

## Gli interventi per la gestione dell'autismo nei bambini e nei giovani

Antonino Cartabellotta<sup>1\*</sup>, Maria Linda Gallo<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Presidente Fondazione GIMBE, <sup>2</sup> Direttore Programma Autismo, AUSL Reggio Emilia

L'autismo si presenta in circa l'1% dei bambini e dei giovani<sup>1</sup> con una minor frequenza nel genere femminile<sup>2</sup> e nei pazienti con disabilità mentale severa<sup>1</sup>. Rappresenta una delle principali cause di disabilità permanente che nel Regno Unito comporta costi di sostegno e mancata produttività stimati in oltre 32 miliardi di euro/anno<sup>3</sup>.

Anche se le manifestazioni cliniche dell'autismo e i deficit funzionali connessi sono estremamente variabili, i sintomi principali del disturbo sono costituiti da una disabilità persistente nelle interazioni sociali e nella comunicazione sociale e dalla limitazione e ripetitività di modelli di comportamento, interessi e attività. Queste caratteristiche si presentano indipendentemente dalla disabilità intellettiva del soggetto e sono presenti in particolare nella prima infanzia, anche se possono essere mascherati dal supporto o da compensazioni dei genitori. Disabilità intellettiva, problemi di linguaggio, deficit scolastici e disordini motori sono comuni<sup>4</sup>, mentre disordini mentali e comportamentali si riscontrano sino al 70% dei casi<sup>5</sup>. La presenza di tutti questi fattori, accanto ad alterazioni della sensorialità, costipazione, disturbi del sonno e dell'alimentazione e comportamenti disadattivi, aumentano considerevolmente l'impatto dell'autismo, oltre che sui pazienti e i loro familiari, anche sui professionisti dei servizi sanitari e sociali e della scuola.

Questo articolo sintetizza le più recenti raccomandazioni sulla presa in carico dell'autismo nei bambini e nei giovani, prodotte congiuntamente dal *National Institute for Health and Care Excellence* (NICE) e dal *Social Care Institute for Excellence* (SCIE)<sup>6</sup>. Le raccomandazioni sono basate su una revisione sistematica delle migliori evidenze disponibili e sull'esplicita considerazione della costo-efficacia degli interventi sanitari. Quando le evidenze sono limitate, le raccomandazioni si basano sull'esperienza del gruppo che ha prodotto la linea guida – *Guidelines Development Group* (GDG) – e sulle norme di buona pratica clinica. I livelli di evidenza delle raccomandazioni cliniche sono indicati in corsivo tra parentesi quadre.

### 1. Accesso ai servizi sanitari e sociali

- Garantire a tutti i bambini e giovani affetti da autismo la piena fruizione dei servizi sanitari e sociali, inclusi quelli di salute mentale, indipendentemente dalle capacità intellettive o da eventuali comorbidità. *[Raccomandazione basata su ricerca qualitativa dell'esperienza assistenziale e sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

### 2. Organizzazione ed erogazione dei servizi

- La valutazione, la gestione e il coordinamento degli interventi per i bambini e i giovani affetti da autismo dovrebbero essere garantiti nei servizi territoriali da team locali multidisciplinari specializzati, costituiti da professionisti afferenti a servizi sanitari, per la salute mentale, per i disturbi dell'apprendimento, a servizi educativi e sociali, secondo quanto raccomandato dalle linee guida NICE sull'autismo nei bambini e nei giovani<sup>7</sup> e sull'autismo negli adulti<sup>8</sup>. *[Raccomandazione basata su ricerca qualitativa dell'esperienza assistenziale, su una revisione delle linee guida NICE sull'autismo e sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

### 3. Conoscenze e skills dei professionisti dei servizi sanitari e sociali

Professionisti e operatori sanitari e sociali che lavorano con bambini e giovani autistici in qualunque setting assistenziale dovrebbero ricevere una formazione specifica sull'autismo al fine di acquisire adeguate competenze per gestire questo disturbo relativamente a:

- Natura e decorso dell'autismo e dei comportamenti disadattivi
- Riconoscimento di patologie e condizioni frequentemente coesistenti quali:
  - Problemi di salute mentale, quali ansia e depressione
  - Malattie neurologiche, come l'epilessia
  - Disturbi del sonno
  - Altri disturbi neuroevolutivi, come il disturbo da deficit di attenzione/ipertattività (ADHD)

**Citazione.** Gli interventi per la gestione dell'autismo nei bambini e nei giovani. Evidence 2014;6(1): e1000067.

**Pubblicato** 28 gennaio 2014

**Copyright.** © 2013 Cartabellotta. Questo è un articolo open-access, distribuito con licenza *Creative Commons Attribution*, che ne consente l'utilizzo, la distribuzione e la riproduzione su qualsiasi supporto esclusivamente per fini non commerciali, a condizione di riportare sempre autore e citazione originale.

**Fonti di finanziamento.** Nessuna.

**Conflitti d'interesse.** Nessuno dichiarato.

**Provenienza.** Non commissionato, non sottoposto a peer-review.

\* E-mail: nino.cartabellotta@gimbe.org

- Esperienza soggettiva dell'autismo e relativo impatto sul soggetto
- Impatto dell'autismo su familiari (inclusi fratelli e sorelle) e *caregivers*
- Impatto dell'ambiente sociale e fisico sul soggetto
- Modalità di valutazione del rischio (es. trascuratezza, auto ed etero-aggressività, scarsa cura di sé, crisi familiari o della struttura residenziale, sfruttamento o abuso da parte di altri) e sviluppo di un piano di gestione del rischio
- Esigenze e necessità che si modificano con la pubertà, inclusi la comprensione delle relazioni intime e gli eventuali problemi correlati, come il fraintendimento di comportamenti altrui
- Rilevanza delle principali "transizioni", come il cambio di scuola o di servizi sanitari e sociali
- Modalità per fornire assistenza e supporto individualizzati e garantire coerenza di approccio tra casa, scuola e altri contesti
- Skills comunicative con bambini e giovani.

*[Raccomandazione basata su ricerca qualitativa dell'esperienza assistenziale e sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

#### 4. Adattare l'ambiente sociale e fisico e i processi assistenziali

- Valutare l'ambiente in cui il soggetto viene sostenuto e assistito, apportando ragionevoli modifiche o adattamenti per minimizzare ogni effetto negativo, attraverso:
  - Supporti visivi (es. parole, figure o simboli comprensibili per il soggetto)
  - Stimoli sensoriali, quali il colore delle pareti o dei mobili, l'illuminazione, il livello dei suoni
  - Dimensione degli spazi individuali

*[Raccomandazione basata su ricerca qualitativa dell'esperienza assistenziale e sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

#### 5. Interventi per i sintomi "core" dell'autismo

- Considerare uno specifico intervento sulla comunicazione sociale che includa strategie basate sul gioco con genitori, familiari e insegnanti per incrementare l'attenzione congiunta, il coinvolgimento nella relazione e la comunicazione reciproca nel bambino o nel giovane. Tali strategie dovrebbero:
  - Essere modulate in relazione al livello di sviluppo del soggetto
  - Accrescere in genitori, familiari, insegnanti, gruppo dei pari la comprensione, la sensibilità e la capacità di risposta ai modelli di comunicazione e interazione del soggetto
  - Includere tecniche di *modeling* da parte del terapeuta, video-modeling e video-feedback delle interazio-

ni sociali

- includere tecniche per incrementare la comunicazione del soggetto, il gioco interattivo e le routines sociali

Gli interventi dovrebbero essere erogati da un professionista adeguatamente formato.

Per i bambini in età pre-scolare considerare la mediazione di un genitore, un familiare o un insegnante; per quelli in età scolare la mediazione dei pari.

*[Raccomandazione basata su trial controllati randomizzati di qualità da bassa a moderata per gli interventi mediati da familiari e insegnanti e su trial controllati randomizzati di qualità molto bassa per gli interventi mediati dai compagni]*

- Non prescrivere antipsicotici, antidepressivi, anticonvulsivanti e diete di esclusione (es. senza glutine o caseina) per gestire i sintomi "core" dell'autismo, perché il profilo rischi/benefici (in particolare degli anticonvulsivanti e delle diete di esclusione) non supporta il loro utilizzo.

*[Raccomandazione basata su trial controllati randomizzati di qualità da moderata a molto bassa per antipsicotici, antidepressivi anticonvulsivanti; su trial controllati randomizzati di qualità da bassa a molto bassa per le diete di esclusione; e sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

#### 6. Interventi che non dovrebbero essere mai utilizzati

- Non somministrare mai ai soggetti autistici secretina, chelanti o terapia con ossigeno iperbarico, considerata l'assenza di prove di efficacia e i rischi associati al loro utilizzo.

*[Raccomandazione basata su trial controllati randomizzati di qualità da moderata a molto bassa per la secretina; su trial controllati randomizzati di qualità da bassa a molto bassa per la terapia della chelazione e dell'ossigeno iperbarico; e sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

#### 7. Interventi per i comportamenti disadattivi

- Nella valutazione periodica e nella pianificazione degli interventi, valutare i fattori che possono aumentare il rischio di comportamenti disadattivi, tra cui:
  - Deficit di comunicazione che possono comportare difficoltà nel comprendere specifiche situazioni o nell'esprimere necessità e desideri
  - Coesistenza di patologie fisiche (es. dolore o patologie gastrointestinali), mentali (es. ansia o depressione) e altri disturbi neuroevolutivi (es. ADHD)
  - Ambiente fisico (es. illuminazione, livello dei suoni)
  - Ambiente sociale (casa, scuola, attività ricreative)
  - Cambiamenti nelle routines o nelle situazioni personali
  - Cambiamenti legati allo sviluppo (es. pubertà)
  - Sfruttamento o abuso da parte di altri
  - Rinforzo involontario dei comportamenti disadattivi

- Assenza di prevedibilità e di struttura

*[Raccomandazione basata sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

- In assenza di coesistenti problemi mentali, disordini comportamentali, disturbi fisici o problemi ambientali che scatenano o mantengono i comportamenti disadattivi, offrire un intervento psicosociale come trattamento di prima scelta, previa valutazione funzionale del comportamento

*[Raccomandazione basata sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

- Considerare i farmaci antipsicotici per gestire i comportamenti disadattivi nel caso in cui interventi psicosociali o di altra natura siano insufficienti o inutilizzabili a causa della gravità del comportamento. Inizialmente gli antipsicotici dovrebbero essere prescritti e monitorati da un pediatra o da uno psichiatra che dovrebbe:

- Identificare il comportamento target
- Definire adeguati indicatori per monitorare l'efficacia della terapia, come la frequenza e l'intensità dei comportamenti, oltre a un indicatore di impatto complessivo del trattamento
- Rivalutare dopo 3-4 settimane efficacia ed effetti collaterali della terapia
- Interrompere il trattamento in assenza di risposta clinicamente rilevante entro 6 settimane.

*[Raccomandazione basata su trial controllati randomizzati di qualità da bassa a moderata per l'efficacia dei farmaci antipsicotici e sull'esperienza e sull'opinione del GDG per le considerazioni relative alla prescrizione e al monitoraggio]*

## 8. Interventi per i disturbi del sonno

- Se il soggetto autistico presenta disturbi del sonno eseguire una valutazione per identificare

- Il tipo di problema (es. difficoltà di addormentamento, risvegli frequenti, comportamenti insoliti, problemi di respirazione o sonnolenza durante il giorno)
- Ritmi del sonno diurno e notturno e ogni eventuale relativo cambiamento
- Regolarità dell'orario della messa a letto e caratteristiche dell'ambiente in cui il soggetto dorme
- Presenza di comorbidità, in particolare quelle legate ad iperattività o altri problemi comportamentali
- Livelli di attività e di esercizio fisico durante il giorno
- Possibili patologie o disturbi fisici
- Effetti di ogni eventuale farmaco
- Fattori soggettivi come le relazioni emotive o problemi a scuola
- L'impatto sui genitori, sugli altri familiari e sui caregivers.

*[Raccomandazione basata sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

## 9. Familiari e caregivers

- Offrire alle famiglie, inclusi i fratelli e ai caregivers una valutazione dei loro bisogni, compresa l'esistenza di:

- Un sostegno personale, sociale ed emotivo
- Un supporto pratico nel loro ruolo assistenziale, compresi brevi pause e piani di emergenza
- Un piano per l'assistenza futura del soggetto autistico, incluso il passaggio ai servizi per adulti.

*[Raccomandazione basata su studi qualitativi dell'esperienza assistenziale, su una revisione delle LG NICE sull'autismo e sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

## 10. Passaggio ai servizi per adulti

- Per i giovani di età  $\geq 16$  anni con necessità complesse o gravi:

- Affrontare in modo coordinato le loro necessità e fornire supporto per il passaggio da un servizio all'altro
- Coinvolgere nella pianificazione degli interventi i giovani pazienti, e, se appropriato, familiari o caregivers
- Fornire informazioni sui servizi per adulti ai pazienti o ai loro familiari o caregivers, in particolare sul diritto a una valutazione socio-assistenziale al compimento dei 18 anni.

*[Raccomandazione basata sull'esperienza e sull'opinione del GDG]*

## 11. Quali potenziali ostacoli per l'implementazione?

La generale difformità di accesso ed erogazione dell'assistenza e di interventi efficaci (per l'autismo e per problemi di salute fisica e mentale) rende potenzialmente difficile l'implementazione della linea guida. Tuttavia, la costituzione di gruppi locali e di team multidisciplinari per l'autismo dovrebbe facilitare la risoluzione del problema e migliorare l'accesso alle cure. Inoltre, distinguendo gli interventi per i sintomi "core" dell'autismo, per i problemi associati e per le comorbidità fisiche e mentali, la linea guida permetterà ai pazienti di accedere a trattamenti efficaci e appropriati, evitando quelli inefficaci, inappropriati o dannosi. Anche l'erogazione dell'assistenza sociale è variabile e talora inappropriata: per risolvere il problema, la linea guida suggerisce di integrare l'assistenza sanitaria e sociale nell'ambito di team multidisciplinari per l'autismo e di raccomandare il supporto sociale per il bambino e per i suoi genitori.

## 12. Quali raccomandazioni per la ricerca futura?

- Il valore di un approccio basato su un progetto specifico per i bambini e i giovani affetti da autismo – definito da un protocollo e erogato in aggiunta alla consueta assistenza – in termini di soddisfazione, funzionamento e stress genitoriale e di psicopatologia del bambino

- L'efficacia e la costo-efficacia di:
  - Interventi di *parent training* di gruppo (vs interventi standard) per genitori o *caregivers* per ridurre nel breve e medio termine i comportamenti disadattivi precoci o emergenti
  - Interventi di igiene del sonno o melatonina per trattare l'insorgenza di problemi di addormentamento, risvegli notturni e riduzione del sonno nei bambini affetti da autismo di età compresa tra 4 e 10 anni
  - Interventi farmacologici e psicosociali per i disturbi d'ansia
- L'efficacia di:
  - interventi globali precoci che combinano molteplici elementi
  - erogazione da parte di genitori e insegnanti degli interventi sui sintomi "core" dell'autismo e sulle problematiche coesistenti nei bambini di età prescolare.

## BIBLIOGRAFIA

1. Baird G, Simonoff E, Pickles A, Chandler S, Loucas T, Meldrum D, et al. Prevalence of pervasive developmental disorders in a population cohort of children in South East Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet* 2006;368:210-5.
2. Mandy W, Chilvers R, Chowdhury U, Salter G, Seigal A, Skuse D. Sex differences in autism spectrum disorder: evidence from a large sample of children and adolescents. *J Autism Dev Disord* 2012;42:1304-13.
3. Knapp M, Romeo R, Beecham J. Economic cost of autism in the UK. *Autism* 2009;13:317-36.
4. Charman T, Pickles A, Simonoff E, Chandler S, Loucas T, Baird G. IQ in children with autism spectrum disorders: population data from the SNAP Project. *Psychol Med* 2011;41:619-27.
5. Simonoff E, Pickles A, Charman T, Chandler S, Loucas T, Baird G. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: Prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *J Am Acad Child Adolesc* 2008;47:921-9.
6. National Institute for Health and Care Excellence. Autism: the management and support of children and young people on the autism spectrum. (Clinical guideline 170.) August 2013. Disponibile a: <http://guidance.nice.org.uk/CG170>. Ultimo accesso 28 gennaio 2014.
7. National Institute for Health and Clinical Excellence. Autism diagnosis in children and young people: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum. (Clinical guideline 128.) September 2011. Disponibile a: <http://guidance.nice.org.uk/CG128>. Ultimo accesso 28 gennaio 2014.
8. National Institute for Health and Clinical Excellence. Autism: recognition, referral, diagnosis and management of adults on the autism spectrum. (Clinical guideline 142.) June 2012. Disponibile a: <http://guidance.nice.org.uk/CG142>. Ultimo accesso 28 gennaio 2014.