

ESTRATTO



Volume 27 - Numero 7-8  
Luglio-Agosto 2014  
ISSN 0394-9303 (cartaceo)  
ISSN 1827-6296 (online)

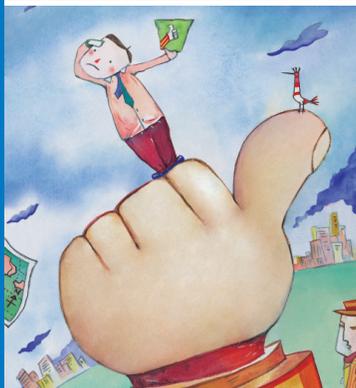
# Notiziario

dell'Istituto Superiore di Sanità

**Convegno. VII Giornata Mondiale  
per la consapevolezza dell'autismo.  
I Disturbi dello Spettro Autistico,  
dalla diagnosi precoce alla vita adulta**

V. Ambrosio, C. Michetti,  
F. Chiarotti, M.L. Scattoni, A. Venerosi

Poste Italiane S.p.A. - Spedizione in abbonamento postale - 70% - DCB Roma



www.iss.it

---

# Convegno VII Giornata Mondiale per la consapevolezza dell'autismo

## I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO, DALLA DIAGNOSI PRECOCE ALLA VITA ADULTA

*Istituto Superiore di Sanità  
Roma, 2 aprile 2014*

Valentina Ambrosio, Caterina Michetti, Flavia Chiarotti, Maria Luisa Scattoni e Aldina Venerosi  
*Dipartimento di Biologia Cellulare e Neuroscienze, ISS*

**RIASSUNTO** - I Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) sono un gruppo eterogeneo di gravi disturbi del neurosviluppo dall'eziologia sconosciuta, caratterizzati da una compromissione qualitativa nelle aree dell'interazione sociale e della comunicazione, e da modelli ripetitivi e stereotipati di comportamento, interessi e attività. Dati recenti del Centre for Disease Control and Prevention indicano stime di prevalenza di 1/88 negli Stati Uniti, e studi effettuati in Europa indicano stime di prevalenza di 1/150, evidenziando come i DSA abbiano un rilevante impatto in termini di sanità pubblica. Il 30 maggio 2013, il Comitato esecutivo dell'Organizzazione Mondiale della Sanità ha adottato, con la partecipazione di oltre 50 Paesi, la risoluzione "Sforzi globali e coordinati per la gestione dei disturbi dello spettro autistico", che definisce le azioni prioritarie da implementare a livello internazionale per la presa in carico dei DSA. Il 2 aprile di ogni anno si celebra la Giornata Mondiale per la Consapevolezza dell'Autismo, sancita dalle Nazioni Unite con la risoluzione 62/139 del 18/12/2007, un evento internazionale importante e necessario a stimolare l'impegno in questo settore delle varie istituzioni per il miglioramento dei servizi, per la promozione della ricerca e per informare i cittadini sui DSA. In occasione di questo evento, nel 2014 l'Istituto Superiore di Sanità ha organizzato un Convegno dedicato all'incontro con le famiglie e la cittadinanza.

**Parole chiave:** disturbo autistico; gestione della cura del paziente; Giornata Mondiale della Consapevolezza dell'Autismo

**SUMMARY** (*Autism Spectrum Disorders from early diagnosis to adult life*) - Few therapeutical strategies are available and most of them are based on behavioural, developmental and social communication approaches. Early detection of Autism Spectrum Disorders (ASDs), identification of causes and treatments through international research collaboration and sharing of best practices and knowledge about ASDs, are recognized by the World Health Organization as "main challenges to address regarding ASD management in order to increase the capacity of health and social care systems to provide services for individuals and families with ASDs". The World Autism Awareness Day (WAAD), celebrated on April 2 annually, was adopted by the United Nations in 2007 to shine a bright light on autism as a growing global health crisis and to help raise awareness about autism. In 2014, the Italian National Institute of Health organized the national meeting "Autism Spectrum Disorders from early diagnosis to adulthood" to celebrate with families, researchers and professionals the WAAD.

**Key words:** autistic disorder; patient care management; World Autism Awareness Day (WAAD)

[aldina.venerosi@iss.it](mailto:aldina.venerosi@iss.it)

**I**l Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS), Fabrizio Oleari, introducendo i lavori del Convegno "I Disturbi dello Spettro Autistico, dalla diagnosi precoce alla vita adulta", ha sottolineato le criticità tuttora presenti sia nella presa in carico che nell'acquisizione di nuove conoscenze nel campo dell'autismo. I problemi principali sono dovuti alla carenza di risorse economiche, ma anche alla scarsa capacità di "fare rete" del sistema di presa

in carico italiano. Anche sul piano della ricerca resta ancora molto da fare e la dimensione internazionale su questi temi è irrinunciabile. Nel dare il benvenuto ai relatori e ai partecipanti al Convegno, Oleari ha augurato che la giornata potesse rappresentare non un evento isolato, bensì una tappa di un percorso istituzionale indirizzato al miglioramento degli interventi terapeutici già ora disponibili, e a un impegno nella ricerca scientifica.

Tra le autorità che hanno aperto il Convegno vi è stato l'Arcivescovo Zygmunt Zimowski, Presidente del Pontificio Consiglio per gli Operatori Sanitari. Nel suo discorso Zimowski ha evidenziato la necessità di infrangere le barriere della patologia, del pregiudizio, dello stigma, attraverso la sinergia, l'informazione, la formazione, e favorendo la comprensione e l'accettazione della malattia che non intacchi la dignità umana, tutti temi che saranno trattati nella 29° Conferenza internazionale del Pontificio Consiglio del 20-22 novembre 2014 sul tema: "L'autismo, malattia dai molti volti: generare la speranza".

### L'autismo è un disturbo complesso: implicazioni per l'eziologia e la prognosi

La complessità eziologica dell'autismo è stata illustrata da Antonio Persico, responsabile dell'Unità di Neuropsichiatria Infanzia e Adolescenza dell'Università Campus Bio-Medico di Roma, che ha evidenziato la significativa componente genetica nell'eziologia dell'autismo. Tale componente ha una natura complessa, dato l'enorme numero e l'alta eterogeneità delle alterazioni genetiche associate con la sintomatologia comportamentale, che può essere di tipo primario (forme idiopatiche) o secondario (forme sindromiche). Ciononostante, i geni coinvolti appartengono a un gruppo ristretto di network genetici, riconducibili a funzioni biologiche coerenti (sinaptogenesi e morfogenesi, architettura della cromatina, ciclo cellulare, omeostasi del calcio, stress ossidativo).

Poiché una diretta causalità genetica si identifica solo in circa il 20% dei casi idiopatici, si ritiene che fattori ambientali (infezioni materne, deficit immunitari, esposizione in fase neonatale ad agenti neurotossici) agiscano in fase perinatale in interazione con un'architettura genetica vulnerabile nel causare l'autismo, o nel peggiorare un quadro di autismo già esistente.

Nell'ambito del consorzio pubblico privato European Autism Interventions - A Multicentre Study for Developing New Medication (EU-AIMS) si cercherà di identificare un pannello di biomarcatori multilivello che permettano l'individuazione precoce di casi sporadici, e la stima del rischio

nell'ambito di una familiarità dei disturbi e, dal punto di vista terapeutico, forniscano indicazioni per la scelta e la prognosi di trattamenti farmacologici e non farmacologici (Figura 1).

Alla complessità eziologica dell'autismo si accompagna la sua complessità fenotipica. La relazione di Antonio Narzisi, psicologo dell'Istituto Scientifico Stella Maris dell'Università di Pisa, ha sottolineato questo aspetto evidenziando l'eterogeneità dei fenotipi autistici sia dal punto di vista qualitativo che quantitativo. In questo senso, la diagnosi categoriale è potenzialmente limitante e deve essere accompagnata da una valutazione funzionale accurata delle qualità compromesse e di quelle preservate dal disturbo, tenendo conto che la gravità e la tipologia dei sintomi può variare spontaneamente nel corso dello sviluppo.

È stata inoltre sottolineata l'importanza di avere elementi predittivi degli esiti di programmi di intervento specifici, in assenza di dati definitivi sulla maggiore o minore validità di un tipo di modello di intervento rispetto a un altro. L'unico elemento consolidato è l'adozione di un set di interventi strutturati, dal razionale neuropsicologico scientificamente dimostrato, i cui esiti vengano periodicamente monitorati. Gli interventi che a oggi appaiono più efficaci agiscono su aspetti ►

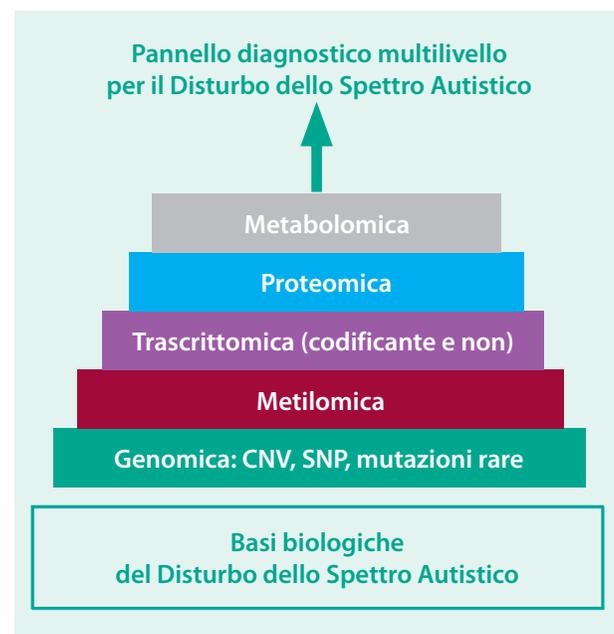


Figura 1 - Un pannello di biomarcatori multilivello per la caratterizzazione biologica dell'autismo

secondari della sintomatologia autistica (sviluppo cognitivo, livello adattativo, indice di qualità della vita, carico genitoriale, comorbidità con altri disturbi) e, in misura decisamente minore o insufficiente, sul *core* dell'autismo (qualità dell'interazione e della comunicazione, presenza di comportamenti ristretti e stereotipati). La valutazione di efficacia degli interventi dovrebbe basarsi su studi clinici randomizzati, che esaminino anche gli effetti a lungo termine, ma l'eterogeneità della sintomatologia delle persone con Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) rende ardua la realizzazione di tali studi. Metodi statistici avanzati possono contribuire all'individuazione di indicatori prognostici.

### Verso il progetto di vita

La necessità di ideare un sistema di cura per i DSA, basato su un modello di rete clinica e con una forte collaborazione intersettoriale (sanità, scuola, sociale, lavoro) per la pianificazione del progetto di vita individuale, sono i principi di organizzazione e gestione per l'autismo condivisi a livello internazionale.

Nell'ambito degli interventi rivolti all'età evolutiva, Carolina Coco ha portato all'attenzione l'esperienza del Laboratorio di Osservazione, Diagnosi e Formazione del Dipartimento di Psicologia e Scienze Cognitive dell'Università di Trento. Il progetto, coordinato da Paola Venuti e attivo dal 2010, ha come principale obiettivo quello di fornire una formazione professionale agli insegnanti di sostegno e curricolari e agli educatori che lavorano con studenti con autismo nella scuola primaria di primo e secondo grado. Il percorso prevede:

- 16 ore di formazione teorica generale, per fornire agli insegnanti competenze e conoscenze in merito alla patologia e ai principali interventi attuabili;
- 20 ore di lavoro per ogni studente, per valutare la diagnosi specifica del soggetto e formulare un progetto educativo specifico che si avvalga di tecniche comunicative e di insegnamento;
- 12 ore per i consigli di classe (incontri mensili) a cui è fondamentale che tutti partecipino;
- 8-10 ore per i laboratori formativi, in cui vengono fornite informazioni pratiche circa la strutturazione dell'ambiente, le tecniche specifiche



per intervenire e presentare gli stimoli, e gli strumenti per favorire l'integrazione/relazione coi compagni al fine di trasferire le abilità ai vari contesti.

Il team di formazione è composto da neuropsichiatri, psicologi, esperti in Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), esperti in integrazione sociale, ricercatori.

L'intervento di Carla Sogos, del Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile della Sapienza Università degli Studi di Roma, ha illustrato un ulteriore progetto che coinvolge la scuola nel percorso di presa in carico dei bambini con autismo. Il progetto "OsserviAmo" è partito nel 2011 con il coinvolgimento anche dell'Assessorato alla Famiglia, all'Educazione e ai Giovani del Comune di Roma, e a oggi ha coinvolto 1.000 bambini. Per il 2013-14 si prevede uno screening a partire dalla scuola dell'infanzia di circa 10.000 bambini. L'obiettivo principale del progetto è l'attuazione di una sorveglianza dal primo anno di scuola dell'infanzia, per anticipare l'individuazione di specifiche problematiche relative al neurosviluppo e promuovere una diagnosi precoce di eventuali disturbi. La collaborazione tra scuola e servizio sanitario permette ai bambini della fascia di età 3-4 anni, di accedere in via preferenziale a un programma di intervento riabilitativo ambulatoriale svolto in piccoli gruppi di bambini con disturbi della comunicazione (disturbi del linguaggio, DSA ad alto funzionamento cognitivo), integrato con un percorso insieme alla scuola e alla famiglia.

Alcuni principi alla base degli interventi per l'area evolutiva valgono anche per quelli dedicati alla vita adulta delle persone con autismo, qualunque sia la gravità del disturbo. Francesco Barale, respon-

sabile del Laboratorio Autismo, Università di Pavia, Dipartimento di Scienze del Sistema Nervoso e del Comportamento, e Presidente della Fondazione Genitori per l'Autismo, ha sottolineato come l'intervento debba accompagnare tutte le età per consolidare, migliorare e applicare le abilità acquisite durante l'età evolutiva, e permettere, almeno ad alcune persone, di avere un ruolo in un contesto normale di lavoro. L'intervento deve seguire un principio "ecologico" che implica il modellamento del contesto alle esigenze individuali, tenendo conto della loro specificità e mutevolezza nel tempo: se per le persone con alto livello di gravità gli operatori dovranno operare affinché le acquisizioni possano rimanere funzionali al benessere e al valore della persona, per le persone ad alto funzionamento essi dovranno effettuare un lavoro di mediazione culturale tra le persone e il contesto, in modo da favorire il più possibile l'autodeterminazione e l'inclusione.

Barale ha illustrato l'esperienza realizzata dalla Fondazione Genitori per l'Autismo Onlus in collaborazione con il Laboratorio Autismo dell'Università di Pavia. Cascina Rossago, un'azienda agricola dismessa riorganizzata come *farm community* per persone autistiche, è operativa dal maggio 2002, e ospita attualmente 24 persone. Si basa su principi organizzativi, tra i quali alcuni appaiono di grande valore etico in termini di progetto di vita individuale: la realizzazione di "lavoro vero"; il principio "ecologico" alla base dell'organizzazione, il "fare-assieme" come cardine degli interventi, frutto di un continuo lavoro di costruzione individuale/sociale attraverso un orizzonte di pragmaticità condivisa, in cui l'operatore è il "supporto visivo vivente". L'esperienza di Cascina Rossago avvalorata l'idea che nell'autismo siano possibili miglioramenti significativi anche dopo l'età evolutiva, anche nei sintomi *core* del disturbo, purché il contesto dell'intervento sia appropriato (Figura 2). ▶



### Obiettivi della Cascina Rossago

Lavorare la terra, ricavarne dei prodotti, consumarne i frutti.

Comprendere il trascorrere delle stagioni; accettare la fatica e apprezzarne il riposo, quell'alternarsi temporale che la natura stessa scandisce.

Tutto questo è di per sé abilitante. E lo è anche stare all'aperto. Nei campi e nel frutteto.

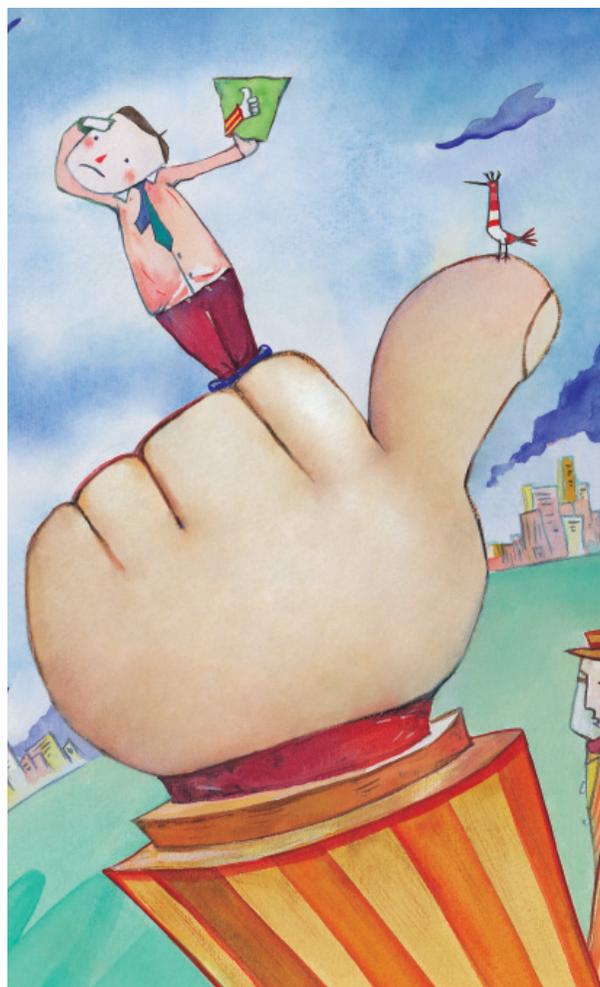
Lo è impegnarsi in un lavoro che produce cibo, lavoro che più di ogni altro risulta **emblematico dei principi della vita**, dei bisogni dell'essere umano e dei doni che la natura mette a disposizione.

Figura 2 - Cascina Rossago: il lavoro della terra

Serafino Corti, Direttore del Dipartimento Disabili della Fondazione Istituto Ospedaliero Sospiro Onlus di Sospiro (Cremona), ha illustrato i modelli teorici e gli strumenti metodologici che permettono di costruire un progetto di vita non finalizzato a “normalizzare” la persona disabile, riconducendola a uno standard di riferimento per una specifica funzione. È la normalità della vita quotidiana che si deve raggiungere: la persona disabile deve poter esprimere scelte individuali come una qualunque persona cosiddetta tipica. Nella progettazione di un intervento è importante quindi tenere conto della qualità della vita (QoL) del soggetto, oltre che del suo funzionamento: debbono essere valutate le “preferenze” della persona, come variabile indicatrice dei suoi “valori” (cosa la persona preferisce, cosa vuole). Esiste una metodologia rigorosa con strumenti di valutazione fortemente innovativi e informativi della sfera personale, misurabili anche nelle persone con difficoltà comunicative accentuate: l'intervento può e deve essere costruito sulle aspettative della persona, e non dell'operatore che lo eroga. Ciò rappresenta una sfida per i servizi sanitari e sociosanitari, solitamente organizzati in modo da fornire un servizio standard (secondo un protocollo clinico o sociosanitario), chiedendo al paziente di adattarsi alla modalità operativa della struttura: in questo innovativo modello di intervento, gli indicatori di efficacia sono più articolati, comprendendo esiti clinici, funzionali e relativi alla QoL, e debbono permettere di valutare l'appropriatezza del contesto, il rispetto dei valori individuali e la flessibilità.

### Sindrome di Asperger: un caso particolare?

Per quanto riguarda la sensibilità alla condizione Asperger, Davide Moscone, psicologo clinico, ha parlato dell'esperienza che sta avendo l'Associazione Spazio Asperger Onlus, che da due anni ha attivato il sito web [www.spazioasperger.it](http://www.spazioasperger.it), che riceve mediamente 2.200 visite al giorno e ha 1.300 utenti registrati. L'ultima edizione del Manuale di diagnosi dei disturbi mentali (DSM-5), elaborato dall'American Psychiatric Association, presenta una modifica sostanziale relativamente alla Sindrome di Asperger, che non viene più considerata come



categoria diagnostica a se stante, ritenendo che non presenti criteri di identificazione autonomi rispetto al gruppo dei disturbi dello spettro autistico. L'unica differenza con il disturbo autistico riguarderebbe il linguaggio, la cui acquisizione nell'Asperger non presenta ritardi. Molte pubblicazioni scientifiche, tuttavia, dimostrano come sia possibile distinguere le persone con Asperger dalle persone con un disturbo autistico, seppure lieve e ad alto funzionamento. Sono diversi il funzionamento e lo stile cognitivo, che quindi richiedono differenti strategie di intervento. La distinzione è soprattutto importante dal punto di vista della persona con la sindrome, perché migliora la sua aspettativa e le permette il riconoscimento di bisogni specifici, la condivisione con persone con esperienze simili, la costruzione di un senso d'identità (differente percezione sociale e personale del termine Asperger e del termine autismo).

## La Tavola rotonda

La Tavola rotonda, che ha concluso il Convegno, ha visto la partecipazione delle Associazioni di *advocacy* e delle famiglie. Giovanni Marino, Presidente della Federazione Nazionale delle Associazioni a Tutela della persona con Autismo e Sindrome di Asperger (Fantasia), ha sottolineato che attualmente lo sforzo da mettere in atto nel campo più strettamente di politica sanitaria è quello di ottenere un nuovo piano per i Livelli Essenziali di Assistenza attraverso l'azione parlamentare: ciò è importante soprattutto perché supera il limite delle autonomie regionali che, purtroppo, determinano una difformità nei servizi socio-sanitari offerti alle persone con autismo. Marino ritiene che il ruolo fondamentale dell'ISS sia la raccolta delle buone prassi esistenti sul territorio italiano per effettuare una sintesi delle esperienze risultate utili e avviare un processo di armonizzazione che impedisca la forte dispersione di risorse a livello territoriale. Nel 2008 è stato istituito, presso il Ministero della Salute, il Tavolo nazionale di lavoro sull'autismo, il cui principale effetto è stato l'elaborazione della *Linea guida italiana sul trattamento dei Disturbi dello Spettro Autistico nei bambini e negli adolescenti*, pubblicata nel 2011. Nel 2012 è stato siglato il Percorso diagnostico terapeutico



ed assistenziale (PDTA) di aiuto alle Regioni nel creare percorsi terapeutici assistenziali. La parte politica/sociale deve sollecitare le Agenzie sanitarie territoriali a fare massa critica su questo tema e condividere i PDTA già attivi.

Pietro Cirrincione, in rappresentanza del Gruppo Asperger Onlus e dell'Associazione Autism-Europe, ha portato alla Tavola rotonda i messaggi che hanno ispirato gli eventi organizzati in tutto il mondo nella VII Giornata Mondiale sull'Autismo. In occasione di tale Giornata, Autism-Europe ha voluto dare visibilità alle aziende che hanno programmi di inclusione lavorativa con persone con autismo tra cui si contano imprese europee, multinazionali ed esperienze nazionali.

Il settore dell'Information Technology (gestione di laboratori multimediali, programmazione di software, gestione di database e archivi, controllo di qualità e sicurezza) è certamente quello in cui le persone con autismo ad alto funzionamento possono rappresentare una risorsa molto valida; mansioni più strettamente esecutive, quali il confezionamento di prodotti e l'archiviazione di prodotti in magazzino o di documenti, possono essere svolte da persone con autismo anche a medio funzionamento. Certamente sono necessarie forme di tutela e di rispetto di aspetti importanti che caratterizzano queste persone affinché le difficoltà incontrate in relazione al setting fisico o alla componente sociale non ostacolino l'inclusione lavorativa.

La presenza di una diagnosi rappresenta, per questo motivo, un elemento facilitatore, un presupposto, affinché si tenga conto delle diversità e sia permesso l'intervento di persone qualificate come mediatori sociali.

## Conclusioni

L'autismo richiede un rapido e profondo processo di riorganizzazione dei servizi sanitari per garantire sia la tempestività della diagnosi e la standardizzazione dei criteri diagnostici, sia la continuità tra diagnosi e inizio di un adeguato progetto terapeutico integrato che accompagni l'intera vita delle persone con autismo. ■

### Dichiarazione di conflitto di interessi

*Gli autori dichiarano che non esiste alcun potenziale conflitto di interesse o alcuna relazione di natura finanziaria o personale con persone o con organizzazioni, che possano influenzare in modo inappropriato lo svolgimento e i risultati di questo lavoro.*