Residenziali e Semiresidenziali

2.7 La Formazione

2.8 Tecnologia e D.S.Aut.

Parte 1: QUADRO GENERALE

1.1 Premessa

Le presenti Linee d'Indirizzo rappresentano un aggiornamento di quelle contenute nella DGR 1066 del 2008 e sono rivolte ai Servizi del Servizio Sanitario Regionale che, a vario titolo, sono coinvolti nel percorso assistenziale di presa in carico delle persone con Disturbo dello Spettro Autistico.

Le Linee d'Indirizzo prevedono delle raccomandazioni rivolte ai Servizi, come sintesi di quanto descritto nei singoli capitoli e paragrafi. Ogni raccomandazione è evidenziata in calce ai rispettivi paragrafi di riferimento.

I Disturbi dello Spettro Autistico (D.S.Aut.) rappresentano un gruppo di disordini del neurosviluppo. Per disturbo del neurosviluppo si intende un complesso di manifestazioni cliniche, dovute ad alterazioni dell'organizzazione del Sistema Nervoso Centrale, la cui epoca e modalità di comparsa e la cui intensità dipendono dall'esposizione a particolari richieste del contesto. Nel caso dei D.S.Aut., la crescente complessità delle richieste del contesto umano in termini di interazioni sociali e di comunicazione porta a rendere più evidente il disturbo e le sue manifestazioni.¹

Nel caso dei D.S.Aut. si osservano, secondo il DSM 5 e l'ICD 11, 2 dimensioni sintomatiche principali:

- Comunicazione e interazione sociale,
- Comportamenti ripetitivi e restrizione degli interessi, unite a un
- Disturbo dell'elaborazione sensoriale (reattività sensoriale atipica).

Accanto a queste due aree sintomatiche centrali, si devono aggiungere, secondo il DSM 5, cinque specificazioni:

- Funzionamento intellettivo
- Funzionamento linguistico
- Associazione con condizione medica, genetica o ambientale conosciuta
- Associazione con altri disordini del neurosviluppo, mentali o comportamentali
- Associazione con catatonìa.

In base alle necessità di sostegno nelle attività e nella partecipazione, si identificano tre livelli di gravità: bisogno di sostegno lieve, moderato e forte.

Riguardo alle due prime specificazioni si deve tenere conto che la valutazione cognitiva delle persone con D.S.Aut., soprattutto in presenza di disturbi del linguaggio, deve essere effettuata adattando gli strumenti valutativi usati per la popolazione generale e con preferenza per strumenti di valutazione non verbale. Ulteriori modificazioni di questi Test possono essere costituite da facilitazioni motorie e percettive.

In base all'evidenza clinica attuale, si dovrebbe aggiungere tra le specificazioni anche un riferimento allo sviluppo motorio, che presenta peculiarità o veri e propri disturbi della coordinazione e della sincronizzazione motoria.

L'ICD 11 (adottata dall'OMS nel novembre 2018) distingue le forme di disturbo autistico (con presenza di entrambe le manifestazioni sintomatiche principali) secondo la presenza e la gravità delle concomitanti dimensioni della disabilità intellettiva e del disturbo del linguaggio.

Avremo quindi 5 forme principali di D.S.Aut.:

- senza disabilità intellettiva e senza disturbo del linguaggio
- con disabilità intellettiva e senza disturbo del linguaggio
- con disabilità intellettiva e con disturbo del linguaggio
- senza disabilità intellettiva e con assenza di linguaggio funzionale
- con disabilità intellettiva e con assenza di linguaggio funzionale

A queste forme si aggiungono le sindromi neuroevolutive secondarie, in cui le manifestazioni cliniche sono simili a un disturbo del neurosviluppo, ma non ne soddisfano in pieno i criteri diagnostici, compaiono come

¹ Lord, C., Brugha, T.S., Charman, T. et al. Autism spectrum disorder. *Nat Rev Dis Primers* **6**, 5 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41572-019-0138-4>

conseguenza di una condizione ben definita dal punto di vista fisiopatologico e clinico, come le manifestazioni simili a quelle autistiche nella s. di Rett, l'autolesività nella m. di Lesch-Nyhan, o le alterazioni del linguaggio nella s. di Williams.

1.2 Epidemiologia

L'Osservatorio sull'Autismo del Centre for Disease Control (CDC) degli Stati Uniti pubblica un rapporto biennale che si basa su diverse fonti di informazione e riguarda 14 comunità del Paese: nell'ultimo (i cui dati si riferiscono al 2016) la prevalenza di D.S.Aut. è risultata di 1:65 nei bambini di 4 anni e 1:59 in quelli di 8 anni.²

Gli studi europei basati sulla valutazione clinica diretta di un'intera popolazione hanno dato un risultato che oscilla tra 1:105 e 1:110; il primo studio di prevalenza italiano (all'interno della ricerca ASDEU), esaminando con strumenti indiretti un'intera popolazione scolastica relativa alla Provincia di Pisa, ha dato una stima di 1:87, non distante quindi da quella del CDC.³

La prevalenza trattata nella nostra regione è di 1:240, con circa 2300 casi in carico nella popolazione 0-18 anni, ma dobbiamo segnalare che, a partire dal 2015, le nuove diagnosi sono state circa 300 all'anno, così che i bambini in età prescolare rappresentano il 50% dei casi di minorenni in carico al SSR, e la tendenza sarà quindi crescente per i prossimi dieci anni.

Il rapporto tra maschi e femmine, che sembrava costantemente collocato tra 4,3 e 4,5:1, è stato dimostrato di recente nettamente inferiore, verosimilmente intorno a 3,5-3:1, confermando un pregiudizio diagnostico, probabilmente perché gli strumenti attuali non tengono sufficientemente conto della particolare espressività dei D.S.Aut. nel genere femminile, oppure perché le manifestazioni cliniche del disturbo sono maggiormente tollerate, particolarmente in assenza di disabilità intellettiva e disturbo del linguaggio.⁴

Per quanto riguarda l'età adulta la letteratura internazionale riporta una prevalenza di 1:100.⁵

In assenza di un osservatorio epidemiologico sui D.S.Aut. in età adulta in Italia, si fa riferimento al dato di 3% dello studio di prevalenza trattata nella Regione Piemonte.

1.3 Biologia dei D.S.Aut.

In passato sono stati indicate molte possibili alterazioni anatomiche del SNC in associazione con i D.S.Aut., ma i limiti di questi studi erano la scarsità di correlazioni con la clinica e l'eterogeneità della composizione (per età, sintomatologia, comorbilità).

Nell'ultimo decennio la migliore documentazione clinica ed evolutiva, il coinvolgimento delle organizzazioni delle persone con D.S.Aut. e dei loro familiari, l'organizzazione di reti di ricerca, e la disponibilità di metodi non invasivi di indagine funzionale e morfologica hanno consentito di evidenziare alterazioni dello sviluppo, della morfologia e del funzionamento dei sistemi di connessione cerebrale.⁶

² Shaw KA, Maenner MJ, Baio J, et al. Early Identification of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 4 Years — Early Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, Six Sites, United States, 2016. *MMWR Surveill Summ* 2020;69(No. SS-3):1–11. DOI: <http://dx.doi.org/10.15585/mmwr.ss6903a1>

³ Narzisi, A., Posada, M., Barbieri, F., Chericoni, N., Ciuffolini, D., Pinzino, M., . . . Muratori, F. (2020). Prevalence of Autism Spectrum Disorder in a large Italian catchment area: A school-based population study within the ASDEU project. *Epidemiology and Psychiatric Sciences*, 29, E5. doi:10.1017/S2045796018000483

⁴ Lawson, L.P., Joshi, R., Barbaro, J. et al. Gender Differences During Toddlerhood in Autism Spectrum Disorder: A Prospective Community-Based Longitudinal Follow-Up Study. *J Autism Dev Disord* 48, 2619–2628 (2018). <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3516-y>

⁵ Brugha, T., Spiers, N., Bankart, J., Cooper, S., McManus, S., Scott, F., . . . Tyrer, F. (2016). Epidemiology of autism in adults across age groups and ability levels. *British Journal of Psychiatry*, 209(6), 498-503. doi:10.1192/bjp.bp.115.174649

⁶ Gillberg, C., Allely, C., Bourgeron, T., Coleman, M., Fernell, E., Hadjikhani, N., & Sarovic, D. (2019). The Neurobiology of Autism. In F. Volkmar (Ed.), *Autism and Pervasive Developmental Disorders* (pp. 129-157). Cambridge: Cambridge University Press. doi:10.1017/9781108297769.007

L'autismo è oggi considerato una condizione multifattoriale, determinata dal coinvolgimento di diversi fattori genetici e dalla loro possibile interazione con altri fattori di rischio non genetici, ancora da definire. Dal punto di vista fisiopatologico sempre più numerosi sono i contributi della ricerca orientati a comprendere la relazione esistente tra disturbi dello sviluppo e anomalie del funzionamento cerebrale, e a individuare i meccanismi in gioco nella cascata di avvenimenti neurobiologici, neurofisiologici e neuropsicologici che concorrono all'emergere del disturbo autistico.

1.4.1 Genetica

Nell'etiologia dei D.S.Aut. la componente genetica rappresenta un fattore determinante (per circa l'85%), come dimostrato, tra l'altro, dagli studi sui gemelli. La conoscenza della genetica dei D.S.Aut. ha fatto enormi progressi a partire dal 2007. Fino allora solo l'1% dei casi poteva essere attribuito ad alterazioni di singolo gene (per esempio la Sindrome dell'X Fragile o la Sclerosi Tuberosa).

Lo studio del genoma e soprattutto dell'esoma hanno evidenziato che sono circa 200 i geni implicati, con un meccanismo poligenico e con alta frequenza di mutazioni de novo, tra il 10 e il 30%.

Molte delle proteine codificate da questi geni sono responsabili del funzionamento delle sinapsi e della formazione di collegamenti nel SNC.

Raccomandazione: Nella diagnosi dei D.S.Aut. è quindi essenziale utilizzare strumenti di indagine genetica dotati di elevata risoluzione, e rivalutare periodicamente la popolazione con diagnosi di D.S.Aut. sulla base delle conoscenze disponibili, aggiornando le indagini indicate con periodicità biennale.

1.4.2 Influenze ambientali

I geni individuati sono corresponsabili, ma non causa esclusiva dei D.S.Aut.

Negli ultimi 20 anni sono state accumulate evidenze sulle relazioni con fattori ambientali:

- Elevata età paterna e/o materna,
- Esposizione a contaminanti ambientali come organofosforici, metalli pesanti e altri inquinanti, in particolare nel 3° trimestre di gravidanza
- Mancata assunzione di folati da parte della madre
- Farmaci assunti dalla madre (antiepilettici e antidepressivi serotoninergici) in gravidanza
- Infezioni materne in gravidanza (in particolare nel 3° trimestre) e alterazioni dei fattori che mediano la risposta immunitaria materna e alla funzione placentare (citochine, interleuchine)
- Crisi convulsive nell'infanzia

Studi su grandi numeri di casi hanno comunque dimostrato che i due singoli fattori che mostrano un'associazione a rischio fortemente aumentato di D.S.Aut. sono:

- Assunzione materna di farmaci
- Crisi convulsive neonatali

Tutte le evidenze hanno comunque indicato l'assenza di correlazione tra somministrazione di vaccini e insorgenza di D.S.Aut.

1.4.3 Popolazioni ad alto rischio

Le popolazioni a più elevato rischio di D.S.Aut. sono:

- I nati prima delle 32 settimane di età gestazionale e soprattutto con basso peso alla nascita
- I fratelli e le sorelle dei probandi con D.S.Aut.

Questi ultimi sono stati oggetto di studi multicentrici che hanno consentito di comprendere l'emergere di segni clinici e strumentali di autismo, oltre che di caratterizzare le manifestazioni di altri disordini del neurosviluppo o tratti peculiari presenti nei fratelli o sorelle non D.S.Aut.

Oggi la sorveglianza clinica di queste due popolazioni con protocolli standardizzati deve rappresentare un mandato inderogabile dei Servizi Sanitari.

La Regione Toscana è impegnata ad attivare dal 2020 il follow up di queste popolazioni, recependo il protocollo NIDA dell'Istituto Superiore di Sanità.

1.5 Modalità di esordio dei D.S.Aut.

Grazie allo studio delle popolazioni ad alto rischio e dei filmati familiari possiamo individuare almeno tre principali traiettorie evolutive dei nuclei sintomatici dei D.S.Aut:⁷

- Un profilo di 'esordio precoce', in cui si evidenziano difficoltà di interazione-comunicazione e comportamenti ripetitivi dal 6° mese di vita
- Un profilo "stabile" in cui le acquisizioni socio-comunicative si fanno sempre più lente e faticose dopo il 12° mese
- Un profilo 'regressivo' in cui il bambino perde competenze precedentemente acquisite in tempi relativamente brevi, con comparsa di manifestazioni sintomatiche significative

Recenti studi hanno dimostrato che il profilo 'regressivo' è probabilmente molto più frequente di quanto finora sospettato, e comunque è necessaria una condivisione degli indicatori accettati di regressione^{8,9,10,11,12}

1.6 Modalità di progressione dei D.S.Aut.

Anche nell'evoluzione successiva dei D.S.Aut. possiamo individuare traiettorie evolutive diverse, solo in parte sovrapponibili a quelle dell'esordio, che rendono conto delle differenze con cui questi disordini si presentano nelle diverse età, in particolare al momento dell'ingresso nella Scuola primaria, nell'adolescenza e nell'età adulta.

È importante osservare che in tutti gli studi il 10-15% dei casi diagnosticati nell'infanzia presenta quello che si definisce un 'esito ottimale', senza manifestazioni clinicamente rilevanti a partire dall'età scolare. Una proporzione analoga (10-15%) mostra elevati livelli di gravità dei disturbi della comunicazione/interazione e dei comportamenti ripetitivi, mentre il 70-80% mostra una modalità di progressione intermedia, con incremento significativo delle capacità di comunicazione, interazione, adattamento, in parte con una progressione notevole delle competenze sociali e/o comunicative nell'età scolare dopo un periodo prolungato di basso funzionamento linguistico e sociale. L'apprendimento del linguaggio e delle abilità

⁷ Ozonoff, Sally et al Onset Patterns in Autism: Correspondence Between Home Video and Parent Report. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, Volume 50, Issue 8, 796 - 806.e1. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2011.03.012>

⁸ Ozonoff, S., Gangi, D., Hanzel, E.P., Hill, A., Hill, M.M., Miller, M., Schwichtenberg, A., Steinfeld, M.B., Parikh, C. and Iosif, A.-M. (2018), Onset patterns in autism: Variation across informants, methods, and timing. *Autism Research*, 11: 788-797. doi:10.1002/aur.1943

⁹ Kim, S. H., Bal, V. H., Benrey, N., Choi, Y. B., Guthrie, W., Colombi, C., & Lord, C. (2018). Variability in Autism Symptom Trajectories Using Repeated Observations From 14 to 36 Months of Age. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 57(11), 837-848.e2. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2018.05.026>

¹⁰ Dajie Zhang, Francesco Bedogni, Sofie Boterberg, Carol Camfield, Peter Camfield, Tony Charman, Leopold Curfs, Christa Einspieler, Gianluca Esposito, Bianca De Filippis, Robin P. Goin-Kochel, Günter U Höglinger, Daniel Holzinger, Ana-Maria Iosif, Giulio E. Lancioni, Nicoletta Landsberger, Giovanni Laviola, Eva M. Marco, Michael Müller, Jeffrey L. Neul, Karin Nielsen-Saines, Anders Nordahl-Hansen, Mark F. O'Reilly, Sally Ozonoff, Luise Poustka, Herbert Roeyers, Marija Rankovic, Jeff Sigafos, Kristiina Tammimies, Gillian S Townend, Lonnie Zwaigenbaum, Markus Zweckstetter, Sven Bölte, Peter B Marschik: Towards a consensus on developmental regression. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, Volume 107, 2019, Pages 3-5, ISSN 0149-7634, <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.08.014>.

¹¹ Ozonoff, S. & Iosif A.M: Changing conceptualizations of regression: What prospective studies reveal about the onset of autism spectrum disorder. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, Vol. 100, May 2019, Pages 296-304. <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.03.012>

¹² Zwaigenbaum, L. Perspectives on regressive onset in autism: Looking forward on looking back, *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, Vol. 103, 2019, Pages 399-400, ISSN 0149 7634, <https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.06.025>.

sociali può seguire, nei D.S.Aut., traiettorie affatto particolari, che contraddicono l'idea stessa di una 'finestra temporale', trascorsa la quale le possibilità di evoluzione si riducono drasticamente¹³.

I comportamenti ripetitivi, al contrario, possono seguire una traiettoria incrementale, diventando fattore prognostico molto negativo, pur in presenza di elevate competenze intellettive e linguistiche.

Si dovrebbe comunque usare molta cautela nell'usare le categorie di funzionamento 'alto' o 'basso' in base al livello di QI e di sviluppo linguistico, perché queste caratteristiche non sono legate in maniera diretta alla prognosi adattiva della persona con D.S.Aut.

Un recente studio su una vasta coorte longitudinale ha inoltre dimostrato che l'inclusione nella scuola di tutti nella fanciullezza è correlata a un migliore esito dal punto di vista comunicativo e sintomatico; al contrario, contesti scolastici speciali/specializzati sono correlati ad un esito peggiore.¹⁴

Raccomandazioni:

- **L'abilitazione delle competenze comunicative, cognitive e sociali deve proseguire nel corso della vita e non devono essere posti limiti temporali all'apprendimento**
- La valutazione multidimensionale delle persone con D.S.Aut. nel corso della vita deve essere **aggiornata con una periodicità tale da personalizzare gli interventi sulla base delle traiettorie** delle diverse dimensioni funzionali e sintomatiche: si propone che questo avvenga almeno a 5, 11, 14, 18 e 25 anni

1.7 Riferimenti normativi

1.7.1 Normativa Nazionale

La legge 134 del 2015 "Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie" fornisce indicazioni per la programmazione, attuazione e verifica dell'attività rivolta ai minori e adulti affetti da D.S.Aut. e sottolinea la cruciale importanza di programmi, a livello delle Regioni, per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali affrontando in particolare le sotto indicate aree prioritarie:

- approccio globale alla persona, sui bisogni, sui diritti ma anche sulle potenzialità, inteso come un vero e proprio cambiamento di paradigma,
- processi diagnostici precoci, rete di servizi sanitari e socio-sanitari,
- interventi basati sulla multiprofessionalità e sulla sinergia interdisciplinare,
- Integrazione della dimensione sanitaria, sociale, scolastica, educativa,
- continuità della presa in carico per l'intero arco di vita della persona, con il progressivo adeguamento degli interventi e dell'organizzazione degli spazi di vita

In particolare, l'art 3 della legge 134 affronta specificamente il tema delle politiche regionali che devono essere orientate alla:

- a) qualificazione dei servizi costituiti da unità funzionali multidisciplinari per la cura e l'abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico;
- b) formazione degli operatori sanitari di neuropsichiatria infantile, di abilitazione funzionale e di psichiatria sugli strumenti di valutazione e sui percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali basati sulle migliori evidenze scientifiche disponibili;

¹³ Fountain, C., Winter A.S. and Bearman P. S.: Six Developmental Trajectories Characterize Children With Autism Pediatrics May 2012, 129 (5) e1112-e1120; DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2011-1601>

¹⁴ Simonoff E, Kent R, Stringer D, Lord C, Briskman J, Lukito S, Pickles A, Charman T, Baird G, Trajectories in Symptoms of Autism and Cognitive Ability in Autism From Childhood to Adult Life: Findings From a Longitudinal Epidemiological Cohort, Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry (2020), doi: <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2019.11.020>.

- c) definizione di equipe territoriali dedicate, nell'ambito dei servizi di neuropsichiatria dell'età evolutiva e dei servizi per l'età adulta, che partecipino alla definizione del piano di assistenza, ne valutino l'andamento e svolgano attività di consulenza anche in sinergia con le altre attività dei servizi stessi;
- d) promozione dell'informazione e l'introduzione di un coordinatore degli interventi multidisciplinari;
- e) promozione del coordinamento degli interventi e dei servizi di cui al presente comma per assicurare la continuità dei percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali nel corso della vita della persona;
- f) incentivazione di progetti dedicati alla formazione e al sostegno delle famiglie che hanno in carico persone con disturbi dello spettro autistico;
- g) disponibilità sul territorio di strutture semiresidenziali e residenziali accreditate, pubbliche e private, con competenze specifiche sui disturbi dello spettro autistico in grado di effettuare la presa in carico di soggetti minori, adolescenti e adulti;
- h) la promozione di progetti finalizzati all'inserimento lavorativo di soggetti adulti con disturbi dello spettro autistico, che ne valorizzino le capacità.

I LEA pubblicati nel gennaio 2017 dedicano all'autismo l'art.60 e riconoscono alle persone con disturbi dello spettro autistico il diritto alle prestazioni della diagnosi precoce, della cura e del trattamento individualizzato, mediante l'impiego di metodi e strumenti basati sulle più avanzate evidenze scientifiche.

Le linee di indirizzo del 10/05/2018 approvate in CONFERENZA UNIFICATA (Repertorio Atti n.: 53/CU) pongono maggiore attenzione ai susseguenti temi:

- azioni di sorveglianza e strumenti di monitoraggio (strumenti di governance)
- azioni di coinvolgimento delle famiglie e degli utenti
- percorso per l'intero arco di vita
- interventi di rete (clinica e educativa)
- livelli diversificati di intensità assistenziale

1.7.2 Normativa Regionale

- Delibera della Giunta regionale n. 1066/2008 "Linee di indirizzo per la diagnosi precoce e la presa in carico multi-professionale dei disturbi dello spettro autistico"
- Delibera della Giunta Regionale n. 699/2009 "Screening per la valutazione dello sviluppo della comunicazione e della relazione"
- Delibera della Giunta Regionale n. 724/2014 "I disturbi dello spettro autistico. Presentazione progetti delle Aziende USL per la promozione dell'appropriatezza e il miglioramento della qualità nella presa in carico multiprofessionale"
- Delibera della Giunta Regionale n. 168/2015 "Approvazione di un protocollo d'intesa tra Regione Toscana, Ufficio Scolastico Regionale per la Toscana e ANCI Toscana per l'inclusione scolastica di bambini e ragazzi con disturbi dello spettro autistico (D.S.Aut.) e azioni integrate di orientamento, formazione e lavoro"
- Delibera della Giunta Regionale n. 666/2017 "Percorsi Assistenziali per Soggetti con bisogni Speciali"
- Delibera della Giunta Regionale 1449/2017 "Presa in carico della persona con disabilità: il Progetto di vita"
- Delibera del Consiglio Regionale n.73/2019 "Piano Sanitario e Sociale Integrato Regionale 2018-2020": Focus 2 e Focus 3.
- Delibera della Giunta Regionale n.273/2020 "Determinazioni in merito alle azioni per l'attuazione del PSSIR 2018-2020" (scheda operativa n.16 "La salute mentale: budget di salute e interventi di comunità")
- Risoluzione n. 284 del 20/11/2019 "In merito al diritto di ciascuna persona con disabilità ed autismo ad avere una vita piena, autodeterminata e libera"

1.8 Il Sistema dei servizi per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei Disturbi dello Spettro Autistico (D.S.Aut.) della Regione Toscana

La Regione Toscana è stata una delle prime che si è attivata per cercare di governare in maniera omogenea il processo di presa in carico, creando una rete integrata di servizi che potesse garantire equità nell'accesso, chiarezza e coordinamento dei percorsi terapeutico-abilitativi, multidisciplinarietà della presa in carico attuata attraverso l'apporto integrato di competenze specificatamente qualificate, continuità della cura nel passaggio all'età adulta, integrazione con le agenzie educative e il tessuto sociale del territorio.

Le Linee di indirizzo del 2008 per la diagnosi precoce e la presa in carico multiprofessionale dei disturbi dello spettro autistico, di cui alla D.G.R. 1066/2008, prevedevano un modello organizzativo regionale articolato su più livelli (aziendale - di area vasta - regionale):

- un Gruppo Interdisciplinare infanzia-adolescenza e adulti in ciascuna Zona-distretto, deputato alla diagnosi nosografica, funzionale e alla presa in carico;
- strutture per il ricovero specializzato in regime ordinario o di DH (livello di area vasta o regionale), necessario nelle situazioni complesse o di scompenso grave;
- Centri di riferimento ad alta specializzazione (livello Aziendale e di Area Vasta) a supporto dei gruppi interdisciplinari aziendali;
- un Osservatorio epidemiologico dedicato dell'A.R.S.

Inoltre, la 1066/2008 organizzava una rete territoriale per l'individuazione precoce del disturbo coinvolgendo i pediatri di libera scelta in integrazione con le UFSMIA, attuata attraverso il percorso definito dalla DGR 699/2009.

L'impianto organizzativo previsto e attuato ha rappresentato una importante svolta, ed ha sicuramente migliorato l'offerta dei Servizi della Regione Toscana e permesso una rapida crescita delle competenze. Restano tuttavia aree possibili di miglioramento:

- riduzione del gap diagnostico in tutte le età, e delle variazioni tra i diversi ambiti territoriali;
- alimentazione dei flussi informativi da parte dei diversi nodi della rete;
- maggiore omogeneità dell'offerta nelle diverse età e nei diversi territori;
- garanzia della continuità della presa in carico;
- promozione della qualità dei progetti terapeutico-riabilitativi personalizzati, orientati a coprire tutto l'arco della vita, in particolare per le persone adulte;
- maggiore integrazione tra le Unità Funzionali Salute Mentale Infanzia Adolescenza e Adulti nel processo di transizione;
- adeguamento qualitativo e quantitativo degli interventi rivolti agli adulti.

Le presenti Linee d'Indirizzo confermano nell'impostazione generale e negli obiettivi l'organizzazione prevista dalla DGR 1066/2008, tenendo conto della trasformazione organizzativa del Sistema Sanitario Regionale che ha fatto seguito alla L.R. 84 del 2015.

In particolare, si prevedono le seguenti azioni di adeguamento:

- a. l'individuazione di Gruppi Operativi (team multiprofessionali) dedicati, con risorse certe, a livello di Unità Funzionale o di Zona-Distretto, sia nei Servizi di Salute Mentale per l'Infanzia e l'Adolescenza sia in quelli per gli Adulti, con l'individuazione di un coordinatore;
- b. la costituzione di un coordinamento, a livello Aziendale, dei Gruppi Operativi, con il compito di monitorare la qualità dei percorsi e implementare le azioni di coordinamento;
- c. la valorizzazione del ruolo dell'Osservatorio Autismo dell'A.R.S.

In aggiunta alle suddette azioni di adeguamento al nuovo quadro organizzativo del SSR, si prevede quanto segue:

- a) la definizione, in ciascuna AUSL, di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale, con il coinvolgimento di tutti i Servizi implicati e le Associazioni degli Utenti e dei Familiari, che descriva i percorsi realmente attuati e individui indicatori di processo e di esito significativi per le diverse realtà locali, sulla base delle raccomandazioni contenute nelle presenti Linee d'indirizzo;

- b) la costituzione di un gruppo, comprendente rappresentanti delle Associazioni degli Utenti e Familiari, che monitori l'attuazione delle presenti Linee d'Indirizzo nel quinquennio 2020-2025, in collaborazione con l'Osservatorio A.R.S.;
- c) la definizione di un piano formativo regionale che promuova la qualità degli interventi dei Gruppi Operativi e l'azione di sorveglianza del Neurosviluppo da parte dei Pediatri di Famiglia, per il quinquennio 2020-2025;
- d) la realizzazione di un piano di informazione sui D.S.Aut. rivolto alla popolazione generale per contrastare i pregiudizi e lo stigma e favorire l'inclusione, sul modello delle Città 'Autism Friendly';
- e) la realizzazione di un piano di comunicazione sull'individuazione precoce dei Disturbi del Neurosviluppo e in particolare dei D.S.Aut., rivolto alla popolazione generale, in parallelo all'azione di sorveglianza condotta dai Pediatri di Famiglia.

Parte 2: PIANO DI AZIONE

Il presente piano di azione ha come elemento fondante un modello di presa in carico integrato e orientato a garantire il miglior livello di inclusione possibile delle persone con D.S.Aut. in tutte le età secondo un modello di 'chronic case management' centrato sulla famiglia.

L'esito dell'insieme delle azioni deve essere finalizzato alla costruzione del progetto individuale di vita.

<p>Raccomandazioni</p> <p>Per l'individuazione precoce</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Adozione del protocollo nazionale ISS/FIMP/ACP per la sorveglianza dello sviluppo da parte dei Pediatri di Famiglia 2. Follow up delle popolazioni a rischio secondo il protocollo NIDA 3. programma di informazione-formazione-intervento precoce rivolto al personale educativo degli asili-nido in collaborazione con ANCI 4. Progetto di informazione rivolto alla popolazione generale sulle manifestazioni dei disturbi del neurosviluppo e sui programmi di individuazione precoce condotti in collaborazione con i Pediatri di Famiglia 5. programma di formazione e audit annuale con i pediatri di famiglia in collaborazione con la FIMP <p>sull'individuazione tempestiva dei D.S.Aut. e degli altri disturbi del neurosviluppo</p> <p>Per il miglioramento della qualità della presa in carico</p> <ol style="list-style-type: none"> 6. rafforzamento del ruolo e delle risorse dell'Osservatorio Autismo dell'ARS 7. monitoraggio analitico degli interventi diretti e indiretti attuati per ciascuna persona con D.S.Aut. in carico, e registrazione delle discontinuità, dei tempi di attesa, della intensità dei servizi, della regolarità delle valutazioni dei bisogni 8. monitoraggio delle condizioni di salute delle persone con D.S.Aut., 9. Revisione delle indagini genetiche delle persone in carico ai Servizi almeno ogni 10 anni

2.1 Screening o Sorveglianza dello Sviluppo?

Dato che le traiettorie possono essere eterogenee, e i D.S.Aut. possono essere evidenziati e presentarsi in maniera differente in età molto diverse, è importante fare in modo che la rete costituita dai genitori, dal Pediatra di famiglia, dalle agenzie educative dell'infanzia, dalle Scuole, dalla Pediatria Ospedaliera e dai Servizi di Salute Mentale possa effettuare un'efficace sorveglianza dello sviluppo, e mantenere l'attenzione all'intera gamma dei sintomi e alle differenti modalità di espressione dei D.S.Aut. per un periodo di tempo che va dai sei mesi all'età scolare, e che ha nei primi tre anni di vita i momenti di massima attenzione.

Come ricordato, una particolare enfasi va dedicata alle popolazioni ad alto rischio (pretermine, nati di basso peso, bambini con convulsioni neonatali e fratelli e sorelle di chi ha già ricevuto una diagnosi di D.S.Aut.), prevedendo un follow up sistematico del neurosviluppo secondo quanto previsto dal protocollo NIDA dell'I.S.S. nel progetto NET AUT, che coinvolge le tre Aziende USL ed ha nell'IRCCS 'Stella Maris' il Centro Pivot; per tutta la popolazione infantile, comunque, l'osservazione clinica strutturata e sistematica da parte del Pediatra di Famiglia e i Bilanci di Salute a 1, 3, 6, 9, 12, 18 e 24 mesi, oltre alla somministrazione della M-CHAT a 18 mesi, costituiscono momenti essenziali del processo di sorveglianza.

I bambini che mostrano segnali di sospetto alla sorveglianza del Pediatra di Famiglia richiedono una valutazione esperta da parte di team dedicati delle UFSMIA, attraverso l'effettuazione del profilo di sviluppo con scale di riconosciuto valore psicometrico, che misurino tutte le principali dimensioni evolutive, e successivi approfondimenti specializzati multiprofessionali quando il profilo di sviluppo mostri alterazioni significative o vi sia un sospetto clinicamente rilevante.

In ogni caso, anche oltre l'epoca dei singoli Bilanci di Salute, la rilevazione di elementi diagnostici significativi deve costituire motivo di allerta per il Pediatra di Famiglia e di invio prioritario alle UFSMIA per valutazione di sospetto Disturbo del Neurosviluppo.

Raccomandazioni

1. **Deve essere previsto l'aggiornamento della versione di M-CHAT all'ultima versione pubblicata, e la trasmissione dei risultati dalla cartella clinica informatizzata del Pediatra di Famiglia alla Regione e all'ARS con un flusso informativo dedicato**
2. **La comunicazione tra Pediatra di famiglia e team specialistico dell'UFSMIA deve essere facilitata anche con strumenti di prenotazione diretta**
3. **La trasmissione dei dati dei bilanci di salute alla Regione Toscana deve avvenire con modalità dirette**

2.2 Percorso Diagnostico

L'accesso al percorso diagnostico avviene nella maggior parte dei casi entro i tre anni di età; non bisogna comunque trascurare che il sospetto di rischio evolutivo di D.S.Aut. è da attendersi, per una parte dei casi, dai dodici mesi di vita e, d'altro canto, per i casi con elevate competenze linguistiche e cognitive, la conferma diagnostica può giungere anche in età scolare e addirittura nell'età adolescenziale e adulta.

Nella Rete dei Servizi il passaggio dal Pediatra di Famiglia al Team specializzato delle UFSMIA deve essere facilitato, riducendo i rischi di dispersione e interruzione del percorso, e deve essere altresì facilitato l'accesso tra un eventuale livello di prima valutazione specialistica e quello di approfondimento diagnostico multiprofessionale nelle UFSMIA.

La conferma del sospetto diagnostico deve includere strumenti valutativi specifici (ADOS 2 e ADI-R, ad esempio), e deve prevedere un accurato esame del profilo di elaborazione sensoriale e una valutazione multidimensionale e multiprofessionale del funzionamento cognitivo, comunicativo, della regolazione, della motricità; la diagnosi clinica deve accompagnarsi a indagini biologiche e fisiologiche da aggiornare in base alle evidenze scientifiche ma che deve comunque comprendere un profilo genetico e neurometabolico. Occorre approfondire con la famiglia la storia del soggetto con D.S.Aut. fin dalla nascita.

Una particolare attenzione deve essere dedicata all'adattamento degli strumenti di valutazione cognitiva nei bambini con ridotte capacità linguistiche, e all'uso di strumenti di valutazione ecologica del linguaggio nelle sue diverse dimensioni, delle funzioni esecutive e delle abilità sociali.

Raccomandazioni

- Utilizzare un approccio multidisciplinare e multidimensionale
- **Integrare i risultati dei test (pur indispensabili) nella valutazione clinica d'insieme**
- **Effettuare una valutazione clinica diretta delle modalità di comunicazione sociale, delle modalità di funzionamento cognitivo, delle abilità linguistiche e motorie e del profilo sensoriale**
- **Ottenere un'accurata e dettagliata raccolta di informazioni dai familiari e dal contesto educativo e sociale.**
- Effettuare un accurato esame medico e neurologico
- Includere sistematicamente la diagnosi differenziale dei D.S.Aut. nel processo diagnostico dei disturbi **psicopatologici del bambino dell'adolescente e dell'adulto**
- **Considerare le peculiarità dell'espressione delle manifestazioni dei D.S.Aut. nel genere femminile**

2.3 Dalla diagnosi alla presa in carico

L'approccio dei Servizi deve essere il più inclusivo possibile, considerando che l'intervento è tanto più efficace quanto più precoce, e prevedere una verifica della diagnosi e della traiettoria evolutiva delle

diverse componenti sintomatiche nelle età successive, e sicuramente prima dell'inizio della scuola primaria.

La comunicazione della diagnosi è un momento molto delicato, che richiede attenzione e disponibilità di tempo (spesso sono necessari più incontri lasciando spazio di elaborazione, di formulazione dei quesiti, comprensione da parte degli operatori del possibile rifiuto della diagnosi stessa) e rappresenta la base per la costruzione di una solida alleanza terapeutica.

Raccomandazione

È necessario strutturare un percorso di accompagnamento dopo la diagnosi che preveda:

- colloqui di sostegno con i genitori,
- partecipazione dei genitori alle sedute di diagnosi funzionale e di trattamento del bambino
- incontri-osservazioni nei contesti naturali (domicilio, nido, scuola materna)
- incontri di scambio di esperienze e ascolto dei genitori in questa prima e delicata, fase di elaborazione della diagnosi
- facilitazione del contatto con Associazioni di familiari.

2.4 Percorso di presa in carico

2.4.1 L'accesso alle cure nelle diverse età

La presa in carico della persona con D.S.Aut. e della sua famiglia, nell'ambito della gestione integrata e in raccordo con il più ampio progetto individuale, richiede la predisposizione di un percorso diagnostico terapeutico assistenziale (PDTA) per ogni Azienda USL, in cui l'intervento più appropriato sia identificato sulla base dei bisogni specifici nelle diverse epoche di vita della persona e modalità uniformi sul territorio regionale di accesso ai servizi sanitari e sociali, alla presa in carico della persona e della famiglia, alla valutazione multidimensionale dei bisogni (clinici funzionali e sociali) e al progetto individualizzato di assistenza.

È necessario che la Regione definisca i requisiti strutturali, tecnologici, organizzativi e di accreditamento delle risposte residenziali e semiresidenziali affinché non abbiano caratteristiche istituzionalizzanti, in modo da garantire la continuità della presa in carico e favorire l'emancipazione della persona con D.S.Aut.

Raccomandazione

La progettazione dell'offerta deve essere preceduta, in ciascuna AUSL,

- A. dalla ricognizione aggiornata:
 - della normativa regionale, generale e di settore, con particolare riferimento ai piani e programmi regionali per i D.S.Aut.,
 - **dell'offerta sanitaria e socio-sanitaria esistente**
 - dei dati di prevalenza trattata,
- B. Dalla definizione:
 - del fabbisogno di assistenza ambulatoriale, domiciliare, semiresidenziale e residenziale sul proprio territorio,
 - **della metodologia di costruzione dei progetti individuali, secondo il costruito della qualità di vita**
- C. Dalla predisposizione di un sistema di raccolta dati in grado di integrare le informazioni provenienti dai Servizi Sanitari, dai Servizi Sociali e dalle Agenzie Educative, comprese ovviamente le articolazioni locali del MIUR.
- D. Dalla redazione di un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale ed Educativo che renda **esplicita l'offerta, la sua articolazione, gli indicatori di processo e di esito**

2.4.2. L'intervento in epoca prescolare

La diagnosi e l'intervento precoci sono considerati obiettivi cruciali per favorire positivamente l'evoluzione, l'inclusione e il complessivo miglioramento della qualità di vita delle persone con D.S.Aut. e delle loro famiglie.

Il trattamento precoce nei soggetti con diagnosi di D.S.Aut. (o con forte rischio) mira a promuovere e potenziare:

- 1) la regolazione emotiva: autoregolazione e co-regolazione reciproca;
- 2) l'intersoggettività, la comunicazione sociale e l'acquisizione del linguaggio;
- 3) il funzionamento adattivo nelle diverse dimensioni personali e sociali
- 4) la qualità di vita del bambino e della famiglia.

La presa in carico deve essere articolata attraverso interventi che agiscono sulle quattro dimensioni sopra indicate utilizzando approcci basati su evidenze disponibili¹⁵¹⁶, naturalistici ed ecologici, fondati sulla conoscenza dei processi di sviluppo, delle caratteristiche di funzionamento emergenti, che facilitino l'interazione con l'ambiente umano, nel rispetto dell'individualità del bambino e della sua famiglia, mettendo al centro la partecipazione della famiglia stessa.^{17 181920}

Un trattamento efficace deve comprendere la sintonizzazione con le motivazioni del bambino, il rispetto per i suoi tempi e del suo stile evolutivo, la consapevolezza delle particolarità del suo funzionamento neurofisiologico, la conoscenza di tutte le tecniche educative manualizzate di cui è dimostrata l'efficacia.²¹

In ogni caso l'intervento è tanto più efficace quanto più coinvolge direttamente la famiglia e i contesti educativi (asilo nido, scuola dell'infanzia). Il partner sociale naturale è il principale attore del cambiamento e deve essere messo in condizioni di essere consapevole ed efficace, perché la principale motivazione del bambino con D.S.Aut. è il legame di attaccamento con i familiari e i pari.

I programmi di intervento mediati dai genitori sono raccomandati poiché possono migliorare la comunicazione sociale e i comportamenti problema, aiutare le famiglie a interagire con i figli, promuovere la soddisfazione dei genitori e il loro benessere emotivo.²²²³²⁴

Un ruolo particolare rivestono i metodi di potenziamento della comunicazione che utilizzano canali sensoriali visivi e motori, la cui conoscenza deve essere promossa nei contesti di vita del bambino.

L'utilizzo di interventi di promozione della comunicazione, come quelli che utilizzano un supporto visivo, è indicato.

Oltre agli interventi rivolti alle dimensioni centrali dei D.S.Aut, possono essere previsti interventi riabilitativi specifici sulle dimensioni del linguaggio, della regolazione, delle abilità cognitive e delle funzioni esecutive, e della neuromotricità.

L'insieme degli interventi, rivolti sia al bambino con D.S.Aut, che alla sua famiglia e al contesto educativo, sono riassunti in un documento, il Progetto Terapeutico Riabilitativo Individualizzato, che specifica obiettivi a breve e medio termine e le modalità con cui vengono verificati.

¹⁵Sam, A.M., et al. Disseminating Information on Evidence-Based Practices for Children and Youth with Autism Spectrum Disorder: AFIRM. *J Autism Dev Disord* (2019). <https://doi.org/10.1007/s10803-019-03945-x>

¹⁶ <https://cidd.unc.edu/Registry/Research/Docs/31.pdf>

¹⁷ Sandbank, M., Bottema-Beutel, K., Crowley, S., Cassidy, M., Dunham, K., Feldman, J. I., Crank, J., Albarran, S. A., Raj, S., Mahub, P., & Woynaroski, T. G. (2020). Project AIM: Autism intervention meta-analysis for studies of young children. *Psychological Bulletin*, 146(1), 1–

29. <https://doi.org/10.1037/bul0000215>

¹⁸ Bejarano-Martín, A., et al.: Efficacy of focused social and communication intervention practices for young children with autism spectrum disorder: A meta-analysis, *Early Childhood Research Quarterly*, Volume 51, 2020, Pages 430-445, ISSN 0885-2006, <https://doi.org/10.1016/j.ecresq.2020.01.004>.

¹⁹ Ona, H.N., Larsen, K., Nordheim, L.V. et al. Effects of Pivotal Response Treatment (PRT) for Children with Autism Spectrum Disorders (ASD): a Systematic Review. *Rev J Autism Dev Disord* 7, 78–90 (2020). <https://doi.org/10.1007/s40489-019-00180-z>

²⁰ Valeri, G., Casula, L., Menghini, D. et al. Cooperative parent-mediated therapy for Italian preschool children with autism spectrum disorder: a randomized controlled trial. *Eur Child Adolesc Psychiatry* (2019). <https://doi.org/10.1007/s00787-019-01395-5>

²¹ Efficacy Study of a Social Communication and Self-Regulation Intervention for School-Age Children With Autism Spectrum Disorder: A Randomized Controlled Trial https://doi.org/10.1044/2019_LSHSS-18-0093

²² Rahman A, et al. (2016). Effectiveness of the parent-mediated intervention for children with autism spectrum disorder in south Asia in India and Pakistan (PASS): a randomised controlled trial. *The Lancet Psychiatry*, Vol 3(2), 128 – 136.

²³ Pickles A, et al. (2016). Parent-mediated social communication therapy for young children with autism (PACT): long-term follow-up of a randomised controlled trial. *Lancet*

²⁴ Kasari C, et al. (2014). Communication interventions for minimally verbal children with autism: a sequential multiple assignment randomized trial. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 53(6):635-46.

L'intensività dell'intervento abilitativo è il risultato di attività strutturate, programmate e verificabili, attuate dai partners sociali naturali del bambino con frequenza quotidiana, insieme alle attività svolte direttamente e indirettamente dai professionisti.

L'esito dell'intervento deve essere misurato sulla base di criteri che siano significativi per la persona con D.S.Aut. e la sua famiglia.²⁵

Raccomandazione

Le Aziende USL

- Garantiscono la presenza nei team delle UFSMIA di figure professionali in possesso di competenze **specifiche per il trattamento dei Disturbi dello Spettro Autistico, secondo approcci basati sull'evidenza**
- Assicurano una documentazione accurata dei processi e dei risultati tale da consentire una valutazione obiettiva degli esiti del percorso educativo e abilitativo
- **Fanno sì che il Progetto Terapeutico Riabilitativo Individuale multiprofessionale e multidimensionale** sia predisposto in modo da sostenere il Progetto di vita Individuale.
- Assicurano che i Gruppi Operativi delle UFSMIA adottino classificazioni funzionali dimensionali per livelli di funzionamento comunicativo sociale

2.4.3 L'intervento in età scolare (7 -13 anni).

A partire dai 4-5 anni le relazioni con i pari e con le articolazioni sociali della comunità (formali ed informali), oltre i confini della famiglia, assumono nella vita di ogni bambina e bambino un'importanza crescente. L'ingresso nella scuola primaria rafforza l'importanza di queste relazioni, e crea opportunità di scoprire, sviluppare, sperimentare e coltivare talenti, appartenenze e interessi, dalla musica allo sport, dalle religioni alle tradizioni locali o alle aggregazioni formali (ad esempio il mondo scout) e informali.

Tutte queste forme della vita di una comunità, in accordo con i valori e la visione dei familiari, rappresentano altrettante opportunità di inclusione e di sviluppo di aspirazioni, competenze e reti interpersonali per bambini e ragazzi con D.S.Aut., in presenza di sostegni educativi competenti e appropriati.

La scuola, naturalmente, rappresenta al tempo stesso una grandissima occasione e una enorme sfida per il bambino con D.S.Aut. Le difficoltà di inclusione non sono in genere legate tanto alla gravità del disturbo di interazione sociale, quanto all'intensità dei disturbi sensoriali e della regolazione, e alla presenza di altri disturbi associati (disturbo ossessivo o iperattività, ad esempio), ma soprattutto alla capacità del contesto umano e istituzionale di comprendere le peculiarità, le caratteristiche, i bisogni e le qualità dello sviluppo autistico.

L'inclusione scolastica sostiene l'evoluzione positiva della persona con D.S.Aut. promuovendo:

- il miglioramento globale delle competenze e comunicative e linguistiche
- la riduzione dell'iperattività
- l'aumento della tolleranza sensoriale
- una maggiore efficacia nelle strategie di interazione sociale

I fattori che facilitano l'inclusione sono:

- l'aumento della tolleranza rispetto a contesti complessi
- l'acquisizione di abilità sociali e miglioramento della partecipazione
- l'acquisizione di abilità accademiche
- la consapevolezza e comprensione della natura e delle caratteristiche del disturbo
- il training continuo del personale nel suo insieme e non come individui
- l'adattamento del contesto fisico e umano (che riduca le richieste prevalentemente verbali e le interazioni poco prevedibili, le stimolazioni sensoriali eccessive, le richieste pressanti di abilità sociali).

²⁵ Bal VH, Hendren RL, Charman T, Abbeduto L, Kasari C, Klinger LG, et al. Considerations from the 2017 IMFAR Preconference on Measuring Meaningful Outcomes from School-Age to Adulthood. *Autism Res.* 2018;11:1446–54.

La scuola offre al bambino e all'adolescente con D.S.Aut. occasioni di conseguire relazioni di amicizia (la cui qualità non dipende né dal livello intellettuale né dalle abilità in ambito emotivo-sociale, ma dalla facilitazione offerta dal contesto).

RACCOMANDAZIONI:

- **Fare attenzione ai livelli di apporto sensoriale, soprattutto nei momenti di maggiore difficoltà e complessità (entrata e uscita, transizioni, intervalli, mensa, palestra)**
- Limitare le dimensioni dei gruppi di apprendimento
- **Fare attenzione alla prevedibilità delle interazioni sociali e adattamento dei tempi di interazione**
- **Fare attenzione alla qualità della comunicazione verbale e non verbale in tutto il contesto scolastico, anche nella segnaletica (scuola comprensibile)**
- Offrire Curricula disciplinari orientati, anche non verbali
- **Offrire opportunità diversificate di tipo non frontale: teatro, laboratori, uso flessibile degli spazi**
- **Utilizzare sistematicamente strumenti di supporto facilitanti e disponibilità di risorse personalizzate**
- **Esercitare flessibilità nelle richieste**
- Effettuare un training dei pari, con pratiche di conoscenza reciproca, facilitazione delle relazioni e prevenzione del bullismo
- Promuovere le reti di amicizia
- Promuovere i talenti personali
- Fare attenzione alle manifestazioni di tipo ansioso e depressivo (bassa autostima, solitudine)
- **Promuovere l'inclusione in attività della comunità sostenute da interventi psicoeducativi**

2.4.4 L'intervento nella Transizione dall'adolescenza all'età adulta (14-20 anni)

Il passaggio all'età adulta delle persone con D.S.Aut. evidenzia le seguenti criticità:

- Riduzione del sostegno abilitativo ed educativo con la fine del percorso scolastico
- Aumento dell'isolamento sociale e dei problemi di salute mentale
- Carenza di opportunità correlate alle abilità di vita, ai desideri e alle vocazioni
- Difficoltà di partecipazione e accesso alla vita della comunità
- Bassissimo livello di impiego e occupazione

Dobbiamo quindi creare le condizioni affinché

- Chi esce dal sistema scolastico sia aiutato a fare scelte coerenti con le proprie vocazioni e trovare soluzioni soddisfacenti di occupazione con strumenti basati sull'evidenza
- Siano offerte opportunità di educazione universitaria e di educazione degli adulti
- Sia promossa la partecipazione significativa di tutti gli adulti con D.S.Aut. alla vita della comunità, tutelandone la salute mentale e fisica.

Queste sono le basi del progetto di vita del giovane adulto con D.S.Aut., che si predispongono nell'adolescenza. In questa fase della vita è necessario promuovere tutte quelle abilità e quei talenti che è possibile coltivare nell'ambiente scolastico e in quello comunitario, in preparazione di un progetto di crescita dell'indipendenza personale, delle attività e partecipazione, in particolare attraverso la vita sociale e il lavoro. Un progetto adeguato nasce dalla conoscenza delle capacità, delle abilità, delle capabilities, delle attitudini, dei desideri, su cui immaginare le attività e le occupazioni.

La scuola secondaria di secondo grado rappresenta il contesto ideale per conoscere e valorizzare risorse e talenti, e per orientare il futuro, attraverso il potenziamento delle conoscenze, delle abilità sociali, la promozione delle affinità e dei talenti personali. Programmi di potenziamento espressivo e cognitivo, di abilitazione linguistica, di attività motoria e sportiva, di conoscenza del territorio, di arricchimento delle relazioni sociali, di accesso ai consumi culturali, di preparazione alla vita indipendente dovrebbero far parte dei curricula scolastici in maniera non accessoria ma sostanziale.

I progetti di alternanza scuola-lavoro, o di acquisizione di competenze trasversali e orientative, rappresentano uno strumento importante per arricchire i curricula scolastici di queste funzioni. La progettazione del percorso educativo dovrebbe essere orientata all'ottenimento di competenze certificabili, da acquisire nel corso del quinquennio indipendentemente dall'aderenza al programma accademico specifico.

Queste indicazioni valgono anche per il sistema di istruzione e formazione professionale (leFP), in cui a livello nazionale gli allievi con disabilità costituiscono soltanto il 5,8%. È quindi importante che la normativa regionale che disciplina il sistema leFP includa strategie per i giovani con disabilità e con particolari bisogni educativi, specificando le misure di adeguamento dell'ambiente didattico e di sostegno all'apprendimento.

Raccomandazione:

Aggiornare Il Protocollo di Intesa tra Regione Toscana, Ufficio Scolastico Regionale e ANCI per **l'inclusione scolastica di bambini e ragazzi con D.S.Aut. con l'inserimento di specifiche azioni integrate per garantire l'accesso dei giovani con D.S.Aut. ai percorsi di leFP, di Educazione non formale e per la socializzazione rivolte agli adolescenti, giovani e famiglie e di Istruzione formazione tecnica superiore (IFTS).**

I disordini psicopatologici (disturbi d'ansia, depressione, aggressività, iperattività, disturbo ossessivo) che spesso si accompagnano al D.S.Aut. si esprimono e con caratteristiche particolari, che richiedono una specifica formazione negli psicologi e negli psichiatri.

Il passaggio all'età adulta rappresenta un periodo di criticità per le ragazze e i ragazzi con D.S.Aut. non solo e non tanto per le manifestazioni cliniche che possono sopraggiungere, ma anche e soprattutto per la discontinuità nell'erogazione dei servizi, nella prosecuzione e realizzazione del percorso assistenziale/

educativo/ abilitativo e nei cambiamenti del contesto socio-ambientale (scuola, lavoro, famiglia) che influiscono sulle funzioni adattive.²⁶

La continuità dei servizi si attua attraverso la costituzione un gruppo di lavoro stabile dal punto di vista organizzativo, che si arricchisce, nelle diverse età, di figure e competenze specifiche, in modo che la ricomposizione del percorso non sia a carico delle persone con D.S.Aut. e delle loro famiglie. Il compito del team multidisciplinare è la valutazione e progettazione multi-professionale centrata sulla persona e sulla famiglia a scadenze preordinate (ad esempio, nella transizione tra l'adolescenza e l'età adulta; la valutazione deve essere finalizzata a descrivere un profilo dei facilitatori e degli ostacoli all'Attività e alla Partecipazione, attraverso il Piano di Transizione all'interno del Progetto Individuale

Il Piano di Transizione è

- Centrato sulla persona e sulla famiglia
- Multiprofessionale
- Multidimensionale e organizzato per competenze specifiche
- Verificabile
- Sostenibile, ovvero corrispondente a una logica d'investimento sulle potenzialità individuali in vista di una riduzione della dipendenza dagli altri e del carico assistenziale in età adulta

Si articola nelle seguenti aree:

- Autonomie personali e quotidiane
- Capacità socio-comunicative
- Abilità motorie
- Capacità cognitive
- Affettività e sessualità
- Capacità di scelta e di autodeterminazione
- Capacità di auto-tutela
- Capabilities, ovvero competenze conformi alle Affinità, vocazioni e talenti individuali
- Qualità di vita secondo le Personal Outcome Scales o BASIQ

Il team che predispone ed attua il Piano di Transizione afferisce ai Servizi di Salute Mentale Infanzia e Adolescenza e di Salute Mentale degli Adulti, ai Servizi Sociali e coinvolge il Medico di Medicina Generale, che individuano soluzioni organizzative integrate a partire dai 14 anni; questo team non è centrato sulla professionalità medica psichiatrica, necessaria solo per una parte dei casi e solo per una parte dei loro problemi (diagnosi e trattamento, anche farmacologico, dei disturbi psicopatologici associati), ma sulle professionalità psicologica, educativa e sociale.

Raccomandazioni:

- **individuare il 'case manager' e il 'clinical manager' del Piano di Transizione**
- includere risorse informali e comunitarie
- privilegiare la formazione di mentors in alternativa al modello del tutoraggio
- **promuovere l'offerta di percorsi educativi e abilitativi per l'adulto**
- **promuovere lo sviluppo di programmi 'Autism Friendly'**

²⁶ Keller R., Bertelli M. Continuità di cura nei disturbi dello spettro autistico: verso la costruzione del raccordo tra neuropsichiatria dell'età evolutiva, psichiatria e servizi per disabilità Chapter: 7, Rapporti ISTISAN 17-16. Disturbi dello spettro autistico in età evolutiva: indagine nazionale sull'offerta sanitaria e sociosanitaria. Editors: Flavia Chiarotti, Gemma Calamandrei, Aldina Venerosi July 2017

2.4.5 L'intervento nell'età adulta

In tutta Italia i Servizi per la Salute Mentale degli Adulti dedicano in genere una quantità molto limitata di risorse alle persone con D.S.Aut²⁷

Le persone adulte con D.S.Aut. necessitano di una presa in carico di tipo sanitario, sociale ed educativo ad elevata integrazione, come descritto nella legge 134 del 2015, nei LEA (2017) e nelle linee di indirizzo della conferenza unificata (2018).

Presupposto dell'integrazione degli interventi sociali, educativi e sanitari è l'esistenza di un Gruppo operativo dei Servizi di Salute Mentale Adulti (comprendente Psicologi, Psichiatri, Educatori Professionali, Terapisti della Riabilitazione Psichiatrica) che rappresenti il riferimento clinico stabile e dedicato per le persone con D.S.Aut. in età adulta, integrato dai Servizi Sociali, dal Medico di Medicina Generale e dalle risorse formative ed educative del territorio.

Il Gruppo operativo, insieme alla persona con D.S.Aut., alla sua famiglia, ai loro partners sociali e alle agenzie e figure formative ed educative, partendo dalle aspirazioni, dalle potenzialità e dai talenti, definisce i bisogni e i sostegni e individua le risorse che costituiranno il budget individuale, per redigere i progetti di vita individuali.

Raccomandazione:
in ciascuna SdS/Zona-distretto si costituisce un Team multiprofessionale dedicato alle persone adulte con D.S.Aut..

L'obiettivo della presa in carico delle Persone Adulte con D.S.Aut. è la piena inclusione e partecipazione alla vita sociale attraverso l'accesso:

- a servizi di sostegno necessari a contrastare l'isolamento e l'istituzionalizzazione
- all'istruzione e alla formazione professionale per adulti per tutto l'arco della vita,
- a servizi per la (ri)abilitazione psichica, sociale e lavorativa basati su una valutazione multidisciplinare dei bisogni e delle abilità di ciascuno'

Di conseguenza vanno favoriti tutti quegli interventi che promuovono:

- l'abitare indipendente o supportato in alternativa all'inserimento in istituzioni residenziali,
- il lavoro,
- le relazioni sociali,
- l'interazione con la comunità di appartenenza
- il mantenimento e/o recupero delle abilità comunicative e adattive.

Raccomandazione:

- includere la Diagnosi Differenziale di D.S.Aut. nel percorso diagnostico degli adulti che accedono alle UFSMA
- **utilizzare l'ICD 10 e il DSM5 per la valutazione del bisogno di sostegno (e quanto prima adottare l'ICD 11)**
- **Utilizzare strumenti diagnostici specifici in caso di comorbidità con la disabilità intellettiva (es.: DM-ID 2016)**

²⁷ Borgi, M., Ambrosio, V., Cordella, D. et al. Nationwide Survey of Healthcare Services for Autism Spectrum Disorders (ASD) in Italy. *Adv Neurodev Disord* **3**, 306–318 (2019). <https://doi.org/10.1007/s41252-019-00113-1>

2.5 Il progetto di vita

Il Progetto individuale di vita (art.14 L.328/2000 e D.G.R. 1449/2017) è lo strumento principale di programmazione, attuazione e verifica dei sostegni utili a migliorare la qualità di vita della persona con D.S.Aut.

Il Progetto di vita deve prevedere l'analisi, con strumenti validati e standardizzati, delle seguenti dimensioni:

- Valutazione delle preferenze
- Valutazione delle aspettative della persona e della famiglia
- Valutazione della dimensione di attività e funzionamento adattivo
- Valutazione della dimensione di partecipazione con individuazione dei facilitatori e degli ostacoli nei diversi contesti in cui la persona con D.S.Aut. vive o intende vivere (famiglia, comunità, scuola o formazione, ecc.) in funzione della definizione del profilo delle risorse necessarie
- Valutazione della qualità della vita della persona e della sua famiglia, che rappresenta il principale indicatore di esito del Progetto
- Valutazione dei comportamenti problematici e dei disturbi psicopatologici in comorbilità con il Disturbo Autistico
- Valutazione dei bisogni di salute
- Analisi delle risorse e delle opportunità della comunità e del territorio

In conseguenza di questa analisi, deve comprendere:

- Definizione dei bisogni di sostegno per ciascuna dimensione valutata e programmazione periodica della revisione del programma di sostegni
- Identificazione delle metodologie, strategie e procedure d'intervento
- Identificazione delle terapie farmacologiche e non farmacologiche e degli interventi sanitari necessari
- Identificazione degli strumenti e delle procedure per la valutazione degli esiti
- Percorsi di formazione e sostegno ai familiari e ai partners sociali per promuovere l'indipendenza della persona con D.S.Aut..

I sostegni individuati dal Progetto non riguardano solo l'individuo, ma anche la famiglia e sono compresi nel budget di progetto.

L'attuazione del Progetto individuale di vita presuppone una rete clinica-assistenziale che integra l'intervento dei Dipartimenti di Salute Mentale, dei Servizi Sociali della rete delle Cure Primarie, dei Comuni, della Scuola, degli Enti destinati alla formazione ed inserimento lavorativo

Raccomandazioni:

- **Realizzare percorsi di formazione dei familiari per l'emancipazione e l'empowerment della persona con D.S.Aut., sull'esempio del progetto Imagine**
- **Promuovere la partecipazione delle persone con D.S.Aut. alle attività produttive: il successo delle politiche di inclusione lavorativa dipende dalla presenza di una rete di relazioni tra le imprese e le attività del territorio, i partners della Persona con D.S.Aut. e dall'integrazione tra servizi sociali, servizi per l'occupazione, e servizi sanitari.**
- **Facilitare la partecipazione delle reti informali e di comunità alla realizzazione del progetto di vita**

2.6 Le strutture semiresidenziali e residenziali

I centri diurni e residenziali devono rappresentare punti di partenza per l'inserimento sociale nel territorio di appartenenza, al servizio dell'attuazione del progetto individuale.

Pertanto, dovranno prevedere interventi di sostegno abilitativo, educativo e formativo:

- all'autonomia personale e all'empowerment
- all'impiego di tempo libero in modo funzionale alle aspirazioni e preferenze
- alla promozione dell'attività sportiva e creativa

- alla partecipazione ad attività produttive

La separazione tra luogo di residenza e luogo di occupazione diurna rappresenta una garanzia di maggior efficacia del processo di inclusione.

Un servizio per i D.S.Aut. rappresenta un aiuto che accompagna e affianca le famiglie nel corso della vita per favorire un percorso di indipendenza della persona con D.S.Aut. e il miglioramento della qualità di vita della persona e della famiglia.

La grande variabilità delle caratteristiche delle persone con D.S.Aut. non consente di identificare un'unica tipologia di soluzione per il loro luogo di vita. Per questo è necessario prevedere diverse possibili soluzioni, in cui l'eventuale ricorso a strutture residenziali riabilitative abbia carattere transitorio e sia finalizzato ad accedere ad altre risposte inclusive: appartamenti assistiti, laboratori formativi temporanei per l'indipendenza abitativa, comunità residenziali inclusive a dimensione familiare, la cui pianificazione territoriale sarà in funzione della prevalenza delle persone con D.S.Aut. e della distribuzione per necessità di supporto.

L'eventuale transizione tra le diverse strutture sarà garantita dalla rivalutazione periodica del Progetto di Vita.

Raccomandazioni:

- individuare a livello regionale un insieme di strumenti di valutazione per misurare il processo **e l'esito dei percorsi di abilitazione nei contesti istituzionali residenziali e semiresidenziali. Questo insieme di strumenti alimenterà un flusso per la sorveglianza della qualità di vita delle persone con disabilità e disturbo autistico inserite in istituzioni di riabilitazione residenziale semiresidenziale** (come definite dalla DGRT 1476/2018) da parte **dell'Osservatorio Autismo dell'ARS.**
- **Definire la qualità e la specificità dell'intervento riabilitativo residenziale e semiresidenziale** per i disturbi dello spettro autistico sulla base del riscontro di metodologie manualizzate e **dalla strutturazione dell'ambiente.**
- **Verificare le attività e le metodologie che configurano la presenza di standard di attività** riabilitative specifiche per i Disturbi dello Spettro Autistico attraverso i Dipartimenti di Salute Mentale
- Adeguare i criteri di accreditamento del regolamento 79r del 2016 riguardo alle strutture semiresidenziali e residenziali (sanitarie e sociali) per persone con D.S.Aut..
- Assicurare che luogo di residenza e luogo di occupazione diurna non coincidano, a garanzia **di migliore aderenza a modalità di vita inclusive e per consentire un controllo separato dei** due interventi
- Garantire che il superamento dei 65 anni non costituisca il motivo per la collocazione in **strutture residenziali per anziani non autosufficienti poiché potrebbe conseguire la perdita di molte abilità raggiunte e delle relazioni sociali.**

2.7 La Formazione

Il personale coinvolto nei percorsi di presa in carico delle persone con D.S.Aut. in tutti i Servizi deve possedere una formazione adeguata sui diritti delle persone con D.S.Aut. e sugli interventi raccomandati dalle Linee Guida e dalle Linee d'indirizzo della C.S.R. e della Regione Toscana. La formazione continua sarà predisposta in modo coordinato per tutte le figure professionali, finalizzata anche alla messa in rete dei Servizi coinvolti, centrata su pratiche fondate sull'evidenza scientifica in ambito clinico, abilitativo, educativo, sociale, nonché sull'utilizzo di strumenti appropriati per la costruzione di progetti individuali di vita e l'individuazione dei sostegni necessari a renderli possibili, con l'obiettivo di promuovere la qualità della vita dell'individuo e la partecipazione nell'ambito della famiglia e della comunità, attraverso la promozione dei talenti e delle aspirazioni, le relazioni interpersonali familiari, amicali e affettive, l'esperienza lavorativa modulata sulle personali attitudini, l'abitare indipendente con supporti di intensità diversa.

Raccomandazioni:

- Programmare azioni di formazione continua per i pediatri di famiglia e i MMG
- **Prevedere attività formative specifiche rivolte ai familiari, anche in relazione al loro ruolo attivo nel percorso di diagnosi e cura dei figli con D.S.Aut.,**
- **Concordare attività formative condivise con i C.T.S. per garantire un intervento educativo efficace, valorizzando le professionalità di insegnanti ed educatori,**
- **Includere l'esperienza degli utenti e dei familiari nei percorsi di formazione per il personale sanitario e sociale**
- **Invitare le Università toscane ad inserire corsi relativi ai Disturbi del Neurosviluppo nei programmi di formazione di I, II e III livello, rivolti a tutte le professioni potenzialmente implicate nella diagnosi, cura e presa in carico globale delle persone con D.S.Aut. (Psicologia, Educazione Professionale, Scienze Infermieristiche, Tecnico della riabilitazione psichiatrica, TNPEE, Servizi Sociali, Medicina, e specializzazioni in Pediatria, Psichiatria Neurologia e Neuropsichiatria Infantile)**

2.8 D.S.Aut e Tecnologia

L'uso della tecnologia informatica coinvolge diversi ambiti della diagnosi, nell'abilitazione e nell'educazione delle persone con D.S.Aut.

Nel campo dell'individuazione precoce, due importanti esempi di app rivolte alla popolazione generale per il riconoscimento di manifestazioni indicative di disturbo del neurosviluppo sono l'australiana ASDetect²⁸, (che prevede anche a mettere i genitori/utenti in contatto con il più vicino centro qualificato) e la Milestone Tracker del CDC degli Stati Uniti²⁹.

Nel campo dell'interazione con la tecnologia informatica da parte di persone con D.S.Aut., sono stati studiati percorsi educativi e abilitativi assistiti da computer, che hanno evidenziato³⁰:

- a. aumento del focus dell'attenzione;
- b. aumento dell'intervallo di tempo di attenzione;
- c. miglioramento dell'adattamento alle richieste educative;
- d. miglioramento delle capacità motorie fini;
- e. aumento delle capacità di generalizzazione (passaggio dal computer alle attività correlate non informatiche);
- f. riduzione dell'agitazione;
- g. riduzione dell'autostimolazione.

Sulla base di questi risultati, negli ultimi venti anni si sono ottenuti risultati importanti in quattro principali macro ambiti:

- la Robotica³¹
- la Realtà Aumentata^{32,33}
- lo sviluppo di software specifico (comprendente anche web app e app scaricabili)³⁴

²⁸ <https://www.latrobe.edu.au/otarc/asdetect>

²⁹ <https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/milestones-app.html>

³⁰ D. Murray. Autism and information technology: therapy with computers. In S. Powell and R. Jordan, editors, Autism and learning: a guide to good practice., pages 100--117. David Fulton, London, 1997.

³¹ J. Wainer, B. Robins, F. Amirabdollahian, and K. Dautenhahn. Using the humanoid robot kaspar to autonomously play triadic games and facilitate collaborative play among children with autism. IEEE Transactions on Autonomous Mental Development, 6(3):183-199, 2014. DOI: 10.1109/TAMD.2014.2303116

³² R. Liu, J. P. Salisbury, A. Vahabzadeh, and N. T. Sahin. Feasibility of an autism-focused augmented reality smartglasses system for social communication and behavioral coaching. Frontiers in pediatrics, 5:145, 2017. doi: 10.3389/fped.2017.00145

³³ L. Escobedo, M. Tentori, E. Quintana, J. Favela and D. Garcia-Rosas, "Using Augmented Reality to Help Children with Autism Stay Focused," in IEEE Pervasive Computing, vol. 13, no. 1, pp. 38-46, Jan.-Mar. 2014, doi: 10.1109/MPRV.2014.19.

- la Realtà Virtuale.³⁵

In tutti questi ambiti l'I.C.T. non solo viene utilizzata a supporto di specifici momenti clinici, ma anche come sostegno nelle principali aree di difficoltà dei D.S.Aut. (comunicazione, interazioni sociali, comportamenti problema); l'I.C.T. può inoltre contribuire a incrementare la conoscenza dei D.S.Aut. e delle loro manifestazioni, con la raccolta automatizzata di informazioni importanti attraverso delle specifiche attività di monitoraggio.

Raccomandazioni:

- **Favorire l'accesso delle persone con D.S.Aut. e delle loro famiglie alle risorse informatiche attraverso la rete dei Laboratori Zonali Ausili**
- **Sviluppare azioni formative per il personale dei Laboratori Zonali per gli Ausili sul tema degli specifici bisogni delle persone con D.S.Aut. e delle risorse disponibili.**
- **Promuovere l'interazione tra i centri di ricerca universitaria e i servizi territoriali per lo sviluppo, la personalizzazione e la ricerca sull'efficacia delle risorse I.C.T.**

³⁴ M. Dragomir, A. Manches, S. Fletcher-Watson, and H. Pain. Facilitating pretend play in autistic children: Results from an augmented reality evaluation. In Proceedings of the 20th International ACM SIGACCESS Conference on Computers and Accessibility, pages 407–409. ACM, 2018. <https://doi.org/10.1145/3234695.3241020>

³⁵ Fengfeng Ke & Tami Im (2013) Virtual-Reality-Based Social Interaction Training for Children with High-Functioning Autism, The Journal of Educational Research, 106:6, 441-461, DOI: [10.1080/00220671.2013.832999](https://doi.org/10.1080/00220671.2013.832999)