

Gli Screening in età pediatrica:

L'AUTISMO

Tiziana Di Giampietro







**La Regione Toscana - Ospedale di Pitigliano
(GR) - SIOMI - AIFA - Protezione Civile
hanno fornito
Medicinali omeopatici negli Attacchi di
Panico nei bambini terremotati**



PREVENZIONE

**Test di
Specialista per
Screening
diagnostica e
tempestiva**

Ambulatorio

Pediatrico

conferma

(sospetto diagnosi)

trattamento

ELM

CHAT

Attenu

DSA

sequele

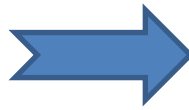
BAMBINI

Genitore



Pediatria in progressione

Medicina d'attesa
Diagnosi e Cura



Medicina di iniziativa

Prevenzione,
Educazione Sanitaria,
Gestione delle Malattie
croniche



PREVENZIONE: Salute Mentale

- Disturbi del Linguaggio
- Disturbi dell'Apprendimento
- Disturbi dell'Umore
- Disturbi del Comportamento Alimentare
- Assunzione di sostanze stupefacenti e/o Alcool
- **Autismo**
- ADHD

Incontri con Neuropsichiatri per apprendere il corretto utilizzo e valutazione dei test di screening

I test devono essere:

1. Attendibili
2. Di facile esecuzione
3. Di chiarezza delle domande
4. Di favorevole rapporto qualità/tempo di esecuzione
5. Di Appropriatezza per l'età
6. Di eventuale disponibilità di test – kit a basso costo

CONTRATTO REGIONALE INTEGRATIVO MAGGIO 2006

- **ELM:** Disturbi del Linguaggio; tra 18 +/- 6 mesi.
- **CHAT:** Sintomi precoci dell'Autismo; 24 +/- 6 mesi.
- **DSA:** Disturbi specifici dell'Apprendimento; 6 - 7 anni
- **TMA:** Valuta l'Autostima dell'adolescente; 12-14 anni

RISULTATI OTTENUTI

giugno 2006 - aprile 2007

- **ELM:** 58 PdF → 2.352 bambini esaminati
1.202 M : 3,8% a rischio
1.150 F : 2,4% a rischio
- **CHAT** : 57 PdF → 2.145 bambini esaminati
1.084 M : 1,3% a rischio
1.061 F : 1,1% a rischio
- **DSA** : 48 PdF → 1.103 bambini esaminati
569 M : 6,4 % a rischio
534 F : 3,8 % a rischio
- **TMA** : 45 PdF → 1.529 bambini esaminati
791 M : 5,2 % a rischio
738 F : 4,3% a rischio

ITER DIAGNOSTICO TERAPEUTICO

- 1. Screening di massa →**
- 2. Sospetto diagnostico →**
- 3. PdF segnala al Centro Specialistico →**
- 4. Incremento casi diagnosticati →**
- 5. Precoce intervento rieducativo →**
- 6. Diminuzione degli handicap a distanza.**

Diagnosi precoce Autismo

“In passato i bambini con autismo non ricevevano una diagnosi definitiva prima dei 4 anni di età (Siegel et al., 1988) a causa dei ritardi tra primi segnali e la formulazione diagnostica definitiva, ma numerosi studi dimostrano che una diagnosi di autismo a 2 anni di età risulta abbastanza stabile (Cox et al., 1998)”.

“Il disturbo si manifesta quasi sempre prima dei 30 mesi di vita (Short e Schopler, 1988) ma una certa sintomatologia è presente a partire dai 16-20 mesi (Volkmar et al., 1988) e anche quando i genitori li segnalano non sono valutati da uno specialista fino all'età di 20-27 mesi (De Giacomo e Fombonne 1998)”.

Diagnosi - terapia - prognosi

“Il ritardo nella diagnosi e la logorante fase del processo valutativo, causano un distress addizionale nei genitori”.

“Gli interventi educativi precoci ottimizzano la prognosi a lungo-termine (Lord 1995, Prizard e Wetherby 1988, Mays e Gillon 1993) con buon sviluppo del linguaggio (75% vs 50%)” e del Q.I.

(ritardo mentale 50% vs 75%)

DIAGNOSI

Passata realtà di una diagnosi posta dopo il 3° anno, basata sulla individuazione dei sintomi tipici (*stereotipie, ecolalie, deviazioni di sguardo, etc*)

presente fase di identificazione dei deficit comunicativo-relazionali dopo il 2° anno (*risposta alla voce, indicazione protodichiarativa e protorichiesta, gioco simbolico, etc.*)

futuro in cui l'identificazione possa avvenire nel 1° anno di vita, sulla base dei difetti nell'intersoggettività (*contatto oculare, sintonia emotiva, anticipazione dello scopo dell'altro, riconoscimento delle espressioni facciali, propositività e iniziativa nell'interazione, vocalizzazioni, reazioni alla voce, sguardo alternato, tendere la mano, indicare con il dito, porgere, mostrare*).

FAVORIRE L'INTERAZIONE SOCIALE RECIPROCA, LA COMUNICAZIONE



DSM-IV: la triade sintomatologica

1. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale;
2. Compromissione qualitativa della comunicazione;
3. Modalità di comportamento, interessi ed attività : ristretti, ripetitivi e stereotipati

AREE INTERESSATE NELLO SPETTRO AUTISTICO sono quelle relative all'interazione sociale reciproca, all'abilità di comunicare idee e sentimenti e alla capacità di stabilire relazioni con gli altri

La predisposizione ad orientarsi verso le persone è assente o compromessa e di conseguenza manca lo sviluppo della cognizione sociale. I soggetti autistici avrebbero un orientamento verso il mondo degli oggetti anziché delle persone .

Percorso di cura nell'Autismo Infantile

- 1° **La *famiglia* si preoccupa dei disturbi del bambino**
- 2° **Il *Pediatra di Famiglia* identifica il disturbo emotivo (CHAT e M-CHAT)**
- 3° **Lo invia ai *Servizi specialistici* che stabiliscono la *Diagnosi* e decidono il *trattamento***
- 5° **Le *Strutture preposte* seguono i pazienti nei trattamenti prescritti**

CHAT per l'AUTISMO

- Valuta il comportamento del bambino e lo sviluppo comunicativo e sociale. Viene somministrato a bambini di 18 mesi nell'ambito dei periodici bilanci di salute (0-3 anni).
- Alta specificità (100%), elevata predittività(75%).
La sensibilità, al contrario, sembra insoddisfacente (18%):
- Il pediatra fa un'osservazione indiretta ponendo domande ai genitori ed effettua una osservazione diretta di 5 comportamenti per valutate:
 - a) **interazione ed attenzione congiunta**
 - b) **gioco simbolico e di finzione**
 - c) **comunicazione** (comprensione verbale, indicazione protorichiesta/protodichiarativa).

CHAT per Autismo - Valutazione

Item chiave

item non chiave

Sezione A

A5: gioco di finzione

A7: indicazione protodichiarativa

A1: gioco spontaneo

A2: interesse sociale

A3: sviluppo motorio

A4: gioco sociale

A6: indicazione protorichiesta

A8: gioco funzionale

A9: condivisione

Sezione B

B2: seguire un'indicazione

B3: richiedere

B4: indicare

B1: contatto oculare

B5: torre o cubi

- **Alto rischio per Autismo: caduta negli item A5, A7, B2, B3 B4.**
- **Lieve rischio per Autismo: caduta negli item A7, e B4 ma superamento di almeno uno degli altri tre (A5, B2, B3).**
- **Rischio per altri problemi di sviluppo: caduta in più di tre item**
- **Nella norma: caduta in un numero inferiore ai tre item**

M - CHAT

1. Il suo bambino ama essere **dondolato** sulle sue ginocchia?
2. Il suo bambino dimostra **interesse** nei confronti degli altri bambini?
3. Il suo bambino ama **arrampicarsi** sugli oggetti, come le scale?
4. Il suo bambino ama giocare a "cucù settete" o a **nascondino**?
5. Il suo bambino **finge**, ad esempio, di parlare al telefono o prendersi cura delle bambole?
6. Il suo bambino usa il dito indice per **indicare al fine di chiedere** qualcosa?
7. Il suo bambino usa il dito indice per **indicare al fine di mostrare** interesse per qualcosa?
8. Il suo bambino può **giocare** in modo adeguato con piccoli giocattoli (ad esempio le macchinine, i mattoncini) senza metterli in bocca o farli cadere?
9. Il suo bambino le porta degli oggetti al fine di **mostrarle** qualcosa?
10. Il suo bambino la **guarda negli occhi** per più di uno o due secondi?
11. Il suo bambino sembra **ipersensibile al rumore** (ad esempio tappandosi le orecchie)?
12. Il suo bambino **sorride** quando vede il suo viso o lei gli sorride?
13. Il suo bambino la **imita** (ad esempio il bambino imita le sue espressioni facciali)?
14. Il suo bambino **risponde** quando viene chiamato per nome?
15. **Se lei indica un giocattolo** nella stanza, il suo bambino **lo guarda**?
16. Il suo bambino **cammina**?
17. Il suo bambino **guarda le cose che lei sta osservando**?
18. Il suo bambino compie **movimenti strani delle dita** vicino alla faccia?
19. Il suo bambino **cerca di attirare la sua attenzione** verso un'attività che sta svolgendo?
20. Si è mai chiesto se il suo bambino fosse **sordo**?
21. Il suo bambino **comprende** ciò che dice la gente?
22. Il suo bambino, a volte, **fissa il vuoto** o gironzola senza motivo?
23. Il suo bambino **guarda il suo viso per verificare** la sua reazione quando affronta situazioni non familiari?

M-CHAT Robins D.L., Fein D., Barton M.B., Green J.A.,

- Strumento utile per l'individuazione precoce dell'autismo ed è un'estensione della Chat.
- Aggiunge altri item attinenti alle caratteristiche diagnostiche dell'autismo (linguaggio, risposte sensoriali e autoregolazione, teoria della mente, funzioni motorie, sviluppo emotivo/relazionale).
- Il vantaggio di tale strumento permette un'ampia copertura della popolazione a bassi costi.
- Lo screening viene valutato positivo quando vi è un fallimento a tre item qualsiasi o a due dei sei item critici (item 2, 7, 9, 13, 14, 15).

M-CHAT

- 23 domande molto semplici prevedono una risposta dicotomica (sì/no) da rivolgere ai genitori.
- Ha una sensibilità di 0,87, la specificità di 0,99, il potere predittivo positivo è di 0,80 e il potere predittivo negativo di 0,99.
- La M-CHAT potrebbe avere una maggiore sensibilità se somministrata a 24 mesi piuttosto che a 18.

Tavolo Nazionale di lavoro sull'Autismo della SIP maggio 2007 :

**Deve essere perseguito l'obiettivo della
piena assistenza di questi malati, che
non v`a interpretato come una spesa
aggiuntiva, quanto come una
razionalizzazione degli investimenti per
dare pi`u servizi con meno spesa.**

Si deve operare per trasformare il gelo del loro
isolamento sensoriale nel calore luminoso dei sentimenti
e dell'affettività



GRAZIE PER L'ASCOLTO

