

Percorso di cura dell'autismo in Europa

Maria Andreina Mendez, Antonia San Jose Caceres, Bethany Oakley, Roberto Canitano, Michela Tinelli, Martin Knapp, James Cusack, Mara Parellada, Pierre Violland, Jan Roderik Plas, Declan Murphy, Vinciane Quoidbach, Celso Arango

Direttore gruppo di lavoro sull'autismo: Professor Celso Arango, Ospedale Generale Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spagna.

Premessa

L'autismo è una condizione complessa del neurosviluppo ad esordio precoce che dura tutta la vita e interessa lo sviluppo cerebrale e il comportamento. È caratterizzato da difficoltà nella comunicazione sociale, da schemi di comportamento, interessi o attività limitati e ripetitivi, nonché da problemi sensoriali che hanno conseguenze significative nella vita quotidiana¹.

L'intervento precoce può svolgere un ruolo cruciale nello sviluppo socio-comunicativo ed emotivo precoce, che fungerà da ponte per altre abilità più complesse². L'obiettivo primario dell'intervento precoce è quello di massimizzare l'indipendenza funzionale e la qualità della vita³. Nonostante il suo grande impatto sociale e personale, in Europa mancano il consenso e il sostegno per l'individuazione, la diagnosi e l'intervento precoci dell'autismo⁴.

Gli obiettivi di questo studio erano:

1. Analizzare il percorso di cura e il percorso precoce dei bambini autistici in tre Paesi europei: Italia, Spagna e Regno Unito.
2. Proporre raccomandazioni di criteri relativi a come migliorare il percorso di cura (ad esempio, ridurre al minimo le lacune nel trattamento).

Metodi

Il percorso di cura dei bambini autistici è stato analizzato dal punto di vista degli assistenti, della comunità che si occupa di autismo e dei professionisti per identificare le principali barriere (lacune nel trattamento) che impediscono ai caregiver di bambini autistici di ricevere informazioni, supporto, screening/diagnosi e trattamento/intervento tempestivi.

Abbiamo condotto una rapida revisione della letteratura relativa al percorso assistenziale esistente in Europa. Abbiamo anche condotto un'indagine rivolta a chi si occupa di bambini autistici da 0 a 18 anni in Italia, Spagna e Regno Unito. Inoltre, i membri del gruppo di lavoro si sono riuniti a Bruxelles e a distanza (a causa della pandemia COVID-19) tra il 2019 e il 2021 per identificare le principali lacune nel trattamento e i relativi fattori causali, preparare un'indagine per valutare i bisogni insoddisfatti degli utenti dei servizi, discutere i risultati e proporre raccomandazioni di criteri.

L'indagine è stata approvata dai comitati etici locali in Italia, Spagna e Regno

Unito. Sono stati affrontati i seguenti punti critici del percorso di cura:

1. Screening/diagnosi dopo che gli assistenti hanno espresso le prime preoccupazioni agli operatori sanitari.
2. Intervento/trattamento una volta confermata la diagnosi.
3. Informazioni sull'accesso ai servizi e al supporto per le famiglie e gli assistenti di bambini autistici.

Caratteristiche del campione	
Età del bambino autistico al momento dell'indagine, media (deviazione standard)	10,17 (4,39)
Sesso del bambino autistico (% maschi, % femmine)	76,8%, 23,2%

Paese	Uomo	Donna	Totale
Italia	129	29	158
Spagna	222	65	287
Regno Unito	158	60	218
Campione totale	509	154	663

Citazioni dai partecipanti al sondaggio (genitori o assistenti):

"Nessuno dei servizi sanitari ha parlato di una possibilità di autismo finché mio figlio non ha avuto 11 anni".

"Gli operatori sanitari non sono formati sull'autismo".

"Non ci sono abbastanza cliniche/servizi diagnostici".

"Non ho mai ricevuto alcun programma di intervento precoce".

"L'intervento precoce è fondamentale".

"Dopo la diagnosi mi sono state fornite informazioni minime".

Carenze del programma di trattamento/Necessità non soddisfatte

Percorsi di cura attuali (suddivisi per gap di trattamento), in media tra le fonti di dati e i Paesi. Per i dati specifici dei Paesi, vedere le figure a destra.

1. Ritardo nello screening e nella diagnosi:

- Le preoccupazioni per lo sviluppo e/o il comportamento del bambino sono state espresse per prime dal 70% dei familiari, per il 19% dal personale della scuola e degli asili, mentre solo per un preoccupante 6% dal personale sanitario.
- Il 28% degli intervistati ha dichiarato di aver atteso più di un anno dopo le prime preoccupazioni per ricevere una visita di screening.
- Il 44% degli intervistati ha dichiarato di aver atteso più di un anno dopo la visita di screening per avere una valutazione della diagnosi.

2. Ritardo o assenza di accesso all'intervento una volta confermata la diagnosi:

- Il 36% degli intervistati ha dichiarato che i bambini autistici non hanno ricevuto alcun intervento dopo la diagnosi. Nonostante l'alta percentuale di persone in Spagna e in Italia che ricevono un intervento dopo la diagnosi, una buona percentuale di queste si è affidata a finanziamenti privati o a una combinazione di finanziamenti pubblici e privati.

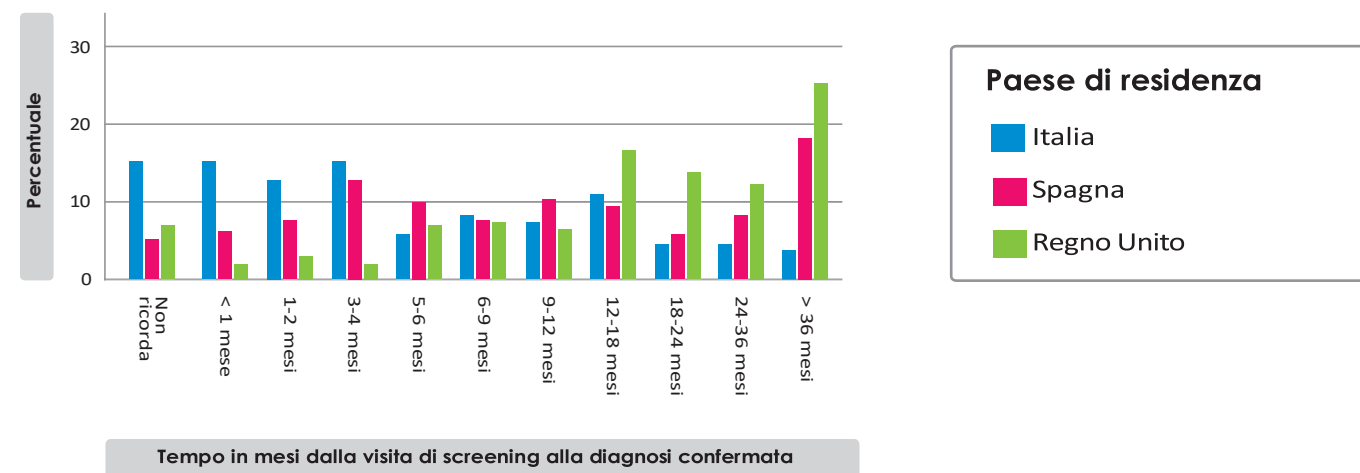
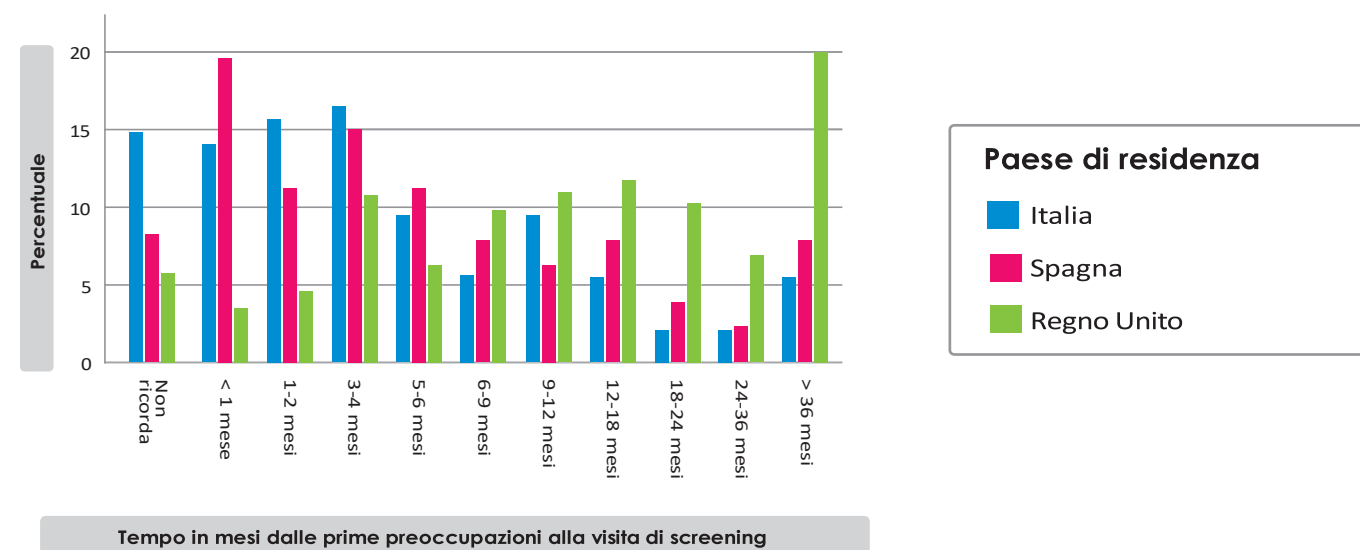
3. Informazioni limitate sull'autismo e su come accedere ai servizi di diagnosi precoce:

- Il 62% degli intervistati ha dichiarato che non è stato facile accedere alle informazioni sui servizi di diagnosi precoce.

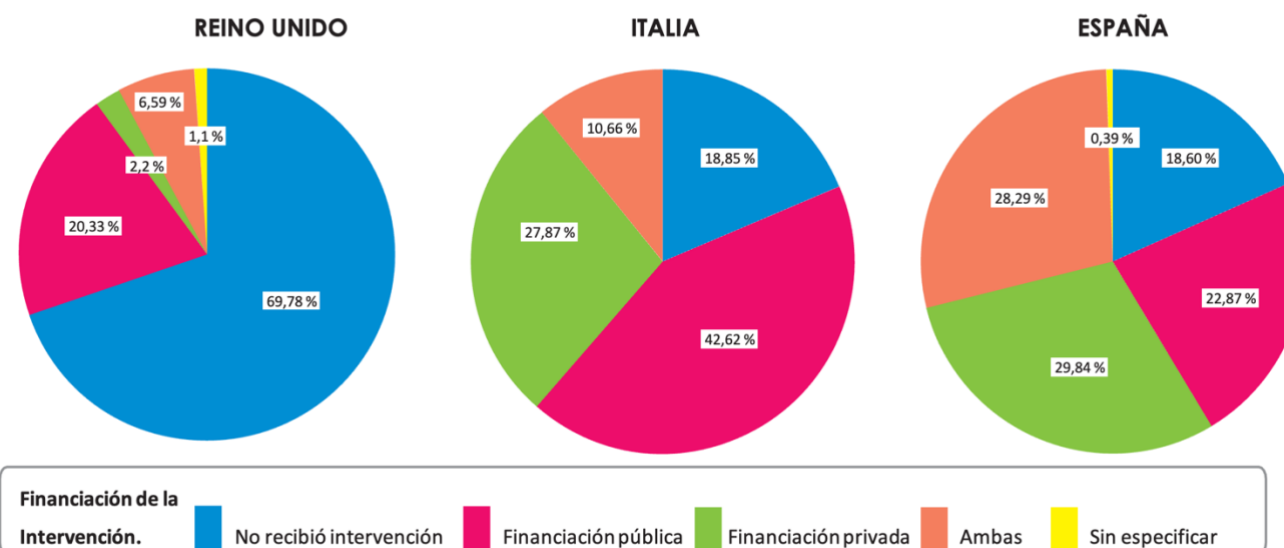
4. Mancanza di supporto ai genitori/accompagnatori di bambini autistici:

- Il 41% degli intervistati ha riferito di non aver ricevuto alcuna guida o supporto dopo aver espresso le prime preoccupazioni al professionista assegnato.
- Il 30% degli intervistati ha dichiarato di aver ricevuto poco o nessun supporto dopo la conferma della diagnosi.
- Il 58% degli assistenti che hanno partecipato al nostro sondaggio ha dichiarato di non aver ricevuto alcuna formazione, coaching o consulenza per aiutarli ad affrontare le difficoltà del proprio figlio.

Tempi di screening/diagnosi in ogni Paese:



Financiación de la intervención temprana:



Raccomandazioni

- **Sensibilizzare** i genitori, i familiari, la comunità e i fornitori di cure primarie sulle tappe dello sviluppo, sui primi segnali dell'autismo e sull'importanza della diagnosi precoce e dell'intervento tempestivo.
- **Incoraggiare i professionisti ad ascoltare** le preoccupazioni della famiglia e **ad affrontarle** immediatamente.
- **Aumentare i programmi di triage specifici per l'autismo** nelle cliniche per i neonati.
- **Fornire una formazione sull'autismo** agli operatori sanitari di prima linea.
- **Ridurre il ritardo nello screening e nella diagnosi**, consentendo così ai bambini **di iniziare prima i programmi di intervento**.
- **Aumentare il sostegno** alle famiglie dei bambini con diagnosi di autismo.
- **Lo sviluppo di interventi basati sull'evidenza** per le persone autistiche e le loro famiglie deve essere considerato una priorità chiave della ricerca e della clinica.
- **Eseguire un'ulteriore valutazione** per identificare e imparare da paesi/aree con esperienze di viaggio migliori per i pazienti.
- **Ridurre la disuguaglianza economica**.

Ringraziamenti:

Questo lavoro ha ricevuto il sostegno di EU/EFPIA/SFARI/Autistica/AUTISM SPEAKS, Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking (AIMS-2-TRIALS grant n° 777394), Servier e Roche.

Riferimenti:

¹Organizzazione Mondiale della Sanità 2018; ²Myers et al 2021; ³Magan-Maganto et al 2017; ⁴Berajamo-Martin et al 2019.

Percorso assistenziale per l'autismo con epilessia associata in Europa

**Maria Andreina Mendez, Roberto Canitano, Bethany Oakley,
Antonia San Jose Caceres, Michela Tinelli, Martin Knapp,
James Cusack, Mara Parellada, Pierre Violland, Jan Roderik Plas,
Declan Murphy, Vinciane Quidbach, Celso Arango**

*Direttore gruppo di lavoro sull'autismo: Professor Celso Arango, Ospedale
Generale Universitario Gregorio Marañón, Madrid, Spagna.*

Premessa

L'autismo e l'epilessia sono spesso associati. La prevalenza dell'epilessia nell'autismo è maggiore rispetto alla popolazione generale^{1, 2}. L'elettroencefalogramma (EEG) è stato utilizzato per indagare l'epilessia nell'autismo³. Gli EEG sono raccomandati in caso di sospetto clinico di epilessia⁴. Tuttavia, l'identificazione clinica delle crisi epilettiche nell'autismo può essere difficile perché alcune delle loro caratteristiche, come lo sguardo fisso, la non responsività e i comportamenti motori ripetitivi, sono altrettante manifestazioni dell'autismo⁵.

Le condizioni associate all'autismo, come l'epilessia, hanno un impatto sostanziale sul benessere delle persone autistiche e delle loro famiglie, contribuiscono a ridurre la qualità della vita e possono aumentare la mortalità prematura⁶. Nonostante ciò, attualmente mancano studi che valutino il percorso vissuto dai bambini autistici con epilessia associata e dalle loro famiglie in Europa.

Gli obiettivi di questo studio erano:

1. Analizzare il percorso di cura dei bambini autistici con epilessia associata in tre Paesi europei: Italia, Spagna e Regno Unito (UK).
2. Proporre raccomandazioni politiche su come migliorare questo percorso di cura (cioè ridurre al minimo le lacune nel trattamento).

Metodi

Il percorso assistenziale è stato analizzato per identificare le principali barriere che impediscono ai genitori o agli assistenti dei bambini autistici di ricevere uno screening, una diagnosi e un trattamento tempestivi di una possibile epilessia associata.

Abbiamo sviluppato un'indagine rivolta ai genitori o agli assistenti dei bambini autistici di età compresa tra 0 e 18 anni che vivono in Italia, Spagna o Regno Unito. Lo scopo di questa indagine è stato quello di raccogliere informazioni sull'esperienza degli assistenti con i servizi locali dal momento in cui hanno notato difficoltà nel comportamento e/o nello sviluppo neurologico dei loro figli (prime preoccupazioni), al momento in cui è stata confermata la diagnosi di autismo, se è stato effettuato un EEG, il momento in cui è stato effettuato l'EEG, se ai bambini autistici è stata diagnosticata un'epilessia associata e se l'epilessia è stata trattata.

L'indagine è stata approvata dai comitati etici locali dei tre Paesi.

Percorso attuale

552 intervistati (n=663) hanno completato le domande su una diagnosi di epilessia associata (Tabella 1).

La maggior parte degli intervistati (95%) che ha dichiarato che ai loro figli autistici era stata diagnosticata un'epilessia associata, ha affermato che i loro figli erano stati sottoposti a EEG. La maggior parte degli intervistati (77%) ha dichiarato che gli EEG erano a finanziamento pubblico.

L'età media (in anni) al momento della diagnosi di epilessia era di 5,4 (deviazione standard 3,7) in Spagna, 7,17 (deviazione standard 4,3) in Italia e 10,44 (deviazione standard 4,54) nel Regno Unito.

L'età media di inizio della terapia antiepilettica era di 6,3 (deviazione standard 3,98) in Spagna, 6,5 (deviazione standard 3,9) in Italia e 10,4 (deviazione standard 4,1) nel Regno Unito.

Tabella 1.

Caratteristiche del campione	
Età del bambino autistico al momento dell'indagine, media (deviazione standard)	10,17 (4,39)
Sesso del bambino autistico (% maschi, % femmine)	76,8%, 23,2%

Diagnosi di epilessia associata						
			Italia	Spagna	Regno Unito	Totale
Diagnosi di epilessia	No	Cont.	112	221	164	497
		%	94,1%	88,0%	90,1%	90,0%
	Sì	Cont.	7	30	18	55
		%	5,9%	12,0%	9,9%	10,0%
Totale		Cont.	119	251	182	552

Carenze del programma di trattamento/Necessità non soddisfatte

1. Ritardo nello screening/diagnosi dell'epilessia:

Il tempo medio trascorso dalla diagnosi di autismo confermata all'esecuzione degli EEG è stato di sei mesi in Spagna e di un anno e mezzo nel Regno Unito. Il tempo medio trascorso dagli EEG alla diagnosi di epilessia è stato in media di un anno in Spagna e nel Regno Unito. Il campione italiano (n=7) era troppo piccolo per essere incluso in questa analisi (grafico 1).

2. Ritardo nel trattamento dell'epilessia nei bambini autistici dopo la diagnosi di epilessia:

Il tempo medio trascorso dalla diagnosi di epilessia all'inizio della terapia farmacologica è stato in media di quindici mesi in Spagna, mentre nel Regno Unito i farmaci venivano prescritti tre mesi prima che la diagnosi di epilessia fosse formulata da uno specialista di epilessia. Il campione italiano (n=7) era troppo piccolo per essere incluso in questa analisi.

3. Mancanza di trattamento dell'epilessia associata:

Il 43% dei bambini autistici con epilessia in Spagna e il 33% nel Regno Unito non assumevano alcun farmaco antiepilettico, mentre in Italia il 100% di loro assumeva farmaci antiepilettici.

4. Uso di più farmaci antiepilettici:

Il 43% degli intervistati in Spagna ha dichiarato che ai propri figli sono stati prescritti più farmaci antiepilettici (grafico 2).

Raccomandazioni

- **Informare** i genitori/gli assistenti dei bambini autistici e gli operatori sanitari che l'autismo e l'epilessia spesso coesistono.
- **Fornire informazioni** sulle caratteristiche delle crisi epilettiche, sulla gestione delle crisi e sul supporto vitale di base agli assistenti dei bambini autistici.
- **Indirizzare** il bambino autistico a uno specialista in epilessia per uno **screening, una diagnosi e un trattamento tempestivi dell'epilessia associata.**
- Se si sospetta un'epilessia, è **necessario eseguire un EEG.**
- **Lo sviluppo di linee guida cliniche armonizzate e basate sull'evidenza, specifiche** per la valutazione e la gestione dell'epilessia associata all'autismo, deve essere considerato una priorità clinica e di ricerca in Europa.
- **Evitare** l'uso di più farmaci antiepilettici nei bambini autistici; tuttavia, la scelta del trattamento deve essere fatta dallo specialista (in accordo con i curanti) e basata sul tipo di crisi e/o sulla sindrome epilettica.
- **Monitoraggio clinico** almeno due volte l'anno dei bambini autistici con diagnosi di epilessia.

Grafico 1.

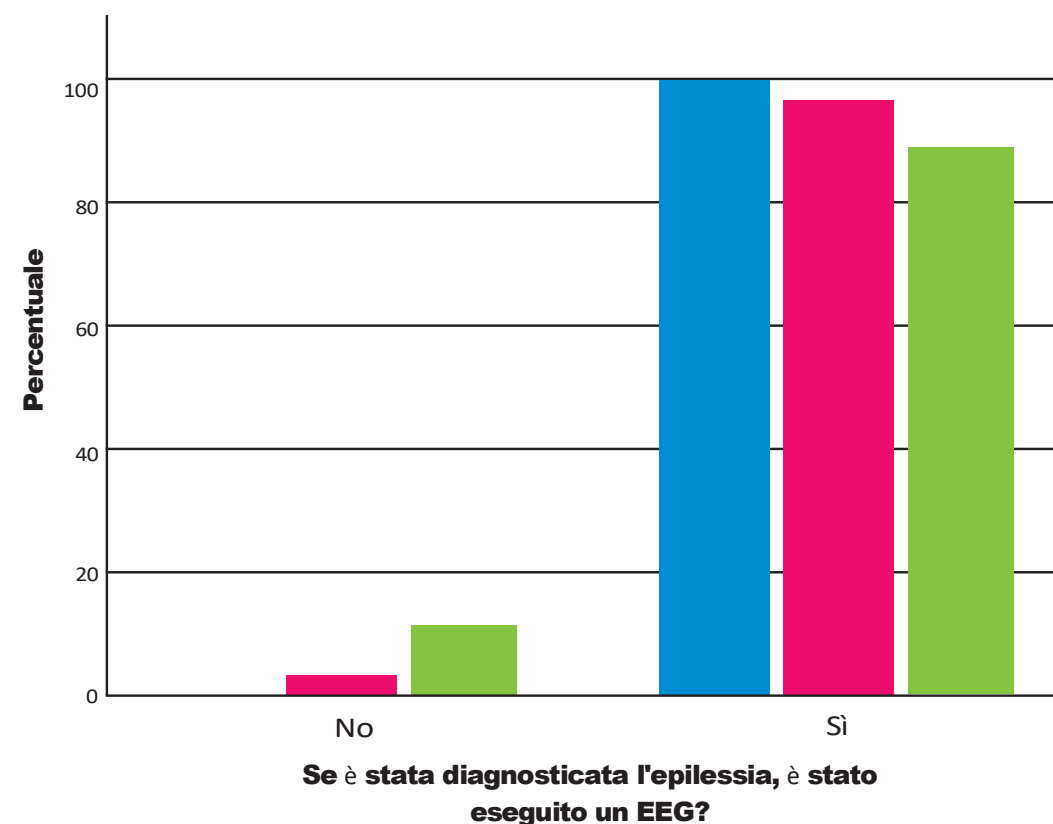
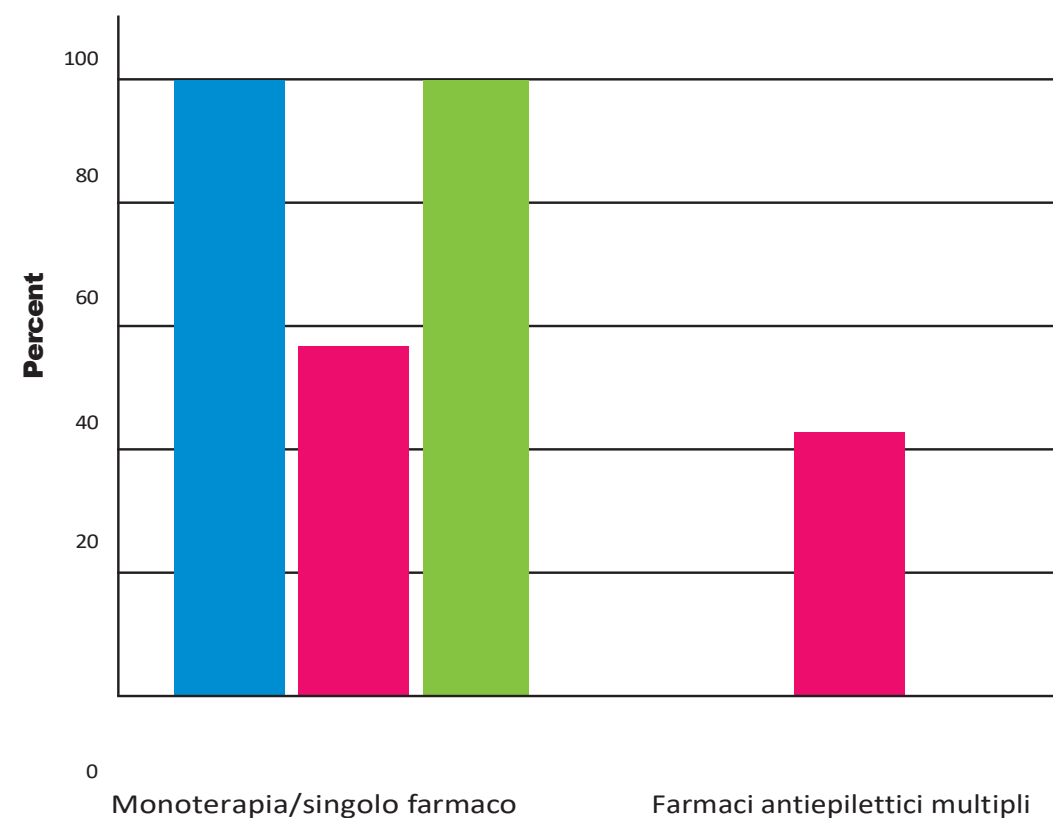


Grafico 2.





Ringraziamenti:

Questo lavoro ha ricevuto il sostegno di EU/EFPIA/SFARI/Autistica/AUTISM SPEAKS, Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking (AIMS-2-TRIALS grant n° 777394), Servier e Roche.

Riferimenti:

¹Lukmanji et al 2019; ²Tuchman et al., 2019; ³Holler et al 2018; ⁴NICE 2021; ⁵Minshew et al 1997; ⁶Mason et al 2018.



Comunidad de Madrid

