



AZIENDA OSPEDALIERA NAZIONALE

ALESSANDRIA

Santi **ANTONIO e BIAGIO**  
**e CESARE ARRIGO**

S.S.N. - Regione Piemonte

*esperienza di  
formazione e  
sensibilizzazione dei  
pediatri di base del  
quadrante e aspetti di  
diagnosi precoce*

Casale, 29 settembre 2018

**M. Cremonte**

**SC di Neuropsichiatria Infantile**

**Dipartimento Pediatrico-Ostetrico AO di Alessandria**

con il patrocinio e la collaborazione di:  
CITTÀ DI CASALE MONFERRATO

con il contributo e la collaborazione di:  
Kiwanis  
CASA DI CASALE MONFERRATO

30° ANGSA onlus  
1985-2015  
Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici

presenta  
la  
**PRESA IN CARICO**  
a **360°** delle persone  
con Disturbi nello Spettro dell'Autismo

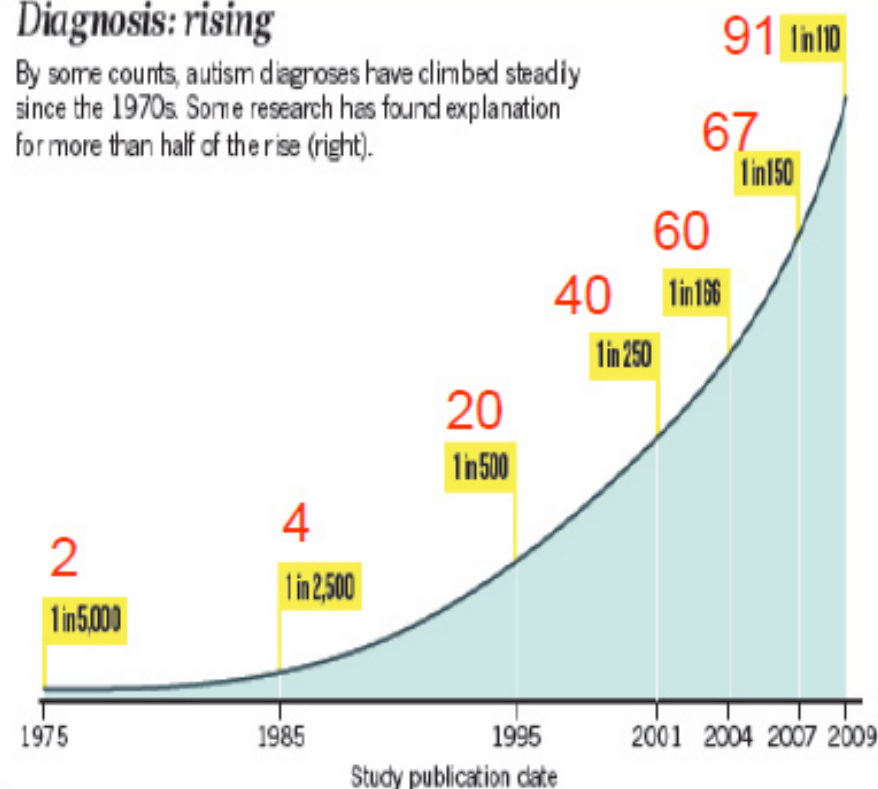
29 settembre 2018  
orario 9:00 - 13:00  
14:00 - 18:00  
presso  
Teatro Municipale  
CASALE MONFERRATO  
piazza Castello 9

# EPIDEMIOLOGIA dei ASD

- ✓ I dati epidemiologici internazionali indicano una prevalenza per i disturbi dello spettro autistico da 2,5 su mille (AD) a 10 su mille (ASD).
- ✓ I maschi sono più colpiti rispetto alle femmine in proporzione di 4:1
- ✓ Rischio di ricorrenza (se un figlio affetto) ca 10-20 volte quello della popolazione generale
- ✓ Normalmente si tratta di un disturbo cronico che determina condizioni di disabilità
- ✓ Un 25% dei casi diagnosticati come ASD nel tempo modifica la "diagnosi" (RM, ADHD...) o "guarisce" (apparentemente risolve la disabilità)

## Diagnosis: rising

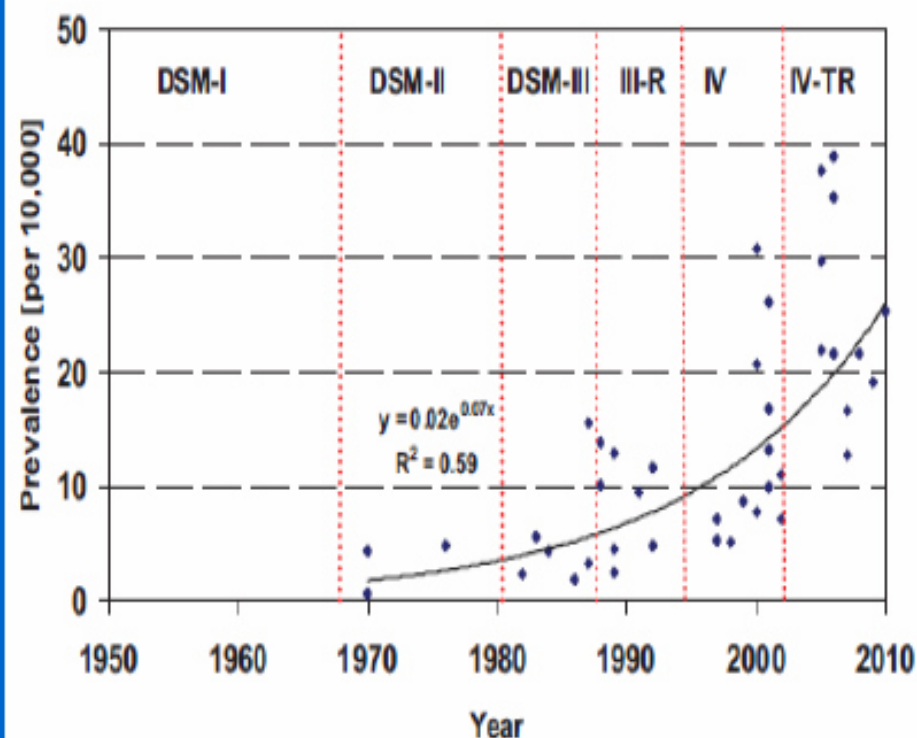
By some counts, autism diagnoses have climbed steadily since the 1970s. Some research has found explanation for more than half of the rise (right).



## ASD prevalence\*10000

Weintraub K, Nature 2011, "Autism counts"

## Prevalence Studies of Autism 1970-2010



## AD prevalence\*10000

Fisch GS, American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics) 2012, "Nosology and Epidemiology in Autism: Classification Counts"

# DEFINIZIONI

- ***Disturbi dello spettro autistico*** (DSM V, APA 2013)
- Disturbi pervasivi dello sviluppo (DSM IV TR, APA 2000)
- Disturbi generalizzati dello sviluppo (DSM IV)
- ***Sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico*** (ICD 10, 1992)
- Sindromi autistiche
- Autismo della fanciullezza
- Autismo infantile
- Disturbo autistico
- Sindrome di Kanner o autismo classico

# Disturbi dello spettro autistico

## COMORBIDITA'

---

- ritardo mentale (45-60%)
- Epilessia (10-25%)
- Anomalie cromosomiche
- disturbi sensoriali (vista-udito)
- depressione
- ADHD
- sindrome di Tourette
- DOC

# Disturbi dello Spettro autistico

## ANAMNESI

### ■ A Familiare

- consanguineità
- fam per malattie NP (disturbi di relazione, linguaggio, cognitivi, psichiatrici)
- fam per malattie genetiche

### ■ A Fisiologica

- gravidanza
- parto
- periodo neonatale
- tappe di sviluppo

### ■ A Patologica

- storia medica
- descrizione del disordine attuale

# ADS screening

---

CHAT

M-CHAT

Q-CHAT

.....

# ASD INDAGINI STRUMENTALI E DI LABORATORIO

(poiché non esistono esami specifici per il disturbo questi devono essere chiesti solo su indicazione clinica specialistica)

## ■ esami ematologici e di biochimica clinica

- emocromo, funz epatica e renale, ionogramma (Ca, Mg), CK ammoniemia, uricemia, pH e ac lattico, Immunoglobuline, screening celiachia, es urine
- aminoacidemia, acidi organici urinari, piombemia

## ■ esami genetici

- (cariotipo ev ad alta risoluzione)
- ricerca sito fragile X (gene FMR1 gen molecolare)
- Array-CGH

## ■ Audiometria comportamentale

## ■ esami elettrofisiologici

- EEG in veglia (e sonno)
- ABR con soglie
- (VEP, ERG)

## ■ neuroimaging

- TC/RMN
- RM funzionale (ricerca)
- PET/SPECT (ricerca)



1. **L'opportunità di approfondimenti clinici non deve ritardare o condizionare la tempestiva e precoce presa in carico terapeutica**
2. *Prima di programmare qualunque approfondimento clinico-strumentale deve essere chiarito con un colloquio con entrambi i genitori:*
  1. l'elevata prevalenza del disturbo (1/100 in casistiche recenti)
  2. la possibilità di ricorrenza in occasione di successive gravidanze (che nel caso di ASD senza eziologia identificata normalmente è anche di 10-20 volte maggiore rispetto ad una coppia che non ha figli con ASD, cioè varia da un minimo del 4% se il b.no affetto è maschio a un 7-10% se femmina...)
  3. che l'eventuale riscontro di anomalie genetico-strumentali attualmente spiega una parte minoritaria degli ASD (ca 15-25 %)
  4. che il riscontro di tali anomalie normalmente non condiziona significativamente il tipo di trattamento perché per la maggior parte di queste non esiste una terapia specifica
  5. che la negatività degli accertamenti genetico-strumentali attuali non modifica la diagnosi né significativamente la prognosi (che risulta legata sostanzialmente all'espressività clinica della forma e all'associazione con la disabilità cognitiva) e non cambia la possibilità di ricorrenza sopra indicata
  6. che la positività degli accertamenti genetico-strumentali può facilitare la definizione di una ricorrenza ed in alcuni casi rendere possibile una diagnosi prenatale in occasione di altre gravidanze anche nei parenti di 1° gr
  7. che la negatività degli accertamenti genetici attuali non preclude il fatto che ulteriori indagini diagnostiche possano essere individuate in futuro e che quindi in caso di nuove gravidanze (anche in familiari di 1° gr) risulta comunque opportuna una rivalutazione specialistica genetica.

# Malattie o sindromi note con disturbi autistici

## ■ Sindromi genetiche

- Aberrazioni cromosomiche (autosomi e cr sessuali)
- s. di Angelman (15q 11-13)
- CHARGE
- s. di Cohen
- s. di De Lange
- s. di Down
- s. di Ehlers Danlos
- s. X fragile
- s. di Godenhar
- s. di Joubert (AR)
- s. di Kleine-Levin
- s. di Lujan-Fryns (cr x)
- s. di Moebius
- s. di Noonan
- s. di Rett
- s. di Smith-Magenis
- s. di Sotos
- s velocardiofacciale "CATCH 22"
- s. di William
- ipoplasia cerebellare

# Malattie o sindromi note con disturbi autistici

- Sindromi neurocutanee
  - Sclerosi tuberosa
  - Ipomelanosi di Ito
  - Neurofibromatosi tipo 1
- Malattie neuromuscolari
  - distrofia miotonica di Steinert
  - distrofia muscolare di Duchenne (?)
- Malattie neurometaboliche
  - Iperuricemia e anomalie ciclo purine
  - PKU
  - malattie perissosomiali
  - malattie mitocondriali

# Malattie o sindromi note con disturbi autistici

- Disturbi endocrinologici
  - ipotiroidismo
  - insufficienza ipotalamo-ipofisaria
- Infezioni
  - Rubeo, CMV, Toxo e sifilide congenita
  - encefalite da HSV
  - meningiti
- Cause tossiche
  - s. alcool-fetale
  - s. fetale da cocaina
  - s. fetale da VPA
  - saturnismo
- Disturbi assorbimento
  - autismo/steatorrea
  - celiachia ?
  - intolleranze alimentari ?
- Disturbi ionici

---

Direzione SANITA'

Settore Organizzazione dei Servizi Sanitari Ospedalieri e Territoriali

---

DETERMINAZIONE NUMERO: 283

DEL: 28 APR. 2015

Codice Direzione: A14000

Codice Settore: A14050

Legislatura: 10

Anno: 2015

Il Coordinamento regionale per l'Autismo e i Disturbi Pervasivi dello Sviluppo è costituito dalle Aziende ASL CN1, AOU Città della Salute e della Scienza/OIRM S. Anna, AOU Novara, AO Alessandria, individuate dalla raccomandazione su "Autismo e Disturbi Pervasivi dello Sviluppo. Il Coordinamento è inoltre composto da un rappresentante NPI appartenente ad un'Azienda Sanitaria di territorio, da un componente appartenente ai Servizi di Salute Mentale per l'età adulta, da un componente del MIUR, da un funzionario regionale della Direzione Sanità per l'età evolutiva, da due funzionari regionali della Direzione Sanità per dell'area Salute Mentale, da due funzionari regionali della Direzione Politiche Sociali e da due rappresentanti delle Associazioni delle famiglie.

REGIONE PIEMONTE BU52 29/12/2016

Deliberazione della Giunta Regionale 29 novembre 2016, n. 2-4286

**D.G.R. n. 26-1653 del 29.6.2015. Intervento regionale a sostegno della cura dei pazienti cronici**

**con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico.**

□ di approvare le Raccomandazioni regionali per l'età evolutiva "Progetto Integrato: Disturbi dello Spettro Autistico" allegate al presente provvedimento (Allegato A) quale parte integrante e sostanziale;

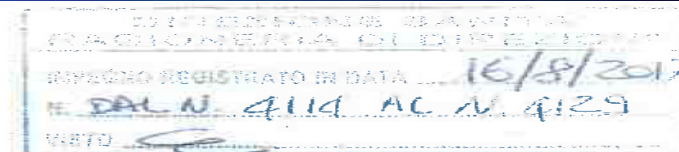
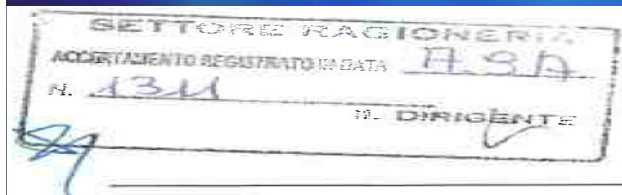
**ALLEGATO A**



**DIREZIONE SANITA'**  
Settore Assistenza Territoriale

**PROGETTO INTEGRATO : Disturbi dello Spettro Autistico.**

□ di stabilire che in sede di riparto delle risorse da fondo sanitario 2017, con successivi provvedimenti di giunta regionale, si provvederà ad assegnare a ciascuna ASR, le seguenti risorse:



**Direzione SANITA'**

**Settore Assistenza sanitaria e socio-sanitaria territoriale**

**DETERMINAZIONE NUMERO:**

492

**DEL:** 24 LUG. 2017

**Codice Direzione:** A14000

**Codice Settore:** A1410A

**Legislatura:** 10

**Anno:** 2017

# Regione Piemonte

## Disturbi Spettro Autistico

2002 NPI.net

2005 Linee Guida per l'Autismo SINPIA

2007-8 Linee Guida regionali per l'Autismo  
(raccomandazioni per la costruzione di PDTA e profili integrati di cura nelle aziende sanitarie della Regione Piemonte)

2009 Coordinamento Regionale per l'Autismo

2011 Linee Guida ISS "Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti"

2012 Accordo Stato Regioni su ASD

2014 DGR 22 e istituzione nuclei DPS

2012-2016 Adeguamento Linee Guida regionali e rinnovo Coordinamento Regionale per l'Autismo

# Disturbi dello spettro autistico

## Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali

Sospetto diagnostico (pediatra di base, MMG)

Accoglienza

Valutazione clinica neuropsichiatrica

Valutazione psicodiagnostica

(osservazione/videoregistrazione, CARs, ADOS, livello cognitivo....)

Restituzione della diagnosi alla famiglia

Valutazione (e rivalutazione) funzionale

(PEP, Vineland, val logopedica, val neuropsicomotoria,  
osservazione/videoregistrazione.....)

Programma di trattamento - PEI

Passaggio ai servizi dell'età adulta



# Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali

## Attori

---

Servizi ASL -nuclei DPS

Servizi Socio Assistenziali

Scuola

Famiglia

Associazioni / privato sociale

Privato convenzionato e non

.....

# Centro per la diagnosi dei Disturbi dello Spettro Autistico AO Alessandria

---

Numeri crescenti negli anni (da 120 a 180  
pazienti/anno di cui  
45% nuove diagnosi (prevalentemente età <3aa)

## *Equipe:*

medico NPI,  
psicologo borsista (dr.ssa Giribone),  
TNPM borsista (dr.ssa Parodi),  
altri specialisti se richiesti

# Centro per la diagnosi dei Disturbi dello Spettro Autistico AO Alessandria

---

## Attività diagnostica di 1 e 2 livello

- Esami sieroematici e metabolici
- Esami elettrofisiologici
- Esami genetici
- Esami neuroradiologici in sedazione
- Valutazione e osservazione psicodiagnostica (con videoregistrazione)
- Possibilità DH diagnostico e/o ricovero ordinario

# Centro per la diagnosi dei Disturbi dello Spettro Autistico AO Alessandria

---

## Attività di consulenza

- Pediatri o MMG
- Scuole o altri attori

## Attività di formazione

# Attività Centro

---

2015: 121 soggetti (0-17 aa)  
46 soggetti (0-3 aa)

2016: 129 soggetti (0-17aa)  
49 soggetti (0-3aa)

# Attività Centro DSA

2017: 180 soggetti (0-17 aa)

60 nuove diagnosi

27 < 3 aa

15 < 2 aa

491 prestazioni \*

(media 6-7 prestazioni/bambino per  
le nuove diagnosi)

\* comprendono anche 6 rivalutazioni

# Attività Centro DSA

2018 (al 24.09.18): 171 soggetti (0-17 aa)

69 nuove diagnosi

28 < 3 aa

15 < 2 aa

450 prestazioni \*

(media 6-7 prestazioni/bambino per  
le nuove diagnosi)

\* comprendono anche 6 rivalutazioni

# Attività Centro DSA

## FORMAZIONE

- maggio 2015 convegno psicopatologia età evolutiva
- settembre 2015 incontro di formazione con pediatri del territorio
- novembre 2016 incontro di formazione con pediatri del territorio
- inverno 2017 percorso di parent training
- novembre 2017 incontro di formazione con pediatri del territorio
- aprile 2018 convegno autismo per operatori sociali e della scuola (CISSACA)
- settembre 2018 incontro di formazione insegnanti ASL Savonese
- settembre 2018 incontro di formazione per pediatri del territorio





GRAZIE