

Gentilissimo Carlo,

ti ringraziamo per la lettura molto utile che hai proposto delle *'Raccomandazioni della Linea Guida sulla diagnosi e sul trattamento di adulti con disturbo dello spettro autistico'*.

Ci permettiamo di integrare le tue valutazioni con ulteriori considerazioni che allargano lo spettro (in senso semantico e figurato) ad altri temi che, a nostro parere, sono deficitari in questo Documento che, comunque, contiene ottimi spunti da sviluppare.

La prima considerazione che vorremo fare riguarda il Panel di Esperti: **9 tra Psichiatri, NPI e Tecnici della riabilitazione psichiatrica, su 18 Esperti** ci pare una presenza sbilanciata di Specialità che tiene poco conto dalle evidenze scientifiche internazionali e che confligge con quanto riportato nelle stesse Raccomandazioni:

I 'disturbi del neurosviluppo sono caratterizzati da deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti e pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti, ripetitivi in cui sono incluse le alterazioni sensoriali' e 'le persone nello spettro autistico molto frequentemente presentano diverse comorbidità e co-occorrenze neurologiche, psichiatriche e mediche'.

Seguendo questa affermazione, il Panel dovrebbe essere costituito da una struttura omogenea multidisciplinare equilibrata tra Psicologia (nel Panel rappresentata da 2 Professionisti + 1 Educatore), Medicina (rappresentata da 1 MMG), Psichiatria (nel Panel rappresentata da 9) e Neurologia (nel Panel ha 0 rappresentanti) che simuli quelle conoscenze ormai acquisite (ricordiamo, senza dover scomodare studi internazionali, che nelle *'Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e della appropriatezza degli interventi assistenziali nei Disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS), con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico'* del 20 Novembre 2012 già si citavano *'alcuni 'endofenotipi' frequentemente associati ai sintomi comportamentali, come ad esempio la crescita anomala di alcune strutture cerebrali probabilmente connesse ad anomalie nella formazione delle sinapsi e delle reti nervose, disfunzioni dei neurotrasmettitori a livello del sistema nervoso centrale, **alterazioni della risposta immunitaria e dei disturbi del metabolismo**'*).

Tornando alla questione sopra citata, questo sbilanciamento di Esperti si riflette nella composizione delle Raccomandazioni che tralasciano del tutto l'importanza che riveste la valutazione medica, anche se nello stesso Documento si evidenzia: *'Va ricordato come i comportamenti problema possono essere una conseguenza di disturbi organici, di difficoltà comunicative, di variazioni della routine, di stimoli sensoriali, ecc. e che quindi in presenza di comportamenti problema va primariamente effettuata una valutazione medica atta a escludere cause organiche e un'analisi funzionale volta a decodificare il significato e la causa alla base del problema comportamentale'*.

Peccato che la Raccomandazione finisca qui, lasciando al buon cuore di qualche medico illuminato (e non certo formato adeguatamente sui problemi biologici core dell'autismo) la ricerca delle moltissime cause che in una persona adulta possano comportare destabilizzazioni anche drammatiche e che aprono facilmente il campo alla comoda prescrizione di qualche molecola chimica, e di fatto favoriscono l'istituzionalizzazione anche in giovane età.

Non capiamo come mai la regola aurea così semplice e vera come: ***mens sana in corpore sano*** continui a non essere recepita, come la riduzione della somministrazione degli psicofarmaci e il miglioramento della qualità di vita della persona nello spettro autistico, richieda non tanto la stesura di Raccomandazioni, ma l'utilizzo di buone pratiche: nell'igiene medica, nella qualità dell'abitare e della vita sociale, nel funzionamento della scuola e nella competenza di tutte le persone che si prendono cura delle PcASD.

E' troppo puerile e scontato domandarsi che bisogno ci sarebbe, se non in situazioni di **vere** comorbidity psichiatriche, se tutto quanto sopra indicato funzionasse, di somministrare farmaci?

Non bisognerebbe lavorare sulle cause anziché continuare ad insistere solo sui sintomi conseguenze?

Tornando al tema della Salute: la **Regione Piemonte** ha disposto due Delibere: la **n. 26-1653 del 29-06-2015** '*Intervento regionale a sostegno della cura dei pazienti cronici con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico*' e la **n. 88-8997 del 16 maggio 2019** '*Linee di indirizzo operative per interventi programmatici relativi alle persone con Disturbo dello Spettro autistico in età adulta in Piemonte*', dove sono esplicitamente indicati, quale parte integrante della presa in carico della PcASD, gli esami ed accertamenti medici da effettuare. Nella prima Delibera sono specificamente indicati gli elenchi con gli '**esami strumentali che possono essere proposti**' (**Allegato 1**) e nella seconda Delibera gli '*accertamenti medici*' da effettuare poiché la '**presenza di autismo aumenta la probabilità di disturbi medici e la difficoltà comunicativa incrementa la difficoltà di riconoscimento degli stessi**' (si legge nel testo della delibera, **Allegato 2**). Sempre in questa seconda Delibera si legge, inoltre, di una maggiore diffusione di disturbi Gastro intestinali nella popolazione autistica, rilevata già nel 2014 (*Pediatrics, 2014 May 133(5):872-83*).

Ci chiediamo: come mai le Delibere della Regione Piemonte mettono così in rilievo l'importanza dell'indagine diagnostica mentre le Raccomandazioni nazionali tacciono? Forse le PcASD in Piemonte si ammalano di più che nel resto dell'Italia? E' evidentemente una domanda retorica!

A sottolineare l'importanza della necessità di porre attenzione alle problematiche organiche, alleghiamo anche la Legge Regionale n. 25 del 9.10.2014 delle Marche "Disposizioni in materia di disturbi dello spettro autistico", in cui all'Art. 3 (Comitato scientifico) vengono introdotte anche le figure di Gastroenterologo, Immunologo, MMG, Pediatra, Genetista (**Allegato 3**)

Ancora dalle Raccomandazioni: '*Prima dell'inizio di un trattamento con farmaci antipsicotici, è necessario effettuare una valutazione della salute fisica generale del paziente a livello clinico, elettrocardiografico con misurazione del QTc e di laboratorio (routine ematologica comprensiva di profilo elettrolitico, emocromo, assetto lipidico, funzionalità renale, epatica e pancreatico, glicemia, prolattinemia, funzione tiroidea oltre a specificità individuali)*'. Se si possono dare queste indicazioni quale prevenzione per il trattamento con farmaci antipsicotici, perché le stesse Raccomandazioni non possono prevedere anche indicazioni sugli esami 'standard' o, come indicato nella Delibera della Regione Piemonte, "Esami di I livello" da far effettuare alla popolazione adulta, una sorta di protocollo da proporre periodicamente anche nelle strutture diurne e residenziali, che andrebbe già a chiarire e far emergere molte situazioni?

Altro tema a noi molto caro: la **Formazione**.

‘L’implementazione della raccomandazione comporta la necessità di incrementare la formazione specialistica sul disturbo dello spettro autistico, in particolare rivolta al personale incaricato della costruzione ed implementazione dei percorsi per le PcASD nei servizi e negli ambienti di vita, in modo

da imparare a decodificare la sintomatologia comportamentale e a mettere in atto interventi principalmente di tipo ambientale, psicoeducativo e psicologico (vedi raccomandazioni relative, in questa Linea Guida). Inoltre, deve essere implementata la formazione delle figure mediche che si occupano della gestione farmacologica in modo specifico rispetto all’utilizzo dei farmaci nell’autismo’.

Perché tra le figure da formare non sono previsti i Pediatri, i MMG, gli Specialisti delle diverse discipline maggiormente coinvolte nelle comorbidità? A fronte di una importante diffusione di patologie gastrointestinali nella popolazione autistica, **quanti gastroenterologi in Italia sono oggi specificamente informati** sulla prevalenza e peculiarità dei disturbi gastrointestinali, e quanti conoscono le modalità di approccio a queste persone generalmente non collaboranti? Eppure ben sappiamo, anche per esperienza, quanto i disturbi gastroenterologici condizionino la vita ed i comportamenti delle PcASD.

Ormai le evidenze scientifiche internazionali parlano di disturbi psiconeurobiologici mentre le Raccomandazioni si fermano a ‘psiconeuro’!

La Qualità di Vita

Correttamente le Raccomandazioni evidenziano l’importanza di definire, per ogni PcASD, il miglior Progetto di Vita, che significa il progetto più aderente alle risorse, aspettative, interessi, potenzialità della persona e che abbia come obiettivo la qualità del vivere: *‘Le PcASD hanno il bisogno di essere accompagnate e sostenute nella ricerca di una vita ricca di opportunità, incluse nella comunità e in ogni caso in una rete di relazioni e all’interno di Istituzioni rispettose della dignità e dei diritti inalienabili della persona umana, così come indicato nei costrutti di Qualità di Vita (QdV) generica, riferiti alla persona nella sua totalità in modo personalizzato, in funzione del potenziale e delle necessità individuali (...)La determinazione delle preferenze delle PcASD rappresenta infatti uno snodo centrale nella costruzione del progetto di vita che voglia davvero mettere al centro cosa è più importante e più significativo per la persona’.*

Ma se questo nobile obiettivo può essere ancora raggiunto *per quel 50-60% delle PcASD che vivono in famiglia o per quella minoranza che vive in maniera indipendente, per il 30-35% che vive in comunità o strutture residenziali protette, dove il minutaggio regna incontrastato* sul progetto e dove la spersonalizzazione è un processo naturale in contesti dove vivono 20/30/50 persone anche molto gravi, come si può realizzare quanto scritto nelle Raccomandazioni? Come si può parlare di qualità di vita in strutture dove l’attività di gruppo sovrachia gli interessi e le peculiarità del singolo? E, per contro, come si fa a non cadere in depressione o avere deficit dell’umore in situazioni di questo genere?

Forse, prima di parlare di Qualità, sarebbe urgente affrontare i temi della quantità e dei diritti: vivere in un contesto di misura con gli stessi diritti di tutti.

Chiudiamo citando nuovamente le *Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e della appropriatezza degli interventi assistenziali nei Disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS), con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico’* del 20 Novembre 2012: *‘L’autismo ha una significativa componente genetica, anche se ad oggi non è stato identificato un singolo locus genico associato a questo*

*tipo di disturbi. Tutti gli studi sono concordi nell'indicare **una trasmissione ereditaria complessa di tipo poligenico, con il possibile concorso di fattori ambientali di vario tipo (infezioni contratte dalla madre in gravidanza, status immunologico materno-fetale, esposizione a farmaci o agenti tossici) che potrebbero concorrere allo sviluppo del disturbo** '.*

Stride, infatti, la totale assenza di queste tematiche nella LG per i Disturbi dello Spettro autistico nei bambini e ragazzi (senza soffermarsi oltre sulla scandalosa prescrizione off label degli antipsicotici), a riprova che non vi è ancora un interesse diffuso nei confronti di problematiche che, se affrontate durante la vita embrio-fetale, nei primi mesi di vita e ancora in tutta l'età evolutiva, garantirebbero ai futuri adulti una Vita di maggiore Qualità e Dignità.

Queste cose che stiamo sottoponendo alla vostra attenzione già si conoscevano 11 anni fa, ma ad oggi non vediamo ancora alcun programma di PREVENZIONE a livello nazionale.

Grazie per l'attenzione, un Cordiale saluto.

Cristina Calandra, presidente Autismo e Società

Cristiana Mazzoni, presidente FIDA – Coordinamento Italiano Diritti Autismo

Antonella Foglia, presidente Angsa Marche

13 settembre 2023