

RETE DEI SERVIZI PER I DISTURBI NEUROPSICHICI DELL'ETÀ EVOLUTIVA: RISORSE E CRITICITÀ

Maria Antonella Costantino

Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza

Introduzione

I disturbi neuropsichici dell'età evolutiva sono un ampio gruppo di disturbi che interferiscono con lo sviluppo del sistema nervoso e delle sue funzioni. Sono molto frequenti e coinvolgono complessivamente tra il 10 ed il 20% della popolazione infantile e adolescenziale (1), con disturbi apparentemente molto diversi tra loro per tipologia, cronicità e pervasività; all'interno di ogni disturbo per gravità e per comorbidità; per rapporto età/prevalenza; per stabilità e trasformabilità nel tempo; per strumenti specifici di valutazione e intervento necessari. Includono le disabilità intellettive, i disturbi del controllo motorio, i disturbi specifici del linguaggio e dell'apprendimento, i disturbi dello spettro autistico, l'epilessia, le sindromi genetiche rare, le malattie neuromuscolari e neurodegenerative, le encefalopatie acquisite, il disturbo da deficit di attenzione con iperattività, i disturbi della condotta, le psicosi, i disturbi affettivi e molti altri.

L'occorrenza di questi disturbi in una fase della vita in cui il sistema nervoso centrale è in attiva evoluzione, attraverso la continua interazione tra dotazione innata, timing neurobiologico e ambiente, tra fattori di rischio e fattori protettivi, ha portato recentemente i ricercatori a definirli unitariamente come "disturbi del neurosviluppo", proprio per sottolineare come l'interazione tra i diversi fattori in gioco sia dinamica, complessa e multifattoriale, modificando quindi continuamente le caratteristiche dei disturbi, le loro conseguenze funzionali e l'effetto dell'ambiente e delle cure. Accanto alla prospettiva trasversale (quella del momento della valutazione, qui-ora) è necessaria la prospettiva longitudinale: come sarà il bambino nel tempo e come si modificheranno le sue funzioni in base allo sviluppo e ai legami con altre funzioni con evoluzioni temporali diverse.

La prevalenza appare in progressivo aumento per l'intreccio di diversi elementi: l'aumentata consapevolezza della popolazione, il cambiamento dei criteri diagnostici, l'introduzione di strategie di screening e individuazione precoce che consentono la diagnosi anche di disturbi lievi che in passato non erano individuati, l'aumentata sopravvivenza di soggetti con gravi disabilità, la presenza di modificazioni ambientali (inquinamento, cambiamenti nelle richieste della società, aspetti educativi ed economici ecc.) che possono impattare sullo sviluppo stesso (2). Inoltre, la comorbidità tra disturbi del neurosviluppo è frequentissima, e pone una serie di interrogativi importanti per la ricerca, ma anche per la clinica e per l'organizzazione dei servizi (3). Mentre infatti la maggior parte delle evidenze in letteratura e delle linee guida sono disturbo-specifiche, la maggior parte dei pazienti hanno più disturbi contemporaneamente, che interferiscono a vicenda in positivo o in negativo e modificano la risposta alle cure.

Anche i Disturbi dello spettro autistico, a cui questo numero monografico è dedicato, fanno parte dei disturbi del neurosviluppo, e ne sono un esempio paradigmatico. Sono a genesi multifattoriale, caratterizzati dall'esordio generalmente entro i primi tre anni di vita e da una

diade di sintomi che coinvolgono la comunicazione e l'interazione sociale (compromissione, ritardo o atipicità dello sviluppo delle competenze sociali, compromissione e atipicità del linguaggio e della comunicazione, verbale e non-verbale) e pattern comportamentali caratteristici (ad esempio presenza di comportamenti ritualistici/ripetitivi), con interessi ristretti e/o una particolare sensibilità a stimoli sensoriali. Le caratteristiche della sintomatologia clinica e del deficit sociale e cognitivo sono molto eterogenee in termini di complessità e gravità e possono presentare un'espressione variabile nel tempo. Durano tutta la vita, ma la disabilità conseguente al disturbo può essere soggetta a modificazioni in senso migliorativo (sviluppo di autonomie personali, relazionali e sociali, linguaggio e altre funzioni cognitive) o in senso peggiorativo (comparsa di disturbi del comportamento), specie in assenza di specifici trattamenti.

La comorbilità con altri disturbi del neurosviluppo (disabilità intellettiva, disturbi di linguaggio, disturbo da deficit di attenzione con iperattività, disturbo di coordinazione motoria, ecc.) e/o con altre condizioni cliniche (epilessia, sindromi genetiche rare, ecc.) è particolarmente frequente, e la prognosi, in termini di autonomie personali e sociali e, in genere, di qualità della vita, è fortemente condizionata proprio dalla comorbilità, e nello specifico dal grado di compromissione del funzionamento cognitivo, dal livello di sviluppo della comunicazione e del linguaggio, nonché dalla presenza di altri disturbi del neurosviluppo o emozionali, associati.

Come per tutti gli altri disturbi neuropsichici dell'età evolutiva, il miglioramento della prognosi è legato in modo rilevante alla precocità e appropriatezza degli interventi attivati, in un'ottica di presa in carico fatta di percorsi di cura e di rete coordinata di interventi sanitari, sociali, educativi. Inoltre, la sempre maggiore conoscenza della storia naturale del disturbo permette oggi di poter identificare in anticipo gli elementi di rischio nelle diverse fasi dello sviluppo, e di mirare meglio gli interventi in un'ottica di prevenzione terziaria, in particolare per quanto riguarda la frequente comparsa di disturbi del comportamento.

Gli interventi devono poter essere personalizzati sui bisogni di ogni bambino, secondo priorità ed intensità specifiche, e condivisi con la famiglia. Deve essere garantita la formazione dell'ambiente (scuola, luoghi di aggregazione) in cui si troverà il bambino perché sappia come rapportarsi con lui e offrirgli occasioni positive di sviluppo, e il sostegno alla famiglia, che ha bisogno d'informazioni chiare, precise e continuative, per poter affrontare ogni evento consapevolmente e scegliere il percorso più opportuno per il proprio figlio nelle diverse fasi di vita, in dialogo continuo con gli operatori. Deve inoltre essere garantita la continuità di cura nel passaggio in età adulta, mantenendo un punto di riferimento specialistico che possa affiancare, quando necessario, la presa in carico sociale.

Quali modelli di servizi?

Le caratteristiche dei disturbi del neurosviluppo descritte sopra implicano la necessità di risposte integrate, che tengano conto dei singoli fattori in gioco e delle loro interazioni e che sappiano coordinare tra loro i diversi interventi terapeutico-riabilitativi mirati che sono necessari nel corso dello sviluppo. L'organizzazione dei servizi sanitari, socio-sanitari e sociali dovrebbe quindi strutturarsi in modo da facilitare integrazione, flessibilità e coordinamento degli interventi, per consentire da una parte il miglioramento di efficacia e qualità della vita per il soggetto e la sua famiglia e dall'altra l'ottimizzazione delle risorse messe in campo.

Allo stato attuale, la rete dei servizi sanitari e sociosanitari per i disturbi del neurosviluppo è sostanzialmente composta dai servizi di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza e dai servizi di riabilitazione, pubblici e privati accreditati.

I servizi di NPIA (NeuroPsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza) sono composti prevalentemente da strutture territoriali, alle quali si affiancano un numero limitato di Centri di riferimento, strutture semiresidenziali, strutture residenziali e di ricovero. Le strutture territoriali, a elevata integrazione con le componenti educative e sociali oltre che con quelle ospedaliere, dovrebbero rappresentare il fulcro organizzativo del sistema dei servizi di NPIA. Per la maggior parte dei disturbi NPIA, il percorso diagnostico avviene nei servizi territoriali, fatte salve le componenti maggiormente complesse e rare della valutazione e/o rivalutazione, che possono richiedere le competenze di Centri di riferimento o di strutture ospedaliere di NPIA. Il servizio territoriale rappresenta inoltre la sede principale per la terapia, la riabilitazione e la presa in carico di lungo periodo del bambino, e per la gestione integrata dei bisogni di cura e di salute dello stesso e della sua famiglia (4), anche in raccordo con la scuola e il sociale.

I servizi di riabilitazione, pubblici e privati accreditati, sono anch'essi composti da strutture ambulatoriali, semiresidenziali, residenziali e di ricovero. Il loro mandato è prevalentemente dedicato al percorso riabilitativo dell'utente, ma in alcune realtà in cui sono collocati nell'ambito di IRCCS effettuano anche il percorso diagnostico clinico, e non solo funzionale.

Servizi di NPIA e riabilitazione accreditata dovrebbero essere parte di un'unica rete integrata di servizi, nell'ambito della quale fare riferimento a percorsi diagnostici terapeutici e riabilitativi condivisi per/con gli utenti e i loro familiari.

Punti di forza

In Italia, i modelli di riferimento e le normative esistenti sono molto avanzati. Siamo l'unico Paese al mondo che mantiene integrate neurologia, psichiatria, neuropsicologia e riabilitazione dell'età evolutiva, nell'ottica che bisogna guardare al bambino nel suo insieme e che le disabilità vanno trattate come problemi dello sviluppo mentale e non come disturbi di singole funzioni. Siamo il primo paese che ha garantito l'integrazione delle persone con disabilità nelle scuole di tutti e che continua a garantire il sistematico raccordo tra sanitario, sociosanitario ed educativo; con un limitato ricorso all'ospedalizzazione. Un modello cominciato più di trent'anni fa, mentre a livello internazionale ci si sta arrivando solo recentemente.

Inoltre, abbiamo inoltre alcune caratteristiche ambientali che andrebbero meglio approfondite e valutate, e soprattutto preservate. Il "capitale sociale" dei nostri territori sembra infatti essere protettivo per la salute mentale dei ragazzi (almeno per ora), e lo stesso vale per il sistema scolastico che è un sistema cooperativo e non competitivo, più adatto all'accoglienza degli alunni con disturbi del neurosviluppo. Molti dati evidenziano come nonostante le difficoltà esistenti, l'integrazione scolastica "funziona" meglio della scuola speciale e soprattutto funziona come fattore protettivo e di sviluppo positivo anche per gli altri ragazzi. Lo stesso vale per l'attenzione sempre prestata ad evitare istituzionalizzazioni e ricoveri.

Trasversalmente alle diverse regioni italiane, si assiste a un aumento medio degli utenti seguiti dai servizi di NPIA del 7% l'anno e a un aumento complessivo degli utenti seguiti negli ultimi cinque anni del 45%. Vi è inoltre un progressivo abbassamento dell'età al momento della diagnosi, sempre maggiore attenzione agli interventi precoci, e un aumento specifico degli adolescenti seguiti dai servizi.

In molte realtà si stanno cercando di introdurre modelli organizzativi a matrice, che consentano cioè di tenere insieme la specificità necessaria per la gestione ottimale dei singoli disturbi, attraverso la strutturazione di nuclei multi professionali di operatori che dedicano una parte del proprio tempo ad una linea prevalente di attività (autismo, disturbi di linguaggio, disturbi di apprendimento, ecc.) con attività maggiormente trasversali che rispondono alla

necessità di una buona conoscenza degli altri disturbi del neurosviluppo e consentono di evitare una frammentazione e parcellizzazione delle risposte.

Criticità

Assenza di un sistema informativo e di monitoraggio dedicato

La prima e più rilevante criticità è data dalla mancanza di un sistema informativo e di monitoraggio dedicato ai disturbi neuropsichici dell'età evolutiva, che includa le informazioni relative ai percorsi di cura effettivamente erogati, alla loro appropriatezza e agli esiti ottenuti.

Diviene così impossibile analizzare in dettaglio la situazione esistente e avere a disposizione dati utili per la programmazione. La maggior parte dei sistemi amministrativi non specifici in uso, inoltre, utilizza ancora la classificazione diagnostica ICD-9 (*International Classification of Diseases –9th revision*), ampiamente superata per quanto riguarda i disturbi del neurosviluppo, e non permette la codifica di altre diagnosi oltre alla principale, impedendo conseguentemente la rilevazione delle componenti di comorbidità. Anche nelle poche realtà regionali (sono solo 5) dotate di un sistema informativo almeno parzialmente specifico, esso in genere si limita ai servizi di NPIA e non ricomprende i servizi di riabilitazione, non consentendo quindi di mettere in relazione le diverse informazioni relative agli utenti nella rete e di valutare se le disomogeneità di risposte tra territori adiacenti siano legate alla presenza di altri servizi (e quindi almeno in parte apparenti) o a effettive carenze locali trasversali a tutte le tipologie di servizi. Inoltre, i dati sono resi pubblici solo occasionalmente, spesso con una rilevante sfasatura temporale (tra 2 e 5 anni) e non è previsto un monitoraggio e una diffusione sistematica e completa delle informazioni raccolte.

Tutte le ulteriori criticità che verranno descritte sono quindi desunte dalle informazioni approfondite provenienti da un numero limitato di regioni, e da quanto raccolto nell'ambito del libro bianco SINPIA nel 2014.

Insufficiente risposta ai bisogni di utenti e famiglie

La prevalenza trattata è insufficiente rispetto alla prevalenza attesa: essa è solo al 6% della popolazione in età evolutiva anche nelle regioni con una situazione più favorevole, contro una prevalenza attesa di almeno il 12%, e in molte regioni è addirittura inferiore al 4%. Non è in genere nota la prevalenza degli utenti trattati nei servizi di riabilitazione, né soprattutto quanti di essi siano contemporaneamente seguiti anche in servizi di NPIA.

Nelle situazioni nelle quali è possibile calcolarlo, il numero medio di prestazioni ricevute da ciascun utente è basso, ed è addirittura in diminuzione, con 9 prestazioni medie all'anno per utente contro un atteso di almeno 15. Riesce ad accedere al percorso diagnostico 1 utente su 2 che ne avrebbero necessità. Solo 1 utente su 3 che ha necessità di ricovero ordinario riesce ad accedere ad un reparto di NPIA. La formazione al contesto e il supporto alle famiglie sono solo parziali, la preparazione degli operatori non riesce ad essere sempre in linea con le evidenze scientifiche.

Molti utenti e famiglie restano in lista d'attesa per mesi o addirittura anni, in particolare per quanto riguarda i percorsi terapeutici e riabilitativi (riesce ad accedere in media 1 utente su 3, o chi accede riceve un numero di trattamenti molto minore di quanto sarebbe auspicabile), e le famiglie si trovano a ricorrere sempre più al privato, con costi rilevanti che in tempi di crisi economica sono sempre meno in grado di sostenere.

Molti interventi basati su evidenze scientifiche, soprattutto recenti, non sono ancora disponibili nei servizi.

Organizzazione dei servizi, qualità e quantità delle risorse insufficienti per garantire risposte appropriate

L'attuale struttura organizzativa dei servizi di NPIA e dei servizi di riabilitazione vede una rilevante disomogeneità sia intra- che inter-regionale, sia per quanto riguarda le strutture che i mandati che la quantità e tipologia degli operatori.

In alcune regioni, i servizi di NPIA non esistono come tali e sono presenti solo singoli operatori sparsi nei distretti. In altre, i servizi territoriali di NPIA sono strutturati da decenni come servizi multi professionali che garantiscono risposte ad un bacino di utenza di riferimento, pur con una sempre maggiore flessibilità. Anche nelle situazioni meglio strutturate, mancano le strutture semiresidenziali e residenziali terapeutiche ed i letti per il ricovero ospedaliero, in particolare per quanto riguarda la risposta ai disturbi psichiatrici. Non in tutti i servizi sono presenti le figure professionali necessarie (NPIA, psicologi, logopedisti, Terapisti della Neuro-Psicomotricità dell'Età Evolutiva-TNPEE, fisioterapisti, assistenti sociali, educatori professionali, infermieri, tecnici, amministrativi, ecc.).

A secondo delle realtà locali, i servizi di riabilitazione sono pubblici o, prevalentemente, privati accreditati, sono organizzati in un dipartimento specifico o per linee monoprofessionali separate, accentrano al proprio interno tutte le attività riabilitative oppure no. Le loro attività possono rappresentare una percentuale molto variabile delle risposte riabilitative ai bambini con disturbi del neurosviluppo, compresa tra il 20 e l'80% delle attività di riabilitazione regionali per queste tipologie di utenza. Dal punto di vista normativo, nella maggior parte delle realtà regionali non è prevista una specificità per la riabilitazione dei disturbi neuropsichici dell'età evolutiva, e pertanto i parametri di accreditamento e le tipologie di personale richieste sono quelle dei servizi per l'adulto, che hanno però tipologie di attività e modelli di intervento completamente differenti da quelli necessari in età evolutiva. Inoltre, in genere, l'accesso è sovrazonale e la presa in carico è possibile solo fino a quando è attivo un intervento terapeutico-riabilitativo diretto sul bambino, poi si interrompe e utente e famiglia vengono inviati ai servizi territoriali di NPIA.

Soprattutto, quasi mai i servizi di NPIA e i servizi di riabilitazione pubblici e privati accreditati hanno strutturato un vero sistema coordinato su un territorio vasto, che includa i centri di riferimento, la riabilitazione infantile ex art 26 e le strutture di NPIA dei singoli territori e condivide percorsi diagnostici e terapeutici.

Particolarmente complessa è la gestione della formazione permanente. La rapidissima trasformazione delle conoscenze nelle neuroscienze e delle tecniche diagnostiche e di intervento per i disturbi NPIA richiede un impianto di formazione permanente rilevante e stabile, che è a lungo mancato. In particolare, l'acquisizione di tecniche terapeutiche e riabilitative basate sulle evidenze non può avvenire attraverso aggiornamenti puntiformi ma richiede percorsi formativi approfonditi, con elevato investimento di risorse umane ed economiche (non si tratta di apprendere informazioni, ma di apprendere a saper fare e a saper essere), e la garanzia di adeguata supervisione nel tempo.

Transizione verso l'età adulta

Tra le criticità emergenti, al compimento della maggiore età i pazienti in carico ai servizi di NPIA dovrebbero venire indirizzati ad analoghi servizi sanitari per l'adulto. In realtà, in circa

due terzi dei casi non sono previsti servizi per l'adulto che garantiscano adeguate risposte sanitarie: è il caso delle persone con disturbi specifici di apprendimento, e ancor più delle persone con disabilità o con autismo, che dopo i 18 anni sono spesso considerate esclusivamente di competenza sociale e che quando presentano problemi sanitari complessi trovano risposte puntiformi per specifiche sintomatologie. Assai difficoltoso è anche il passaggio verso i servizi di psichiatria dell'adulto per gli adolescenti con disturbi psichici gravi: mancano procedure standardizzate e la transizione riesce ad avvenire solo per pochi utenti, con il rischio di un vero e proprio abbandono dell'utente e della sua famiglia.

Conclusioni

Nell'ambito del quadro descritto, l'indagine nazionale dell'Istituto Superiore di Sanità, che ha mappato l'offerta sanitaria e sociosanitaria per l'anno 2012 per i minori con autismo, assume una rilevanza particolare, perché può permettere di approfondire la riflessione attraverso il lavoro congiunto tra clinici e ricercatori e l'analisi delle buone pratiche. L'obiettivo è introdurre strategie di miglioramento e capire come meglio indirizzare un monitoraggio dell'offerta stabile nel tempo, garantendo risposte sempre più appropriate a specifici gruppi di utenti senza penalizzare altri.

Bibliografia

1. Belfer ML. Child and adolescent mental disorders: the magnitude of the problem across the globe. *J Child Psychol Psychiatry* 2008; 49: 226-36.
2. Atladottir HO, Schendel DE, Parner ET, Henriksen TB. A descriptive study on the neonatal morbidity profile of autism spectrum disorders, including a comparison with other neurodevelopmental disorders. *J Autism Dev Disord*;2015;45(8):2429-4.
3. Thapar A, Cooper M, Rutter M. Neurodevelopmental disorders. *Lancet Psychiatry* 2017;4(4):339-46.
4. Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza. *Proposta di Modello Organizzativo per la rete dei Servizi di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza*. Milano: SINPIA; 2007. Disponibile all'indirizzo: <http://www.sinpia.eu/scientifiche/sezione/cat//page/documenti>, ultima consultazione 13/07/2017