Organo Ufficiale della
**SOCIETÀ ITALIANA
di NEUROPSICHIATRIA
dell'INFANZIA e dell'ADOLESCENZA**

www.sinpia.eu

Giornale di
NEUROPSICHIATRIA DELL'ETÀ EVOLUTIVA

Censita in PsycINFO e Elsevier Nursing Database EMcare

Periodico quadrimestrale - Agosto - POSTE ITALIANE SPA - Spedizione in Abbonamento Postale
D.L. 353/2003 conv.in L.27/02/2004 n°46 art.1, comma 1, DCB PISA - ISSN: 0392-4483 (Print) - ISSN 2611-2884 (Online)

VOL. 43
02 2023

PACINI
EDITORE
MEDICINA

Giornale di
NEUROPSICHIATRIA DELL'ETÀ EVOLUTIVA

Organo Ufficiale della
SOCIETÀ ITALIANA
di NEUROPSICHIATRIA
dell'INFANZIA e dell'ADOLESCENZA

Censita in PsycINFO e Elsevier Nursing Database EMcare

DIREZIONE

Direttore Editoriale

Elisa Fazzi (Presidente SINPIA)

Direttore Scientifico

Renato Borgatti

Vice-Presidenti SINPIA

Oliviero Fuzzi
Carmela Bravaccio

Consiglieri SINPIA

Costantino Antonella (Past president)
Rizzo Renata (Consigliere tesoriere)
Bravaccio Carmela (Direttore sito)
Camuffo Mauro (Consigliere)
Orcesi Simona (Consigliere)
Penge Roberta (Consigliere)
Scuccimarra Goffredo (Consigliere)
Zanus Caterina (Consigliere)
Mariani Alessandro (Segretario)
Margari Lucia (Revisore dei conti)
Monti Annalisa (Revisore dei conti)
Dalla Bernardina Bernardo (Membro)
Farrugguia Rocco (Membro)
Leuzzi Vincenzo (Membro)
Molteni Massimo (Membro)

Coordinatori Sezioni Scientifiche

Nardo Nardocci
Rosamaria Siracusano
Andrea Guzzetta
Elisa Colombi
Stefania Millepiedi
Michele Suprani

Segretari Regionali SINPIA

Ancora Enza (Lazio)
Capriotti Tiziana (Umbro-Marchigiana)
Cocchiaro Cecilia (Campano-Molisana)
Darra Francesca (Triveneta)
Landi Mario (Toscana)
Legge Maria Pia (Aprutina)
Nobili Lino (Liguria)
Paba Silvia (Sardegna)
Pirro Orazio (Piemonte-Valle d'Aosta)
Russo Giuseppina (Calabria)
Scifo Renato (Sicilia)
Ventura Patrizia (Apulo Lucana)
Visconti Paola (Emilia Romagna)
Vizziello Paola (Lombardia)

Comitato di Redazione

Brizzi Alessandra
D'Amico Laura
Grumi Serena
Morelli Federica
Parravicini Stefano
Pasca Ludovica
Perucco Francesca
Varesio Costanza

Consiglio Scientifico SINPIA - Advisory Board

Alberini Cristina
Barthelemy Catherine
Cioni Giovanni
Fedrizzi Ermellina
Guerrini Renzo
Nardocci Franco
Vitiello Benedetto

Copyright by

Società Italiana di Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA)

EDIZIONE

Pacini Editore Srl
Via Gherardesca, 1 - 56121 Pisa
Tel. 050 313011 - Fax 050 3130300
info@pacinieditore.it - www.pacinimedicina.it

Direttore Responsabile: Patrizia Alma Pacini

PACINI EDITORE MEDICINA

02/ VOL. 43 2023

INDICE

Editoriale

R. Borgatti, E.M. Fazzi 47

Case report e Revisione letteratura

Emimegaloencefalia neonatale con epilessia farmaco-resistente: un caso clinico
Hemimegalencephaly with treatment-refractory epilepsy in newborns: a case report
S. Sottemano, A. Somà, C. Marinaccio 48

"Ears of the lynx sign" in paziente di 5 anni: case report
"Ears of the lynx sign" in a 5-year-old child: a case report
G. Teghille, C. Marinaccio, B. Vitiello..... 52

Area Sezioni Scientifiche

Psichiatria dell'Età Evolutiva

Parent training in lingua arabo-marocchina per i minori affetti da disturbo dello spettro dell'autismo: limiti e potenzialità della telemedicina
Parental Training for Autism Spectrum Disorder in Arab language: limits and potential of telemedicine
M. Caldognetto, M. Cambiano, S. Pavone, S. Rossetti, B. Fantino, A. Meletti, K. Kharmoud, M. Boulam, O. Barbìn, P. Cappa..... *55*

Epidemiologia e Organizzazione dei Servizi NPIA

Prima e dopo la pandemia: una UFSMIA toscana a confronto con i servizi della rete di Neuropsichiatria Infantile del Piemonte
Before and after the pandemic: a tuscan UFSMIA compared with the services of the Child Neuropsychiatry Network of Piedmont
M. Camuffo, S. Dei..... 80

Riabilitazione Dell'Età Evolutiva

Dalla Consensus Conference sui disturbi primari del linguaggio alla pratica clinica: un'esperienza di audit
From the Consensus Conference on primary language disorders to clinical practice: an audit experience
M.E. Sali, R. Pozzoli, S. Proserpio, I. Civelli, C. Dozio, M. Molteni, A. Salandi 90

L'intervista

Giornata nazionale per la promozione del Neurosviluppo 2023 2° edizione
Intervista alla Professoressa Elisa Maria Fazzi
a cura di S. Parravicini..... 98

Intervista alla Dottoressa Antonella Riva
a cura di C. Varesio..... 100

Intervista al Professor Andrea Eugenio Cavanna
a cura di A. Brizzi..... 102

Sezioni Regionali

Sezione regionale SINPIA Lombardia 104

Spazio Associazioni

Dynamo Camp 105

Recensione

Ruth Sienkiewicz-Mercer con Steven B. Kaplan. Alzo gli occhi per dire sì. Una straordinaria storia alle origini della Comunicazione Aumentativa. Traduzione italiana di Sara Ridolfi. Homeless Book edizioni 2022.
a cura di F. Perucco 108

Lettere

Un'esperienza di un trattamento multidisciplinare integrato in teleriabilitazione per i disturbi dello spettro autistico
A. Ferrari, S. Grumi, L. Zampini, P. Meucci, L. Provenzi 110

Essere *siblings*
C.A. Quaranta 112

La Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza e Pacini Editore srl informano i lettori e gli utenti della Rivista Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva che gli articoli pubblicati rispecchiano esclusivamente la ricerca e l'opinione degli autori firmatari dei contenuti. Tali articoli quindi non rappresentano e non vogliono in alcun modo costituire indicazioni o linee guida della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza stessa. Questo a differenza dei testi e contenuti che esplicitamente siano dichiarati di ufficiale matrice istituzionale e pubblicati nelle apposite rubriche della Rivista dedicate alle Linee Guida della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza.
La Rivista Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva viene inviata a soci abbonati, medici, operatori sanitari, solo ed esclusivamente per l'aggiornamento professionale, informare e promuovere attività e prodotti/servizi strettamente inerenti e attinenti alla professione degli utenti, garantendo sempre una forte affinità tra il messaggio e l'interesse dell'utente. Si prega i prendere visione della Privacy Policy al seguente link: http://www.pacinimedicina.it/privacy-policy-informativa-privacy/. Per comunicazioni/informazioni: info@pacinieditore.it
L'editore resta a disposizione degli aventi diritto con i quali non è stato possibile comunicare e per le eventuali omissioni. Le fotocopie per uso personale del lettore (per propri scopi di lettura, studio, consultazione) possono essere effettuate nei limiti del 15% di ciascun volume/fascicolo di periodico, escluse le pagine pubblicitarie, dietro pagamento alla SIAE del compenso previsto dalla Legge n. 633 del 1941 e a seguito di specifica autorizzazione rilasciata da CLEARedi: https://www.clearedi.org/topmenu/HOME.aspx. I dati relativi agli abbonati sono trattati nel rispetto delle disposizioni contenute nel D.Lgs. del 30 giugno 2003 n. 196 e adeguamenti al Regolamento UE GDPR 2016 (General Data Protection Regulation) a mezzo di elaboratori elettronici ad opera di soggetti appositamente incaricati. I dati sono utilizzati dall'editore per la spedizione della presente pubblicazione. Ai sensi dell'articolo 7 del D.Lgs. 196/2003, in qualsiasi momento è possibile consultare, modificare o cancellare i dati o opporsi al loro utilizzo scrivendo al Titolare del Trattamento: Pacini Editore Srl - Via A. Gherardesca 1 - 56121 Pisa. Per ulteriori approfondimenti fare riferimento al sito web http://www.pacinieditore.it/privacy/.
Aut. Trib. di Milano n. 425 dell'14/11/198. Pubblicato online nel mese di dicembre 2021. Rivista registrata presso "Registro pubblico degli Operatori della Comunicazione" (Pacini Editore srl - n. di registrazione n. 6269 - 29/8/2001).

Editoriale

Renato Borgatti[1], Elisa Maria Fazzi[2]

[1] Direttore GINPEE; [2] Presidente SINPIA

Caro Lettore,

dopo il numero "speciale" con cui si è aperto il 2023 dedicato al compianto Professor Zuddas, riprende la nomale programmazione del nostro giornale con interventi di giovani in formazione, articoli originali, notizie dalle associazioni e dalle sezioni regionali.
Nel mese di maggio si è svolta, per il secondo anno, la giornata che la SINPIA ha voluto dedicare alla promozione del neurosviluppo. Vi rimandiamo all'intervista, riprodotta in audio-video sul sito e trascritta integralmente nel giornale, per cogliere gli elementi salienti che la caratterizzano.
Oggi le neuroscienze stanno documentando come fattori genetici e neurobiologici si intersecano e si influenzano con fattori ambientali per costituire quei network cerebrali che saranno alla base del futuro comportamento e dello stile con cui il soggetto reagirà agli eventi della vita. Fragilità e resilienza trovano nei primi 1000 giorni, come si è soliti oggi identificare il periodo di massima sensibilità per il successivo sviluppo, le loro basi neurobiologiche anche grazie alla qualità delle cure che il bimbo ha ricevuto. È indispensabile quindi promuovere il neurosviluppo fin dalla nascita, incrementare i fattori protettivi e diminuire l'impatto dei fattori di rischio e, quando compaiono dei disturbi, intercettarli e prenderli in carico rapidamente.
Fattori di rischio (per esempio la nascita pretermine o i deficit sensoriali) e franche patologie (malattie rare ad esordio precoce, disturbi dello spettro dell'autismo) esordiscono in queste prime fasi dello sviluppo condizionandolo e producendo effetti che permarranno per tutta la vita. Centrare l'attenzione sul neurosviluppo quindi vuol dire da una parte focalizzarsi sulle prime fasi della vita ma anche avere bene in mente manifestazioni cliniche della seconda infanzia, dell'adolescenza o dell'età adulta. E questo non solo per migliorare i nostri modelli di cura ma anche per sviluppare interventi di prevenzione.
E non possiamo pensare di fare prevenzione senza coinvolgere come parti attive del processo di sviluppo i genitori. Oggi si parla molto di "genitorialità responsiva" per sottolineare il ruolo propositivo giocato dai genitori e dalle pratiche da loro messe in atto per uno sviluppo sano ed equilibrato. Ma i genitori vanno accompagnati e sostenuti, forse ancor di più in presenza di un disturbo, perché non siano soli ad elaborare il dolore e perché diventino i principali alleati nei processi di cura.

Case report e Revisione letteratura

Emimegaloencefalia neonatale con epilessia farmaco-resistente: un caso clinico

Hemimegalencephaly with treatment-refractory epilepsy in newborns: a case report

Stefano Sottemano[1], Alessandra Somà[1], Cristina Marinaccio[2]

[1] SC Neuropsichiatria U, Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Torino; [2] SSD Neurologia Pediatrica, Città della Salute e della Scienza di Torino

Riassunto

L'emimegaloencefalia (HMEG) è una condizione malformativa, di tipo amartomatoso, molto rara. La diagnosi può essere effettuata tramite l'utilizzo delle convenzionali metodiche di immaging sia durante il periodo prenatale che dopo la nascita. L'epilessia ne è la principale manifestazione, spesso si manifesta nei primi giorni di vita ed è spesso di difficile gestione dato l'alto tasso di farmacoresistenza.

A. è una neonata con sospetta diagnosi prenatale di HMEG nata presso la nostra struttura con esordio di crisi convulsive in prima giornata di vita di difficile gestione. Nei 6 mesi di degenza sono stati impiegati diversi farmaci anticrisi senza ottenere un miglioramento della traccia EEG ed è stata posta diagnosi definitiva per mezzo di positività ai test genetici per mutazione del gene PIK3CA per cui è stata introdotta terapia con alpelisib previa autorizzazione per uso compassionevole. Questo *case-report* vuole portare la nostra esperienza con questa condizione molto rara e proporre uno spunto di riflessione sull'impiego di farmaci off-label ma con meccanismo di azione noto.

Parole chiave: emimegaloencefalia, epilessia, farmacoresistente, alpelisib, neonato

Summary

Hemimegaloencephaly (HMEG) is a very rare malformative hamartomatous condition. The diagnosis can be made using conventional imaging methods both during the prenatal period and after birth. Epilepsy is the main manifestation, often manifests itself in the first days of life and is often difficult to manage given the high rate of drug resistance.

A. is a newborn with suspected prenatal diagnosis of HMEG born at our unit with onset of seizures in the first day of life. During the 6 months of hospitalization, several antiseizure medications were used without obtaining an improvement in the EEG trace. Definitive diagnosis was made by means of positive genetic tests for mutation of the PIK3CA gene for which therapy with alpelisib was introduced with compassionate use authorization. This case-report wants to bring our experience with this very rare condition and propose a food for thought on the use of off-label drugs.

Key words: hemimegalencephaly, epilepsy, treatment-refractory, alpelisib, newborn

INTRODUZIONE

L'emimegaloencefalia (HMEG), malformazione congenita di tipo amartomatoso, è una condizione molto rara. L'HMEG si caratterizza per una crescita cerebrale eccessiva limitata ad un solo emisfero e differisce da tutte le altre disgenesie cerebrali in quanto l'estrema asimmetria interemisferica che si viene a creare non corrisponde a nessuno stadio di sviluppo cerebrale fisiologico del cervello umano, e non è associata ad altre patologie metaboliche o neurodegenerative [1,2]. Tale condizione può essere diagnosticata già durante la gravidanza per mezzo dell'ecografia ostetrica durante i comuni controlli ginecologici o attraverso l'esecuzione di una risonanza magnetica fetale. Inoltre, può essere rilevata dopo la nascita attraverso l'ecografia transfontanellare [3] o per mezzo di una risonanza magnetica cerebrale convenzionale. Negli ultimi anni la ricerca

CORRISPONDENZA

Stefano Sottemano, Frazione San Giuseppe 102, 10050 Giaglione (TO) - E-mail: stefano.sottemano@unito.it

scientifica ha identificato la mutazione del gene PIK3CA come una possibile causa di questa condizione patologica. Le sindromi correlate alla mutazione del gene PIK3CA (PROS) si caratterizzano infatti per una crescita eccessiva di differenti distretti corporei, incluso il sistema nervoso centrale [4].

Attualmente si conoscono tre differenti sottotipi di HMEG: *Isolata*, un disordine sporadico senza alcun coinvolgimento sistemico; *Sindromica*, associata con altre sindromi come quelle neurocutanee o talvolta con l'emipertrofia emicorporale; e *Totale* nella quale si evidenzia anche un ingrandimento ipsilaterale del tronco encefalico e del cervelletto.

In tutte e tre le forme di HMEG il quadro neurologico è il medesimo: epilessia, frequentemente non trattabile, severo quadro di ritardo neuropsicomotorio ed emiparesi. L'epilessia, la manifestazione maggiormente frequente, spesso è refrattaria ai trattamenti antiepilettici e questo la rende la condizione più grave nella quale l'HMEG si manifesta. Si possono riscontrare differenti tipi di crisi e sindromi epilettiche, come la Sindrome di Othara e la sindrome di West. Quest'ultima esordisce nel 50% dei pazienti ed è la condizione maggiormente osservata nei pazienti affetti da HMEG.

Il principale obiettivo terapeutico nei confronti di questa condizione è la gestione delle crisi epilettiche. La difficile gestione delle crisi solitamente rende necessario introdurre in terapia differenti farmaci anticrisi Questo determina un aumento del rischio di comparsa di tossicità e di effetti collaterali, rendendo quindi necessario un attento monitoraggio dei livelli sierici dei farmaci introdotti. Nei pazienti refrattari ad ogni terapia anticrisi si può ricorrere, in seconda linea, ad emisferectomia o ad una disconnessione emisferica transventricolare. L'intervento fisioterapico infine è di fondamentale importanza sia per i pazienti in terapia farmacologica sia per i pazienti nei quali si è ricorsi alla neurochirurgia [5] Negli ultimi anni sono stati resi disponibili sul mercato alcuni trattamenti target per le sindromi PROS come l'alpelisib, un inibitore selettivo della PIK3, licenziato in USA dall'FDA per pazienti tra i 2 e i 18 anni con sindromi PROS somministrando una dose di partenza di 50 mg la quale può essere aumentata dopo i 6 anni di età [5]. In Europa ed in Italia alpelisib è licenziato solamente per tumori della mammella avanzati HER2 negativi in donne post-menopausa.

CASO CLINICO

A. è una neonata nata a termine a 38 + 3 settimane di età gestazionale per parto cesareo da gravidanza trascurata scoperta a 24 settimane di gestazione, alla medesima età gestazione viene eseguita una ecografia morfologica e si riscontra una malformazione cerebrale complessa. Viene quindi eseguita una risonanza magnetica fetale a 24 + 3 settimane la quale conferma il quadro clinico di HMEG-destra con associati pattern displastici della corteccia emisferica destra ed un quadro di polimicrogiria in evoluzione. Vengono quindi effettuati alcuni test genetici (QF-PCR, Array CGH e la *Next Generation Sequencing* per i geni correlati a malformazione cerebrale) su liquido amniotico, i quali risultano negativi.

Alla nascita A. pesa 3540 gr con un Apgar di 9/9 ed EGA da funicolo con Ph 7,295, pCO2 57,2, pO2 15,6, Hb 17,6. Nella prima giornata di vita A. presenta un episodio critico caratterizzato da mioclonie agli arti superiori ed ipertonia diffusa. Viene quindi eseguito un EEG (Fig. 1) che mostra una grave destrutturazione dell'elettrogenesi, un pattern di tipo di *burst suppression* che si alterna ad anomalie irritative (punta, punta-onda e punta-onda lenta) maggiormente rappresentate a livello dell'emisfero di destra. Viene somministrato un primo bolo di Fenobarbital di 20 mg/kg senza alcuna risposta alla traccia EEG, quindi, viene somministrato un secondo bolo di 15 mg/kg senza alcuna risposta elettro-clinica infine viene iniziato midazolam in infusione continua a 0,1 mg/kg con conseguente risposta alla traccia EEG e clinica. Alla valutazione neurologica A. risponde allo stimolo doloroso agli arti inferiori con un tono estensorio, si evidenzia ipotonia generalizzata con fontanella anteriore normotesa e larga e si evidenzia una asimmetria del volto e del cranio.

Nei giorni seguenti al primo episodio critico viene effettuata una risonanza magnetica con conferma del quadro di HMEG (Fig. 2) e viene avviato un monitoraggio intensivo EEG a causa del persistere del severo quadro di encefalopatia epilettica con diverse anomalie.

Dopo una prova di svezzamento del midazolam in corso di introduzione ed aumento della fenitoina a 2,5 mg/kg x 2 die, si è osservato un deterioramento dell'EEG con la comparsa di un'attività irritativa ritmica nelle zone temporo-occipitali di destra (Fig. 3). A causa della persistenza di un grave quadro EEG, si è reso necessario tentare diversi trattamenti antiepilettici in diverse associazioni e in diversi dosaggi durante tutti i 6 mesi di ospedalizzazione nella nostra unità, tra cui midazolam e fenitoina, vigabatrin, levetiracetam, topiramato, clonazepam e lorazepam. Inoltre, è stato effettuato un ciclo di somministrazione di ACTH 3 UI/kg/die per 4 giorni, seguito da tetracosactide depot 0,15 mg/die i.m. a circa 2 mesi di età.

È stata inoltre richiesta una consulenza neurochirurgica in collaborazione con il reparto di Neurochirurgia Pediatrica dell'Ospedale Niguarda di Milano, a seguito della quale è stato deciso di non procedere all'emisferectomia o alla disconnessione emisferica transventricolare a causa della gravità del quadro clinico, della bassa età

Figura 1. EEG effettuato alla nascita (ampiezza 30 µV/mm).

e dell'alto rischio di non sopravvivenza della paziente all'intervento chirurgico.

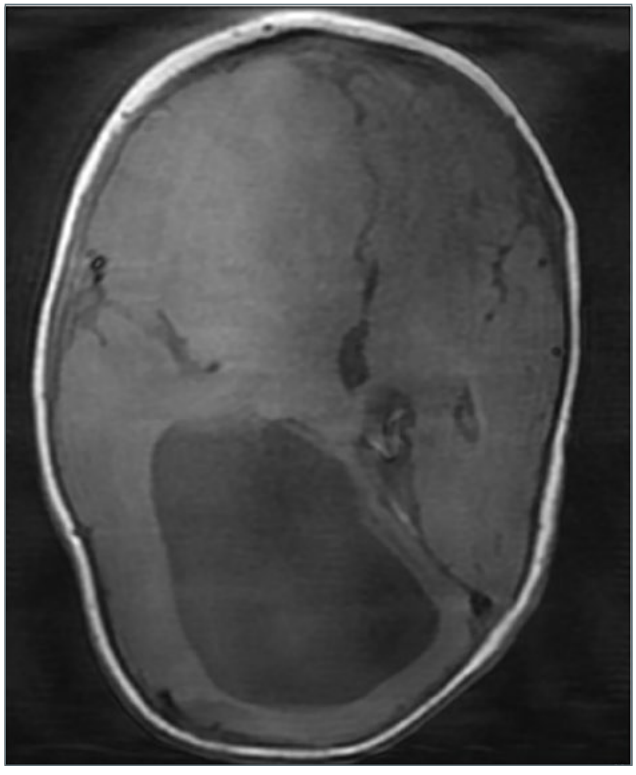

Figura 2. Risonanza magnetica a 9 giorni di vita.

Durante la degenza A. è stata sottoposta anche ad un *counseling* genetico che ha evidenziato un'ipercrescita fibrolipomatosa del viso sulla quale è stata eseguita una biopsia cutanea per l'effettuazione di analisi genetiche che hanno mostrato la presenza di una variante di PIK3CA H1047-Y/R/L. In questo complesso contesto clinico e genetico nessuno tra i farmaci utilizzati ha mostrato una comprovata efficacia. I genetisti hanno proposto di introdurre una terapia con alpelisib 25 mg/die per sondino nasogastrico previo ottenimento del consenso del comitato etico per l'uso compassionevole. La dose di alpelisib è stata aumentata in considerazione della crescita di A. fino a un dosaggio di 25 mg + 25 mg/die.

A. è stata dimessa a 6 mesi di età dall'ospedale, affidata alle cure della madre adottiva, con una grave encefalopatia epilettica sintomatica di una disfunzione neurologica destra grave resistente al trattamento ed in politerapia (lorazepam 0,75 mg, vigabatrin 700 mg x 2/giorno, topiramato 30 mg x 2/giorno, fenitoina 20 mg + 30 mg, clonazepam 0,3 mg x 3/giorno).

L'ultimo EEG a nostra disposizione effettuato presso altra sede a 8 mesi e mezzo mostrava un tracciato con ipsaritmia diffusa e la registrazione di tre episodi critici focali con correlato clinico.

Al controllo dei 10 mesi di vita presentava movimenti rotatori del capo, necessitava ancora di sostegno e facilitazione nella postura, era presente orientamento verso fonti luminose ed acustiche. Per quanto riguarda

Figura 3. EEG effettuato a 83 giorni di vita (ampiezza 30 µV/mm).

il piano relazione veniva descritto un contatto visivo fugace, episodi di riso spontaneo di breve durata e saltuari vocalizzi in risposta a bisogni quali dolore o necessità di alimentarsi. Considerato il quadro clinico e le acquisizioni si è deciso di mantenere la terapia con alpelisib a dosaggio di 25 mg x 2/die (5,25 mg/kg/die).

CONCLUSIONI

Al giorno d'oggi abbiamo ancora una conoscenza molto limitata dell'HMEG, della sua gestione clinica e prevenzione. È ben noto come l'epilessia refrattaria giochi un ruolo importante anche sull'esito del neurosviluppo; tuttavia, le politerapie per trattare e controllare lo stato epilettico in questo caso hanno mostrato scarsa efficacia. Durante tutta la degenza ospedaliera A. non è mai stata in grado di relazionarsi né con i medici, né con la madre adottiva, non possiamo quindi formulare una prognosi sulle sue future capacità cognitive. Tuttavia, al controllo a 10 mesi A. mostrava una minima interazione con l'esaminatore, inoltre sono stati riferiti momenti di ricerca dei genitori per soddisfare i propri bisogni e manifestare le proprie emozioni attraverso l'emissione di suoni. Occorrerà monitorare attentamente lo sviluppo neuropsicomotorio, neuroradiologico e neurofisiologico in modo da valutare quali possano essere i benefici dell'introduzione in terapia di alpelisib in questi piccoli pazienti anche attraverso l'uso *off-label*.

Studi futuri dovrebbero mirare inoltre ad individuare nuove strategie terapeutiche o nuove tecnologie per test genetici in gravidanza al fine di informare e sensibilizzare i genitori sul rischio e sugli esiti clinici di queste patologie nei neonati.

Bibliografia

1 Flores-Sarnat L. Hemimegalencephaly: part 1. Genetic, clinical, and imaging aspects. J Child Neurol 2002;17:373-384; discussion 384. https://doi.org/10.1177/088307380201700512

2 Flores-Sarnat, Laura et al. Hemimegalencephaly: part 2. Neuropathology suggests a disorder of cellular lineage. J Child Neurol 2003;18:776-785. https://doi.org/10.1177/08830738030180111101

3 Hung PC, Wang HS. Hemimegalencephaly: cranial sonographic findings in neonates. J Clin Ultrasound 2005;33:243-247. https://doi.org/10.1002/jcu.20121

4 Douzgou S, Rawson M, Baselga E, et al. A standard of care for individuals with PIK3CA-related disorders: An international expert consensus statement. Clin Genet 2022;101:32-47. https://doi.org/10.1111/cge.14027

5 Mirzaa G, Graham JM, Keppler-Noreuil K. PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum 1993.

Case report e Revisione letteratura

"Ears of the lynx sign" in paziente di 5 anni: case report

"Ears of the lynx sign" in a 5-year-old child: a case report

Guido Teghille[1], Cristina Marinaccio [2], Benedetto Vitiello[1]

[1] SC Neuropsichiatria Infantile, Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Torino; [2] SSD Neurologia Pediatrica, Città della Salute e della Scienza di Torino

Riassunto

La paraparesi spastica ereditaria (*Hereditary Spastic Paraplegia*, HSP) rappresenta un gruppo eterogeneo di disturbi neurodegenerativi ereditari caratterizzati da una progressiva spasticità a livello degli arti inferiori con un esordio insidioso. Sono noti 80 tipi di HSP, classificati sulla base della mutazione genetica. Nel caso di HSP11 e HSP15 (il principale tipo autosomico recessivo di HSP), oltre al reperto neuroradiologico di assottigliamento del midollo spinale, è possibile riscontrare alterazioni a carico del corpo calloso e della sostanza bianca periventricolare note come "the ears of the lynx sign" (segno delle orecchie della lince). Riportiamo qui un caso di un bambino di 5 anni con quadro clinico sospetto per HSP e riscontro di "the ears of the lynx sign".

Parole chiave: paraparesi spastica ereditaria, ears of the lynx sign, epilessia

Summary

Hereditary Spastic Paraparesis (HSP) syndrome includes a group of inherited, progressive, neurodegenerative disorders with insidious onset and with the core clinical feature of lower limb spasticity with variabile dorsal column involvement. About 80 types of HSP have been reported, classified on the basis of genetic mutations. In HSP11 and HSP15 (the principal autosomal recessive type of HSP), in addition to the neuroradiological finding of spinal cord thinning, typical signs are found in the corpus callosum and periventricular white matter that are referred to as "the ears of the lynx sign". We here report the diagnostic process in a case of "ears of lynx sign" in a child suspected of HSP.

Key words: hereditary spastic paraparesis, ears of the lynx sign, epilepsy

INTRODUZIONE

La paraparesi spastica ereditaria (*Hereditary Spastic Paraplegia*, HSP) è una categoria diagnostica comprendente un gruppo eterogeneo di disturbi neurodegenerativi ereditari il cui sintomo cardine risulta essere una progressiva spasticità a livello degli arti inferiori. Ad oggi sono state individuate più di 80 mutazioni responsabili di questa patologia con ereditarietà autosomica recessiva, autosomica dominante, X-linked o, più raramente, mitocondriale [1]. Mutazioni de novo risultano responsabili nel 13-40% dei casi [2]. La prevalenza stimata a livello globale è di 1-5 ogni 100.000 [3,4].

Da un punto di vista clinico si distinguono, secondo la classificazione di Harding [5], forme pure e forme complesse, in base all'associazione con altre manifestazioni cliniche (quali epilessia, disabilità intellettiva, atassia, atrofia muscolare, neuropatia periferica, etc). In base all'età di insorgenza, si distinguono inoltre una forma di tipo I, ad insorgenza precoce (< 35 anni), ed una di tipo II, classica, ad insorgenza tardiva (> 35 anni). Dal punto di vista neuroradiologico non è sempre possibile riscontrare alterazioni. Tra i reperti maggiormente rappresentati alla risonanza magnetica (RM) risultano l'assottigliamento del midollo spinale, alterazioni a carico della sostanza bianca e riduzione della sostanza grigia, che tuttavia mostrano una bassa specificità [6]. Il riscontro di un pattern specifico, definito "ears of the lynx sign", nelle sequenze T2-pesate caratterizzato dalla presenza di iper-intensità a livello del fornice anteriore del corpo calloso, associato o meno all'assottigliamento

CORRISPONDENZA

Guido Teghille, SC Neuropsichiatria Infantile, Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Torino - E-mail: guido.teghille@unito.it

dello stesso, è risultato associato a specifici sottotipi di HSP, in particolare nelle forme autosomiche recessive HSP11 e HSP15 [7].

CASE REPORT

Z., un bambino di 5 anni, giunge presso la neuropsichiatria infantile del nostro ospedale, inviato dal pediatra per approfondimenti in merito a un sospetto disturbo del movimento, persistente fin dai primi mesi di vita.
Secondogenito, nato a termine, da genitori non consanguinei, per taglio cesareo urgente per scarsa progressione durante il parto. Riferito benessere in epoca perinatale, non difficoltà nella suzione. Deambulazione autonoma raggiunta in epoca con tendenza cadute frequenti, talvolta cammino sulle punte. Segnalato da sempre impaccio motorio con particolare difficoltà e lentezza nello svolgimento delle attività quotidiane. Riferita faticabilità (cammino e scrittura) rispetto ai pari senza comparsa di sintomatologia algica o crampi, talvolta lieve rigidità agli arti superiori.

Dal punto di vista emotivo e relazionale descritto come tendenzialmente isolato nel contesto dei pari, un legame amicale privilegiato. Riferita difficoltà nella gestione delle emozioni e scarsa tolleranza alla frustrazione.
All'età di 4 anni di episodi parossistici notturni caratterizzati da raggiungimento della posizione seduta, movimenti stereotipati del capo e scarsa contattabilità, della durata di circa un minuto. Familiarità silente per patologie di interesse neuropsichiatrico.
Alla valutazione clinica riscontro di esauribilità rispetto alla forza in tutte le prove effettuate nei vari distretti. Mingazzini caratterizzato da tentennamento e riposizionamento, maggiormente accentuato agli arti superiori. Minima tensione a carico della tibio-tarsica. Iperreflessia con lieve asimmetria (maggiore a sinistra). Non segni di spasticità nei diversi distretti esplorati. Motricità oculare estrinseca di norma. Salto bipodalico possibile con discreto stacco da terra. Impaccio nel cammino in tandem. Deambulazione autonoma possibile anche sulle punte, con più difficoltà sui talloni per un minimo deficit di dorsiflessione.

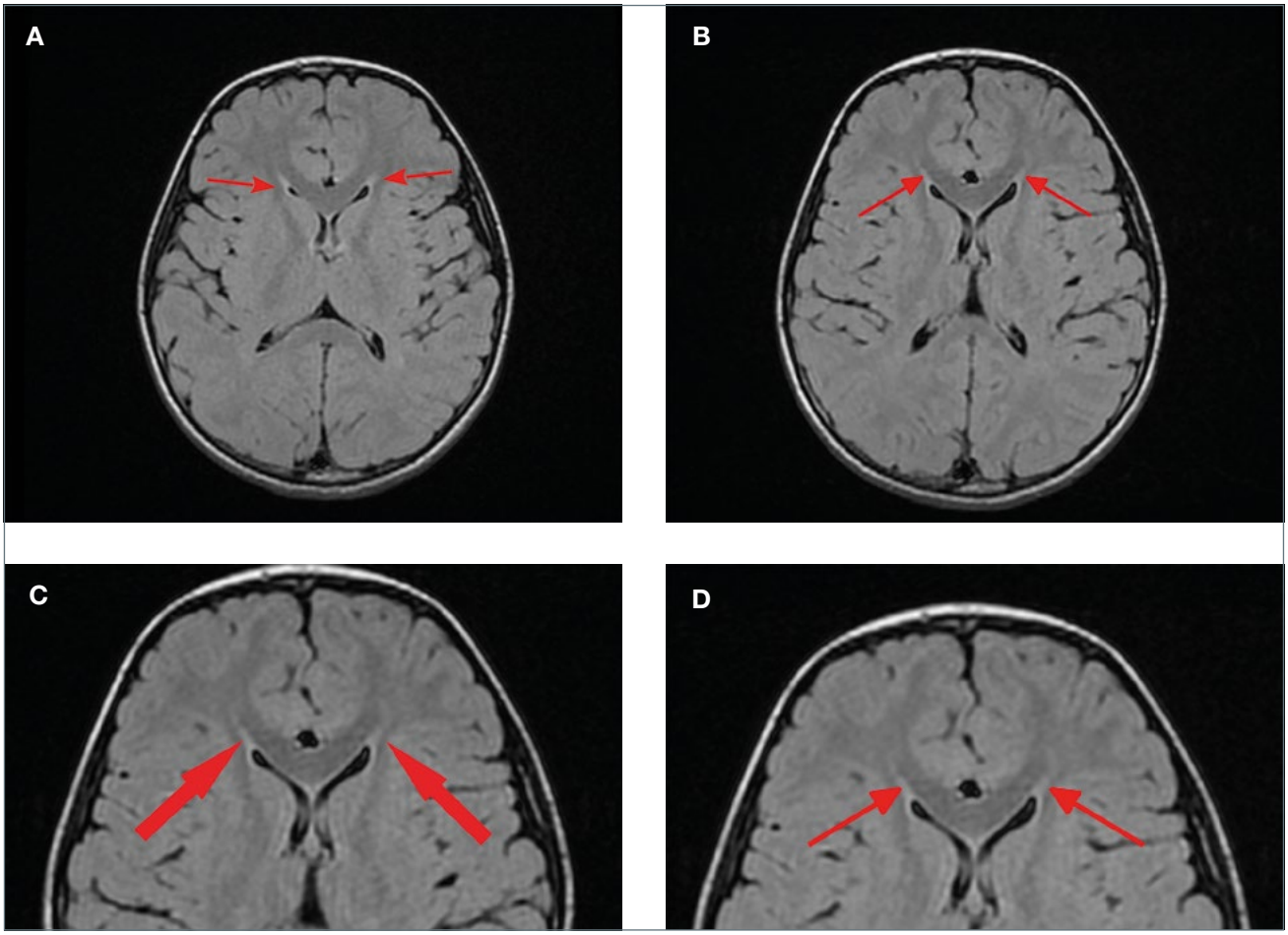

Figura 1. "Ears of the lynx sign": iperintensità in corrispondenza dei corni frontali dei ventricoli laterali, riscontrata nelle sequenze T2 FLAIR alla RM.

Effettuati approfondimenti strumentali comprensivi di EEG in privazione parziale di sonno ("Anomalie epilettiformi fronto-temporali destre in veglia, attivate dal sonno dove compaiono anche anomalie ad espressione diffusa in tracciato adeguatamente strutturato anche se incostantemente asimmetrico. Un episodio di verosimile natura critica elettrica emisferico destro in sonno") e risonanza magnetica encefalo (Fig. 1) ("presenza di lineari iperintensità T2/Flair in corrispondenza della sostanza bianca adiacente i corni frontali dei ventricoli laterali (tipo "ears of the lynx" sign). […] Non evidenti alterazioni morfologiche, in particolare regolare morfologia e spessore del corpo calloso.").
Nel sospetto di un quadro di comorbilità epilettica veniva quindi avviata terapia antiepilettica con acido valproico, poi sospesa in corso di titolazione per segnalata irritabilità importante, iperattività e crisi di rabbia quindi sostituita con levetiracetam (fino a dosaggio di 32 mg/kg/die).
Eseguito inquadramento neuropsicologico con riscontro di risorse cognitive adeguate (*Kaufman Assessment Battery for Children second edition*: FCI: 99; MPI: 106; NVI: 92) nel contesto di difficoltà nella motricità fine e nell'orientamento degli oggetti. Dal materiale testistico compilato dai genitori (ABAS-II, CBCL, CPRS-R), è emerso un funzionamento adattivo compromesso rispetto a quanto atteso per l'età con problematiche di rilievo nella regolazione emotiva e nella relazione con l'altro.
Si concordava esecuzione pannello genetico per la ricerca delle mutazioni compatibili con HSP in considerazione della specificità del reperto radiologico come riportato in letteratura (Sens. 78.8-97.0; Spec. 90.9-100) [7]. Valutate le caratteristiche cliniche si avviava in contemporanea il sequenziamento diretto del singolo gene ZFYVE26 responsabile dell'HSP15, risultato privo di significato patogenico [8]. In attesa della refertazione del pannello genetico completo si effettuavano approfondimenti ematochimici e metabolici per la diagnosi differenziale.

CONCLUSIONI

Il segno "ears of the lynx" rappresenta un reperto neuroradiologico la cui specificità suggerisce, in base alle attuali evidenze, di condurre approfondimenti genetici in merito ad un quadro di Paraparesi Spastica Ereditaria (più frequentemente il tipo 11 e 15), anche in quadri clinici sfumati o paucisintomatici [7].
Tale indicazione risulta un elemento utile per avviare tempestivamente tale indagine diagnostica pur risultando opportuno effettuare un'attenta diagnostica differenziale. In particolar modo il reperto del segno "ears of the lynx" è stato riscontrato in soggetti affetti da malattia di Marchiafava-Bignami, encefalopatia caratterizzata da demielinizzazione progressiva correlata a quadri di ipovitaminosi severa del gruppo B (spesso associata a malnutrizione cronica e abuso alcolico) [9,10]. Per tale ragione si sono effettuati approfondimenti metabolici ed ematochimici volti ad individuare quadri carenziali, risultati privi di elementi patologici. La conformazione delle aree di iperintensità nelle sequenze T2 ad aspetto "flame shaped" ha inoltre permesso di escludere eventuali reperti di gliosi, presenti anche in soggetti sani [7].

Ringraziamenti

Gli autori ringraziano tutto il personale della SC di Neuropsichiatria infantile dell'Ospedale Infantile Regina Margherita, in particolare le infermiere del *Day Hospital* NPI.

Bibliografia

1 Meyyazhagan A, Kuchi Bhotla H, Pappuswamy M, et al. the puzzle of hereditary spastic paraplegia: from epidemiology to treatment. Int J Mol Sci 2022;23:7665.
2 Shribman, S, Reid, E, Crosby, A. H, et al. Hereditary spastic paraplegia: from diagnosis to emerging therapeutic approaches. Lancet Neurol 2019;18:1136-1146. https://doi.org/10.1016/S1474-4422(19)30235-2
3 Ruano L, Melo C, Silva MC, et al. The global epidemiology of hereditary ataxia and spastic paraplegia: a systematic review of prevalence studies. Neuroepidemiology 2014;42:174-183.
4 Murala S, Nagarajan E, Bollu PC. Hereditary spastic paraplegia. Neurological sciences: official journal of the Italian Neurol Sci 2021;42:883-894.
5 Harding AE. Classification of the hereditary ataxias and paraplegias. Lancet 1983;(8334):1151-1155.
6 Pascual B, de Bot ST, Daniels MR, et al. "Ears of the Lynx" MRI Sign is associated with SPG11 and SPG15 hereditary spastic paraplegia. AJNR Am J Neuroradiol 2019;40:199-203.
7 Pascual B, de Bot ST, Daniels MR, et al. "Ears of the Lynx" MRI sign is associated with SPG11 and SPG15 Hereditary spastic paraplegia. AJNR Am J Neuroradiol 2019;40:199-203.
8 Fereshtehnejad SM, Saleh PA, Oliveira, et al Movement disorders in hereditary spastic paraplegia (HSP): a systematic review and individual participant data meta-analysis. Neurol Sci 2023;44:947-959. https://doi.org/10.1007/s10072-022-06516-8
9 Pacheco FT, Rego MM, do Rego JI, et al. "Ears of the lynx" sign in a marchiafava-bignami patient: structural basis and fiber-tracking DTI contribution to the understanding of this imaging abnormality. J Neuroimaging 2014;24:205-207.
10 Renard D, Le Goff JM, Guillamo JS. et al. Reversible "ears of the lynx" sign in Marchiafava-Bignami disease. Acta Neurol Belg 2019;119:275-277.

Area Sezioni Scientifiche

Psichiatria dell'Età Evolutiva

Parent training in lingua arabo-marocchina per i minori affetti da disturbo dello spettro dell'autismo: limiti e potenzialità della telemedicina

Parental Training for Autism Spectrum Disorder in Arab language: limits and potential of telemedicine

Marina Caldognetto[1], Martina Cambiano[2], Sarah Pavone[1], Stefano Rossetti[3], Barbara Fantino[4], Alice Meletti[5], Khadouj Kharmoud[5], Mina Boulam[5], Osvalda Barbìn[2], Paolo Cappa[1]

[1] SC di NPI ASLTO4 Piemonte; [2] SS PSEE ASLTO4 Piemonte; [3] C.I.S.S. 38, Consorzio Intercomunale dei Servizi Socio Assistenziali, Cuorgnè (TO); [4] Unione dei Comuni Nord Est Torino; [5] Servizi Inclusione, CSD- Diaconia Valdese

Riassunto

La telemedicina, ovvero l'applicazione della tecnologia informatica alla medicina, è un ambito che è andato sviluppandosi negli ultimi anni grazie all'evoluzione tecnologica e che ha avuto un importante utilizzo durante la Pandemia da COVID-19 per via delle limitazioni agli spostamenti e agli accessi alle strutture sanitarie. Essa offre soluzioni immediate che permettono di ampliare l'accessibilità ai Servizi Sanitari, includendo categorie di popolazione che per limitazioni culturali, geografiche e/o economiche restano in parte escluse dall'offerta sanitaria.
L'articolo racconta l'esperienza di un percorso di *parent training* rivolto ai genitori di lingua arabo-marocchina di minori affetti da disturbo dello spettro dell'autismo residenti sul territorio dell'ASLTO4 svolta in modalità di Telemedicina. L'intervento è stato in prevalenza orientato alle donne in quanto maggiormente coinvolte nell'educazione dei figli. La proposta ha raccolto una discreta partecipazione nonostante alcune difficoltà iniziali, dovute alla carenza di conoscenze e di disponibilità di tecnologia informatica nei fruitori del servizio.
Questo lavoro ha dimostrato la possibilità di sviluppare esperienze simili rivolte anche ad altre minoranze culturali, raggruppando famiglie distribuite su vasti territori nell'ottica di ottimizzare le risorse. Ha inoltre evidenziato che l'offerta di servizi di ambito sanitario in telemedicina deve essere accompagnata da processi di alfabetizzazione informatica, sviluppo e supporto tecnologico rivolti in modo particolare alle categorie di popolazione più isolate culturalmente.

Parole chiave: telemedicina, parent training, multiculturalità

Summary

Telemedicine, the application of information and communication technology in medicine, is a practice that has grew up in the last years due to limitations during COVID-19 and technology improvements. It offers solutions to extend accessibility to health services for minorities that risk being excluded, for cultural, geographical or economic limitations.
The article reports the experience of the parent training that was offered to parents of children affected by Autism Spectrum Disorders in ASLTO4 districts in Arab language. This telemedicine service has been provided in Arab language and mainly focused to women, primarily involved in children's education. It has received a good participation, although few initial difficulties related to informatic knowledge and devices availability.
This experience has shown the possibility of being replicated to other minorities, grouping families that are spread out in the region to optimize the needed resources for these complex services. It has also shown that the extension of telemedicine healthy services has to be carried out together with a support in information technologies and computer knowledge offered to the most culturally isolated population categories.

Key words: telemedicine, parent training, cultural diversity

CORRISPONDENZA
Marina Caldognetto, via Castellamonte 42, Banchette (TO) - E-mail: mcaldognetto@aslto4.piemonte.it

INTRODUZIONE

Applicazione della telemedicina presso la SC di NPI in ASLTO4

La telemedicina, ovvero l'erogazione di servizi di assistenza sanitaria tramite il ricorso a tecnologie innovative (*Information and Communication Technologies*, ICT) è un ambito che è andato sviluppandosi negli ultimi anni grazie all'evoluzione tecnologica e alle forzate limitazioni agli spostamenti e agli accessi alle strutture sanitarie durante la Pandemia da COVID-19. Presenta notevoli potenzialità di sviluppo soprattutto per la gestione della patologia cronica, offrendo la possibilità di monitorare a distanza le condizioni di salute del paziente ma anche di erogare servizi, riducendo l'accesso diretto alle strutture sanitarie.

Durante la Pandemia da COVID-19, la Società Scientifica Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA), nel documento prodotto il 29 marzo 2020 "Indicazioni operative per i servizi di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza e per i servizi di riabilitazione dell'età evolutiva" [1], ha dato un chiaro mandato alle Strutture di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza sul territorio nazionale ovvero quello di "mantenere la funzionalità della rete dei servizi, soprattutto quelli rivolti alle persone più fragili" in quanto "impegno di carattere etico, oltre che una responsabilità di sanità pubblica, che assume particolare rilevanza nel corso dell'attuale emergenza sanitaria da SARS-CoV-2". In termini operativi, per assicurare la continuità degli interventi, ha indicato di "registrare nel diario clinico con la medesima dicitura" tutte le prestazioni normalmente erogabili in presenza. Analoghe indicazioni sono pervenute successivamente dall'Istituto Superiore di Sanità attraverso i Rapporti ISS-COVID-19 [2,3] e sono divenute poi parte integrante della Circolare del Ministero della Salute del 23 aprile 2020 avente a oggetto "Covid 19: Indicazioni emergenziali per le attività assistenziali e le misure di prevenzione e controllo dei Dipartimenti di Salute Mentale e nei Servizio di Neuropsichiatria Infantile dell'Infanzia e dell'Adolescenza" [4].

La Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile (SC di NPI) dell'Azienda Sanitaria Locale (ASL) Torino 4 (TO4) è una struttura con composizione multidisciplinare che opera su un territorio molto vasto della Provincia di Torino con un'attività prevalentemente di tipo ambulatoriale. Nel 2020-2021 ha portato avanti un programma di adeguamento tecnologico e di sviluppo di strategie di Telemedicina per far fronte alla forzata chiusura delle attività sanitarie in presenza, in accordo con quanto indicato dalla Società Scientifica SINPIA e ripreso dall'Istituto Superiore di Sanità. Questa attività è stata massimamente sviluppata per l'area della cronicità ed in particolare per l'ambito dei disturbi dello spettro dell'autismo (DSA), in accordo con le Direttive Regionali che indicavano di dare priorità agli interventi inseriti nei PDTA Regionali [5].

I Disturbi dello Spettro dell'Autismo

I DSA causano una compromissione globale e cronica del neurosviluppo che può manifestarsi con diversi livelli di severità e di necessità di supporto (livello 1, livello 2, livello 3, secondo la classificazione del DSM5) [6]. Gli ultimi dati epidemiologici internazionali stimano il disturbo a 1 su 59 bambini nella fascia 0-18 anni (CDC 2021) [7]. In Italia, si stima che 1 bambino su 77 (età 7-9 anni) presenti un disturbo dello spettro autistico con una prevalenza maggiore nei maschi: i maschi sono 4,4 volte in più rispetto alle femmine (dati del "Progetto Osservatorio per il monitoraggio dei disturbi dello spettro autistico" co-coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità e dal Ministero della Salute [8]. Benché si tratti di una patologia cronica, la ricerca ha dimostrato che l'individuazione e la presa in carico precoce non solo migliorano lo sviluppo delle funzioni socio-comunicative, cognitive e adattive, ma riducono anche la gravità dei sintomi e limitano l'insorgenza dei comportamenti problematici [9,10].

In Italia, la SINPIA ha pubblicato nel 2005 le Linee Guida per l'Autismo [11] dove sono raccolte le raccomandazioni rivolte all'identificazione precoce e all'avvio di percorsi di presa in carico in ambito neuropsichiatrico infantile. Nel 2011, e recentemente nel 2021, l'Istituto Superiore di Sanità ha ripreso e rafforzato le indicazioni relative al trattamento, integrandole nel Sistema delle Linee Guida Nazionali [12,13].

La Regione Piemonte ha recepito la Legge Nazionale [14] e gli Accordi Stato-Regione [15,16] e definito, attraverso una serie di emanazioni [17-21], le raccomandazioni regionali a favore dei pazienti affetti da disturbo dello spettro autistico, prevedendo un percorso di diagnosi precoce e di presa in carico volto ad erogare trattamenti riabilitativi e psicoeducativi fondati sull'*evidence based medicine*, ossia sulle metodiche cognitivo-comportamentali, tra cui i percorsi di *parent training* (PT).

Il Parent training

Le esperienze di *parent skills training* esordiscono negli anni '60 negli Stati Uniti per gestire i comportamenti problematici dei bambini disabili, spostando il focus dell'intervento diretto dei professionisti sul bambino al ruolo attivo del genitore. Oggi, per PT si intende una modalità formativa rivolta ai genitori di bambini e ragazzi con specifiche problematiche che viene definita come "un intervento psicologico destinato ai genitori che desiderano migliorare le relazioni con i figli e affrontare in maniera efficace i problemi educativi" [22]. Ciò nasce dalla constatazione che i genitori di bambini con disturbi del comportamento (esternalizzati ed internalizzati) hanno

spesso difficoltà ad inibire proprio quei comportamenti che di fatto socialmente promuovono disapprovazione e vergogna [23]. Inoltre, le richieste di cura e accudimento a carico del genitore sono maggiori se confrontate con i genitori di bambini a sviluppo tipico, fin dalla prima infanzia, appesantendo il legame genitore-bambino [24]. La presenza di aggressività nei figli, infine, è associata a maggiori livelli di stress genitoriale [25]. La correlazione positiva tra stress, percezione dei comportamenti problematici come intenzionali e risposte genitoriali disfunzionali (bassa tolleranza) portano a problemi emotivi e comportamentali nei bambini e livelli sempre più alti di stress genitoriale [26], esasperando l'un l'altro nel tempo [27]. Patterson definisce tale processo un circolo coercitivo vizioso [28], in cui le caratteristiche e gli stili educativi del genitore hanno un ruolo di antecedente e di mantenimento del comportamento problema. Nel PT (sia individuale sia di gruppo) l'obiettivo è migliorare la relazione con i figli, migliorare il comportamento del bambino e affrontare in maniera efficace i problemi educativi.

Il DSA è un disturbo caratterizzato da manifestazioni fenotipiche estremamente eterogenee, che riguardano non solo i core deficit della condizione (difficoltà socio-relazionali e comunicative e interessi ristretti e comportamenti ripetitivi), ma anche altre aree del funzionamento quali ad esempio l'imitazione, le abilità quotidiane, i comportamenti disfunzionali, la selettività alimentare, la rigidità cognitiva, la sensorialità. Le Linee Guida nazionali dell'Istituto Superiore di Sanità del 2011 inseriscono gli interventi mediati dai genitori all'interno degli interventi non farmacologici e raccomandati nei bambini e adolescenti con disturbi dello spettro autistico poiché sono interventi che possono aiutare le famiglie a interagire con i loro figli.

Il PT è quindi da considerarsi un intervento di prima scelta perché:

- favorisce la generalizzazione degli apprendimenti;
- rende più efficaci le terapie del bambino;
- permette la sostenibilità dell'intervento;
- promuove un clima familiare positivo;
- favorisce lo sviluppo e il mantenimento di comportamenti funzionali del bambino.

I programmi di PT si sono modificati e diversificati in base al modello teorico di riferimento. Negli ultimi anni vi è stata la tendenza a prediligere programmi di tipo psico-educativo in cui venivano condivise informazioni e strategie educative. In base a recenti dati, è emerso che sapere non basta, le soluzioni che "funzionano" possono fungere da stimolo avversivo [29] e possono favorire il concetto di controllo [30]. Lo psicologo viene visto come "l'esperto", rischiando di sostenere il concetto della "superiorità" dell'esperto, intesa come colui che detiene la soluzione giusta, che però il genitore non riesce ad applicare: al suo senso di insuccesso e frustrazione si aggiunge così un senso di colpa. Si ritiene pertanto utile privilegiare un PT che vada oltre il concetto della diagnosi e dell'approccio psico-educativo, che tenga conto del contesto, inteso come storia di apprendimento diretto (processi di condizionamento operante e rispondente), e storia di apprendimento indiretto - verbale (contesto socio-culturale) e risposte relazionali. Si preferisce pertanto il termine "parent supporting" e non più "parent training", coerente con un paradigma di riferimento evoluzionista e contestualista, in accordo con il modello della *Acceptance and Commitment Therapy* (ACT) [31,32].

Fatte queste premesse, per semplicità, nel presente articolo si continuerà ad utilizzare il termine PT.

I Nuclei DPS in ASLTO4

I Nuclei DPS (Disturbi Pervasivi dello Sviluppo) sono stati istituiti in ASLTO4 con Delibera del Direttore Generale n. 1289 del 22/12/2016 [33], come parte integrante della SC di NPI in collaborazione con la Struttura Semplice Dipartimentale di Psicologia dell'Età Evolutiva (SSD di PSEE). Essi hanno il compito di realizzare il Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (già definito nel 2009 e rivisto nel 2016) previsto per i DSA in età evolutiva, in un'ottica di multidisciplinarietà e di integrazione con la rete dei servizi sanitari, dei servizi socio-assistenziali, degli operatori scolastici, degli enti e delle associazioni appartenenti al privato sociale.

Negli ultimi anni si è assistito ad una crescita numerica dei minori diagnosticati e presi in carico nell'ASLTO4 affetti da DSA, soprattutto nella fascia di età 0-6 anni, come si evince dal Sistema di raccolta dati della Regione Piemonte Smail. Questo è il risultato di un trend epidemiologico noto nonché dell'attività di screening e diagnosi precoce implementata dall'attività diagnostica dei Nuclei DPS, in raccordo con i pediatri di libera scelta (PLS) del territorio.

L'attività dei Nuclei DPS, suddivisa su tre macroaree, avviene nelle sedi della SC di NPI. I tre Nuclei DPS dell'ASLTO4 sono composti ognuno da medico NPI, psicologo, neuropsicomotricista e logopedista. Il medico e lo psicologo si occupano delle valutazioni psicodiagnostiche e funzionali. Il medico avvia il percorso diagnostico (osservazione del bambino, raccolta anamnestica, compilazione dell'intervista ADI-r (*Autism Diagnostic Interview – revised*) [34], visione di video in possesso dei genitori, somministrazione del questionario CARS2 [35] e condivide con lo psicologo la valutazione psicodiagnostica tramite la somministrazione della scala ADOS-2 (*Autism Diagnostic Observation Schedule*) [36]. È inoltre colui che indica l'opportunità di effettuare indagini sul piano medico-biologico e che avvia le procedure per la certificazione scolastica, se richiesta. Lo psicologo svolge le valutazioni psicodiagnostiche e funzionali

tramite la somministrazione della scala ADOS-2, delle scale Vineland II [37], del Profilo sensoriale [38] e delle Scale cognitive [39,40], condivide l'esito delle valutazioni con il medico, predispone congiuntamente una relazione scritta e partecipa al percorso di certificazione scolastica, se richiesto dai genitori.

Il percorso di presa in carico prevede controlli medici e psicologici di rivalutazione periodica e l'avvio dei percorsi ri-abilitativi ed abilitativi. Il personale riabilitativo (neuropsicomotricista, logopedista) si dedica alle valutazioni e rivalutazioni funzionali attraverso l'applicazione delle scale derivate dall'*Early Start Denver Model* (ESDM) [41] e/o il Profilo Psicoeducativo PEP-3 [42], al trattamento attraverso l'erogazione di cicli abilitativi-riabilitativi e al lavoro di raccordo con le scuole. I cicli di trattamento prevedono la proposta di 10 sedute continuative con una valutazione pre e post-ciclo basata sull'ESDM.

Sono inoltre previsti percorsi terapeutici individuali di sostegno psicologico per minori e genitori e percorsi di gruppo per la promozione delle Abilità Sociali (*social skills training*) in fase preadolescenziale e adolescenziale. Lo psicologo coordina i percorsi di PT che vengono svolti con una suddivisione in base alla fascia di età (0-6 anni, 6-10 anni, 10-14 anni, 14-18 anni), al funzionamento (alto-medio-basso funzionamento) e alla lingua (lingua italiana, lingua arabo-marocchina).

Percorsi di PT in ASLTO4

I Nuclei DPS dell'ASLTO4 offrono da diversi anni percorsi di PT rivolti ai genitori di minori affetti da DSA come parte integrante del percorso di presa in carico che si rifanno ai modelli cognitivo – comportamentali *evidence-based* [43], recentemente integrati con le proposte derivate dal *caregiver skills training* e dello studio pilota dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) circa la fattibilità della sua applicazione nei Servizi Sanitari italiani [44-46].

Gli incontri, condotti da uno psicologo psicoterapeuta coadiuvato da un altro operatore, si sono svolti in presenza fino al 2020, quando si è proposta una modalità "in remoto" (videoconferenza) per le limitazioni legate al COVID-19. È stata traslata la stessa struttura del percorso, ovvero un ciclo di 8 incontri, con l'obiettivo di fornire informazioni e strategie psicoeducative e di offrire uno spazio di ascolto, interazione e supporto ai genitori. La spiegazione orale era supportata da materiale iconografico e alla fine di ogni incontro veniva spedito via mail un "promemoria" come materiale da condividere con il resto della famiglia.

La possibilità di effettuare gli incontri in videoconferenza, ricorrendo alla telemedicina, è risultata essere un'ottima opportunità in quanto ha consentito da subito una maggiore adesione da parte delle famiglie rispetto alle precedenti proposte "in presenza", consentendo di superare criticità organizzative e permettendo

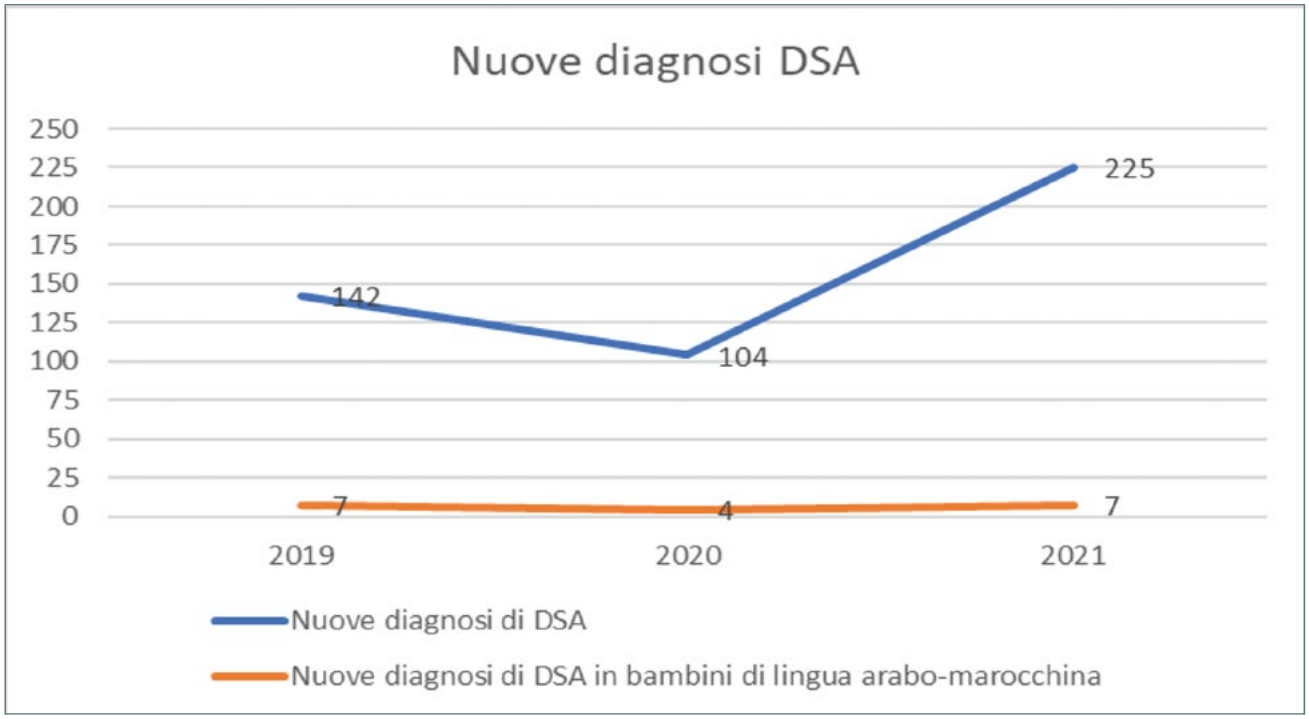

Figura 1. Nuove diagnosi di Disturbo dello Spettro dell'Autismo (DSA) e Nuove diagnosi di Disturbo dello Spettro dell'Autismo (DSA) in bambini di lingua arabo-marocchina nel 2019, 2020 e 2021. Dati derivati da SMAIL Sistema di raccolta dati della Regione Piemonte.

di raggiungere nuclei familiari dislocati in zone remote o con difficoltà di spostamento. Si è dimostrata pertanto una soluzione particolarmente adatta che è stata mantenuta anche una volta superate le limitazioni dovute alla pandemia da COVID-19.

Esperienza di un percorso di PT in lingua arabo-marocchina

Negli ultimi anni si è assistito ad un costante accesso ai Nuclei DPS da parte di minori affetti da DSA appartenenti a famiglie migranti. In particolare, si è registrato un flusso stabile da parte di famiglie di lingua arabo-marocchina residenti sul territorio dell'ASLTO4, con un andamento costante che ha rispecchiato l'andamento generale con la flessione che si è registrata nel 2020 per via della Pandemia da COVID-19 (Fig. 1). Le nuove diagnosi di DSA in bambini di lingua arabo-marocchina hanno infatti rappresentato una percentuale stabile nel tempo, costituendo il 3-5% del totale delle nuove diagnosi negli ultimi 3 anni.
L'obiettivo di dedicare un percorso specifico di PT rivolto alle famiglie di lingua arabo-marocchina con l'intervento di un mediatore culturale è stato quello di offrire un percorso in grado di includere nuclei familiari che solitamente risultano in difficoltà nel fruire pienamente dei servizi, per via di barriere culturali, scarsa informazione e forme di emarginazione sociale. La presenza del mediatore è stata pensata in maniera duplice, ovvero con la funzione di informare e fornire contenuti psicoeducativi in lingua arabo-marocchina e di accogliere e tradurre le domande dei genitori, tenendo presente gli aspetti culturali che potenzialmente possono essere di ostacolo alla reale comprensione delle problematiche dei minori e delle loro necessità.
Il progetto si è sviluppato grazie alla collaborazione con gli Enti gestori dei Servizi Socio-assistenziali, dislocati sul territorio dell'ASLTO4 (C.I.S.S.38 - CISSAC - IN-RETE - Unione dei Comuni Nord Est Torino), e della Diaconia Valdese. Il progetto è rientrato all'interno delle attività del Progetto FAMI IMPACT (Integrazione dei Migranti con Politiche e Azioni Coprogettate sul Territorio-Progetto InterAzioni in Piemonte 2 [47].
Vi è stato inoltre un contributo da parte della S.S. Qualità, Formazione e Laurea Infermieristica dell'ASLTO4 che ha dato la disponibilità ad utilizzare la piattaforma CISCO WEBEX per le videoconferenze, consentendo la registrazione degli incontri.

MATERIALI E METODI

La macro-progettazione del percorso di PT in lingua arabo-marocchina ha previsto un intenso lavoro organizzativo con incontri di progettazione, coordinamento e verifica e realizzazione di materiali divulgativi in lingua arabo-marocchina (locandina, promemoria) come riportato in Tabella I (cronoprogramma).

Tabella I. Cronoprogramma.

Incontri di progettazione con i Servizi Sociali e Diaconia Valdese	Settembre-Ottobre 2021
Individuazione delle famiglie e verifica della disponibilità	Settembre-Novembre 2021
Preparazione delle slides e traduzione di materiali divulgativi in lingua arabo-marocchina (locandina e promemoria)	Novembre 2021
Incontri in presenza e online di preparazione	Novembre-Dicembre 2021
Avvio e svolgimento degli incontri online	Gennaio-Marzo 2022
Riunioni periodiche con i Servizi Sociali e Diaconia Valdese di aggiornamento sull'avanzamento del progetto e alla conclusione	Settembre 2021-Aprile 2022

La realizzazione del progetto ha previsto un'iniziale rimodulazione del percorso in quanto si è verificata la necessità di incontrare fisicamente le famiglie prima di avviare gli incontri online. Sono stati organizzati due incontri in presenza, rispettivamente presso la sede dell'ASL e presso la sede dell'Unione dei Comuni Nord Est Torino (UNIONE NET). Gli incontri in presenza hanno avuto la finalità di accogliere e conoscere le famiglie, raccogliere il consenso informato alla partecipazione e alla registrazione delle videoconferenze, compilare la modulistica prevista dai Consorzi dei Servizi Sociali, annotare gli indirizzi e-mail di ciascuno (madre e padre) ed effettuare una dimostrazione dell'utilizzo della piattaforma informatica Cisco Webex.
È stato inoltre proposto un momento di collegamento di prova, prima dell'avvio vero e proprio degli incontri, e un secondo collegamento preliminare per la somministrazione del Questionario 6-PAQ (6-PAQ - *Parental Acceptance Questionnaire*) [48] per la rilevazione della flessibilità genitoriale teorizzata dal modello ACT, con la partecipazione della mediatrice culturale che ha spiegato e tradotto il questionario. Purtroppo, la restituzione dei questionari è stata solo parziale e non ha permesso di utilizzare lo strumento ad inizio e fine percorso per l'analisi delle ricadute come previsto.
Gli incontri in videoconferenza sono stati condotti dalla psicologa psicoterapeuta e dalla mediatrice culturale secondo la seguente strutturazione: accoglienza, spiegazione del tema del giorno e discussione di gruppo. La spiegazione orale è stata supportata dalla presentazione di materiale iconografico tratto dal *caregiver skills training*, pensato per raggiungere tutti i livelli socioculturali. Dopo la spiegazione e la traduzione dei contenuti,

Tabella II. Calendario e tema degli incontri.

Nr. Inc.	Tematica	Traduzione in arabo	Data
1.	Il coinvolgimento del bambino	اشراك الطفل	19-gen-22
2.	Il mantenimento dell'attenzione	الحفظ على الاهتمام	26-gen-22
3.	La condivisione dell'interesse	تقاسم المصالح	02-feb-22
4.	La comunicazione recettiva: promuovere la comprensione verbale	اتواصل الاستقبالي يعزز الفهم اللفظي	09-feb-22
5.	La comunicazione espressiva: promuovere il gesto, la parola e la sua espansione in frasi	التواصل التعبيري: تعزيز الإيماءة و الكلمة و توسيعها في جمل	17-feb-22
6.	I livelli di aiuto nell'apprendimento	مستويات المساعدة في التعلم	23-feb-22
7.	I comportamenti problema: prevenzione	سلوكيات المشكلة : الوقاية	09-mar-22
8.	I comportamenti problema: intervento	مشكلة السلوك - التدخل	16-mar-22

è stato previsto un momento di discussione con l'esperta. Alla fine di ogni incontro è stato spedito via mail un "promemoria" (vedi Appendice) tradotto in lingua arabo-marocchina come materiale da condividere con il resto della famiglia. In Tabella II è riportato il calendario con il tema degli incontri.

RISULTATI

Nove famiglie hanno partecipato agli incontri, per alcune di loro si è resa evidente una graduale fidelizzazione al percorso (Fig. 2). L'intervento è stato di fatto orientato alle madri, in quanto maggiormente coinvolte nell'educazione dei figli ma in difficoltà nella padronanza della lingua italiana, condizione che di fatto le costringe ad un ruolo marginale nei rapporti con i Servizi e con le istituzioni scolastiche. L'orario (10.30-12.30 del mattino) coincideva con la frequenza dei bambini a scuola. Gli incontri sono stati videoregistrati: le madri, informate, hanno sempre tenuto la videocamera spenta tranne nel momento del saluto.

I bambini, i cui genitori hanno partecipato al percorso di PT, presentavano tutti una diagnosi di Disturbo dello Spettro dell'Autismo, con un livello di gravità da 1 a 2 secondo la codifica prevista dal DSM 5. La maggior parte dei soggetti inclusi è di sesso maschile, al momento del PT la loro età era compresa tra 2 e 6 anni. Si tratta quindi di un gruppo piuttosto omogeneo per funzionamento e per età (Tab. III).

La possibilità di effettuare gli incontri in videoconferenza ricorrendo alla telemedicina è risultata essere una buona opportunità, in quanto ha consentito di raggiungere e raggruppare famiglie di lingua arabo-marocchina dislocate in zone differenti del territorio. Durante gli incontri, si è registrato globalmente un clima molto positivo in quanto le madri hanno dimostrato una grande partecipazione, fatta di domande, commenti, riflessioni, condivisioni e consigli reciproci. In occasione dell'ultimo incontro le madri hanno verbalizzato un grande apprezzamento del percorso e si sono scambiate spontaneamente i numeri di telefono per creare un gruppo su di un social network e mantenere vivo il rapporto di conoscenza.

La partecipazione al percorso di PT ha di fatto rafforzato l'alleanza terapeutica con i curanti dell'ASL e permesso una buona adesione al progetto di cura e ai percorsi abilitativo-riabilitativo proposti. Tutti i genitori hanno accettato la collaborazione con i Servizi Socio-Assistenziali territoriali. Per tutti i bambini le famiglie hanno scelto di richiedere il sostegno scolastico. Otto bambini su nove hanno potuto usufruire con buona assiduità di uno o due cicli di 10 sedute di trattamento

Figura 2. Rappresentazione grafica delle presenze.

Tabella III. Caratteristiche dei bambini i cui genitori hanno partecipato al percorso di PT (Diagnosi secondo la codifica dell'ICD10 ovvero Classificazione Statistica Internazionale delle Malattie e dei Problemi Sanitari Correlati, decima revisione) [49].

Nr	Iniziali	Età al 1 gennaio 2022	Sesso	Diagnosi all'ICD10	Livello di gravità secondo la codifica del DSM5
1	M.A.	5 anni	M	F84.0 Autismo Infantile	2
2	Z.O.	4 anni	M	F84.0 Autismo Infantile	2
3	R.A.	4 anni	F	F84.0 Autismo Infantile	2
4	E.R.	4 anni	F	F84.0 Autismo Infantile	1
5	E.A.	4 anni	M	F84.0 Autismo Infantile	1
6	E.M.	3 anni	M	F84.9 Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico	1
7	D.A.	6 anni	M	F84.0 Autismo Infantile	1
8	A.J.	3 anni	F	F84.0 Autismo Infantile	2
9	B.A.	2 anni	M	F84.0 Autismo Infantile	2

logopedico e/o neuropsicomotorio. Per un bambino la famiglia ha inoltre scelto di attivare, in integrazione al percorso proposto in ASL, un intervento psicoeducativo basato sulla metodologia ABA (*Applied Behaviour Analysis*) in regime privato.

DISCUSSIONE

L'esperienza di un percorso di PT in lingua arabo-marocchina per i minori affetti da DSA si è potuta realizzare grazie alla collaborazione tra Servizi Sanitari, Enti gestori dei Servizi Socio-Assistenziali e Diaconia Valdese e grazie all'avvio e al consolidamento di procedure di telemedicina in ASLTO4.
La possibilità di raggiungere, grazie alla tecnologia informatica, persone che per motivazioni diverse (economiche, culturali, logistiche, geografiche) non riescono a fruire appieno dei servizi sanitari è apparsa un'ottima opportunità per migliorare il livello di coinvolgimento e di cura rivolto ai genitori di lingua arabo-marocchina di bambini affetti da DSA.
Il trend epidemiologico relativo all'incremento dei minori affetti da DSA colpisce tutta la popolazione residente ed è pertanto necessario prevedere strategie di intervento diversificate e mirate in base all'appartenenza culturale, che consentano maggiore fruibilità dei servizi e maggiore inclusione sociale. Ciò è tanto più vero per i DSA dal momento che è ormai condiviso quanto siano fondamentali la diagnosi precoce e il precoce coinvolgimento dei genitori, in quanto questi giocano un ruolo strategico sul piano educativo e possono pertanto modificare la traiettoria di sviluppo dei bambini, spesso già prima dell'inserimento nelle scuole dell'infanzia.
La criticità più grande riscontrata in questo progetto è stata quella relativa alla scarsa alfabetizzazione informatica delle donne di lingua arabo-marocchina. La partecipazione è stata infatti sin da subito demandata da parte dei padri alle madri, sia per questioni di opportunità di orario, sia per aspetti culturali che prevedono l'attribuzione del ruolo educativo e della cura dei bambini nell'età dell'infanzia alle donne. Questo ha però comportato una serie di difficoltà iniziali in quanto la maggioranza delle donne non possedeva un indirizzo e-mail, non aveva uno smartphone e non era pratica di sistemi tecnologici per le videoconferenze. L'esperienza per le donne che hanno aderito si è rilevata pertanto utile anche sul piano della crescita delle conoscenze e delle dotazioni informatiche. È possibile pensare che gradualmente, con la diffusione degli strumenti tecnologici, questa esperienza possa essere riproposta ed essere estesa ad un numero sempre più numeroso di persone.
Il percorso, oltre ad essere stato occasione di informazione e formazione sulle strategie psicoeducative utili per i minori affetti da DSA, è stato, come per tutti i percorsi di PT, l'occasione di avvicinare persone con bisogni simili ma dislocate su territori diversi e spesso isolate. Il bisogno di contatto e la naturale propensione al confronto sono emersi durante gli incontri e si è osservato come gli scambi reciproci tra le madri siano stati più frequenti di quanto avvenga normalmente nei percorsi di PT proposti in lingua italiana, dove solitamente i genitori si rivolgono sostanzialmente all'esperto per fare domande. L'impressione delle conduttrici è stata infatti quella di restituire alle madri un ruolo genitoriale attivo, valorizzando il loro naturale ruolo educativo: le madri hanno risposto prendendo fiducia in loro stesse e raggiungendo una maggiore consapevolezza circa la possibilità di essere incisive sullo sviluppo dei loro bambini.
Il percorso ha ricevuto un notevole apprezzamento,

come emerso dall'attiva partecipazione durante gli incontri e dalla condivisione e restituzione orale fatta in occasione dell'ultimo. Non è stato possibile effettuare un'analisi delle ricadute di efficacia sulla flessibilità genitoriale, come si era inizialmente pensato, per via della difficoltà a compilare e restituire il questionario proposto. Tuttavia, si può ritenere che l'adesione ai progetti di cura e ai trattamenti abilitativo-riabilitativi dimostrata da parte delle famiglie possa essere considerata una misura indiretta della ricaduta di efficacia del percorso.
I "promemoria" tradotti in lingua arabo-marocchina si sono rivelati uno strumento divulgativo e informativo molto utile e potranno essere utilizzati, sotto forma di "libretto", per altre esperienze simili oppure essere stampati in maniera indipendente come materiale di supporto a percorsi riabilitativi-abilitativi rivolti a minori affetti da DSA appartenenti a famiglie di lingua arabo-marocchina.
Allo stesso modo, la videoregistrazione degli incontri potrà essere utilizzata per riprodurre il percorso in differita, come materiale a disposizione dei Servizi che potranno proporlo come un primo momento informativo-formativo per i genitori di lingua arabo-marocchina in una fase immediatamente successiva alla comunicazione della diagnosi di DSA.

CONCLUSIONI

La telemedicina offre soluzioni immediate che permettono di ampliare l'accesso ai Servizi Sanitari e di raggiungere categorie di popolazione che per limitazioni geografiche, culturali e/o economiche restano in parte escluse dall'offerta sanitaria. Sebbene non possa sostituirsi alla maggior parte delle prestazioni sanitarie per le quali è necessaria l'erogazione in presenza, risulta particolarmente adatta per gli interventi di natura psicoeducativa, raccomandati nei percorsi di cura dei minori affetti da DSA. L'esperienza di un percorso di PT in lingua arabo-marocchina è stata molto positiva e ha aperto alla possibilità di replicare la proposta ad altre minoranze culturali. L'esperienza ha anche evidenziato che l'offerta di servizi di ambito sanitario in telemedicina deve essere accompagnata da processi di alfabetizzazione informatica, sviluppo e supporto tecnologico rivolti soprattutto alle categorie di popolazione più isolate culturalmente.

Bibliografia

1 Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA). Attività clinico-assistenziali durante l'emergenza COVID: Indicazioni operative per i servizi di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza e per i servizi di riabilitazione dell'età evolutiva. Milano: SINPIA 2020. hiips://www.sinpia.eu/wp-content/uploads/2020/03/COVID.indicazioni-operative-per-i-servizi-NPIA.pdf

2 Istituto Superiore di Sanità (ISS). Indicazioni ad interim per un appropriato sostegno delle persone nello spettro autistico e/o con disabilità intellettiva nell'attuale scenario emergenziale SARS-CoV-2. Versione del 28 ottobre 2020. Osservatorio Nazionale Autismo ISS 2020, 38 p. Rapporto ISS COVID-19 n. 8/2020 Rev. 2

3 Istituto Superiore di Sanità (ISS). Indicazioni ad interim per un appropriato sostegno della salute mentale nei minori di età durante la pandemia COVID-19. Versione del 31 maggio 2020. 4 Gruppo di lavoro ISS Salute mentale ed emergenza COVID-19 2020, 38 p.

4 Rapporto ISS COVID-19 n. 43/2020 5 Emergenza COVID-19: Indicazioni emergenziali per le attività assistenziali e le misure di prevenzione e controllo nei Dipartimenti di Salute Mentale e nei Servizi di Neuropsichiatria Infantile dell'Infanzia e dell'Adolescenza. Circolare del Ministero della Salute, 23 aprile 2020.

5 Caldognetto M, Martini A, Sala O, et al.. La Telemedicina in NPI. Esperienza della Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile dell'ASLTO4 – Ivrea. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2021;4:1-24

6 Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali. Quinta edizione, DSM-5. Milano: Raffaello Cortina Editore 2023.

7 Centers for Disease Control and Prevention (CDC) 2021 Community report on Autism. Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM) Network

8 Osservatorio Nazionale per il Monitoraggio dei Disturbi dello Spettro Autistico. Coordinamento: Ministero della Salute (Giovanna Romano) Istituto Superiore di Sanità (Maria Luisa Scattoni) 3 giugno 2021, aggiornamento 3 aprile 2023.

9 Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. J Autism Dev Disord 1999;29:439-484

10 Rogers SJ, Vismara LA. Evidence-Based Comprehensive Treatments for Early Autism. J Clin Child Adolesc Psychol 2008;37:8-38.

11 Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA). Linee guida per l'autismo. Raccomandazioni tecniche-operative per i servizi di neuropsichiatria dell'età evolutiva. 2005.

12 Istituto Superiore di Sanità (ISS). Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti. ISS 2011 (data di aggiornamento ottobre 2015).

13 Istituto Superiore di Sanità (ISS). Raccomandazione della Linea Guida per la diagnosi e il trattamento dei bambini e adolescenti con disturbo dello spettro autistico. Febbraio 2021.

14 Legge n. 134/2015 "Disposizioni in materia di diagnosi, cura e abilitazione delle persone con disturbi dello spettro autistico e di assistenza alle famiglie".

15 Accordo Stato-Regioni del 22/11/2012 "Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nel settore

dei Disturbi pervasivi dello Sviluppo".

16 Accordo tra Governo, Regioni, Provincie Autonome del 17 novembre 2020. Conferenza permanente Stato Regioni. Indicazioni nazionali per l'erogazione delle prestazioni in telemedicina.

17 "Programma di Governo Clinico sull'Autismo e i Disturbi Pervasivi dello Sviluppo della Regione Piemonte" del 20/4/2009.

18 DGR n. 22/7178 del 3/3/2014 "Disturbi pervasivi dello sviluppo: recepimento dell'Accordo Stato-Regioni".

19 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.

20 DGR n.2-4286 del 29/11/2016 Raccomandazioni Regionali "Progetto Integrato: Disturbi dello Spettro Autistico" con la successiva DGR n. 2-4286 del 29/11/2019.

21 DGR n.26-1653 del 29/6/2015, DGR n.2-4286 del 29/11/2016 e Determinazione n. 492 del 2477/2017.

22 Benedetto L. Il parent training: counseling e formazione per genitori. Roma: Carocci Editore 2005.

23 Harrison C, Sofronoff K. ADHD and parental psychological distress: role of demographics, child behavioural characteristics, and parental cognitions. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2002;41:302-312.

24 Anastopoulos AD, Shelton TL, DuPaul GJ, et al. Parent training for attention-deficit hyperactivity disorder: Its impact on parent functioning. J Abnorm Child Psychol 1993;21:581-596.

25 Herring S, Gray K, Taffe J, et al. Behaviour and emotional problems in toddlers with pervasive developmental disorders and developmental delay: associations with parental mental health and family functioning. J Intellect Disabil Res 2006;50:874-882.

26 Baker BL, McIntyre LL, Blacher J, et al. Pre-school children with and without developmental delay: behaviour problems and parenting stress over time. J Intellect Disabil Res 2003;47(Pt 4-5):217-230.

27 Lecavalier L, Leone S, Wiltz J. The impact of behaviour problems on caregiver stress in young people with autism spectrum disorders. J Intellect Disabil Res 2006;51 part 3:172-183.

28 Patterson GR, Marion Dr, Forgatch S. Parents And Adolescents Living Together: Part 1, The Basics. 2nd Edition. Research Press 1992.

29 Woods DW, Kanter JW. Disturbi psicologici e terapia cognitivo-comportamentale. Modelli e interventi clinici di terza generazione. Milano: Franco Angeli 2016.

30 Moderato P, Pergolizzi F, Anchisi R. Roots and Leaves: Radici e sviluppi contestualisti in terapia comportamentale e cognitiva. Milano: Franco Angeli 2016.

31 Strosahl K, Hayes SC, Wilson KG. ACT. Teoria e pratica dell'Acceptance and Commitment Therapy. Milano: Raffaello Cortina Editore 2013.

32 Harris R. Fare ACT di Russ Harris. Milano: Franco Angeli 2011.

33 Deliberazione del Direttore Generale n. 1288 del 22 dicembre 2016 Istituzione dei Nuclei DPS per la presa in carico dei minori con autismo.

34 Rutter M, Le Couteur A, Lord C. (2003). ADI-R, Autism Diagnostic Interview-revised (Ed. It. Faggioli et al., 2005). Giunti OS.

35 Schopler E, Van Bourgondien ME, Wellmann GJ, et al. (2010). CARS 2. Childhood Autism Rating Scale - second edition. (Edizione italiana, Militerni, Arduino, Nardocci, Faggioli, 2014). Giunti.

36 Lord C, Rutter M, DiLavore PC, et al. ADOS-2 – Autism Diagnostic Observation Schedule. Second Edition. Firenze: Ed. Hogrefe 2013.

37 Sparrow SS, Cicchetti DV, Balla DA. Vineland-II. Vineland Adaptive Behavior Scales-II – Second Edition – Survey Interview Form. Ed. Giunti Psychometrics

38 Del Signore S, Bressan I, Rizzo MA, Ruffini M, Tenaglia A. SPM - Sensory Processing Measure. Firenze: Ed. Hogrefe 2020.

39 Cianchetti C.WPPSI-III. Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – III Ed. Giunti Psychometrics.

40 Orsini A, Pezzuti L, Picone L. WISC-IV (Wechsler Intelligence Scale for Children 4° edizione). Ed. Giunti Psychometrics.

41 Rogers S, Dawson G. ESDM (Early Start Denver Model) – Checklist (plico da 6). Ed. Omega 2010.

42 Schopler E, Lansing MD, Reichler RJ, Marcus LM. PEP-3. Psychoeducational Profile - Third Edition Ed. Giunti Psychometrics.

43 Menazza C, Bacci B, Vio C. Parent Training nell'Autismo. Programma per la formazione e il supporto dei genitori. 2010 Ed. Erickson.

44 Salomone E, Pacione L, Shire SY, et al. Development of the WHO Caregiver Skills Training Programme for Developmental Disorders or Delays. Front Psychiatry 2019;10:769.

45 Salomone E, Ferrante C, Salandin A, et al. Acceptability and feasibility of the World Health Organization's Caregiver Skills Training implemented in the Italian National Health System. Autism 2022;26:859-874.

46 Salomone E, Settanni M, McConachie H, et al. Pilot Randomized Controlled Trial of the WHO Caregiver Skills Training in Public Health Services in Italy. J Autism Dev Disord 2022;52:4286-4300.

47 Fondo asilo, Migrazione ed Integrazione 2014 - 2020 Fami Impact – Progetto InterAzioni in Piemonte 2 Prog-2364 CUP J69F18000640007 Annualità 2018-2020 OS 2.Integrazione / Migrazione legale - ON 2 - Integrazione - Piani d'intervento regionali per l'integrazione dei cittadini di paesi terzi)

48 Greene RL, Field CE, Fargo JD, et al. Development and validation of the parental acceptance questionnaire (6-PAQ). J Contextual Behav Sci 2015;4:170-175.

49 Classificazione multiassiale dei disturbi psichiatrici del bambino e dell'adolescente. Edizione italiana a cura di A. Guareschi Cazzullo. Organizzazione Mondiale della Sanità. Ed. Masson.

APPENDICE. Raccolta dei Promemoria.

1. IL COINVOLGIMENTO DEL BAMBINO

Insegnamento n.1:

"Tutti i bambini possono imparare a sviluppare sempre nuove competenze"

Insegnamento n.2:

"I bambini possono migliorare coinvolgendoli nella routine quotidiana come mangiare, vestirsi, lavarsi, riordinare, andare al mercato, andare al parco, andare a trovare amici e conoscenti, giocare, cantare, leggere, guardare la TV etc.."

Strategia n.1

Organizza l'ambiente: crea uno spazio libero sul pavimento o sul tavolo intorno al bambino; spegni ciò che non è necessario; metti il silenzioso al cellulare; abbassa o spegni la radio, la Tv etc.. Togli il materiale davanti al bambino che potrebbe confonderlo o distrarlo

Strategia n.2

Proponi la scelta tra 2 o 3 oggetti/possibilità per stare in relazione con il tuo bambino

Dai al tuo bambino 2-3 attività tra cui scegliere e fai, per prima, l'attività che il tuo bambino ha scelto

Le scelte danno ai bambini un po' di controllo sulle loro attività

Le scelte vi aiutano a capire quale attività il vostro bambino sarà motivato a fare oggi

Se il vostro bambino non fa scelte, potete scegliere voi per dare inizio all'attività

Strategia n.3

Organizza le posizioni (tua, del bambino e del gioco/materiale)

Posizionati di fronte al vostro bambino

Siediti direttamente di fronte al bambino con l'attività in mezzo a voi

Se il vostro bambino è in braccio prova a girarlo in modo che sia rivolto verso di voi e porta il materiale tra di voi

È più facile per il bambino condividere l'attività con te quando sia te che gli oggetti sono di fronte a lui/lei

شراك الطفل 1

:التدريس ن 1
"يمكن لجميع الأطفال تعلم تطوير مهارات جديدة دائمًا"

:التدريس 2
"، يمكن للأطفال أن يتحسنوا من خلال إشراكهم في الروتين اليومي مثل الأكل ، وارتداء الملابس ، والغسيل ، والترتيب ، والذهاب إلى السوق ، والذهاب إلى الحديقة ، وزيارة الأصدقاء والمعارف ، واللعب ، والغناء ".والقراءة ، ومشاهدة التلفزيون ، وما إلى ذلك

الإستراتيجية رقم 1
تنظيم البيئة: خلق مساحة خالية على الأرض أو على الطاولة حول الطفل ؛ أزل ما هو غير ضروري ؛ ضع الهاتف المحمول في وضع صامت ؛ قم بإيقاف تشغيل الراديو والتلفزيون أو قوم بتخفيض الصوت.. قم بإزالة المواد الموجودة أمام الطفل التي من تقوم بتشتيت انتباهه

الاستراتيجية رقم 2 اقترح الاختيار بين 2 أو 3 أشياء / احتمالات لتكون على علاقة بطفلك
.امنح طفلك 2-3 أنشطة للاختيار من بينها وقم بالنشاط الذي اختاره طفلك أولاً
.الاختيارات لأطفال تمنحهم التحكم في أنشطتهم
.تساعدك الاختيارات على فهم النشاط الذي سيحفز طفلك للقيام به اليوم
.إذا لم يتخذ طفلك اي إختيار ، يمكنك اختيار بدء النشاط

(الإستراتيجية رقم 3 قم بتنظيم الموقف)وضعك ، الطفل ،اللعب / و المواد التي سيتم استعملها
ضع نفسك أمام طفلك
اجلس مباشرة أمام الطفل مع وجود النشاط في وسطك
إذا كان طفلك بين يديك حاول قلبه بحيث يواجهك وجلب الأنشطة بينكما
يسهل على الطفل مشاركة النشاط معك عندما تكون أنت والأشياء أمامه / أمام

IL MANTENIMENTO DELL'ATTENZIONE

Guarda e Ascolta - Nota da che cosa è motivato e a cosa si interessa il bambino

•Prenditi un paio di secondi per vedere cosa interessa al tuo bambino

•Dai al tuo bambino 2-3 scelte di attività. Cosa sceglie di fare il tuo bambino?

•Rispondere alla scelta del bambino è un modo per considerare il suo interesse, seguite solo le scelte appropriate e sicure (non pericolose)

I bambini hanno più opportunità di imparare quando condividono l'attenzione: quando notano te e la tua attività

Interesse condiviso su un'attività significa che il bambino sta facendo attenzione a due parti allo stesso tempo:

a te

all'attività che state facendo insieme

Quando state condividendo l'interesse su un'attività hai la possibilità di:

rispondere alla comunicazione del bambino sull'attività e mostrargli parole nuove che può usare durante l'attività

rispondere alle azioni del tuo bambino

mostrare al tuo bambino nuovi modi per usare il materiale

I bambini imparano meglio durante attività divertenti, positive e ricche di lodi

Puoi aiutarti a creare attività divertenti e positive così:

•Parlando al tuo bambino con un tono di voce positiva e gentile

•Rilassandoti e festeggiando le abilità del tuo bambino, i suoi tentativi e il suo comportamento adeguato

•Essendo fisicamente delicati

•Mostrando affetto

•Lodando il bambino

الحفظ على الاهتمام 2

الحفظ على الاهتمام
.شاهد واستمع - لاحظ ما يحفزه الطفل وما يهتم به
خذ بضع ثوانٍ لترى ما الذي يهتم به طفلك
امنح طفلك 2-3 خيارات . ماذا يختار طفلك أن يفعل؟
الاستجابة لاختيار طفلك هي طريقة للنظر في مصلحته أو اهتماماتها ، فقط اتبع الخيارات المناسبة والآمنة .(ليست خطيرة)

يتمتع الأطفال بفرص أكثر للتعلم عند الانتباه: عندما لا يكونوا أنت وعملك
:الاهتمام المشترك بالنشاط يعني أن الطفل ينتبه إلى طرفين في نفس الوقت
• لك والنشاط الذي تقومون به معًا
:عندما تشارك مصلحة في عمل تجاري ، يكون لديك خيار
استجب لتواصل طفلك حول النشاط وأظهر له كلمات جديدة يمكنه استخدامها أثناء النشاط
تجاوب مع أفعال طفلك
أظهر لطفلك طرقًا جديدة لاستخدام المواد

يتعلم الأطفال بشكل أفضل في الأنشطة الممتعة والإيجابية والمليئة بالثناء

:يمكنك مساعدتك في إنشاء أنشطة ممتعة وإيجابية مثل هذا
التحدث إلى طفلك بنبرة صوت إيجابية ولطيفة
الاسترخاء والاحتفاء بقدرات طفلك ومحاولاته وسلوكه السليم
أن تكون حساسًا جسديًا
إظهار المودة
مدح طفلك

LA CONDIVISIONE DELL'INTERESSE

Routine di gioco

Quando sai qual è il livello di gioco del tuo bambino, puoi iniziare a fare delle routine di gioco a quel livello.

Le routine possono essere corte (2-3 passaggi) oppure lunghe e complesse (con tanti passi quanti ne vuoi).

Le routine di gioco troppo semplici possono essere noiose

Le routine di gioco troppo difficili possono essere frustranti o troppo difficili da capire per il tuo bambino

Guarda e Ascolta- Nota da che cosa è motivato e a cosa si interessa il bambino

Prenditi un paio di secondi per vedere cosa interessa al tuo bambino

Dai al tuo bambino 2-3 scelte di attività. Cosa sceglie di fare il tuo bambino?

Rispondere alla scelta del tuo bambino è un modo per considerare il suo interesse, Seguite solo le scelte appropriate e sicure (non pericolose)

Giocare al livello del tuo bambino lo aiuta a sviluppare abilità di gioco e a condividere l'interesse con te quando giocate insieme.

Come fare per lodare il proprio bambino

Digli/dille che ha fatto bene e questo il più delle volte sarà sufficiente per molti bambini

Ma puoi fare questo con:

Un grande sorriso, applaudendo. Lodando con le parole («ben fatto», «bravo che hai provato», «sei seduto bene»)

Fare il solletico, una routine preferita (ad esempio il gioco del cucù o far volare il bimbo in aria)

"Esercitiamoci" a casa:

Osserva il livello di interesse: Come posso organizzare l'ambiente di gioco per modificare l'interesse?

Come posso lodarlo? Quali lodi utilizzo? Quanto sono frequenti? Quali posso inserire?

Quali sono le attività di interesse: Quali giochi? Quali attività di casa? Quali autonomie della quotidianità?

Quali sono le persone che riescono ad ottenere la sua attenzione? Quanto parlano? Come gli/le si rivolgono?

تقاسم المصالح 3

روتين اللعبة
.عندما تعرف ما هو مستوى لعب طفلك ، يمكنك البدء في ممارسة إجراءات اللعب على هذا المستوى

.يمكن أن تكون الإجراءات قصيرة (2-3 خطوات) أو طويلة ومعقدة (مع العديد من الخطوات كما تريد)
قد تكون إجراءات اللعب البسيطة جدًا مملة
قد تكون إجراءات اللعب الصعبة للغاية محبطة أو يصعب على طفلك فهمها

شاهد واستمع - لاحظ ما يحفزه الطفل وما يهتم به
خذ بضع ثوانٍ لترى ما الذي يهتم به طفلك
امنح طفلك 2-3 خيارات. ماذا يختار طفلك أن يفعل؟
الاستجابة لاختيار طفلك هي طريقة للنظر في مصلحته ، اتبع فقط الخيارات المناسبة والآمنة (غير الخطرة)

.يساعد اللعب على مستوى طفلك على تطوير مهارات اللعب ومشاركة الاهتمام معك عندما تلعبان معًا

كيف تمدح طفلك
أخبره / أخبرتها أنه قد أبلى بلاءً حسنًا وسيكون هذا في معظم الأحيان كافيًا للعديد من الأطفال
:لكن يمكنك القيام بذلك باستخدام

ابتسامة كبيرة تصفيق. المدح بالكلمات ("أحسنت" ، "جيد حاولت" ، "أنت جالس على ما يرام")

الدغدغة ، روتين مفضل (على سبيل المثال ، لعب الوقواق أو تحليق الطفل في الهواء)

:دعونا نتدرب" في المنزل"
لاحظ مستوى الاهتمام: كيف يمكنني تنظيم بيئة اللعبة لتغيير الاهتمام؟

كيف أمدحه؟: وما الثناء الذي أستخدمه؟ ما مدى تكرارها؟ أي منها يمكنني الدخول؟

ما هي الأنشطة التي تهمك: ما هي الألعاب؟ ما الأنشطة المنزلية؟ ما هي الاستقلالية في الحياة اليومية؟

من هم الأشخاص الذين ينجحون في جذب انتباهه؟ كم يتحدثون؟ كيف

LA COMUNICAZIONE RECETTIVA: PROMUOVERE LA COMPRENSIONE VERBALE

Compiti a casa:

•Concentrati sul bambino

•GUARDA e ASCOLTA per notare a cos'è interessato

•GUARDA e ASCOLTA quando sta cercando di comunicare.

I momenti in cui i bambini sono interessati –livello 1- e quelli in cui stanno comunicando –livello 2 - sono grandi opportunità per:

entrare in contatto

aiutarli ad imparare cose nuove.

Strategia 1. I gesti consentono ai bambini di comunicare.

Rispondi a tutte le comunicazioni, anche se sono strane o non chiare…

Incoraggia il tuo bambino a comunicare.

Aiutalo ad imparare modi di comunicare «nuovi» e socialmente più comprensibili.

Strategia 2. Usa parole e gesti che siano al livello di comunicazione del tuo bambino

Strategia 3. Stai in silenzio ed aspetta qualche secondo quando cogli che il tuo bambino è molto motivato a comunicare

Strategia 4. PARLA di ciò a cui fa attenzione il tuo bambino.. PARLA di ciò che sta facendo il tuo bambino.

اتـو اصل الاستقـلالـي يـعـزز الـفـهـم الـلـفـظي 4

:الواجبات المنزلية

• التركيز على الطفل

.انظر واستمع لترى ما يهتم به الطفل

.راقب واستمع عندما يحاول التواصل

:الأوقات التي يهتم فيها الأطفال - المستوى 1 وعندما يتواصلون - المستوى 2 - هي فرص رائعة لـ

ابقى على تواصل

.مساعدتهم على تعلم أشياء جديدة

.الإستراتيجية 1 .أدير السماح للأطفال بالتواصل

... الرد على جميع الاتصالات حتى لو كانت غريبة أو غير واضحة

.. شجع طفلك على التواصل

.ساعده على تعلم طرق "جديدة "وأكثر قابلية للفهم اجتماعيًا للتواصل

الإستراتيجية 2 .استخدم الكلمات والإيماءات التي تكون على مستوى تواصل طفلك

الإستراتيجية 3 .كن صامتا وانتظر بضع ثوان عندما تدرك أن طفلك لديه دافع كبير للتواصل

.الإستراتيجية الرابعة :تحدثي عما ينتبه طفلك وتحدثي عما يفعله طفلك

LA COMUNICAZIONE ESPRESSIVA: PROMUOVERE IL GESTO, LA PAROLA E LA SUA ESPANSIONE IN FRASI

Il tuo bambino comunica:
per richiedere
e per condividere.

Per aumentare le richieste potresti:

1. tenere gli oggetti fuori dalla portata del bambino, ma in vista in modo che il bambino le possa desiderare
2. offrire gli oggetti al tuo bambino strutturando una scelta tenendo due cose in mano in alto e verbalizzando : "vuoi .. oppure..?"
3. dare piccoli pezzi dell'oggetto o del materiale, uno alla volta e aspettando per vedere se il tuo bambino ne chiede ancora.

Per aumentare le occasioni per condividere potresti:

1. creare una routine ovvero un'attività che ha un inizio ed una fine che si ripete sempre nello stesso luogo e con lo stesso materiale
2. aspettare che il tuo bambino condivida (interesse a livello 1 sull'oggetto) e tu mostra e dì il nome dell'attività, dell'azione o dell'oggetto
3. prova a far qualcosa di inatteso, inaspettato o divertente ed osserva se il tuo bambino condivide con te la sorpresa.

التواصل التعبيري :تعزيز الإيماءة و الكلمة و توسيعها في جمل 5

:يتواصل طفلك

أن يطلب

.وللمشاركة

:لزيادة الطلبات ، يمكنك

احتفظ بالأشياء بعيدًا عن متناول الطفل ، ولكن في الأفق حتى يرغب الطفل في ذلك .1

:اعرض أشياء لطفلك عن طريق هيكلة الاختيار من خلال وضع شيئين في يده في الأعلى والتحدث اللفظي .2

"هل تريد ..أم ..؟"

.إعطاء قطع صغيرة من الشيء أو المادة ، واحدة تلو الأخرى وانتظار معرفة ما إذا كان طفلك يطلب المزيد .3

:لزيادة فرص المشاركة يمكنك

قم بإنشاء روتين أو نشاط له بداية ونهاية يتكرر دائمًا في نفس المكان وبنفس المادة .1

انتظر حتى يشارك طفلك)المستوى 1 من الاهتمام بالعنصر (وستظهر وتذكر اسم النشاط أو الإجراء أو .2

الكائن

.حاول أن تفعل شيئًا غير متوقع أو غير متوقع أو مضحك ولاحظ ما إذا كان طفلك يشاركك المفاجأة .3

I LIVELLI DI AIUTO NELL'APPRENDIMENTO

L'apprendimento continua e per continuare ad insegnare posso:

1**. ragionare sul mio livello di aiuto**
che può essere totale o fisico ovvero "faccio tutto io per te"
che può essere combinato ovvero un piccolo aiuto fisico per iniziare e poi ti guido verbalmente e gestualmente (ti mostro come fare per continuare da solo)
che può essere solo mostrare e dire senza aiuto fisico
che può essere visivo ovvero ti mostro la scaletta dei passaggi e sono lì con te per controllare che riesca a farlo da solo
che può essere solo motivazionale ovvero sono lì con te e mi complimento e/o commento per come lo stai facendo così insegno parole nuove (es. tira più forte, meglio etc..)

2**. suddividere l'attività in piccoli passaggi** es. il lavaggio delle mani in realtà non è un'unica azione ma una serie di passaggi anche molto lunga che parte dall'andare in bagno

3. **ricordare che per ogni cosa che chiedo al mio bambino di fare**, c'è sempre un punto di partenza o una parte finale dell'azione che il bambino sa fare più autonomamente (es. camminare per andare al lavandino, aprire/chiudere il rubinetto etc..) parto da quella ed aggiungo il livello di aiuto che ti serve.

4. **le istruzioni verbali che si danno devono essere anche mimate così siamo certi siano chiare e ripetibili**

5. **il livello di aiuto deve cambiare nel tempo!**

6. **ricordati che il tuo bambino migliora e può migliorare sempre** e che, a volte, non ce ne accorgiamo perché non scomponiamo l'azione in passaggi sufficientemente piccoli e siamo poco pronti a cambiare e a ridurre il livello di aiuto.

مستويات المساعدة في التعلم 6

مستويات المساعدة على التعلم

يستمر التعلم ويمكنك الاستمرار في التدريس

1. فكر في مستوى مساعدتي

"والتي يمكن أن تكون شاملة أو جسدية أو "أفعل كل شيء من أجلك

التي يمكن دمجها أو القليل من المساعدة الجسدية للبدء ثم أرشدك لفظيًا وإيماءيًا)أريكم كيفية الاستمرار بمفردك(

والتي يمكن أن تكون مجرد إظهار وإخبار دون مساعدة جسدية

والتي يمكن أن تكون مرئية أو أريكم السلم وأنا موجود معك للتحقق من أنني أستطيع القيام بذلك بمفردي

التي يمكن أن تكون تحفيزية فقط أو أكون هناك معك وأثني و /أو أعلق على كيفية قيامك بذلك ، لذلك أقوم بتدريس كلمات جديدة)على سبيل المثال ، اسحب بقوة أكبر ، أفضل ، إلخ (..

2. قسّم النشاط إلى خطوات صغيرة ، على سبيل المثال غسل اليدين ليس عملاً منفردًا ولكنه سلسلة من الخطوات الطويلة جدًا التي تبدأ من الذهاب إلى الحمام

3. تذكر أنه في كل شيء أطلب من طفلي القيام به ، هناك دائمًا نقطة بداية أو جزء أخير من الإجراء يمكن للطفل القيام به بشكل مستقل)مثل المشي للذهاب إلى الحوض ، وفتح /إغلاق الصنبور ، إلخ (.أبدأ من ذلك وأضيف مستوى المساعدة الذي تحتاجه.

4. يجب أيضًا محاكاة التعليمات الشفوية التي يتم تقديمها حتى نتأكد من أنها واضحة وقابلة للتكرار

5. يجب أن يتغير مستوى المساعدة بمرور الوقت!

6. تذكر أن طفلك يتحسن ويمكنه دائمًا التحسن وأننا في بعض الأحيان لا ندرك ذلك لأننا لا نقسم الإجراء إلى خطوات صغيرة بما فيه الكفاية ولسنا مستعدين للتغيير وتقليل مستوى المساعدة.

I COMPORTAMENTI PROBLEMA: PREVENZIONE

Strategie

Prima di scegliere come intervenire devo comprendere il motivo.

Le 4 domande da farmi per capire "perché si comporta in questo modo" sono:

1**. vuole forse avere accesso/prendere qualcosa?**

se fosse questo il motivo il bambino solitamente è fermo e guarda e/o piange verso l'oggetto desiderato;

2. **vuole evitare di fare qualcosa perché gli dà fastidio** (es. dello spazzolino), perché è stanco, annoiato o non sa fare da solo quell'attività?

se fosse questo il motivo il bambino è in movimento perché cerca di scappare via da me, dall'attività e spesso anche da quell'ambiente;

3. **vuole avere le mie attenzioni sia in positivo che in negativo**;

se fosse questo il motivo il bambino è in movimento e cerca l'altro con lo sguardo ci corre intorno / urla / cerca il contatto fisico etc..;

4. **vuole provare sensazioni/stereotipie**

se fosse questo il motivo il bambino è in movimento ma non dirige lo sguardo nè all'adulto nè all'oggetto.

Inoltre mi devo chiedere:

com'è il "mio termometro" ed il termometro del bambino

com'è l'ambiente? organizzato, ci sono distrattori etc..

سلوكيات المشكلة : الوقاية 7

لاستراتيجيات

.قبل اختيار كيفية التدخل ، يجب أن أفهم السبب

:الأسئلة الأربعة التي يجب أن تسألني لفهم "لماذا يتصرف بهذه الطريقة "هي

1. هل تريد الوصول / أخذ شيء ما؟

إذا كان هذا هو السبب في أن الطفل عادة ما يكون ثابتًا وينظر و / أو يبكي تجاه الشيء المطلوب ؛

2. هل تريد تجنب القيام بشيء ما لأنه يزعجهم)مثل فرشاة الأسنان (، لأنهم متعبون أو يشعرون بالملل أو لا يستطيعون القيام بهذا النشاط بمفردهم؟

إذا كان هذا هو سبب تحرك الطفل لأنه يحاول الهروب مني ومن النشاط وغالبًا أيضًا من تلك البيئة ؛

3. يريد أن يلفت انتباهي إيجابًا وسلبًا ؛

إذا كان هذا هو السبب في أن الطفل يتحرك ويبحث عن الآخر بنظراته تدور حولنا / يصرخ / يبحث عن الاتصال الجسدي وما إلى ذلك ..؛

4. يريد تجربة المشاعر / الصور النمطية

.إذا كان هذا هو السبب في أن الطفل يتحرك ولكنه لا يوجه نظره إلى الشخص البالغ أو إلى الشيء

:كما يجب أن أسأل نفسي

كما هو "ترمومترى "و ميزان حرارة الطفل

.كيف هي البيئة منظم ، هناك عوامل تشتيت الانتباه وما إلى ذلك

I COMPORTAMENTI PROBLEMA: INTERVENTO

Cosa posso fare se il comportamento ha lo scopo di:

1. **avere accesso a qualcosa**

ricordo che questa è l'occasione di maggior motivazione del bambino e allora cerco di mostrargli il livello comunicativo della richiesta più idoneo (se piange, gli mostro l'oggetto e attendo che si riprenda per offrirgli quanto chiesto; se chiede con una parola gli mostro una frase di 2 parole etc..).

2. **richiedere le attenzioni**

se la richiesta avviene in modo inopportuno lo ignoro ovvero non lo guardo e non gli parlo e attendo che il comportamento si riduca (anche solo alcuni secondi) e quando il bambino è poco più regolato gli porgo le mie attenzioni e lo lodo

3. **evitare qualcosa**

mi devo chiedere quale sia il motivo per cui il bambino cerca l'evitamento (es. è difficile, è lungo, è noioso etc…) e gli porgo l'aiuto necessario ovvero accorcio la richiesta, gli propongo di farlo insieme, riprendo il programma che avevo mostrato prima di iniziare per fargli capire che possiamo concludere e passare all'attività successiva.

4. **provare sensazioni**

cerco di osservare quali sono le parti del corpo che sta muovendo e cerco di trovare un gesto o un movimento che solleciti quelle stesse parti del corpo ma che sia socialmente più riconosciuto (es. sfarfallare con le braccia trasformato in una manifestazione di gioia per cui gli mostro il gesto ed aggiungo un'esclamazione verbale o verbalizzo l'emozione provata).

سلوكيات تدخل المشكلة 8

:ماذا أفعل إذا كان السلوك يهدف إلى

الحصول على شيء .1

أتذكر أن هذه هي فرصة الطفل لتحفيز أكبر ولذا أحاول أن أعرض عليه المستوى التواصلي الأنسب للطلب ..إذا بكى ، أريه الشيء وانتظره حتى يتعافى ليقدم له ما طلبه .؛ إذا سأل بكلمة ، أريه جملة من كلمتين)

طلب الاهتمام .2

إذا حدث الطلب بطريقة غير مناسبة ، فأنا أتجاهله أو بالأحرى لا أنظر إليه أو أتحدث معه وأنتظر أن يقل السلوك)حتى بضع ثوانٍ (وعندما يكون الطفل أكثر تنظيماً ، أهتم به وأثني عليه

تجنب شيئا .3

يجب أن أسأل نفسي لماذا يسعى الطفل إلى الإبطال)على سبيل المثال ، إنه صعب ، طويل ، إنه ممل ، (... وأعرض عليه المساعدة اللازمة أو أقصر الطلب ، أقترح أن نقوم بذلك معًا ، أستأنف البرنامج التي أظهرتها قبل .البدء في جعله يفهم أنه يمكننا الاستنتاج والانتقال إلى النشاط التالي

تجربة الأحاسيس .4

أحاول أن ألاحظ أي أجزاء من الجسد يتحرك وأحاول أن أجد إيماءة أو حركة تلتمس تلك الأجزاء نفسها من الجسد ولكنها معترف بها اجتماعيًا)على سبيل المثال ، الخفقان بالأذرع التي تحولت إلى مظهر من مظاهر .(الفرح الذي من أجله أعرض الإيماءة وأضيف تعجبًا لفظيًا أو أشرح المشاعر التي شعرت بها

Giornale di NEUROPSICHIATRIA DELL'ETÀ EVOLUTIVA 2023;43:80-89

Area Sezioni Scientifiche

Epidemiologia e Organizzazione dei Servizi NPIA

Prima e dopo la pandemia: una UFSMIA toscana a confronto con i servizi della rete di Neuropsichiatria Infantile del Piemonte

Before and after the pandemic: a tuscan UFSMIA compared with the services of the Child Neuropsychiatry Network of Piedmont

Mauro Camuffo[1], Simona Dei[2]

Direttore UOC di Neuropsichiatria Infantile, Responsabile UFSMIA (Unità Funzionale Salute Mentale Infanzia e Adolescenza) Area Grossetana-Amiata Grossetana-Colline Metallifere, AUSL Toscana Sudest, Grosseto; [2] Direttore Sanitario AUSL Toscana Sudest

Riassunto

Vengono presentati i risultati di un confronto tra risorse strutturali ed umane e dati di attività di un servizio territoriale di salute mentale infanzia e adolescenza della Regione Toscana ed i corrispondenti servizi del Piemonte. Le caratteristiche strutturali, le risorse, le modalità di funzionamento e i dati di attività appaiono molto simili, anche se in Piemonte la dotazione di psicologi è decisamente più consistente. Il numero di utenti che ha con i servizi almeno un contatto. Durante l'anno supera l'11% della popolazione residente della fascia d' età 0-17 anni in Toscana, raggiunge quasi l'8% in Piemonte; in entrambi i contesti tali prevalenze impediscono ai servizi di erogare più di due visite mediche per utente nell'anno. Gli autori evidenziano la necessità che vengano riviste le dotazioni organiche di neuropsichiatri infantili nei servizi territoriali italiani che si occupano di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione dei disturbi neuropsichici dell'età evolutiva.

Parole chiave: servizi di salute mentale per l'infanzia e l'adolescenza - confronto tra servizi - carenza di medici

Summary

The results of a comparison between structural and human resources and activity data of a territorial childhood and adolescent mental health service in the Tuscany Region and the corresponding services in Piedmont are presented. The structural characteristics, the resources, the functioning methods and the activity data observed are very similar, even if in Piedmont the endowment of psychologists is decidedly more consistent. The number of users who have at least one contact with the services a year exceeds 11% of the resident population aged 0-17 in Tuscany, reaching almost 8% in Piedmont; in both contexts this prevalence prevents the services from providing more than two medical visits per user in one year. The authors highlight the need to review the staffing of child neuropsychiatrists in the Italian territorial services that deal with the prevention, diagnosis, treatment and rehabilitation of neuropsychic disorders of the developmental age.

Key words: child and adolescent mental health services, benchmarking, shortage of doctors

INTRODUZIONE

I Servizi di Neuropsichiatria Infantile del Piemonte hanno pubblicato, in un Convegno regionale tenutosi a Torino il 13-4-2023 ("Emergenze neuropsichiatriche e bisogni della salute dopo la Pandemia"), i dati "sulle attuali condizioni neuropsichiche dei minori in Piemonte e sullo stato di attuazione degli interventi per la loro presa in carico" [1].

Tali dati si prestano ad un confronto con i dati di funzionamento di una UFSMIA (Unità Funzionale Salute Mentale Infanzia e Adolescenza) toscana, l'UFSMIA Area Grossetana-Amiata Grossetana-Colline Metallifere dell'A.USL Toscana Sudest, già oggetto in passato di numerosi studi epidemiologici e di comparazione con altre realtà organizzative sanitarie simili del nostro paese [2-5]. In particolare, tale esercizio è stato già effettuato da uno degli Autori nel 2012 rispetto alle UONPIA

CORRISPONDENZA
Mauro Camuffo, via Uranio 45, 58100 Grosseto - E-mail: m.camuffo@uslsudest.toscana.it

dell'Emilia-Romagna, a raffronto con l'allora UFSMIA Area Grossetana, ancora non comprensiva degli ex-Distretti Amiata Grossetana e Colline Metallifere.
Il confronto tra caratteristiche strutturali e dati di attività di un servizio toscano, non tra i più attrezzati della regione di appartenenza per risorse umane, e quelli dei servizi piemontesi può rappresentare un esercizio di *benchmarking* utile per valutare l'adeguatezza delle dotazioni tecniche e logistiche e delle modalità operative dei servizi studiati e, quindi, per operare una "corretta stima delle risorse necessarie per soddisfare i bisogni assistenziali di una fascia di popolazione vulnerabile" quale è quella in età evolutiva [6-9].

L'UFSMIA Area Grossetana-Amiata Grossetana-colline dell'Albegna

L'UFSMIA Area Grossetana è una struttura organizzativa territoriale "complessa", afferente al Dipartimento Salute Mentale dell'A.USL Toscana Sudest, che produce ed eroga prestazioni sanitarie di Neuropsichiatria Infantile, Psicologia e Riabilitazione Funzionale, come da attestazione dei requisiti di esercizio per il "Percorso Salute Mentale" e per il "Percorso Riabilitazione" ottenuta nel 2011 ai sensi della L.R. n.51/2009 ("Norme in materia di qualità e sicurezza delle strutture sanitarie: procedure e requisiti autorizzativi di esercizio e sistemi di accreditamento") e del successivo Regolamento n.61/R 2010.
La sua mission comprende "la diagnosi, la presa in carico e la riabilitazione dei Disturbi Neuropsichiatrici dell'Età Evolutiva ivi compresi i Disturbi del Neurosviluppo, i Disturbi Psicopatologici e i Disturbi Neuromotori" (Piano Sanitario Sociale Integrato Regionale 2018-2020, Regione Toscana, 2021).
In Toscana, le Unità Funzionali sono le strutture organizzative territoriali che erogano prestazioni; possono essere semplici o complesse ma sono sempre multiprofessionali; le Unità Operative, invece, sono le strutture mono-professionali (di Neuropsichiatria Infantile, di Psicologia, di Riabilitazione ecc.), la cui autonomia è solo tecnico-professionale. In Area Grossetana, il Responsabile dell'UFSMIA è anche Direttore della UOC di Neuropsichiatria Infantile aziendale per Grosseto.
Il territorio di competenza, esteso e mediamente poco abitato, occupa la gran parte della porzione meridionale della Toscana (la Maremma), confinando a nord con le Province di Livorno e di Pisa, a est con la Provincia di Siena, a sud con il territorio dell'UFSMIA Colline dell'Albegna. I 20 Comuni afferenti (Grosseto, Campagnatico, Castiglione della Pescaia, Civitella Paganico, Roccastrada, Scansano, Arcidosso, Castell'Azzara, Castel del Piano, Cinigiano, Roccalbegna, Santa Fiora, Seggiano, Semproniano, Follonica, Gavorrano, Massa Marittima, Monterotondo Marittimo, Montieri, Scarlino), in precedenza raccolti in tre Zone-Distretto, raccolgono una popolazione di 168.252 residenti, con 23.037 unità in età 0-18 (Istat 1-1-2022).
Nel Distretto insistono tre Ospedali Generali, tre Centri accreditati e convenzionati per interventi riabilitativi di logopedia, fisioterapia e psicomotricità e un Centro accreditato e convenzionato per i soli interventi riabilitativi di logopedia in età evolutiva.
Le attività svolte comprendono: la diagnosi, la cura e la riabilitazione (attività ambulatoriale) delle patologie diagnosticabili senza particolari accertamenti strumentali (ricovero), con presa in carico delle situazioni cliniche che lo richiedono; il controllo e il trattamento di patologie già diagnosticate presso centri di III livello toscani (Stella Maris Pisa, Meyer-Careggi Firenze, Divisione NPI Osp. Siena); gli interventi nelle scuole di ogni ordine e grado ai sensi della L. 104/1992, della L. 170/2010 e della DGR n.1159 del 17-12-2012; la diagnosi e la cura delle epilessie e delle cefalee presso il Modulo di Neurologia dell'Età Evolutiva (DH Pediatrico Ospedale Misericordia, due giorni al mese, un Neuropsichiatra Infantile e un Pediatra come team multiprofessionale); la diagnosi e la presa in carico dei minori con Disturbi dello Spettro Autistico presso il Centro Autismo di Grosseto, in collaborazione con gli specialisti delle altre sedi; la partecipazione alle Commissioni Invalidità Civile e Handicap di Grosseto (un Neuropsichiatra Infantile a turno nelle sessioni per minori); la collaborazione con i quattro Centri di Riabilitazione convenzionati insistenti sul territorio e la gestione della lista di attesa unica (per il pubblico e per il privato convenzionato) per gli interventi di Logopedia, Psicomotricità e Fisioterapia; le consulenze presso la Pediatria e i PS Pediatrico e Generale dell'Ospedale Misericordia di Grosseto.
Esclusa l'attività privata e quella libero-professionale intra-moenia, non esistono altre strutture che svolgano, nel territorio di riferimento, attività professionale di neuropsichiatria infantile.

I servizi di NPI del Piemonte

I Servizi della Rete di Neuropsichiatria Infantile della Regione Piemonte comprendono 98 "sedi eroganti", distribuite tra 12 ASL, per una popolazione totale di 623.638 residenti in età 0-18 anni (Istat 1-1-2022). La popolazione media delle "sedi eroganti" è uguale a 6.853 unità, pari a un terzo/un quarto della popolazione in età 0-18 anni dell'UFSMIA (a sua volta comprensiva di 5 diverse sedi eroganti).

METODI

I dati di attività dell'UFSMIA sono, ogni anno, estratti dal sistema informativo disponibile, su cui tutti gli Operatori sono tenuti a registrare le prestazioni erogate, sulla base

di un nomenclatore condiviso e riconosciuto a livello nazionale [10-12]; il sistema informatizzato in uso attualmente, AsterCloud Salute Mentale, al cui sviluppo e alla cui sperimentazione l'UFSMIA ha collaborato per la parte relativa alla salute mentale dell'infanzia e dell'adolescenza come primo servizio in Toscana, è già in grado di alimentare tutti i flussi richiesti (SPA, SPR, RIA11) ed inizia ad essere utilizzato come cartella elettronica, nella prospettiva di un prossimo abbandono di quella cartacea.
Nel 2022, il sistema informativo ha consentito, come negli anni precedenti (gestiti con il sistema Caribel), l'elaborazione di un documento contenente i dati necessari per: monitorare ed analizzare gli indicatori di processo più utili, tratti dal Sistema di Indicatori SINPIA per i servizi territoriali [13,10], rivisto per le UFSMIA toscane [14], già applicato sul campo in più occasioni [11,2,4], poi rielaborato e sistematizzato per tutti i servizi di NPIA italiani [12]; conoscere il tipo e la qualità delle prestazioni erogate; confrontare l'entità delle attività tra le sedi diverse del Servizio e nel tempo; rilevare il ricorso dei residenti alle strutture private convenzionate; rilevare il livello di raggiungimento degli obiettivi di attività, compresi gli obiettivi di budget; fornire i dati richiesti da Azienda, Regione e Stato.
I dati di attività dei Servizi della Rete NPI in Piemonte sono stati selezionati ed elaborati dai report annuali estratti in formato Excel dal sistema informativo SMAIL, operativo dal 2015, dopo la sostituzione di NPI-net [15].
La Sezione di Epidemiologia e Organizzazione dei Servizi della SINPIA ha garantito, in occasione del Convegno del 13-4-2023, che i dati presentati rispettano i 22 requisiti per il "sistema informativo e per i dati di funzionamento del servizio" del Manuale di accreditamento professionale per i Servizi Territoriali di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza [10].
Sono stati posti a confronto i dati strutturali e di attività pre-pandemici relativi all'anno 2019 per l'UFSMIA e agli anni 2017 o 2019 per il Piemonte (perchè forniti in modo differenziato durante il convegno) con i dati strutturali e di attività post-pandemici relativi all'anno 2022 per l'UFSMIA e agli anni 2021 o 2022 per il Piemonte.

RISULTATI

Il confronto tra l'UFSMIA Area Grossetana e i Servizi di NPI del Piemonte appare possibile e, soprattutto, utile. Possibile perché i servizi, anche se in regioni diverse, rispondono ad un identico mandato, sono organizzati in modo molto simile, svolgono un'attività sovrapponibile anche se su popolazioni di entità diverse. Utile perché i risultati sembrano confermare sia i bisogni, sia le risposte che i servizi forniscono, sia il carattere parziale di queste risposte, suggerendo quindi l'opportunità di interventi migliorativi.

Caratteristiche strutturali/risorse umane

Nel complesso, le caratteristiche dell'UFSMIA non sono dissimili da quelle di un servizio piemontese: stesso mandato, stesso modello operativo (gruppo di lavoro multi-professionale e in rete), stesse tipologie di prestazioni erogate, stesse necessità strutturali (quando possibile: una stanza-ambulatorio per ciascun operatore, giochi e materiali ludici adeguati, strumenti tecnici e materiale testale disponibili ed aggiornati, un registro elettronico per i dati clinici in uso ad ogni operatore o ad ogni sede erogante).
La dotazione di personale, per quanto calcolata in modo approssimativo e non perfettamente sovrapponibile tra le due realtà (i dati del personale UFSMIA sono da sempre considerati in termini di unità di personale tempo-pieno equivalenti, i dati dei Servizi piemontesi sonostati

Tabella I. Dotazioni di risorse umane pre e post-pandemia

	Grosseto 2018	Pop. residente età 0-17 = 24.171		Grosseto 2022	Pop. residente età 0-17 = 23.037	
	N. operatori	N. residenti 0-17/n. operatori	Tasso operatori/ pop. 0-17 (x 1000)	N. operatori	N. residenti 0-17/n. operatori	Tasso operatori/ pop. 0-17 (x 1000)
NPI	5,5	4.395	0,19	4,7	4.901	0,20
PSI	4,6	5.254	0,16	3,9	5.906	0,16
LOG	10	2.417	0,42	7,9	2.916	0,34
FT	2,6	9.297	0,09	2,8	8.227	0,12
TNPEE	2	12.085	0,06	2	11.518	0,08
EP	2,1	11.510	0,13	3,1	7.431	0,13
TER.RIAB.PSICH.	0			0		
Tot.	26,8	901	1,10	24,4	944	1,06
Addetti Segreterie	3,8			2		

continua

Tabella I. (*continua*)

	Piemonte 2016	Pop. residente età 0-17 = 671.642		Piemonte 2021	Pop. residente età 0-17 = 632.541	
	N. operatori	N. residenti 0-17/n. operatori	Tasso operatori pop. 0-17 (x 1000)	N. operatori	N. residenti 0-17/n. operatori	Tasso operatori/ pop. 0-17 (x 1000)
NPI	142	4.725	0,21	139	4.417	0,22
PSI	198	3.388	0,29	233	2.635	0,37
LOG	76	8.828	0,11	113	5.433	0,18
FT	31	21.645	0,04	32	19.187	0,05
TNPEE	32	20.968	0,04	53	11.584	0,08
EP	21	31.952	0,03	44	13.954	0,07
TER.RIAB.PSICH.	6	111.833	0,001	9	68.222	0,01
altri	9			11		
Tot.	516	1.300	0,84	637	963	1,03

Legenda: NPI = Neuropsichiatri Infantili; PSI = Psicologi; LOG = Logopedisti; FT = Fisioterapisti; TNPEE = Terapisti della Neuropsicomotricità dell'Età Evolutiva; EP = Educatori Professionali; TER. RIAB. PSICH. = Terapisti della riabilitazione psichiatrica.

presentati in termini di numero di operatori), appare sovrapponibile in epoca pre-pandemica relativamente ai Neuropsichiatri Infantili, praticamente doppia a favore dei Servizi piemontesi per gli Psicologi, maggiore di oltre tre volte per i Logopedisti a favore dell'UFSMIA. Dopo la pandemia, la dotazione di NPI e di PSI si è ridotta per l'UFSMIA, quella degli Psicologi per i Servizi piemontesi si è ulteriormente ampliata, mentre il vantaggio dell'UFSMIA per i Logopedisti si è ridotto di un terzo.
Nel complesso, considerando tutti gli Operatori, anche quelli di discipline assenti nell'UFSMIA ma presenti nei Servizi piemontesi (vedi Terapista della Riabilitazione Psichiatrica), il numero di Operatori dopo la pandemia è calato per l'UFSMIA, significativamente salito per i Servizi piemontesi (Tab. I).

Utenza

La popolazione in età 0-17 anni residente nel territorio di riferimento dell'UFSMIA è pari al 3,8% della popolazione piemontese in età 0-17 anni.

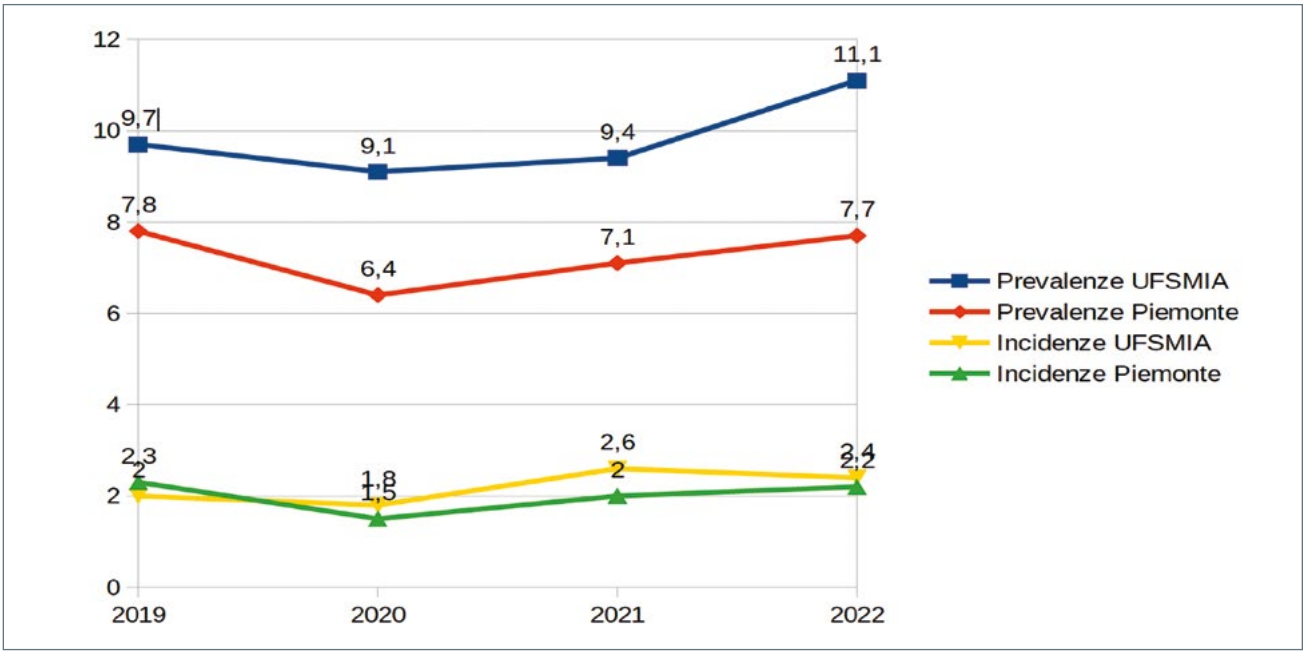

Figura 1. Prevalenze e incidenze pre e post-pandemia.

Tabella II. Le fasce d'età degli utenti in carico pre e post-pandemia (percentuali).

	Grosseto							Piemonte					
	2019			2022				2017			2022		
	M	F	Tot.	M	F	Tot.		M	F	Tot.	M	F	Tot.
0-2	3,1	2,5	4,6	2,1	1,3	3,4	**0-2**	4,1	3,1	7,2	3,1	2,5	5,6
3-5	9,6	3,7	13,3	8,7	4,0	12,7	**3-5**	8,7	4,1	12,8	8,1	3,7	11,8
6-8	12,6	6,6	19,2	10,7	6,2	16,9	**6-10**	21,3	11,5	32,8	21,1	11,2	32,3
9-11	13,1	8,9	22,0	12,0	7,0	19,0							
12-14	11,3	7,6	18,9	10,4	8,3	18,7	**11-13**	12,6	7,6	20,2	12,2	8,0	20,2
15-17	7,8	6,9	14,7	9,3	8,3	17,6	**14-17**	12,2	9,9	22,1	12,3	12,1	24,4
> 17	3,7	2,6	6,3	5,7	6,0	11,7	**> 17**	2,7	2,2	4,9	3,0	2,7	5,7
Tot.	61,2	38,8		58,9	41,1			61,6	38,4		59,8	40,2	

Tabella III. Le fasce d'età dei nuovi utenti pre e post pandemia (percentuali).

	Grosseto							Piemonte					
	2019			2022				2019			2022		
	M	F	Tot.	M	F	Tot.		M	F	Tot.	M	F	Tot.
0-2	7,0	5,7	12,7	7,1	4,1	11,2	**0-2**	7,2	6,1	13,3	7,6	6,0	13,6
3-5	12,7	4,8	17,5	14,8	8,0	22,8	**3-5**	12,1	5,7	17,8	11,9	5,4	17,3
6-8	9,1	7,6	16,7	12,4	9,7	22,1	**6-10**	21,3	14,5	35,8	18,8	13,4	32,2
9-11	11,3	9,4	20,7	9,9	6,7	16,6							
12-14	7,9	9,3	17,2	6,7	6,5	13,2	**11-13**	9,1	7,4	16,5	8,7	8,3	17,0
15-17	4,8	6,6	11,4	4,4	7,8	12.2	**14-17**	7,1	7,7	14,8	7,2	10,7	17,9
> 17	2,3	1,5	3,8	0,9	1,0	1,9	**> 17**	1,0	0,8	1,8	0,9	1,1	2,0
Tot.	55,1	44,9		56,2	43,8			57,8	42,2		55,1	44,9	

Il numero di utenti con almeno un contatto con l'UFSMIA appare in costante incremento negli ultimi anni, passando da una prevalenza del 9,7% nel 2019, già largamente superiore allo standard (4%) indicato dalla Regione Toscana (DGR 696/03) come criterio per la definizione di UF "complessa", e superiore a quanto raggiunto nello stesso anno dai Servizi piemontesi (7,8%), ad una prevalenza dell'11,1% nel 2022, ancora maggiore rispetto alla prevalenza dei Servizi piemontesi (7,7%).
L'incidenza (cioè il numero dei nuovi utenti nell'anno diviso per la popolazione di riferimento x 100) mostra invece un andamento più costante, con una lieve flessione nel 2020 ed una ripresa ai livelli abituali in epoca post-pandemica sia per l'UFSMIA, sia per i Servizi piemontesi (Fig. 1).
I pazienti alti utilizzatori (> 18 prestazioni nell'anno) assommano a 448 a Grosseto, pari al 24% degli utenti, e a 50.950 unità in Piemonte, pari al 12% degli utenti. La proporzione degli alti utilizzatori di Grosseto risulta quindi doppia rispetto a quella del Piemonte.
La tipologia di cittadinanza degli utenti mostra una quota prossima al 20% sia per l'UFSMIA che in Piemonte.
Rispetto alla distribuzione percentuale dell'utenza per fasce d'età e per sesso, l'UFSMIA, tra il 2019 e il 2022, ha diminuito i contatti con gli utenti di fascia 0-14 e aumentato quelli con età 15-17 e > 17. In Piemonte, invece, tra il 2017 e il 2022, si sono ridotti i contatti con gli utenti più piccoli (0-5), si sono mantenuti costanti i contatti con gli utenti in età scolare [6-13] e sono aumentati quelli con i più grandi (14-17 e > 17). Sia prima che dopo la pandemia, sia per l'UFSMIA che per il Piemonte e in tutte le fasce d'età degli utenti, prevale il sesso maschile (Tab. II).
I nuovi utenti (le prime visite in assoluto) dell'UFSMIA mostrano, tra il 2019 e il 2022, un aumento per le fasce d'età 3-5 e 6-8; la composizione per età dei nuovi utenti del Piemonte sembra più stabile, tra il 2019 e il 2022, con il solo incremento significativo (7%) dei nuovi utenti in età 15-17 anni. La distribuzione per sesso dei nuovi utenti mantiene la prevalenza dei maschi, con l'eccezione delle fasce più alte, essendo i nuovi utenti di sesso femminile in percentuale maggiore dai 13 anni in poi per l'UFSMIA, dai 14 anni in poi per il Piemonte (Tab. III).

Le prestazioni

La quantità e la tipologia delle prestazioni erogate dalle diverse figure professionali non sembrano differire in modo sostanziale: le prestazioni dei NPI sono in calo sia per l'UFSMIA che per il Piemonte, riuscendo ad

Tabella IV. Tipologia degli Operatori che hanno erogato prestazioni pre e post-pandemia.

	Grosseto				Piemonte			
	2019		2022		2016		2022	
	N. prestazioni	Prestazioni pro capite	N. prestazioni	Prestazioni pro capite	N. prestazioni	Prestazioni pro capite	N. prestazioni	Prestazioni pro capite
NPI	5.501	2,4	5.200	2,0	96.650	2,9	92.810	3,0
PSI	3.672	1,6	3.272	1,3	98.987	5,6	94.474	5,4
LOG	9.925	25,7	5.879	23,9	55.012	8,0	55.686	7,9
FT	3.076	35,4	2.026		16.937	14,1	13.795	10,6
PM	152	30,6	639		22.700	10,4	29.318	9,5
EP	1.761	33,8	1.556		8.300	10,0	17.052	10,3
TER. RIAB.	0		0		2.895	11,2	3.323	14,1
altri	1.348		1.548		1.392		1.174	
Tot.	23.261	9,9	20.120	7,8	302.873		307.632	

Tabella V. Tipologia delle prestazioni erogate pre e post-pandemia.

	Grosseto		Piemonte	
	2019	2022	2019	2022
Visite specialistiche	2417	2.204	57.064	58.315
Colloqui psicologici	1.240	982	33.232	37.044
Colloqui con care-giver		1.055	76.575	77.953
Consulenze	101	129		
Trattamenti logopedici	14.008	10.645	53.673	47.750
Trattamenti fisioterapici			44.222	38.123
Trattamenti di psicomotricità				
Trattamenti educativi			2.382	2.081
Psicoterapie	1.146	1.186	20.144	19.691
Valutazioni psicodiagnostiche	774	724	29.746	26.570
Incontri op. multiprofessionali	2.912	2.354		
Relazioni tecniche	1.510	1.518		
Tot.	23.261	20.764	330.259	320.637

assicurare il singolo specialista non più di 2 prestazioni per utente. Anche le prestazioni degli PSI sono in calo, sia per l'UFSMIA che per il Piemonte, ma gli Psicologi in Piemonte riescono ad assicurare più di 5 prestazioni per utente, a fronte dell'unica [1,3] prestazione per utente fornita a Grosseto. A Grosseto gli Operatori della Riabilitazione hanno erogato nel 2022 un numero di prestazioni significativamente ridotto rispetto al 2019 (con la sola eccezione degli interventi di psicomotricità, nel 2019 praticamente non erogati), mentre in Piemonte la Riabilitazione sembra aver tenuto negli anni, riuscendo però a garantire non più di 10 interventi per utente. Nel complesso, Il calo delle prestazioni dell'UFSMIA ha superato il 10%. Appare inoltre rilevante l'alto numero di relazioni tecniche prodotte dall'UFSMIA (ma apparentemente non registrate dai servizi piemontesi), che conferma la denominazione di "certificatificio" assegnata alla struttura toscana da uno degli autori in una precedente pubblicazione [3] (Tabb. IV, V).

Le diagnosi

Rispetto alle diagnosi, sia l'UFSMIA che il Piemonte registrano una riduzione percentuale dei DSL (Disturbi Specifici del Linguaggio), dei DSAp (disturbi Specifici dell'Apprendimento), dei disturbi neurologici (ad es. epilessia e cefalea), e delle patologie neuromotorie (ad es. le Paralisi Cerebrali Infantili), a fronte di un aumento, per entrambi, delle diagnosi di DSAut (Disturbi dello Spettro Autistico), raddoppiate in 4 anni per l'UFSMIA, aumentate di un terzo per il Piemonte. Inoltre, emerge

Tabella VI. Le diagnosi principali pre e post pandemia

	Grosseto			Piemonte		
Gruppi diagnostici (diagnosi principali)	**2019**	**2022**	**Variazioni percentuali**	**2019**	**2022**	**Variazioni percentuali**
DSL	440	294	-33%	8.663	7.816	-10%
DSAp	378	314	-17%	10.240	9.566	-7%
Disabilità Intell.	215	221	+3%	11.956	10.651	-11%
Dist. psicopatologici	179	258	+44%	3.923	3.429	-13%
DSAut	145	305	+110%	4.049	5.429	+34%
Pat. neurologiche	121	94	-22%	6.456	5.543	-14%
ADHD	60	60	0	3.412	3.501	+3%
Sindromi	53	65	+23%	2.701	2.423	-10%
Pat. neuromotorie	43	41	-0,5%	937	761	-19%
Dist. condotta	33	35	+0,6%	2.595	2.116	-18%
Dist. condotta alimentare	35	22	-37%	342	725	+112%
Altro	631	771	+22%	5.731	6.116	+11%
Tot.	2.333	2.579	+11%	61.005	58.076	-5%

Tabella VII. Indicatori di processo pre e post-pandemia.

	Grosseto				Piemonte			
	2019		**2022**		**2019**		**2022**	
Prevalenza utenti nell'anno (n.contatti nell'anno/pop. rif.x100)	**9,7%**	2333/ 24026	**11,1%**	2579/ 23037	**7,8**		**7,7%**	48137/ 623638
Prevalenza annuale utenti in carico (n. utenti con almeno tre prestazioni nell'anno/pop.rif.x100)	**6,3%**	1513/ 24026	**8,0%**	1850/ 23037				
Incidenza annuale (n. nuovi utenti nell'anno/pop.rif.x100)	**2,0%**	493/ 24026	**2,4%**	570/ 23037	**2,4**		**2,2%**	
Proporzione di alti utilizzatori (n. utenti con più di 18 prestazioni nell'anno/n. utenti in carico nell'anno)	Dato non disponibile		**24,2%**	448/ 1850			**12,3%**	5917/ 48137
Proporzione di utenti stranieri (n. utenti di cittadinanza straniera/n.utenti nell'anno)	Dato non disponibile		**20%**	510/ 2579	**17%**		**19%**	
N. medio utenti (con almeno un contatto nell'anno) **per NPI** (t.p.e.)	**492**	2265/ 4,6	**415**	1824/4,4				
N. medio prestazioni per NPI (t.p.e.)	**1.195**	5501/ 4,6	**1.177**	5178/4,4				
N. medio utenti (con almeno un contatto nell'anno) **per PSI** (t.p.e.)	**223**	827/ 3,4	**195**	763/3,9				
N. medio prestazioni per PSI (t.p.e.)	**992**	3672/ 3,4	**846**	3372/3,9				
N. medio utenti (con almeno un ciclo di tratt. nell'anno) **per Operatore della Riabilitazione** (tpe)	**34**	502/ 14,7	**27**	422/15,8				
N. medio prestazioni per Operatore della Riabilitazione (tpe)	**958**	14088/ 14,7	**673**	10645/15,8				
N. medio prestazioni per utente (n. totale prestazioni nell'anno/n. utenti con almeno un contato nell'anno)	**9,9**	23261/ 2333	**7,8**	20187/2579				

continua

Tabella VII. (*continua*)

	Grosseto				Piemonte			
	2019		2022		2019		2022	
N. medio visite/colloqui per utente (n. totale visite-colloqui nell'anno/n. utenti con almeno un contatto nell'anno)	**1,6**	3657/ 2333	**1,6**	4241/ 2579				
N. medio prestazioni riabilitative per utente in trattamento riabilitativo (nell'anno)	**25,7**	12930/ 502	**24,6**	10412/ 422				
Indicatore di attività psicoterapeutica n. sedute psicoterapia anno/n. utenti in carico nell'anno	**0,8**	1146/ 1513	**0,6**	1186/ 1850				
Proporzione di utenti in trattamento riabilitativo n. utenti in trattamento riabilitativo/n. utenti in carico nell'anno x 100	**33,2%**	502/ 1513	**22,8%**	422/1850				
Proporzione di utenti in trattamento riabilitativo anche nei centri convenzionati n. utenti in trattamento riabilitativo, anche nei Centri convenzionati/n. utenti in carico nell'anno x 100	Dato non disponibile		**42%**	779/ 1850				
Proporzione di utenti in carico con handicap n. utenti in carico con insegnante di sostegno/n. utenti in carico nell'anno x 100	**47%**	715/ 1513	**36%**	672/ 1850				
Proporzione di "domanda inappropriata" n. diagnosi di attesa o nulla di patologico o similari nell'anno/ utenti in carico nell'anno x 100	**13%**		**24%**					

un andamento decisamente diverso per le diagnosi di DCA, ridotte di oltre un terzo per l'UFSMIA e più che raddoppiate in Piemonte (Tab. VI).

Gli indicatori di processo

Gli indicatori di processo, almeno quelli confrontabili con i corrispettivi del Piemonte, oltre che confermare l'andamento delle prevalenze e delle incidenze già segnalato, evidenziano una proporzione di "alti utilizzatori" (> 18 interventi nell'anno) doppia per l'UFSMIA rispetto al Piemonte.

Per la sola UFSMIA, in assenza di dati che consentono il confronto con il Piemonte, si registra una riduzione, tra il 2019 e il 2022, della maggior parte degli altri indicatori calcolabili. In particolare, appaiono in calo: il n. medio di utenti e il n. medio di prestazioni per NPI; il n. medio di utenti e il n. medio prestazioni per PSI; il n. medio di utenti e il n. medio di prestazioni per Op. della Riabilitazione; il n. medio di prestazioni per utente, sceso a meno di 8 prestazioni all'anno per utente, comprensive dei trattamenti riabilitativi; l'indicatore di attività psicoterapica (ormai a 0,6 prestazioni per utente in carico nell'anno); la proporzione di utenti in trattamento riabilitativo (scesa di un terzo); la proporzione di utenti in carico con disabilità riconosciuta. Il solo indicatore rimasto stabile nel tempo risulta il n. medio di visite/colloqui per utente, sempre fermo a 1,6 nell'anno. L'alta proporzione di domanda inappropriata (diagnosi di attesa o nulla di patologico), salita per l'UFSMIA al 24% nel 2022 rispetto al 13% del 2019, e più che doppia rispetto allo standard previsto (> 10%), può essere interpretata da una parte come una mancanza operativa dei referenti, dall'altra come l'effetto, forse inevitabile, di un eccesso di invii senza filtro adeguato (Tab. VII).

DISCUSSIONE

Il confronto tra i servizi, per quanto parziale e basato su dati incompleti, si presta ad una serie di considerazioni:

a. l'UFSMIA e i servizi della Rete di Neuropsichiatria Infantile del Piemonte erogano prestazioni sovrapponibili, anche se denominate in modo differente sulla base di nomenclatori evidentemente non allineati. Tali prestazioni sono garantite da figure professionali diverse ma complementari, nel rispetto delle modalità operative e dei valori che caratterizzano i servizi territoriali dedicati alla diagnosi, alla cura e alla riabilitazione dei disturbi neuropsichici in età evolutiva: centralità dell'utente e della sua famiglia; tutela e promozione della buona qualità della vita del bambino e dell'adolescente (come presupposto di uno sviluppo sano ed armonico); radicamento nel territorio e lavoro di rete; universalismo ed equità; massima integrazione scolastica e sociale del minore disabile; organizzazione del lavoro multiprofessionale e ad alta integrazione finalizzata alla rapidità della diagnosi, alla presa in carico globale di bambino e famiglia, alla gestione unitaria di risposte terapeutiche e riabilitative multidimensionali.
b. Le prestazioni hanno subito un'evidente contrazione durante la pandemia, ma nel 2022 sembra abbiano riconquistato le quote precedenti, nonostante la riduzione delle risorse che ha interessato, sia in Toscana che in Piemonte, soprattutto le figure specialistiche di Neuropsichiatria Infantile e Psicologia e a costo di inevitabili riarrangiamenti organizzativi (per l'UFSMIA: riunioni di servizio prevalentemente online, incontri con le scuole online e ridotti ad uno per anno scolastico, incessante standardizzazione dei percorsi diagnostici, percorsi terapeutico/riabilitativi sempre più brevi ecc.).
c. La significativa riduzione delle prestazioni riabilitative dell'UFSMIA, con la Logopedia che ha in quattro anni quasi dimezzato i trattamenti forniti, va ascritta da un lato alla mancata sostituzione degli Operatori della Riabilitazione del SSN che cessano la loro attività, dall'altro al contemporaneo incremento delle prestazioni erogate dai centri convenzionati, saliti da tre a quattro e tutti accreditati per la Logopedia in età evolutiva. Tale incremento può rispondere alla domanda puntuale ma va decisamente verso una parcellizzazione delle prese in carico.
d. L'utenza continua a salire, sulla base di una inarrestabile progressione, evidente sin dai primi anni 2000; il numero di utenti con almeno un contatto, sia con l'UFSMIA che con i servizi piemontesi, ha subito una lieve flessione durante la pandemia, per tornare clamorosamente a salire nel 2022; la prevalenza attuale, pari all' 11,1% per l'UFSMIA e al 7,7% per i servizi del Piemonte, segnala un livello della domanda troppo alto da gestire anche per servizi con risorse doppie rispetto alle attuali.
e. La crescita della prevalenza, sia in Toscana che in Piemonte, consegue al combinato disposto della stabilizzazione delle incidenze, cioè al numero di nuovi utenti nell'anno, e delle caratteristiche stesse dell'utenza, nella maggior parte dei casi inviata per atipie dello sviluppo che necessitano di una presa in carico prolungata nel tempo, anche di molti anni, anche fino all'inizio dell'età giovane-adulta. Almeno un terzo dei "nuovi utenti" di un dato anno diventano "utenti" nell'anno successivo, aggiungendosi agli utenti già in carico, e i pazienti con disabilità, con gli obblighi istituzionali che ne conseguono, rappresentano una quota superiore ad un terzo degli utenti in carico.
f. La distribuzione per età e sesso degli utenti conferma la quota maggiore di un terzo dei maschi rispetto alle femmine e l'aumento dei casi di età superiore ai 13-14 anni, sia per l'UFSMIA che per il Piemonte; per i nuovi utenti fanno eccezione le fasce d'età più alte, essendo i nuovi utenti di sesso femminile in percentuale maggiore dai 13 anni in poi per l'UFSMIA, dai 14 anni in poi per il Piemonte.
g. Sia l'UFSMIA che i servizi piemontesi hanno registrato, tra il periodo pre-pandemico e quello post-pandemico, una variazione della distribuzione delle diagnosi principali, con un calo dei DSL e dei DSAP ed un aumento dei DSAut (praticamente raddoppiati in 4 anni per l'UFSMIA, aumentati di un terzo in Piemonte); le diagnosi di "disturbi psicopatologici" mostrano un incremento importante per l'UFSMIA a fronte di un lieve calo per il Piemonte, mentre le diagnosi di DCA appaiono diminuite per l'UFSMIA e più che raddoppiate in Piemonte (la riduzione delle diagnosi di DCA per l'UFSMIA può essere attribuita alla contrazione, durante la pandemia, dell'attività della struttura ambulatoriale dedicata, struttura della salute mentale adulti con proiezioni di personale dell'UFSMIA).
h. L'aumento dei casi con DSAut trova quindi conferma in entrambe le realtà organizzative, a riprova di un fenomeno osservato a livello nazionale ed internazionale, dovuto in parte alle modifiche dei criteri diagnostici, in parte all'aumentata sensibilità dei Pediatri, della scuola, delle famiglie, degli stessi specialisti che fino a qualche anno orsono avrebbero utilizzato anche etichette diagnostiche diverse.
i. Gli indicatori di processo evidenziano per l'UFSMIA, oltre all'aumento della prevalenza utenti nell'anno, anche l'aumento della prevalenza degli utenti in carico e dell'incidenza, salita al 2,4%, e una proporzione degli alti utilizzatori (almeno 18 interventi nell'anno) doppia rispetto al Piemonte; tutti gli altri indicatori appaiono in calo, compresi l'indicatore di attività psicoterapeutica, con un numero di sedute per utente in carico pari a 0.6, e la proporzione di

utenti in trattamento riabilitativo, scesa da un terzo del 2019 ad un quarto del 2022.

In definitiva, il confronto tra i servizi, per quanto parziale e basato su realtà organizzative non proporzionate, da un lato sembra testimoniare per entrambe il superamento della fase di rallentamento dell'attività dovuto alla pandemia, con il ritorno a dati quantitativi molto vicini a quelli precedenti, dall'altro conferma difficoltà comuni ai servizi territoriali che si trovano oggi a dover affrontare una domanda in crescita numerica inarrestabile e resa probabilmente più complessa dall'esplosione dei disturbi psichiatrici dell'adolescenza. La contemporanea riduzione delle risorse professionali obbliga i servizi a modifiche e aggiustamenti organizzativi che sempre più vanno verso la consultazione breve e sempre meno rendono possibili prese in carico personalizzate, continuative e rispettose delle finestre evolutive offerte dallo sviluppo.

Bibliografia

[10] Colombi E, Fioretto F, Mariani A. L'epidemiologia organizzativa dei Servizi della Rete NPI in Piemonte. Evoluzione, prospettive, indicatori e percorsi clinici con SMAIL. Relazione al Convegno Regionale di NPIA "Emergenze neuropsichiatriche e bisogni di salute nei bambini e adolescenti dopo la pandemia. Confronto interistituzionale per definire nuovi possibili modelli di reti sanitarie ed assistenziali", Sala Auditorium Città Metropolitana di Torino, 13-4-2023.

[11] Camuffo M. Una UFSMIA toscana a confronto con le UONPIA dell'Emilia Romagna: uguali i modelli, simili i limiti? Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2012, 32:162-170.

[12] Camuffo M, Papa M, Acchiappati M.M. I servizi territoriali di salute mentale dell'età evolutiva e la crisi economica: un'opportunità per ripensarsi? Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza 2015; 80:640-654.

[13] Camuffo M, Dei. S. Attività e utenza di un servizio territoriale di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza: verifica dopo 10 anni. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2017; 37:190-201.

[14] Giovenzana A, Passerini K, Calzolari S. L'Unità Operativa territoriale di Neuropsichiatria Infantile della Provincia Autonoma di Trento: analisi critica dell'attività dal 2014 al 2018. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2020;40:184-191.

[15] Alighieri S, Favero F, Polmonari A, et al. Le caratteristiche strutturali e le variabili di processo dei servizi di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza in Italia: uno studio regionale. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2011;31:195-206.

[16] Stagi P, Vicini S, Mimmi S. Analisi dell'utenza afferita la servizio di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza dell'AUSL di Modena nel decennio 2000-2009. Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza 2011;78:279-291.

[17] Guccione F, Mariani A, Pirro O, et al. Report delle attività e dell'utenza della Rete servizi di neuropsichiatria infantile nella regione Piemonte nel 2016;38:147-163.

[18] Mariani A. Trent'anni di attività dei Servizi di NPI, con particolare riferimento alla Rete Piemontese. Un personale resoconto. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2022:42:56-63.

[19] QUASM-SINPIA (a cura di Erlicher A. e Costantino A.) Manuale di Accreditamento professionale per i Servizi Territoriali di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza. Edizione 2008 - 1^ revisione; https://sinpia.eu/wp-content/uploads/atom/allegato/115.pdf

[20] Camuffo M, Acchiappati M.M, Fabbrizzi R. et al Sistema di indicatori e attività di un Servizio di Salute Mentale dell'età evolutiva. Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza 2010;77:653-662.

[21] Camuffo M, Guccione F, Mariani A, Costantino A. Glossario delle attività, caratteristiche del sistema informativo e "cruscotto" di indicatori per i servizi territoriali di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2019;39:182-194.

[22] Camuffo M, Costantino M.A, Morosini P. Proposta di un sistema di macro-indicatori per la valutazione dei servizi territoriali di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza. Psichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza 2006;69:249-271.

[23] Camuffo M, Costantino M.A. Organizzazione e gestione dei servizi: proposta di un sistema di indicatori per le Unità Funzionale Salute Mentale Infanzia e Adolescenza toscane. Toscana Medica 2006;3-2006:8-11.

[24] Guccione F, Mariani A, Maspoli M, et al. L'osservatorio epidemiologico di neuropsichiatria infantile della Regione Piemonte, dodici anni di attività: da NPInet a SMAiL. Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva 2015;35:87-106.

Area Sezioni Scientifiche

Riabilitazione dell'Età Evolutiva

Dalla Consensus Conference sui disturbi primari del linguaggio alla pratica clinica: un'esperienza di audit

From the Consensus Conference on primary language disorders to clinical practice: an audit experience

Maria Enrica Sali, Raffaella Pozzoli, Sara Proserpio, Irma Civelli, Claudia Dozio, Massimo Molteni, Antonio Salandi

Unità operativa di Psicopatologia dell'età evolutiva, Istituto Scientifico "E. Medea", Bosisio Parini, Lecco – Italia

Riassunto

L'audit occasionale come strumento operativo per i clinici consiste nella discussione di casi clinici realizzata, in maniera strutturata, all'interno delle organizzazioni sanitarie con valore educativo e con il fine di stimolare il *decision making* individuale e di team. Presso L'IRCCS E. Medea è stata utilizzata questa metodologia al fine di stimolare riflessioni cliniche su alcune tematiche relative alla riabilitazione del disturbo primario del linguaggio (DLP): 1. il trattamento delle abilità fonetico/fonologiche; 2. il trattamento delle abilità di comprensione; 3. la variabilità delle figure coinvolte e dei setting di erogazione e delle misure di *outcome*. La scelta dei temi è stata vincolata alla presenza di standard di riferimento, di dati affidabili e accessibili e alla possibilità di sviluppare interventi di miglioramento. Per il presente audit occasionale il riferimento è stato la Consensus Conference del 2019. La realizzazione del presente audit occasionale ha aperto un dibattito clinico e scientifico tra pari ed ha consentito di generare indicazioni, linee di indirizzo e azioni operative utili al miglioramento dell'approccio terapeutico più idoneo e condiviso per alcune tematiche relative alla riabilitazione di casi complessi di bambini con una diagnosi di DLP.

Parole chiave: audit occasionale, disturbo primario del linguaggio, riabilitazione

Summary

The occasional audit as an operational tool for clinicians consists of the discussion of clinical cases carried out, in a structured way, within healthcare organizations with educational value and with the aim of stimulating individual and team decision-making. At the IRCCS E. Medea this methodology was developed in order to stimulate clinical reflections on some issues related to the rehabilitation of primary language disorder: 1. the treatment of phonetic/phonological skills; 2. the treatment of comprehension skills; 3. the variability of the involved clinical and educational figures, settings and outcome measures. The choice of topics was bound to the presence of reference standards, reliable and accessible data, and the possibility of developing improvement actions, for this occasional audit the reference was the 2019 Consensus Conference. The implementation of this occasional audit has generated indications, opened a clinical and scientific debate among peers, and made it possible to generate guidelines and operational actions useful to improve the most suitable therapeutic approach for some issues relating to the rehabilitation of complex cases of children with a diagnosis of Primary Disorder of the Language.

Key words: occasional audit, primary language disorders, rehabilitation

INTRODUZIONE

L'audit clinico è una metodologia di monitoraggio della qualità dell'assistenza sanitaria che consiste nella revisione periodica dei casi clinici al fine di valutare la conformità delle pratiche cliniche con le linee guida e gli standard di cura. Questa metodologia è stata applicata con successo in diversi settori della medicina, mentre è meno diffusa in neuropsichiatria infantile, anche se proprio in questo settore può essere di grande interesse e utilità. L'uso dei dati raccolti con metodologia scientifica per sfidare e migliorare l'assistenza sanitaria

CORRISPONDENZA

Maria Enrica Sali, La Nostra Famiglia IRCCS E. MEDEA - E-mail: mariaenrica.sali@lanostrafamiglia.it

ha una storia lunga e illustre, ma spesso la conoscenza così acquisita non ha portato a miglioramenti o a cambiamenti attesi nella pratica clinica. Questo perché spesso il "real world" è più complesso dell'ambito della sperimentazione scientifica e non è facile traslare le evidenze, e perché talvolta, dietro il problema della complessità, è scarsa l'attitudine e la motivazione dei clinici a mettersi davvero in discussione e a confronto con le evidenze raccolte con metodo e depurate dalle narrazioni proprie di ogni singola storia clinica. Per questi ed altri motivi, tale processo non è mai stato quindi completamente incorporato nella pratica clinica. Negli ultimi anni sembra cresciuta la consapevolezza, anche nei servizi di Neuropsichiatria dell'Infanzia e Adolescenza (NPIA), che migliorare l'assistenza sanitaria richieda un cambiamento dei comportamenti e non solo la conoscenza teorica dei dati tratti dai paper nazionali ed internazionali. In questa direzione, l'audit clinico rimane uno degli strumenti importanti da utilizzare per facilitare tale cambiamento [1].

Dalla definizione di audit clinico derivano due tipologie di audit, entrambi utilizzati in ambito sanitario, l'audit di sistema e l'audit occasionale. Quest'ultimo si identifica con la discussione di casi clinici realizzata in maniera strutturata e con precisa metodologia all'interno delle organizzazioni sanitarie. Anche se ha contenuti professionali e viene effettuato tra pari, l'audit occasionale non è uno strumento di revisione sistematica delle attività perché manca la valutazione ponderata dell'insieme dei dati del gruppo di pazienti che si intende sottoporre a verifica; l'audit occasionale nella maggior parte dei casi riguarda pazienti difficili e complessi (*outliers*), non rappresentativi della media dei pazienti trattati. Pertanto, il valore educativo, l'efficacia nello stimolare il *decision-making* individuale e di team, lo rendono uno strumento di interesse clinico ma non adeguato per misurare la qualità complessiva dell'assistenza, poiché si presta a selezionare *convenience samples* [2]. Pur con questi limiti è una metodologia molto utile, almeno in attesa di sistematizzare un audit clinico, che necessita invece la facile fruibilità dell'insieme dei dati di un pool di pazienti. L'audit occasionale è un tipo di audit che viene eseguito ad hoc sulla base di necessità emergenti, viene eseguito in modo flessibile e adattato alle esigenze del momento. La sua durata può variare, a seconda della complessità dell'attività oggetto di audit e degli obiettivi da raggiungere. Può essere condotto internamente, da personale dell'azienda, o da professionisti esterni. È importante sottolineare come anche l'audit clinico occasionale non sia una metodologia per giudicare o criticare le prestazioni del personale sanitario, ma piuttosto un metodo per migliorare la qualità dell'assistenza fornita ai pazienti. L'audit clinico occasionale deve essere condotto in modo etico e rispettoso, coinvolgendo il personale sanitario nella valutazione e nella discussione dei risultati, utilizzando i dati disponibili sul o sui casi da approfondire e che, sia condotto da personale qualificato e addestrato per garantire la validità e l'affidabilità dei risultati; non va dunque confuso con la sintesi narrativa del singolo caso, cui tutti i servizi di NPIA sono abituati. Non sono state ad oggi testimoniate, attraverso articoli o pubblicazioni, le riflessioni cliniche che sono sicuramente emerse da audit clinici occasionali che con alta probabilità le neuropsichiatrie infantili hanno svolto sul tema dei disturbi primari del linguaggio (DPL) in età evolutiva.

La gestione dei DPL richiede una visione integrata e multidisciplinare, con la collaborazione tra professionisti come logopedisti, psicologi, pediatri, neurologi, neuropsichiatri infantili, tra gli altri. È importante usare linee guida basate sull'evidenza anche per la gestione dei disturbi primari del linguaggio. La Consensus Conference del 2019, pur non avendo le evidenze sufficienti per sviluppare vere e proprie linee-guida, è stato un momento importante di condivisione delle migliori conoscenze ad oggi disponibili.

Per quanto riguarda lo studio della riabilitazione dei DPL alcuni ambiti sono da sempre di grande interesse: 1. Fonetica e fonologia, 2. Comprensione, 3. Setting e misure di *outcome*.

Per quanto riguarda il primo punto ovvero il tema "*fonetica e fonologia*" la Consensus Conference ha identificato diversi trattamenti efficaci nei bambini con disturbi del linguaggio, evidenziando che è importante personalizzare i trattamenti in base alle esigenze individuali e fornire un intervento precoce per massimizzare i risultati terapeutici. Più in dettaglio è stato svolto un approfondimento sull'efficacia dei trattamenti sulle competenze fonologiche espressive e ricettive. Per quanto riguarda queste ultime: non sono stati inclusi studi che abbiano indagato l'efficacia di interventi sulle competenze fonologiche recettive in bambini con DPL. Dalla revisione di Law et al. del 2003 [3], non emergono prove sull'efficacia di interventi per le abilità fonologiche recettive. Dunque, sono necessari ulteriori studi che indaghino l'efficacia del in tale ambito. Per quanto riguarda le abilità fonologiche espressive: vi sono prove che interventi mirati producano risultati apprezzabili anche se non è possibile specificare quale forma o modello di intervento risulti più vantaggiosa. Alla luce delle profonde differenze nella fonologia tra le lingue indagate nella quasi totalità dei lavori e l'italiano, appare necessario che questi risultati siano verificati da ulteriori ricerche condotte su bambini di lingua italiana.

Per quanto pertiene al tema "*comprensione*" la Consensus riporta alcuni aspetti critici che riguardano l'efficacia degli interventi terapeutici e la trasferibilità dei risultati: esiste una variabilità circa la tipologia, il setting,

il timing e la modalità dei trattamenti studiati, e le misure di *outcome* utilizzate. Nessuno degli studi inclusi nella revisione di Law et al. [3] ha riguardato le abilità del vocabolario recettivo, non emergono dunque prove sull'efficacia di interventi su tali abilità. Dalla stessa revisione non emergono prove sull'efficacia di interventi per le abilità sintattiche recettive anche se, uno studio randomizzato controllato (RCT) [4] dimostra l'efficacia di un trattamento basato sull'ipotesi *competing sources of input* (CSI) nella comprensione di domande (trattamento basato su contrasti della flessione del tempo del verbo *vs* contrasti semantici), tuttavia l'ipotesi appare poco trasferibile all'italiano. Le informazioni relative a quest'area appaiono insufficienti per poter trarre conclusioni sull'efficacia di interventi mirati a migliorare le competenze morfologiche e sintattiche recettive, motivo per cui è necessario implementare ricerche in quest'ambito.

Infine, relativamente all'ultimo punto ovvero il tema "*setting e misure di outcome*", all'interno della Consensus Conference non sono state formulate apposite raccomandazioni al riguardo, tuttavia, da studi inclusi nella stessa è possibile individuare tre setting principali: 1) contesto clinico, intendendo un setting di lavoro individuale terapista-bambino (o al massimo di coppia), anche se non necessariamente in una struttura ambulatoriale; 2) contesto scolastico, in cui l'agente è tipicamente un insegnante, a volte un clinico, che propone attività a un gruppo di bambini o all'intera classe; 3) contesto familiare, in cui sono i genitori a proporre le stimolazioni in ambiente domestico. Maggiori evidenze sono riportate per la valutazione del trattamento nel setting clinico delle abilità fonologiche espressive [3,5], delle competenze morfosintattiche in produzione [4,6,7], e delle abilità metafonologiche [8,9]. Gli studi citati relativamente ai trattamenti proposti in contesto scolastico sono meno numerosi e riguardano il trattamento delle abilità fonologiche recettive ed espressive [10], delle competenze lessicali e morfo-sintattiche espressive [11], e narrative [12]. Infine, relativamente all'ambito domestico, le maggiori evidenze riguardano trattamenti rivolti alla stimolazione linguistica globale e dei prerequisiti [13], oltre a uno studio che indaga l'efficacia di un trattamento sulle abilità fonologiche espressive [14] e la stimolazione delle competenze lessicali sempre in produzione [3,5].

Per quanto riguarda le misure di *outcome* adottate, si è evidenziato come in alcuni studi siano stati utilizzati test e misure standardizzati per verificare gli *outcome* di trattamento [3,5,10], mentre una parte delle ricerche sfruttano, in maniera esclusiva o integrandole alla valutazione standardizzata, misure costruite ad hoc per indagare in maniera specifica l'evoluzione delle abilità oggetto di stimolazione [4,10]. In entrambi i casi, ad ogni modo, gli specifici strumenti e misure non appaiono facilmente trasferibili alla pratica clinica perché costruiti e validati in lingue diverse dall'italiano.

Scopo del presente studio è dunque, attraverso la metodologia dell'audit, stimolare riflessioni cliniche a partire dai dati di letteratura al fine di delineare indicazioni, aprire un dibattito scientifico, e/o avviare futuri progetti di ricerca volti a comprendere l'approccio terapeutico più idoneo per alcune tematiche relative alla riabilitazione di casi complessi con una diagnosi DLP. L'audit clinico occasionale è stato implementato con lo scopo di: 1) verificare la corretta applicazione delle indicazioni emerse dalla Consensus Conference nella valutazione e nella gestione dei DPL nei Centri di Riabilitazione della Nostra Famiglia in Regione Lombardia; 2) identificare le aree in cui la pratica clinica non rispetta tali indicazioni e gli standard di cura; 3) identificare i fattori che contribuiscono alla spiegazione di eventuali disallineamenti; 4) promuovere la riflessione sui propri metodi di lavoro e sulla qualità dell'assistenza fornita, dati gli standard, recentemente revisionati, nella Consensus Conference.

METODI

Presso l'IRCCS E. Medea nel corso del 2022/2023 è stato svolto, in quattro incontri, un percorso di audit occasionale. Le seguenti tematiche inerenti ai DLP sono state oggetto dell'audit:

- la Consensus Conference del 2019 e la revisione delle evidenze sul trattamento per le abilità fonetico/fonologiche, casi clinici;
- la Consensus Conference del 2019 e la revisione delle evidenze sul trattamento delle abilità di comprensione, casi clinici;
- la Consensus Conference del 2019 e la variabilità delle figure coinvolte e dei setting di erogazione e delle misure di *outcome*, casi clinici.

L'audit occasionale che è stato svolto deriva da un processo intenzionale e strutturato, basato su criteri e standard espliciti e stabiliti a priori; attraverso una revisione delle attività svolte da operatori interni all'organizzazione.

La scelta dei temi è stata vincolata alla presenza di standard di riferimento, di dati clinici complessi accessibili e alla possibilità di sviluppare interventi di miglioramento.

Si sono concluse le prime due di quattro fasi generalmente incluse negli audit: 1) Preparazione/pianificazione dell'audit; 2) Attuazione dell'audit; 3) Attuazione delle azioni di miglioramento; e 4) Valutazione dei risultati (o re-audit).

Più in dettaglio, per realizzare la fase due di "attuazione dell'audit" sono stati svolti i seguenti step: 1) definire gli obiettivi di interesse, 2) valutare l'esistente, 3) selezionare i criteri, gli standard, gli indicatori, 4) raccogliere i

casi e 5) svolgere una discussione clinica critica degli stessi, 6) condividere quanto emerso dall'analisi dei casi a tutto il settore di interesse, 7) comunicare i risultati attraverso un documento finale.
Le ultime due fasi, "Attuazione delle azioni di miglioramento" e "Valutazione dei risultati (o re-audit)", generalmente parte del processo di audit, sono in fase di lavorazione e saranno completate nei prossimi 6 mesi.

RISULTATI E DISCUSSIONE

La fase 1 dell'audit ha permesso una preparazione accurata, fondamentale per il successo dello stesso. Tale fase infatti ha previsto: la scelta del tema, la costituzione del gruppo di lavoro e la definizione dei criteri di comunicazione applicati lungo tutto lo svolgimento del processo. La scelta del tema è stata vincolata alla presenza di standard di riferimento, di dati affidabili e accessibili e alla possibilità di sviluppare interventi di miglioramento. La priorità del tema è stata valutata in funzione all'interesse e all'importanza per i professionisti che operano nel settore riabilitativo e per la rilevanza per i pazienti di avere cure efficaci ed *evidence based*. Inoltre, nel contesto del gruppo di lavoro sono stati definiti i ruoli e la distribuzione dei compiti all'interno del processo: il leader scelto per la conduzione era interno. Infine, nella fase di preparazione dell'audit è stato predisposto un piano di comunicazione al fine di orientare il gruppo internamente e porre le basi per la pubblicazione dell'esito dello stesso.
L'attuazione dell'audit, o fase 2, è iniziata dalla "definizione degli obiettivi" ovvero la revisione sulla base di criteri espliciti, in questo caso la Consensus Conference sul DLP del 2019, delle attività svolte dalle diverse equipe riabilitative lombarde interne all'associazione La Nostra Famiglia. Condividendo il metodo di lavoro, è stato possibile analizzare i punti di forza e di debolezza nell'agire clinico in ambito riabilitativo e generare, ove necessario, nuove linee di lavoro.
Parte dei risultati generati dall'audit effettuato hanno riguardato alcune riflessioni operative che si sono poi tradotte in modifiche del comportamento riabilitativo sui topic relativi al trattamento delle *abilità fonetico fonologiche*, al trattamento delle abilità di *comprensione* e, alla *variabilità delle figure coinvolte e dei setting di erogazione e relativamente alle misure di outcome* da utilizzare in riabilitazione. I frutti di tale lavoro saranno analizzati con la stessa metodologia nei prossimi anni.
Dal confronto tra i partecipanti all'audit clinico sono emerse le seguenti considerazioni rispetto alla presa in carico dei bambini con DLP.

La revisione delle evidenze sul trattamento per le abilità fonetico/fonologiche

Nella riabilitazione dei *disturbi fonetico-fonologici* gli esercizi prassici vanno effettuati con lo scopo primario di rinforzare la muscolatura del distretto oro-facciale e non con lo scopo generalizzato di migliorare il linguaggio e i movimenti articolatori: a tale proposito si possono trovare in letteratura diversi studi che dimostrano la non efficacia di tali esercizi ai fini del trattamento del DPL [15,16] e che durante l'audit hanno trovato i clinici concordi.

La revisione delle evidenze sul trattamento delle abilità di comprensione

Per quanto riguarda la valutazione delle problematiche di *comprensione* sono emerse le seguenti considerazioni. La letteratura sottolinea che, se il bambino ha un'età inferiore ai 3 anni e mezzo, siano considerati più adatti i compiti di valutazione della comprensione grammaticale di tipo parola-azione; mentre dopo i 3 anni e mezzo, siano i compiti di scelta tra figure quelli considerati d'elezione[21]. Considerando che ai servizi accedono sempre più bambini tra i 3 e i 3 anni e mezzo di età, nella pratica clinica si rende necessario poter introdurre nel momento valutativo, oltre ad osservazioni qualitative in contesto semistrutturato o non strutturato, già di prassi, strumenti di valutazione validati di tipo parola-azione (come ad es. il NRDLS – *New Reynell Developmental Language Scale*, 2016). Risultano invece già di prassi strumenti basati su compiti di scelta tra figure per la fascia di età più alta.
Per quanto riguarda il dato di scarsa efficacia dei trattamenti sui deficit di comprensione linguistica emerge la criticità di riuscire a mostrare il cambiamento frutto del trattamento riabilitativo a causa di strumenti poco sensibili. Nel tentativo di rispondere a tale domanda, il gruppo di lavoro ha scelto di introdurre al momento della presa in carico la *Goal Attainment Scale* (GAS) [25], tale strumento infatti si pone come possibile alternativa per la valutazione di *outcome* in riabilitazione nel campo dei disturbi del linguaggio. Lo strumento consiste nella misurazione del grado di raggiungimento di obiettivi centrati sul paziente attraverso un unico score con buone caratteristiche di affidabilità, validità e sensibilità; permette inoltre di avere dati quantitativi, un maggiore coinvolgimento della famiglia e del paziente nel processo di cambiamento riabilitativo. La logica è quella della medicina personalizzata. A tale proposito in un caso clinico complesso presentato durante l'audit è emerso che le prove standard utilizzate come misurazione PRE-POST fossero deficitarie e sembrassero non essere sufficientemente sensibili ad evidenziare il cambiamento che clinicamente era di fatto emerso. I punteggi alla valutazione PRE sull'area della comprensione sono:

Comprensione Lessicale Prescolare BVL 4-12 pp. 9/18 -2DS; Comprensione Grammaticale BVL 4-12, pp 13/40 (< 2 DS); alla valutazione POST: Comprensione lessicale scolare BVL 4 12: 23/42 < 2 DS, RII; Comprensione grammaticale BVL 4-12: 29/40 -1 DS, RA; Test di comprensione grammaticale TROG 2 evidenzia una prestazione deficitaria con blocchi superati: 5/20. Al contrario la scala GAS ha reso possibile evidenziare e attestare un importante cambiamento clinico, è stato infatti possibile riscontrare un cambiamento in particolare nell'ambito della morfosintassi recettiva ove è evidente un ampliamento della decodifica (Importanza 3, Difficoltà 3, Baseline: -2, Outcome: 0, livello atteso di funzionamento). Tale sensibilità dello strumento di valutazione GAS è stata poi confermata più in generale nell'esperienza del gruppo di lavoro.

Rispetto al trattamento dei disturbi di comprensione, emerge l'assenza di efficaci protocolli validati sia per la riabilitazione della componente lessicale che grammaticale in età evolutiva. La letteratura evidenzia come i DPL recettivo-espressivi siano maggiormente resistenti e con prognosi meno favorevole rispetto ai soli disturbi espressivi. Allo stesso modo l'esperienza clinica maturata conferma come i bambini con disturbi recettivi necessitino di una presa in carico che comporti intensività e precocità poiché ciò consente, come fattore protettivo, di promuovere effetti a lungo termine che limitino una ricaduta sul benessere futuro, anche scolastico. Per farlo, l'intensività può essere raggiunta attraverso un lavoro coordinato con tutte le agenzie educative attive (scuola, famiglia, territorio), e attraverso diversificate modalità di intervento nella logica degli interventi "*Family centered care*".

La revisione delle evidenze sul ruolo delle funzioni esecutive nella riabilitazione dei pazienti con DPL

Dall'esperienza clinica del gruppo e dai casi complessi analizzati emerge come fondamentale integrare training sulle *funzioni esecutive* nei bambini con DPL, sia per quanto riguarda la riabilitazione dei disturbi espressivi che recettivi, in particolare, appare un dato ad alta frequenza riscontrare difficoltà di attenzione sostenuta e di memoria di lavoro, deficit di inibizione, e inflessibilità cognitiva. L'evidenza clinica appare corroborata dai dati di letteratura. A tale proposito la Consensus Conference del 2019 sottolinea come il cambiamento dell'etichetta diagnostica da disturbi specifici del linguaggio (DSL) a DPL sia legato al fatto che la letteratura è ormai concorde nel considerare il disturbo di linguaggio come un disturbo non circoscritto alle sole abilità linguistiche. Numerose evidenze sperimentali inoltre suggeriscono che, in questi bambini, al disturbo linguistico si associno frequentemente difficoltà cognitive di varia natura nella memoria procedurale [17], nel controllo motorio [18], nella memoria di lavoro fonologica [19] e nelle funzioni esecutive [20]. La letteratura riporta ad esempio come la performance ad un compito di valutazione dell'attenzione sostenuta in bambini con DPL di età compresa tra i 6 e i 10 anni, sia significativamente correlata alla comprensione di frasi sia semplici che complesse [22]. Altri studi hanno evidenziato il possibile ruolo indiretto dell'attenzione sostenuta nei processi di comprensione grammaticale [23]: una scarsa capacità attentiva potrebbe, infatti, interferire con le capacità di memoria a breve termine fonologica e di memoria di lavoro nei bambini con DPL, incidendo negativamente, a catena, sul processo di comprensione.

La revisione delle evidenze sul ruolo degli aspetti emotivi nella riabilitazione dei pazienti con DPL

Risulta inoltre rilevante considerare ed integrare all'attenzione clinica degli specialisti che si occupano di linguaggio, gli *aspetti emotivi* dei pazienti con DPL al fine di prevenire future codiagnosi. A ciò si aggiunge l'impatto di aspetti relazionali, come la qualità dell'interazione comunicativa genitoriale, sul futuro *outcome*. Più in generale è emerso dal confronto clinico che le difficoltà nel linguaggio abbiano ricadute importanti nelle relazioni sociali e affettive e possano determinare problemi relazionali che penalizzano lo sviluppo armonioso del bambino. Spesso i bambini con DPL mostrano oppositività, comportamenti provocatori, bassa soglia di tolleranza alla frustrazione e difficoltà comunicative quali ridotta intenzionalità, scarsa efficacia nella comunicazione non verbale e nell'integrazione della stessa con la comunicazione verbale. Tale evidenza emersa dal consenso clinico in audit, trova riscontro nella Consensus Conference che segnala un elevato rischio di problemi comportamentali e psichiatrici e di adattamento emotivo/sociale e di come tali problematiche possano poi persistere in età adulta e nell'intero ciclo di vita della persona. Dal confronto clinico così come dal dato di letteratura emerge fondamentale un intervento sulle problematiche di linguaggio, sempre più precoce a cui, i clinici, suggeriscono di attivare, per i casi che mostrano fin da subito una fragilità emotivo/comportamentale con impatto, un monitoraggio ed un intervento ah hoc al fine di migliorare la prognosi clinica ed il benessere dei bambini e delle loro famiglie.

La revisione delle evidenze sulla variabilità delle figure coinvolte, dei setting di erogazione e delle misure di outcome nella riabilitazione dei pazienti con DPL

Dal confronto tra i partecipanti all'audit clinico sono emerse considerazioni rispetto alla *variabilità delle figure coinvolte nella presa in carico dei setting di erogazione e delle misure di outcome utilizzate*. Negli ultimi 3 anni è

stato implementato all'interno dell'associazione La Nostra Famiglia un modello di presa in carico che prevede sistematicamente anche l'utilizzo della telemedicina come strumento per la riabilitazione sia diretta che indiretta. La scelta di poter utilizzare anche lo strumento della telemedicina è guidata da: i criteri clinici, le necessità riabilitative del bambino, le sue caratteristiche relazionali e comportamentali, le risorse e competenze della famiglia, nonché la dotazione tecnologica a loro disposizione. Tra i criteri clinici dati per proporre alle famiglie un percorso di telemedicina sono stati stabiliti precisi obiettivi riabilitativi quali: la stabilizzazione e la generalizzazione articolatoria e fonologica; il potenziamento semantico-lessicale e morfosintattico (sia recettivo che espressivo); le abilità di narrazione. Coinvolgendo le famiglie in telemedicina, il setting in presenza non è più considerato l'unico utilizzabile. In via, al momento ancora sperimentale si è coinvolta, ove possibile, la scuola, nelle figure delle insegnanti a sostegno del trattamento: il maggior coinvolgimento delle agenzie educative può contribuire alla generalizzazione degli apprendimenti e ad una maggiore comprensione dei disturbi del linguaggio. I primi risultati, ancora solo episodici, sembrano incoraggianti. Più in dettaglio sono emerse le seguenti indicazioni relativamente all'applicazione della telemedicina.

In primo luogo, i genitori o caregiver sono coinvolgibili preferenzialmente in telemedicina con precisi scopi: condividere gli obiettivi (scala GAS e aggiornamenti costanti in itinere); individuare e svolgere attività ed indicazioni per la generalizzazione delle abilità. Il coinvolgimento di insegnanti ed educatori avviene invece con lo scopo di: condividere obiettivi, tecniche e strategie; aumentando così l'efficacia del lavoro svolto in contesto ambulatoriale.

In secondo luogo, per quanto riguarda gli obiettivi perseguibili è importante scegliere in base ad alcuni criteri il setting o i setting da proporre all'utenza. Dall'esperienza clinica emerge che nel caso di una presa in carico con setting "in presenza" mista a "telemedicina" è appropriato ed efficace un lavoro parallelo tra obiettivi emergenti (nel primo setting) e obiettivi di consolidamento (nel secondo). Per quanto riguarda invece la presa in carico esclusivamente "in presenza" è da riservare ai bambini più piccoli (età < 4 aa). Tale proposta operativa relativa alla valutazione/scelta riguardo ai setting però, non si basa su criteri rigidi e pre-concordati ma al contrario caratterizzati da flessibilità da parte del terapista e con possibilità di scelta da parte del genitore e tratti dall'esperienza di questi anni.

A conclusione di tale topic dal confronto e dall'esperienza clinica è emerso che i principali criteri da tenere in considerazione per una presa in carico che contempli anche la telemedicina sono: A) età del bambino (bambini dai 4 anni d'età). B) tipo di competenze coinvolte/domini del linguaggio (competenza fonetica: fase di generalizzazione del fono impostato e stabilizzato; competenza morfosintattica; competenza narrativa; ampliamento e recupero lessicale; comprensione di parole, frasi). C) capacità del genitore/caregiver di gestire il proprio bambino in modalità online dato il suo stile educativo. D) dotazione tecnologica / stabilità della connessione internet/ambiente a disposizione idoneo.

L'esperienza fatta con la telemedicina dal 2020 ad oggi ha portato dei risultati clinici che ci danno supporto sufficiente a raccomandare l'uso della telemedicina per migliorare il coinvolgimento delle famiglie e insegnanti. Il maggior coinvolgimento di queste agenzie educative al trattamento riabilitativo permette la presa di consapevolezza, da parte loro, sia del proprio stile comunicativo che delle difficoltà comunicativo-linguistiche del bambino, promuovendo così un cambiamento nel proprio approccio comunicativo-linguistico. Ciò, comporta un cambiamento della prassi clinica abituale, poiché vanno previsti all'interno del percorso di presa in carico, momenti di counseling e di coaching alle agenzie educative, e, in particolare ai genitori. All'interno dell'Associazione La Nostra Famiglia si è scelto di erogare tale servizio in telemedicina condividendo strategie, materiali e accompagnando il genitore ad un processo di cambiamento e di maggiore attenzione agli aspetti comunicativi e linguistici della quotidianità. Tale percorso ha previsto un coinvolgimento esclusivo della famiglia, parallelo al percorso di presa in carico riabilitativa del minore. Vantaggio riportato dagli utenti è stata l'alta flessibilità e fruibilità del servizio offerto; il vantaggio riportato dagli operatori è risultato essere una maggiore compliance familiare con ricadute positive sull'intera presa in carico.

Meritevole di particolare attenzione l'esperienza, maturata nell'ultimo anno, di offerta ai genitori di bambini sotto i tre anni di età (*late talkers*) e per i genitori di bambini con DPL tra i 3 anni e i 3 anni e mezzo di età. La scelta del target è stata fatta in accordo con la Consensus Conference che promuove obiettivi di prevenzione e di intervento precoce. I nostri utenti hanno usufruito e continuano ad usufruire, con buon esito, di un *parent coaching* che prevede 6 incontri di gruppo di un'ora e mezza ciascuno, svolti in telemedicina, con cadenza quindicinale. Gli incontri prevedono una struttura circolare: 1) il conduttore spiega e fornisce strategie comunicativo-linguistiche specifiche per seduta; 2) chiede nell'arco di tempo di 1 settimana che il genitore riprenda con una telecamera momenti di interazione con il bambino (di gioco, di lettura, merenda, ecc); 3) dopo aver ricevuto ed analizzato il video il conduttore invia al genitore una griglia osservativa standard allo scopo di accompagnare il genitore alla consapevolezza dei propri comportamenti comunicativi registrati; 4) durante il successivo incontro in un circle time è messo a tema quanto

osservato e compreso grazie all'applicazione della griglia di osservazione, scopo di tale fase è, da parte del conduttore, facilitare l'emergere delle successive strategie che saranno introdotte successivamente. Gli argomenti trattati nel corso del *parent coaching* qui proposto sono principalmente i seguenti: i differenti stili comunicativi genitore-bambino; come creare un ambiente favorevole alla comunicazione; le strategie per promuovere l' interazione comunicativa; le strategie per promuovere la lettura come supporto alla relazione genitore-bambino e opportunità per il genitore di sperimentarsi in scambi comunicativi efficaci; le strategie per promuovere l'attività di gioco come opportunità per ampliare la compliance del genitore con il proprio bambino; le strategie utili ad ampliare il vocabolario espressivo, espandere e ristrutturare la frase. Tale percorso ha riscosso successo tra i genitori che ne hanno apprezzato: l'alta fruibilità dato dal setting ovvero le sessioni svolte in telemedicina, le caratteristiche intrinseche propedeutiche ad un coinvolgimento diretto del genitore, l'utilità per l'apprendimento di feedback e confronti in circle time in gruppo. Target dell'intervento clinico e feedback dato dai genitori a conclusione del percorso è il ritenere di aver modificato il proprio stile comunicativo: in particolare nel saper ascoltare e osservare il proprio bambino mettendo al centro della propria comunicazione i bisogni dello stesso.
Infine, a conclusione delle riflessioni relative al topic "variabilità delle figure coinvolte nella presa in carico dei setting di erogazione e delle misure di outcome utilizzate", ed in particolare riferendoci alle *misure di outcome*, nella direzione di una medicina individualizzata si suggerisce di impostare la valutazione del linguaggio in una logica integrata ICF (Classificazione Internazionale del funzionamento) [24] e GAS [25]. Tale suggerimento non deriva da dati di letteratura specifici sui DPL ma da esperienze cliniche positive. L'utilizzo integrato di ICF e GAS mostra una utilità, non solo perché permette di specificare, definire in modo concreto e condividere gli obiettivi di intervento a partire da una descrizione funzionale dell'individuo, ma anche perché la GAS permette di cogliere una domanda clinicamente rilevante per la persona e di trasformarla in obiettivo di lavoro condiviso tra gli agenti coinvolti a prescindere dal livello di compromissione del funzionamento, risultando comunque sensibile ed indicata ad individuare i cambiamenti comportamentali.

CONCLUSIONI

Il presente audit clinico occasionale è stato implementato con innumerevoli scopi.
Dalla verifica della corretta applicazione dei trattamenti *evidence based* ai casi clinici complessi appositamente scelti è emerso che non per tutte le condizioni la Consensus Conference risponde ai quesiti clinici inerenti la riabilitazione di pazienti con DPL, ciò ha reso possibile la promozione di riflessioni interne sui propri metodi di lavoro e sulla qualità dell'assistenza fornita.
Da tale lavoro sono emerse per ciascun ambito scelto linee di indirizzo e proposte operative che nei prossimi 6 mesi verranno implementate nelle canoniche fasi di audit "attuazione delle azioni di miglioramento" e "valutazione dei risultati (o re-audit)". La riflessione tratta dall'audit, oltre agli innumerevoli risultati già specificati in precedenza, ci ha consentito di affermare di essere in linea con quanto la letteratura internazionale ha evidenziato essere efficace e innovativo nelle modalità di presa in carico, con proposte operative che stanno generando risultati clinici positivi e che auspichiamo diventeranno in futuro dati di letteratura.
Ci auguriamo che sempre più spesso in neuropsichiatria infantile vengano testimoniate esperienze di audit occasionale, attraverso articoli o pubblicazioni; il tema dei DLP in età evolutiva è un tema aperto sotto tanti punti di vista e dunque poter conoscere proposte operative e linee di indirizzo testimoniate da chi svolge quotidianamente la presa in carico sanitaria e socio sanitaria di questi bambini e delle loro famiglie potrà generare nella cultura scientifica nazionale indicazioni cliniche, potrà generare un dibattito scientifico o creare i presupposti per avviare futuri progetti di ricerca volti a comprendere l'approccio terapeutico più idoneo per alcune tematiche relative alla riabilitazione di casi complessi con una diagnosi di DLP.

Bibliografia

1 Paton JY, Ranmal R, Dudley J; RCPCH Clinical Standards Committee. Clinical audit: still an important tool for improving healthcare. Arch Dis Child Educ Pract Ed 2015;100:83-8.

2 GIMBE. Audit clinico: questo sconosciuto I - Saga in tre episodi su uno strumento chiave della Clinical Governance. GIMBE News 2[5], 4-5. 20-7-2009. Bologna, Italy, GIMBE.

3 Law J, Garrett Z, Nye C. Speech and language therapy interventions for children with primary speech and language delay or disorder. Cochrane Database Syst Rev 2003;2003:CD004110

4 Fey ME, Leonard LB, Bredin-Oja SL. A clinical evaluation of the competing sources of input hypothesis. J Speech Lang Hear Res 2017;60:104-120

5 Allen MM. Intervention efficacy and intensity for children with speech sound disorder. . Speech Lang Hear Res 2013;56:865-877.

6 Plante E, Ogilvie T, Vance R, et al. Variability in the language input to children enhances learning in a treatment context. Am J Speech Lang Pathol. 2014;23:530-45.

7 Washington KN, Warr-Leeper G, Thomas-Stonell N.

Exploring the outcomes of a novel computer-assisted treatment program targeting expressive-grammar deficits in preschoolers with SLI. J Commun Disord 2011;44:315-30.

[8] Hesketh A, Dima E, Nelson V. Teaching phoneme awareness to pre-literate children with speech disorder: a randomized controlled trial. Int J Lang Commun Disord 2007;42:251-271.

[9] Hund-Reid C, Schneider P. Effectiveness of phonological awareness intervention for kindergarten children with language impairment. Can J Speech Lang Path Aud 2013;37:1.

[10] Roden I, Früchtenicht K, Kreutz G, et al. Auditory stimulation training with technically manipulated musical material in preschool children with specific language impairments: An explorative study. Front Psychol 2019;10 2026.

[11] Smeets DJ, Van Dijken MJ, Bus AG. Using electronic storybooks to support word learning in children with severe language impairments. J Learn Disabil 2014;47:435-449.

[12] Dawes E, Leitão S, Claessen M,et al. A randomized controlled trial of an oral inferential comprehension intervention for young children with developmental language disorder. Child Lang Teach Ther 2019;35:39-54.

[13] Wake M, Levickis P, Tobin S, et al. Two-year outcomes of a population-based intervention for preschool language delay: an RCT. Pediatrics 2015;136:e838-e847.

[14] Diaz-Williams P. Using movement homework activities to enhance the phonological skills of children whose primary communication difficulty is a phonological disorder. Texas Woman's University 2013.

[15] Lee ASY, Gibbon FE. Non-speech oral motor treatment for children with developmental speech sound disorders. Cochrane Database Syst Rev 2015;2015:CD009383.

[16] Farias SRD, Ávila CRBD, Vieira MM. Relationship between speech, tonus and non-verbal praxis of the stomatognathic system in preschoolers. Pró Fono 2006;18:267-276.

[17] Lum JA, Conti-Ramsden G, Page D, et al. Working, declarative and procedural memory in specific language impairment. Cortex 2012;48:1138-1154.18.

[18] Duinmeijer I, de Jong J, Scheper A. Narrative abilities, memory and attention in children with a specific language impairment. Int J Lang Commun Disord 2012;47:542-555.

[19] Marini A, Ruffino M, Sali ME, et al. The role of phonological working memory and environmental factors in lexical development in Italian-speaking late talkers: a one-year follow-up study. J Speech Lang Hear Res 2017;60:3462-3473.

[20] Brizzolara D, Casalini C, Gasperini F, et al. A follow-up study of reading and writing in Italian children with specific language impairment. Language: Normal and pathological development 2006;239-252.

[21] Montgomery JW, Evans JL, Gillam RB. Relation of auditory attention and complex sentence comprehension in children with specific language impairment: A preliminary study. Applied Psycholinguistic, 2009;30:123-151.

[22] Montgomery JW, Evans JL. Complex sentence comprehension and working memory in children with specific language impairment. J Speech Lang Hear Res 2009;52:269-88.

[23] Della Sanità OM. Icf. Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute. Trento: Erickson 2002.

[24] Steenbeek D, Ketelaar M, Galama K, et al. Goal attainment scaling in paediatric rehabilitation: a critical review of the literature. Dev Med Child Neurol 2007;49:550-556.

L'INTERVISTA

Giornata nazionale per la promozione del Neurosviluppo 2023 2° edizione Intervista alla Professoressa Elisa Maria Fazzi

a cura di Stefano Parravicini della Redazione SINPIA

Visualizza qui la video intervista (https://vimeo.com/836585837?share=copy

Per questo secondo numero del 2023 oltre alle consuete interviste con gli autori di articoli scientifici di interesse NPI, abbiamo scelto di incontrare la professoressa Fazzi, presidente della SINPIA, direttrice dell'Unità di Neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza degli Spedali Civili di Brescia e professoressa ordinaria dell'Università di Brescia. Il tema dell'intervista è la seconda edizione della Giornata nazionale per la promozione del neurosviluppo in occasione della quale, lo scorso 11 maggio, sono state promosse dalla SINPIA numerose iniziative di sensibilizzazione sul tema.

Professoressa, quali sono i motivi che hanno spinto la SINPIA a promuovere l'istituzione di una giornata nazionale per la promozione del neurosviluppo?

R. Abbiamo fortemente voluto questa seconda edizione della Giornata nazionale per la promozione del neurosviluppo, che si è rivelata un grande successo, con più di di mille iscritti al webinar nazionale che ha visto la partecipazione di illustri relatori. L'obiettivo è stato il focalizzare l'attenzione su uno degli argomenti centrali della neuropsichiatria infantile e fondamentali per il futuro per i nostri bambini, in una prospettiva di sintesi tra aspetti biologici, ambientali e comportamentali.
Nelle intenzioni della SINPIA, la Giornata rappresenta anche la possibilità di evidenziare la specificità della neuropsichiatria infantile, nel trattare un tema che forse in altri ambiti (sanità pubblica, pediatria) gode di minore attenzione.
Per "neurosviluppo" la nostra disciplina intende il processo che, a partire dal concepimento, si snoda nei primi anni di vita e guida la strutturazione di tutte le vie del sistema nervoso centrale che sottendono la strutturazione delle funzioni adattive (funzioni cognitive, motorie, sensoriali, comportamentali, emotivo-relazionali, comunicative) e dello sviluppo corporeo, portando il bambino ad attraversare le varie tappe dell'età evolutiva fino alla vita adulta.
La tutela del neurosviluppo è quindi veramente un tema che riguarda tutta la popolazione e su cui va richiamata l'attenzione della comunità nazionale. Siamo noi neuropsichiatri infantili che possiamo più di tutti promuovere il diritto di ogni bambino a sviluppare il suo potenziale evolutivo. Questo obiettivo si persegue agendo sul contesto educativo, ambientale e familiare di ciascun bambino.

Il/La neuropsichiatra però spesso intercetta situazioni in cui insorgono disturbi a carico del neurosviluppo. Dal suo punto di vista, qual è la situazione delle strutture sanitarie dedicate alla presa in carico territoriale di questi disturbi? Quali sono le risorse e le criticità in questo momento?

R. Effettivamente sono frequenti le situazioni in cui questo processo non decorre in modo ottimale e si verificano quindi i cosiddetti disturbi del neurosviluppo, di cui conosciamo l'attuale rilevanza dal punto di vista epidemiologico. Inoltre, sia la pratica clinica che la ricerca scientifica indicano come i disturbi del neurosviluppo spesso si manifestino in comorbidità, quindi con co-occorrenze di diversi disturbi che possono emergere in diverse fasi della vita. Quindi, la presa in carico di queste situazioni dev'essere necessariamente precoce, ma anche potersi prolungare in un tempo di osservazione longitudinale. Di conseguenza, lo sforzo assistenziale richiesto ai servizi è estremamente elevato, anche perché il trattamento di questi pazienti richiede il pieno utilizzo dell'équipe multidisciplinare e multi-professionale, rappresentata in tutte le componenti (neuropsichiatria infantile, psicologia, TNPEE, logopedia, terapia educativa, ecc.). Infatti, solo una presa in carico di questo tipo permette una valutazione attenta e la programmazione di un intervento riabilitativo adeguato.
Quindi, le criticità nei servizi NPI si riscontrano nel raggiungere un adeguato dimensionamento delle equipe multi-professionali, che dovrebbero avere degli standard proporzionali all'elevato carico epidemiologico di questi disturbi, per permettere l'attivazione di prese in carico complete, tempestive e dotate della necessaria intensità. Sappiamo poi che la migliore risposta a questi

disturbi sia costituita dagli approcci naturalistici e comportamentali basati sulle evidenze, che però non devono essere erogati in modo aspecifico, ma programmati in modo individualizzato per ogni bambino. Quindi l'impegno è richiamare le istituzioni in tutte le vesti e in tutte le occasioni a disposizione perché si arrivi ad una applicazione personalizzata degli standard di cura che permetta di rispondere adeguatamente ai bisogni di questi pazienti e delle loro famiglie.

Prendo spunto dal suo riferimento alla necessità di una presa in carico longitudinale. Sta progressivamente acquisendo importanza anche la valutazione dell'impatto in età adulta di questi disturbi, che interferiscono con il processo di neurosviluppo. Rispetto ai percorsi di transizione dai servizi pediatrici a quelli dedicati agli adulti, quali sono le risorse e quali possono essere le prospettive future?

R. Il tema della transizione è un'altra grande sfida che ci troviamo di fronte in tutta la sanità pubblica e che è ancora più impegnativa nell'ambito dei disturbi del neurosviluppo, un argomento che i neuropsichiatri infantili conoscono da tempo in tutta la complessità e multidisciplinarietà dell'approccio clinico necessario, ma che non sempre fa parte delle competenze di altre discipline "dell'adulto", in certi casi più "settoriali".
La sfida della medicina di transizione è poi parte del mandato dell'attuale Consiglio Direttivo della SINPIA, che dedica quindi a questo tema un'estrema attenzione. Stiamo riflettendo attualmente sull'elaborazione di un documento che esprima la posizione della SINPIA sull'argomento. Ci tengo a ricordare che la transizione non è una struttura, ma un processo che può iniziare anche precocemente e che riguarda i/le professionisti/e che accolgono il paziente, ma soprattutto quelli/e che lo accompagnano e che hanno una maggiore conoscenza del percorso del bambino, delle criticità e delle esigenze della famiglia. È quindi è molto importante una dinamica di apertura al confronto interdisciplinare.
Il problema della transizione riguarda sia le patologie più "neurologiche", che quelle "comportamentali" e anche questo implica ulteriore complessità, perché anche il percorso della transizione va individualizzato per ogni paziente. Sono già attive diverse sperimentazioni e vedo tanti sforzi e molta disponibilità al dialogo. Nell'ambito della SINPIA stessa, le varie sezioni scientifiche stanno curando dei documenti per i percorsi di transizione, ad esempio, delle epilessie o delle malattie rare; nell'ambito dell'autismo e dell'ADHD ci sono percorsi che si stanno strutturando a livello regionale.
Insomma, occorre avere molto a cuore questo problema, anche per dare continuità al lavoro che la NPI cerca di fare con i pazienti e le loro famiglie. Solo la possibilità di "traghettare" un bambino - adolescente e poi adulto - in un servizio adeguato e pronto a rispondere ai suoi bisogni è una sfida che la neuropsichiatria dovrebbe provare ad affrontare.
In questo contesto, vorrei citare l'esempio emblematico dei pazienti con disabilità intellettiva, che rappresentano una popolazione cospicua dal punto di vista epidemiologico e una nutrita quota dei pazienti in carico ai servizi NPI. Spesso queste persone faticano a trovare un collocamento nei servizi per adulti, sia neurologici che psichiatrici.

La Giornata nazionale per la promozione del neurosviluppo è un evento di sensibilizzazione rivolto alla popolazione e a tutti gli ambiti della società civile. Quindi, le chiederei un commento sul rapporto tra clinici e istituzioni nella gestione di tutte le esigenze assistenziali di cui abbiamo discusso finora.

R. Il rapporto è fondamentale perché la promozione del neurosviluppo non interessa solo l'ambito sanitario, ma anche altri contesti come quelli sociali, scolastici e delle istituzioni politiche.
Per quanto riguarda l'interesse, credo che ci sia una maggiore consapevolezza dei grandi bisogni e delle sfide che questi disturbi implicano per la nostra comunità, oltre che del fatto che una corretta promozione del neurosviluppo sia il presupposto per traiettorie evolutive sane, con ripercussioni sul benessere degli adulti del futuro e quindi su tutta la popolazione.
La SINPIA sta cercando di instaurare un dialogo su tutti i livelli. La promozione della Giornata ha l'obiettivo di sensibilizzare tutta la popolazione, d'altra parte la partecipazione delle massime autorità istituzionali (hanno partecipato ai saluti ufficiali il Ministro della Salute, la Ministra per le Disabilità, della Garante Nazionale dell'Infanzia e dell'Adolescenza e dell'Istituto Superiore di Sanità) conferma il forte interesse per il tema. Inoltre, la SINPIA si muove in sinergia con la Società Italiana di Psichiatria ed è stata nominata, nella figura della sottoscritta, membro del nuovo tavolo per la salute mentale recentemente istituito al Ministero della Salute. Questo ci permetterà di entrare ulteriormente in dialogo con i Dipartimenti di Salute Mentale e con i servizi di Psichiatria, che sono sempre interlocutori privilegiati per la NPI.
Stiamo inoltre facendo un lavoro di comunicazione attraverso il nostro ufficio stampa per diffondere le posizioni della SINPIA sia su tematiche più generali, che su episodi di cronaca che sollevano attenzione su temi di pertinenza NPI. Sembra che gli sforzi non siano mai sufficienti, ma la nostra tensione verso il miglioramento ha anche l'obiettivo di trasmettere la passione per la disciplina a tutta la comunità di giovani che scelgono le nostre scuole di specialità e desiderano portare avanti questa difficile professione.

L'INTERVISTA

Intervista alla Dottoressa Antonella Riva

Dottoranda presso il Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e scienze Materno-Infantili dell'Università degli Studi di Genova

a cura di Costanza Varesio della Redazione SINPIA

Oggetto dell'intervista: Riva A, Amadori E, Vari MS, Spalice A, Belcastro V, Viri M, Capodiferro D, Romeo A, Verrotti A; Delphi panel experts' group; Striano P. Impact and management of drooling in children with neurological disorders: an Italian Delphi consensus. Ital J Pediatr. 2022 Jul 19;48(1):118. https://doi.org/10.1186/s13052-022-01312-8. PMID: 35854335; PMCID: PMC9297577.

Visualizza qui la video intervista https://vimeo.com/836576765?share=copy

Per la sezione interviste di questo numero abbiamo incontrato la dottoressa Antonella Riva, dottoranda presso il Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili dell'Università degli Studi di Genova. La discussione con la dottoressa Riva nasce dall' articolo "Impact and management of drooling in children with neurological disorders: an Italian Delphi consensus", di cui è prima autrice insieme ad un gruppo di ricerca che coinvolge diversi centri italiani. Il lavoro è stato pubblicato a luglio 2022 su Italian Journal of Pediatrics e presenta i risultati di una Delphi Consensus volta ad indagare l'impatto della scialorrea e la sua possibile gestione nei pazienti affetti da patologie neurologiche.

Dottoressa, per cominciare, le chiederei di raccontarci l'origine di questo lavoro e di presentarci brevemente il gruppo degli autori

R. Il lavoro nasce da un'esigenza che spesso i neurologi pediatri e neuropsichiatri riscontrano nella loro pratica clinica, ovvero la gestione delle comorbidità associate alla patologia neurologica, come ad esempio la scialorrea. La scialorrea è presente nel 40% dei pazienti con paralisi cerebrale infantile e arriva sino al 60% nella popolazione di pazienti con patologia neurologica. Con un gruppo di esperti italiani, principalmente rappresentato da pediatri che si occupano prettamente dell'ambito neurologico o neuropsichiatri che lavorano sul territorio, abbiamo condiviso l'esigenza di cercare di chiarire quale sia la percezione e la gestione sul territorio nazionale di questa problematica.

Qual è stato, quindi, lo scopo principale del lavoro e quali sono stati i metodi applicati?

R. È stato applicato un *Delphi Method* modificato, che consiste nella creazione di *statements* da parte di un gruppo ristretto di esperti (gruppo dei *full authors* del lavoro) che sono stati successivamente proposti ad un pannello "allargato" di esperti in materia sul territorio nazionale per la loro votazione. Gli esperti potevano votare gli *statements* esprimendo il proprio accordo o disaccordo allo scenario proposto. Sono stati condotti due *round.* Al primo *round* tutti gli *statements* che non hanno ricevuto l'approvazione (rappresentato dal 70% di voti favorevoli) da parte del pannello di esperti sono stati rivisti dal *board* ristretto di esperti e modificati per essere successivamente rimandati al pannello allargato di esperti per la seconda votazione.
Lo scopo era quello di valutare quale fosse l'*agreement* sul territorio nazionale sugli specifici *statements* elaborati, che hanno riguardato principalmente tre aree relative alla scialorrea rappresentate dalle manifestazioni cliniche della scialorrea ed impatto sulla qualità della vita, dalle strategie terapeutiche e dalla sua quantificazione (ossia come venga effettivamente valutata nella pratica clinica la scialorrea e quali scale vengano utilizzate).

Quali sono stati i risultati dello studio?

R. I risultati dello studio sono stati in linea con quanto atteso. Per quanto concerne le manifestazioni cliniche e la qualità di vita c'è stato un sostanziale accordo da parte di tutti gli esperti nel ritenere che effettivamente la scialorrea costituisce un problema rilevante per i pazienti e per i loro familiari. Tutti gli esperti concordano sul fatto che la scialorrea riduca la qualità di vita dei pazienti e dei loro *caregivers.* Inoltre, è stato riscontrato come le quantificazioni sul grado di scialorrea vengano condotte in modo non uniforme (ciascun esperto utilizza dei metodi di valutazione soggettivi od oggettivi), e non esista ad oggi un metodo validato e condiviso per

la valutazione della scialorrea. Per quanto concerne le strategie terapeutiche, c'è stato un *agreement* rispetto al fatto che ancora oggi si tenda a propendere verso trattamenti che non sono specifici per la gestione della scialorrea (quali ad esempio l'utilizzo di antistaminici).

Alla luce dei risultati, quali conclusioni si possono trarre? Qual è il take home message per la pratica clinica?

R. Le principali conclusioni che si possono trarre da questo lavoro sono l'importanza della valutazione della scialorrea nella comune pratica clinica e l'identificazione di un metodo comune di valutazione della severità, questo perché la scialorrea è un disturbo fluttuante nel tempo e, quindi, per capire esattamente quando intervenire e quando sospendere e poi riprendere il trattamento è importante procedere con un metodo che sia uniforme, al fine di poter effettivamente valutare i cambiamenti. Un ulteriore punto emerso è l'importanza di nuove strategie terapeutiche anche per questo problema che spesso viene relegato ad essere una comorbidità. Recentemente il glicopirronio è stato approvato specificatamente per l'utilizzo nella scialorrea. Ovvio è, inoltre, che quando si decide di trattare un paziente per questo aspetto bisogna tenere in considerazione la presenza di altre comorbidità sistemiche e quindi l'effetto che un eventuale trattamento della scialorrea potrebbe avere ad esempio sulla costipazione intestinale. Il consiglio è, quindi, quello di valutare attentamente la scialorrea nei pazienti con patologia neurologica, quantificare attentamente ed approcciarsi al trattamento in maniera multidisciplinare con un approccio graduale da terapie conservative fino a trattamenti farmacologici per poi arrivare eventualmente a considerare la tossina botulinica quando il disturbo diventa particolarmente rilevante.

L'INTERVISTA

Intervista al Professor Andrea Eugenio Cavanna

Responsabile del Servizio di Neurologia del Comportamento presso il Dipartimento di Neuropsichiatria Infantile del Centro di Riferimento Nazionale per la Salute Mentale a Birmingham, UK, Professore associato di Neuropsichiatria infantile presso l'Università di Birmingham, UK, Professore associato di Neuropsichiatria Infantile presso l'Università degli Studi di Milano-Bicocca

a cura di Alessandra Brizzi della Redazione SINPIA

Oggetto dell'intervista: "European Society for the Study of Tourette Syndrome 2022 criteria for clinical diagnosis of functional tic-like behaviours: International consensus from experts in tic disorders." Pringsheim T, Ganos C, Nilles C, Cavanna AE, Gilbert DL, Greenberg E, Hartmann A, Hedderly T, Heyman I, Liang H, Malaty I, Malik O, Debes NM, Müller-Vahl K, Munchau A, Murphy T, Nagy P, Owen T, Rizzo R, Skov L, Stern J, Szejko N, Worbe Y, Martino D. Eur J Neurol. 2023 Apr;30(4):902-910. https://doi.org/10.1111/ene.15672.

Visualizza qui la video intervista (https://vimeo.com/836557305?share=copy

Professore, per cominciare le chiederei di raccontarci l'origine di questo lavoro e di presentarci brevemente gli autori.

R. Buongiorno, grazie per l'invito. Molto brevemente, questo lavoro è nato negli anni della pandemia. Ha come sede di nascita gli ambulatori specialistici per i disturbi del movimento, in particolare per i disturbi da tic, in età pediatrica, in diversi Paesi europei, nordamericani ed australiani. Questo perché si è assistito proprio durante la pandemia ad un aumento senza precedenti di invii di pazienti che avevano sviluppato acutamente sintomi "tic-simili" – un quadro clinico che poteva somigliare ad un esordio di disturbo primario da tic del neurosviluppo, mentre in realtà si trattava di sintomi di natura funzionale ("psicogena"). Personalmente, solamente nel centro di Birmingham nel Regno Unito, tra il 2020 e il 2023, ho diagnosticato 105 pazienti con disturbi da tic funzionali, mentre prima della pandemia le casistiche più numerose erano case series di una decina di pazienti: 9 pazienti nel lavoro del 2014 del gruppo di Joe Jankovic del Baylor College, Houston (JNNP 2014;85:573-575) e 11 pazienti nel lavoro del 2015 del gruppo di Mark Edwards del University College London (Eur J Neurol 2015;22:527-536). Quindi la genesi di questo lavoro risiede nell'osservazione clinica di quella che è stata definita una "pandemia nella pandemia" di tic funzionali (Mov Disord Clin Pract 2021;8:1200-1205). Infine, insieme ai colleghi riuniti al Congresso Europeo sulla Sindrome di Tourette del 2022, sulle rive del lago di Losanna, abbiamo concordato di stabilire dei criteri diagnostici che potessero essere di aiuto agli specialisti che, in diverse regioni del mondo, si trovavano a fronteggiare questo fenomeno per la prima volta. Gli autori che hanno coordinato il gruppo di lavoro a livello internazionale sono stati Tamara Pringsheim e Davide Martino, presso l'Università di Calgary, in Canada.

Quali sono i principali obiettivi del lavoro e qual è stata la metodologia di svolgimento?

R. Gli obiettivi, come già anticipato, sono stati quelli di creare un expert consensus, quindi un accordo tra esperti, per una serie di criteri di natura clinica che potessero agevolare la diagnosi differenziale tra tic funzionali ovvero psicogeni (i sintomi "tic-simili" riportati dai diversi centri con frequenza significativamente aumentata durante la pandemia), e tic del neurosviluppo (i tic che comunemente si riscontrano nei pazienti con sindrome di Tourette ed altri disturbi da tic primari).
La metodologia adottata consiste nella cosiddetta *Delphi procedure*, che implica una reiterazione di proposte di criteri diagnostici o di ausilio alla diagnosi presso gli esperti. Pertanto, si è partiti da un pool di items e lo si è progressivamente sfoltito fino a raggiungere i criteri su cui vi era maggiore accordo.

Quali sono i risultati dello studio?

R. La procedura reiterata di controllo reciproco tra gli esperti ha portato a stabilire tre criteri clinici maggiori per la diagnosi cosiddetta "definita" di tic funzionali. Questi sono l'età di esordio, la modalità di esordio e le caratteristiche fenomenologiche delle manifestazioni "tic-simili". Durante la pandemia si è osservato che i pazienti che sviluppavano tic funzionali (con forte preponderanza

delle adolescenti di sesso femminile) avevano solitamente un'età superiore ai 12 anni. L'esordio in età adolescenziale è una prima differenza sostanziale rispetto ai tic del neurosviluppo, che, come è noto, tipicamente esordiscono all'inizio dell'età scolare, con un'età media di esordio della sindrome di Tourette attorno ai 6 anni.
Il secondo dei criteri maggiori è la modalità di esordio, ovvero un esordio acuto o subacuto. Si è riscontrato che, nel caso dei tic funzionali, dal momento della comparsa dei sintomi al picco di severità passavano solamente giorni o settimane, mentre nei disturbi da tic del neurosviluppo l'esordio è molto più graduale, con il primo tic, solitamente oculare, seguito dalla comparsa di altri tic motori, o tic vocali, solitamente con latenze di mesi o anni.
Infine, il terzo dei criteri maggiori riguarda le caratteristiche fenomenologiche, quindi la presentazione clinica dei tic funzionali. Questo terzo criterio maggiore è più articolato, perché prevede la presenza di almeno quattro caratteristiche scelte all'interno di una lista di nove possibili. Tali caratteristiche riflettono il carattere atipico dei tic funzionali, come la prevalenza di manifestazioni motorie o vocali complesse rispetto a quelle semplici: nel caso dei tic vocali, parole intere, spesso coprolalia, in assenza di suoni semplici come schiarirsi la voce, grugniti, *sniffing*…
Un altro esempio di queste caratteristiche atipiche dei tic funzionali è la mancata distribuzione rostro-caudale: i tic del neurosviluppo, tipicamente, all'esordio interessano il ristretto cefalico – i tic oculari sono i più frequenti all'esordio, a cui spesso fa seguito il graduale coinvolgimento della muscolatura mimica facciale, dei muscoli del collo, delle spalle e così via, con andamento rostro-caudale. Questa evoluzione non si è riscontrata nella maggior parte dei pazienti con esordio acuto di tic funzionali durante la pandemia, in cui gli arti erano spesso maggiormente coinvolti, già dall'esordio, rispetto al distretto cefalico.
Altre osservazioni riguardano il comportamento di questi sintomi "tic-simili": ad esempio, il fatto di non possedere un repertorio di tic e la frequente comparsa di tic funzionali nuovi, senza che i tic pregressi continuassero con il loro andamento. Un'altra caratteristica interessante, inclusa fra i punti del terzo criterio maggiore, è il possibile impatto del cosiddetto "contagio sociale": in molti casi, i tic funzionali sono comparsi durante la pandemia in seguito a sovraesposizione a cosiddetti "influencer", molto seguiti sui social media. Stando a quanto riportato nei lavori scientifici, si trattava spesso di personalità influenti che presentavano loro stessi con sintomatologia ticcosa. Si è osservato che talvolta i tic funzionali descritti nelle casistiche cliniche erano gli stessi che venivano presentati dagli "influencer" nei loro video, come l'uso di certe parole o la ripetuta esecuzione di movimenti complessi come colpirsi e gettare oggetti.
Infine, oltre a questi tre criteri maggiori, i colleghi hanno concordato sull'esistenza di due criteri minori, che offrono supporto ad una diagnosi clinica "probabile", anziché "definita".
Il primo criterio minore consiste nell'associazione con altri disturbi funzionali: dalle crisi non epilettiche agli altri disturbi funzionali del movimento, come il tremore psicogeno e la distonia psicogena.
Il secondo criterio minore è l'elevata comorbidità con ansia e depressione. I disturbi psichiatrici del tono dell'umore e l'ansia sono spesso presenti anche nei pazienti con tic del neurosviluppo, tuttavia in misura meno preponderante rispetto alla comorbidità con altri disturbi del neurosviluppo, soprattutto disturbo da deficit di attenzione ed iperattività (ADHD), ma anche disturbo ossessivo-compulsivo tic-correlato, di più raro riscontro nei pazienti con tic funzionali.

Alla luce dei risultati quali conclusioni si possono trarre? Qual è il take home message per la pratica clinica?

R. Sicuramente la diagnosi differenziale tra tic del neurosviluppo e tic funzionali non è sempre semplice. Un punto importante che non è stato incluso tra i criteri diagnostici dei tic funzionali è la netta prevalenza nel sesso femminile, cosa che, ad esempio, contrasta con i disturbi del neurosviluppo, ed in particolare con la sindrome di Tourette, dal momento che i tic del neurosviluppo sono 3-4 volte più frequenti nei maschi che nelle femmine. Questo aspetto è stato ampiamente discusso con i colleghi, in considerazione del fatto che la quasi totalità delle casistiche concordano su questo punto. Anche a livello di social media, gli "influencer" che si presentano con la sintomatologia tic-simile sono nella quasi totalità di sesso femminile. L'unico esempio contrastante è il secondo YouTuber più popolare della Germania, il quale è un paziente di sesso maschile che si presenta con sintomatologia tic-simile. Curiosamente, la Germania è l'unico Paese dove le *case series* di tic funzionali non hanno riportato una prevalenza del sesso femminile, ma un equilibrio numerico tra maschi e femmine che avevano sviluppato tic funzionali durante la pandemia. In ogni caso, i criteri della Società Europea per lo Studio della Sindrome di Tourette dovrebbero consentire un più agevole orientamento a livello di diagnosi differenziale. Rimane essenziale il ruolo svolto da una approfondita valutazione clinica da parte di chi ha esperienza di disturbi da tic e conosce i disturbi del neurosviluppo, al fine di cogliere i segnali utili alla diagnosi differenziale. Infine, questo lavoro ha anche sottolineato alcuni punti di domanda che restano senza risposta, tra cui la prognosi a lungo termine – gli studi di follow-up in questa popolazione sono scarsissimi – e l'approccio terapeutico, al di là della chiara necessità di trattare le frequenti comorbidità come i disturbi d'ansia e i disturbi depressivi.

Sezioni Regionali

Sezione regionale SINPIA Lombardia

Il contributo della Sezione Regione Lombardia della SINPIA per il 2022 ha continuato a focalizzarsi sulla volontà di condividere e verificare un metodo di lavoro orientato all'individuazione e alla trasformazione delle criticità, vecchie e nuove, della nostra disciplina in opportunità di crescita e avanzamento, nell'ottica di una pratica clinica sempre più efficace ed efficiente, capillarmente, su tutto il territorio lombardo, in linea e a sostegno a quello nazionale, attraverso la partecipazione al Consiglio Direttivo Nazionale della SINPIA.
La Segreteria Regionale – composta da un segretario, due consiglieri e un tesoriere – si incontra online, a cadenza mensile, e ha continuato a curare il monitoraggio delle iscrizioni di nuovi Soci e dei morosi, con uno specifico interesse all'iscrizione alla nostra Società dei più giovani neospecializzati.
Il lavoro della Segreteria ha quindi avuto come obiettivi il rafforzamento della rete degli specialisti e il sostegno ad un atteggiamento partecipativo, focalizzando il focus non solo verso i Servizi afferenti alle grandi Aziende Ospedaliere ma con uno sguardo attento anche alle realtà territoriali più piccole, invitando alla partecipazione agli eventi scientifici, agli incontri di formazione, ai Tavoli di Lavoro.
In questo senso ci si è mossi con la diffusione di un questionario volto ad una survey sull'organizzazione dei diversi servizi, delle loro offerte in termini di progetti e iniziative volte al miglioramento della cura ed assistenza per l'Utenza.
Si è anche programmato un seminario, attivato durante l'Assemblea annuale 2023, nel quale è stata presentata una ricognizione, del 2022, delle comunità terapeutiche nella Regione ed è stata attivata una riflessione tra i presenti sulla nuova delibera N° XI/7752 del 28/12/22 di Regione Lombardia.
Altre attività della Sezione Regione Lombardia, svolte nel 2022, definiscono un denominatore comune basato sulla collaborazione tra Colleghi, a qualsiasi livello e di vario ruolo.
In questo senso è anche la partecipazione attiva e continuativa da parte del Segretario regionale al Coordinamento dei Direttori e Responsabili, e in generale della comunità clinico-scientifica territoriale e ospedaliera.
Il consolidamento della Sezione Regione Lombardia è quindi avvenuto attraverso la presenza ai Tavoli sui Progetti Regionali specifici per disabilità, autismo, ADHD, neuropsicologia, DCA, emergenza psichiatrica, migranti, residenzialità e interfaccia con il sistema giudiziario.
La Segreteria si è inoltre impegnata a sollecitare la presenza attiva dei soci alle diverse sezioni scientifiche di aggiornamento della SINPIA, programmate in base alle richieste ed esigenze cliniche/epidemiologiche. La Sezione ha favorito l'aggiornamento continuo dei Soci anche attraverso l'affiancamento alla realizzazione di diversi momenti formativi durante tutto il 2022, riscuotendo una buona partecipazione anche tra i medici in formazione specialistica.
Di seguito alcuni degli eventi proposti: Costruiamo insieme la Sanità di domani; Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) tra le tante lingue per una scuola accessibile a tutti; il Sogno di Zeno si racconta: lo stato dell'arte; Le giornate di Formazione per operatori e famiglie relative alle Variazioni Maggiori dei Cromosomi Sessuali; Formazioni sull'utilizzo di CANS; Formazioni sui temi della migrazione; I disturbi del comportamento alimentare e le nuove emergenze psicopatologiche nei giovani; Acuzie Psichiatriche in adolescenza; Convegno ADHD; Il follow-up del Neonato Pretermine: le nuove indicazioni della Società Italiana di Neonatologia; Webinar su 'Il dolore in età evolutiva: individuazione, necessità dell'ascolto, trasversalità e senso. Uno strumento diagnostico indispensabile', durante l'Assemblea annuale di fine 22; Webinar dei Mercoledì della SINPIA, e molto altro.
La Segreteria ha provveduto a fornire al Coordinatore delle Segreterie Regionali, dr. Scifo, i dati regionali per le due survey, quella sul recepimento delle linee di indirizzo NPIA e quella relativa all'organizzazione logistica e alberghiera dei reparti NPIA presenti sul territorio lombardo.
Il lavoro è continuato con l'inizio della programmazione della Giornata Nazionale del Neurosviluppo, organizzata per l'11/05/2023.
L'insieme, dunque, delle attività svolte in linea e in supporto alle indicazioni della SINPIA nazionale e il corpus delle proposte formative ai Soci, sono state orientate a consolidare la rete dei neuropsichiatri infantili, primariamente sul territorio lombardo e poi nazionale, oltre che a spargere semi di buona pratica clinica con l'obiettivo di rafforzare e ribadire la specificità e la collocazione univoca della nostra disciplina nel panorama delle specialità mediche, specialmente di quelle che afferiscono agli ambiti materno-infantile e di salute mentale, per evitare la perdita di competenze culturali e scientifiche che le appartengono.

Dr.ssa Paola Viziello
Segretario SINPIA Lombardia

Spazio Associazioni

Dynamo Camp

Dynamo Camp da oltre 16 anni offre in modo gratuito programmi di Terapia Ricreativa a bambini e ragazzi con patologie gravi o croniche, e alle loro famiglie. Si tratta di programmi di svago e divertimento, programmi che vogliono regalare un'avventura, emozioni date da attività mai provate prima, con l'obiettivo dello svago ma anche di acquisire fiducia in sé stessi e nelle proprie capacità. Il luogo è meraviglioso: immerso nella natura dell'Appennino pistoiese, a Limestre, al limitare di un'oasi affiliata WWF, Oasi Dynamo, e strutturato ad hoc per accogliere bambini e adolescenti con malattie gravi. La bellezza del luogo fa parte dell'unicità del progetto Dynamo Camp. Dal punto di vista delle attività, il programma è ricco e stimolante: arrampicata, tiro con l'arco, gioco in acqua, terapia ludica coi cani. Sono attività sportive concepite e proposte senza competizione con gli altri ma con una componente di sfida personale. Tutte le attività sono accessibili a tutti e inclusive. Grazie al supporto dello Staff qualificato e dei volontari, formati, i bambini possono decidere dove spingere il proprio obiettivo.

Il programma è equamente bilanciato tra attività di gruppo ed attività individuali, in modo da garantire sia cooperazione e formazione di uno spirito di gruppo, sia il raggiungimento degli obiettivi di ciascuno.

Anche per la parte creativa vengono offerte attività ricche e stimolanti: Dynamo Art Factory, con artisti affermati del panorama contemporaneo dell'arte, per la creazione di opere uniche; Radio Dynamo, con speaker professionisti, per divertirsi nella realizzazione di piccoli programmi radiofonici; Studios, in cui gli ospiti partecipano attivamente alla concezione e produzione di cortometraggi. Dynamo Camp offre programmi sia per bambini e adolescenti in autonomia dai genitori, sia per l'intera famiglia. In tutti i programmi, sia lo Staff che i volontari sono formati rispetto alla Terapia Ricreativa Dynamo. La formazione include anche un approccio psicologico mirato a bambini che soffrono di una grave malattia. La formazione è uno dei cardini di Dynamo

Camp e una parte fondamentale di essa riguarda gli aspetti relazionali nell'approccio con bambini e adolescenti che hanno patologie gravi.
L'esperienza al camp è per gli ospiti di grande divertimento. Bambini e ragazzi, così come le famiglie, la raccontano come un autentico momento di svolta nella propria vita nell'affrontare la malattia e la vita. "Dynamo è la mia seconda data di nascita", ha scritto una ragazza. O ancora "La felicità mi è stata restituita nel momento in cui sono entrata a Dynamo", è la testimonianza di una ex camper, che ora è Staff di Dynamo Camp.
Contemporaneamente ai programmi svolti a Dynamo Camp, il progetto, gestito da Fondazione Dynamo Camp ETS, si sta sviluppando anche sul territorio italiano, in numerose regioni e città. Da molti anni lo Staff Dynamo porta i programmi di Terapia Ricreativa Dynamo in ospedali e associazioni sul territorio. Sta attualmente prendendo piede un progetto di realizzazione di programmi continuativi, in più città, i Dynamo City Camp. I programmi, come tutte le iniziative Dynamo Camp, sono offerti in modo gratuito a bambini e famiglie.
I Dynamo City Camp si svolgono in spazi strutturati ad hoc per attività concepite e proposte secondo la Terapia Ricreativa Dynamo da parte di Staff qualificato e volontari formati di Dynamo Camp. I programmi sono rivolti a bambini e adolescenti, dai 6 ai 17 anni, con patologie gravi o croniche. Nell'estate 2023 si svolgono a Firenze, Roma, Genova, Termoli e Milano. Quello di Milano, in particolare, si tiene in via Bovio 6, presso gli uffici Dynamo a Milano, in uno spazio attiguo a quello che diventerà il primo Dynamo City Camp permanente fuori da Limestre, che verrà inaugurato in autunno. Proprio a Milano, infatti, nel 2021 è partito un progetto pilota che ha rivelato un bisogno enorme da parte delle famiglie, di poter attingere attività con un approccio davvero inclusivo e di stimolo anche in città, durante l'anno.

Dynamo Camp fa parte di SeriousFun Childrens' Network, associazione di camp attivi in tutto il mondo, fondata da Paul Newman in Connecticut nel 1988.
Questo l'impatto di Dynamo Camp dal 2007: 87.495 bambini con gravi patologie e loro familiari hanno goduto dei programmi di Terapia Ricreativa Dynamo, volti allo svago e al divertimento ma soprattutto a far riacquisire fiducia e speranza. Sono oltre 75 le patologie ospitate, e il network di Dynamo Camp è costituito da 97 ospedali e 85 associazioni di genitori o di patologia in tutta Italia. Insieme alla missione, l'occupazione è l'altro obiettivo della Onlus, che ha oggi 67 dipendenti, 123 persone di Staff stagionale, 27 medici e 25 infermieri. Sono oltre 10.000 i volontari che in questi anni hanno donato il proprio tempo, intelligenza e cuore per rendere possibile il progetto.

La community Dynamo comprende oggi, insieme agli 87.495 bambini e famiglie, anche 10.533 volontari, 157.000 donatori, 210.000 contatti in database.

Recensione

Ruth Sienkiewicz-Mercer con Steven B. Kaplan. *Alzo gli occhi per dire sì* *Una straordinaria storia alle origini della Comunicazione Aumentativa.* Traduzione italiana di Sara Ridolfi. Homeless Book edizioni 2022.

Intervista alla Dott.ssa Aurelia Rivarola a cura di Francesca Perucco della redazione SINPIA

La rubrica di questo numero è dedicata al libro "Alzo gli occhi per dire sì", il racconto autobiografico di Ruth Sienkiewicz Mercer, donna con paralisi cerebrale infantile e gravissima disabilità motoria e della comunicazione, nata nel 1950. L'intelligenza vivace e brillante di Ruth trova "voce" grazie ai primi sperimentali utilizzi di strategie di supporto alla comunicazione. È Steven Kaplan, giovane giornalista, a raccogliere ricordi, pensieri ed esperienze di Ruth che nei primi 26 anni di vita non aveva avuto possibilità di esprimersi. Il libro, pubblicato in lingua originale nel 1989, è la preziosa testimonianza della vita di una persona con grave disabilità imprigionata in un corpo inerte e considerata incapace di pensare in quanto incapace di parlare. In questo libro, Ruth ci offre una fedele e lucida descrizione della sua esperienza negli istituti di cura del secolo scorso negli Stati Uniti. Il suo impegno, tuttavia, non si è limitato a questo perché Ruth si è spesa nel corso della sua intera vita a promuovere e difendere i diritti delle persone con disabilità a comunicare e interagire con altri.
Partendo dal racconto di Ruth vorremmo rintrodurre il tema della Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) pensando ai giovani Neuropsichiatri Infantili che desiderano avvicinarsi a questi temi. Lo facciamo intervistando la Dott.ssa Aurelia Rivarola, Neuropsichiatra Infantile e Presidente del Centro Benedetta D'Intino Onlus. La Dott.ssa Rivarola è stata una pioniera della Comunicazione Aumentativa ed Alternativa in Italia. Nel corso nella sua lunga carriera si è dedicata e si dedica tuttora a garantire il diritto alla comunicazione delle persone con disabilità.

Dottoressa Rivarola, lei ha curato la prefazione all'edizione italiana di "Alzo gli occhi per dire sì", pubblicata nel 2022 da Homeless Book edizioni. Come si è imbattuta nella storia di Ruth?

R. Ho conosciuto Ruth di persona in occasione delle prime conferenze sulla Comunicazione Aumentativa ed Alternativa svoltesi a Boston e a Philadelphia nel 1984 e nel 1992. Mi ha affascinato da subito la forza e la vitalità del suo sguardo e poi, leggendo il suo libro, sono rimasta colpita dalla sua storia. Le sue relazioni contenevano molti temi che ho poi utilizzato nella mia attività di formazione perché fanno veramente comprendere cosa significhi non poter comunicare.
Una partecipante alla nostra Scuola di formazione in CAA, che ora è diventata un Master con l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano, si è appassionata alla storia di Ruth e ha quindi curato la traduzione italiana del libro. A settembre 2022 abbiamo presentato il libro al nostro Centro ed hanno partecipato online due tra i maggiori esperti internazionali in CAA, Howard Shane e John Costello che hanno supportato la comunicazione di Ruth; in presenza, ha partecipato Steven Kaplan, il coautore che per 12 anni e migliaia di ore di lavoro ha interpretato le parole e le modalità di comunicazione di Ruth per raccontare la sua storia.

Il Centro Benedetta D'Intino Onlus, di cui lei è presidente, si occupa dal 1994 di disabilità comunicativa ed è diventato un punto di riferimento nazionale per la Comunicazione Aumentativa e Alternativa in Italia. Cosa si intende per CAA, com'è nata e che evoluzione ha avuto in quanto a diffusione e possibilità di intervento?

R. La CAA è un'area clinica e di ricerca che si occupa di ridurre, sostenere e compensare la disabilità temporanea o permanente di persone che presentano un grave disturbo della comunicazione sia sul versante espressivo che recettivo. L'intervento potenzia le abilità presenti, valorizza le modalità comunicative naturali cercando di farle evolvere ed utilizza una vasta gamma di modalità speciali. Per CAA si intendono tutte le conoscenze, strategie, tecniche e strumenti che facilitano o aumentano le possibilità comunicative. La CAA comprende modalità definite come "unaided" come lo sguardo, la mimica, il linguaggio del corpo e modalità "aided" che vanno da semplici strumenti cartacei come tabelle con immagini, simboli, parole o frasi, a complessi ausili tecnologici. Centrale al raggiungimento dell'obiettivo è la formazione dei partner comunicativi affinché riescano realmente ad interagire e a facilitare la comunicazione della persona con cui si relazionano.

Il termine Comunicazione Aumentativa Alternativa nasce nel 1983 in occasione della fondazione di quella che è stata chiamata "International Society for Augmentative and Alternative Communication" (ISAAC). Il termine è stato discusso a lungo e scelto per sottolineare lo scopo della CAA che è quello di integrare ed aumentare le modalità individuali di comunicazione e non di sostituirsi ad esse. Le prime esperienze di facilitazione alla comunicazione si compivano già negli anni 60-70 del secolo scorso in Nord America e in Nord Europa. In Nord America, i logopedisti trovatisi a trattare i reduci della guerra in Vietnam, non riuscendo a far riemergere il linguaggio orale iniziarono ad utilizzare i primi strumenti di comunicazione, ovvero tabelle di comunicazione. In Canada, nello stesso periodo, nasceva il linguaggio simbolico Bliss che veniva proposto inizialmente a soggetti con disabilità motorie che presentassero quelli che allora venivano considerati prerequisiti necessari per sostenere la comunicazione. Quest'ultimo assunto è stato messo in discussione proprio dalla teoria alla base della CAA che ritiene, invece, che l'unico requisito fondamentale sia la partecipazione.
La ricerca scientifica successiva ha dimostrato che l'intervento di CAA presenta effetti positivi non solo sulla comunicazione ma anche sulla partecipazione e sugli eventuali comportamenti problema presentati dal soggetto con difficoltà comunicative. Si è visto che non solo l'intervento non inibisce l'emergere del linguaggio orale, ma che spesso lo stimola e ne favorisce lo sviluppo.
Negli ultimi anni l'intervento della CAA ha trovato nuove aree di applicazione e si è diffuso ad altre categorie cliniche come, ad esempio i pazienti ospedalizzati che si trovano temporaneamente impossibilitati a parlare (es. soggetti intubati). Si è dimostrato che i ricoveri tendono a diventare più brevi e che vi è una maggiore adesione alle terapie, quando è possibile la comunicazione reciproca medico-paziente.
Il partner comunicativo riveste un ruolo cruciale per l'efficacia dell'intervento, pertanto, il percorso di training non è rivolto solo al bambino ma anche alla famiglia, agli insegnanti e a tutte le persone dell'ambiente di vita. Le sedute si svolgono, quindi, sempre in presenza dei genitori e quando è possibile in presenza dei principali partner comunicativi, affinché tutti siano messi da subito in condizione di utilizzare le abilità acquisite dal bambino e gli strumenti comunicativi che sono diversi e personalizzati a seconda delle caratteristiche del paziente e del contesto. Lo sforzo della ricerca scientifica attuale è concentrato proprio sull'individuazione dei fattori estrinseci e intrinseci che influenzano la riuscita dell'intervento.
In Italia la CAA registra un certo ritardo nella diffusione e conoscenza come se ancora ci fosse una scarsa consapevolezza dell'importanza della comunicazione. Credo che la nascita del nostro Centro abbia dato una grossa spinta a quest'area di interesse, svolgendo attività clinica ma anche attività di diffusione e di formazione su questi temi. Da diversi anni siamo impegnati nella formazione degli operatori con un master in collaborazione con l'Università Cattolica del Sacro Cuore che vede sempre una partecipazione numerosa, fino ad ora abbiamo formato all'incirca 1500 operatori provenienti da tutte le regioni d'Italia. Nel 2002 è stato creato il Chapter ISAAC-Italy.
L'obiettivo per il futuro credo dovrebbe essere quello di avere sempre più servizi competenti sul territorio in modo che davvero si possa offrire un intervento integrato e personalizzato nell'ambiente del soggetto.

Nel percorso formativo classico dei Neuropsichiatri Infantili spesso manca l'opportunità di cogliere quanto siano importanti le risorse messe in campo dalla Comunicazione Aumentativa e Alternativa ed il suo potenziale impatto sulla qualità di vita del bambino e della sua famiglia. Se dovesse dare dei consigli ai colleghi più giovani da dove suggerirebbe di partire nella pratica clinica quotidiana?

R. Prima di tutto è importante diffondere la consapevolezza che nel mondo esistono 97 milioni di persone che presentano bisogni comunicativi complessi con grande variabilità di età e patologia. I giovani Neuropsichiatri Infantili dovrebbero essere informati su cos'è e cosa fa la comunicazione aumentativa alternativa e che si avvale di strumenti vari e personalizzati. Infatti, molto spesso la CAA viene identificata come la "tecnica dei simboli" e delle tabelle con immagini e simboli. Vi è inoltre molta difficoltà in termini di proposta e appropriatezza prescrittiva degli strumenti Hi-tech (es. tablet e software per la comunicazione). Questi strumenti non sempre vengono forniti in associazione ad una formazione adeguata del bambino e dell'ambiente; non si tiene conto dei reali bisogni comunicativi, non se ne prevede e non se ne supporta l'uso per la reale partecipazione alla vita di ogni giorno. Favorire la partecipazione è lo scopo principale dell'intervento della CAA.
Il Neuropsichiatra Infantile dovrebbe essere pertanto un inviante informato capace di indirizzare il soggetto ad un'équipe multidisciplinare e specializzata. Il primo passo è iniziare a pensare che comunicare sia un diritto per tutti. Ogni bambino è unico e quindi il programma abilitativo dovrebbe essere personalizzato e gli aspetti comunicativi andrebbero considerati come trasversali a tutti gli altri interventi. A questo scopo, nella nostra équipe c'è sempre un Neuropsichiatra Infantile che coordina il progetto.
Concluderei ricordando che il timing dell'intervento è cruciale tuttavia, come ci dimostra la storia di Ruth, non è mai troppo tardi per iniziare a comunicare e partecipare.

Lettere

Un'esperienza di un trattamento multidisciplinare integrato in teleriabilitazione per i disturbi dello spettro autistico

Anna Ferrari[1,2], Serena Grumi[3], Laura Zampini[1], Paolo Meucci[2], Livio Provenzi[3,4]

[1] Dipartimento di Psicologia, Università degli Studi di Milano-Bicocca, Milano; [2] Centro per l›autismo e l›età evolutiva «Mafalda Luce», Fondazione Piatti Onlus, Milano; [3] Laboratorio di Psicobiologia dello Sviluppo, IRCCS Fondazione Mondino, Pavia; [4] Dipartimento di Scienze del Sistema Nervoso e del Comportamento, Università di Pavia

Per garantire la continuità assistenziale ai minori con Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) a seguito delle restrizioni imposte dal distanziamento sociale, dovute alla necessità di contrastare la diffusione del COVID-19, il Centro Terapeutico Semiresidenziale (CTRS) di Milano (Fondazione Renato Piatti Onlus) ha attuato un piano di interventi a distanza. Il contesto storico di emergenza sanitaria ha posto nuove sfide agli individui con Disturbi dello Spettro Autistico (Eshraghi, et al., 2020) e la necessità di far fronte a questa situazione di difficoltà ha portato allo sviluppo di protocolli dinamici e innovativi rispetto alla modalità di fruizione del servizio (Torous & Wykes, 2020). Il CTRS di Milano, teso a soddisfare le richieste della propria utenza, ha adottato la modalità di erogazione dell'intervento tramite teleriabilitazione, la cui caratteristica principale è dare la possibilità di accedere a un programma trattamentale attraverso l'uso di un sistema basato sul web (Baweja, Brown, Edwards, & Murray, 2021).

Tale modalità di intervento ha richiesto una riorganizzazione delle attività proposte con la ricerca di materiali e strategie di approccio, oltre che un necessario adeguamento dei dispositivi informatici. Durante il primo periodo di sospensione forzata delle attività in presenza, in accordo con le UONPIA di riferimento, sono stati offerti ai minori in carico al CTRS e alle loro famiglie interventi logopedici, neuropsicomotori, educativi-riabilitativi, e di Parent Training oltre a colloqui di sostegno psicologico e neuropsichiatrico. Inoltre, visto il numero elevato di famiglie con difficoltà di accesso al trattamento connesse all'uso della tecnologia, è stata attivata la consegna in comodato d'uso di tablet. A partire da settembre 2020, grazie al ritorno delle attività in presenza, l'equipe ha riorganizzato i progetti terapeutici riabilitativi per ciascun minore con un modello di due giorni di intervento presso il CTRS e un giorno in teleriabilitazione. I riscontri positivi ricevuti da educatori e genitori rispetto al modello di intervento integrato hanno portato alla scelta di consolidare la possibilità di erogare in teleriabilitazione le prestazioni svolte dagli educatori professionali. L'intervento settimanale in teleriabilitazione è stato strutturato a partire dalla proposta di attività individuali educativo-riabilitative nelle aree: delle autonomie personali, del gioco, della comunicazione, cognitiva e relazionale. Questo modello di intervento, in accordo con l'équipe multidisciplinare di riferimento, è stato inserito nel Progetto Riabilitativo Individualizzato degli utenti che dimostravano di trarne beneficio. La scelta clinica è stata guidata principalmente dall'obiettivo di rinforzare l'alleanza terapeutica e condividere il progetto riabilitativo del bambino con il suo contesto di vita, come da indicazioni delle Linee Guida della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (Istituto superiore di sanità, 2015). Pertanto, gli interventi in teleriabilitazione sono stati proposti, con modalità adeguate al livello di funzionamento del bambino, a genitori e insegnanti. Tale approccio è stato integrato nell'offerta riabilitativa del CTRS di Milano fino a dicembre 2022, essendo stato sospeso con lo scadere dell'emergenza sanitaria.

Tuttavia, è emersa una corrispondenza tra l'impressione soggettiva dei clinici del CTRS di Milano rispetto ai benefici tratti da utenti e famiglie dal progetto integrato in teleriabilitazione e le evidenze riportate in letteratura che supportano la realizzabilità e la potenziale efficacia dell'uso di questa modalità di intervento (Knutsen et al., 2016). Infatti risultati di ricerche precedenti al diffondersi della pandemia, suggeriscono che l'intervento in teleriabilitazione è accettato dai genitori, aumenta il loro senso di competenza ed efficacia, rinforza la loro adesione al trattamento e migliora le competenze di comunicazione sociale dei bambini con ASD (Narzisi, 2020). Il rinforzo dell'alleanza terapeutica con il nucleo familiare e con i riferimenti educativi scolastici degli utenti coinvolti in progetti integrati in teleriabilitazione hanno favorito la generalizzazione degli apprendimenti del bambino e il miglioramento della qualità di vita del nucleo familiare. Tale consapevolezza ha portato l'équipe del CTRS a riflettere sulla necessità di promuovere l'aggiornamento degli interventi di presa in carico di bambini con ASD (Ameis, Lai, Mulsant, & Szatmari, 2020). A tal proposito, il CTRS di Milano (Fondazione Piatti Onlus) in collaborazione con il laboratorio di Psicobiologia dello

Sviluppo dell'IRCCS Fondazione Mondino ha progettato una ricerca finalizzata ad indagare attraverso questionari retrospettivi rivolti a genitori e operatori i benefici percepiti e le criticità connesse al modello di presa in carico integrato in teleriabilitazione. L'efficacia percepita dell'intervento è stata valutata attraverso dei questionari self-report, frutto di un riadattamento degli item ad hoc già proposti in un precedente studio promosso dallo stesso laboratorio di Psicobiologia dello Sviluppo (progetto EnFORCE), che esplorano rispettivamente: i benefici per il bambino, i benefici per i genitori o operatori ed eventuali criticità (Grumi, et al., 2021; Provenzi et al., 2021).
I risultati del questionario proposto agli educatori professionali sono in accordo con la percezione soggettiva dei clinici rispetto all'efficacia dell'intervento riabilitativo realizzato in teleriabilitazione, tanto da considerarlo come un'opportunità rispetto al futuro per la gestione dei rapporti con la famiglia e con gli insegnanti degli utenti. Invece, si evince un lieve disaccordo da parte dei genitori sia rispetto al grado di efficacia dell'intervento in teleriabilitazione sia rispetto alla possibilità di proseguire con l'erogazione dei servizi integrati in teleriabilitazione oltre l'emergenza sanitaria.
La discordanza dei risultati lascia spazio ad alcune riflessioni sulla consapevolezza dei genitori rispetto al loro ruolo nel percorso riabilitativo del figlio: che percezione ha la famiglia ha del valore della terapia e del coinvolgimento dei genitori all'interno del progetto riabilitativo dei figli? In un modello di intervento tradizionale, quanto e in che modo i riferimenti educativi del bambino vengono coinvolti nel progetto riabilitativo? A partire dall'attribuzione di una maggior responsabilità al genitore come "mediatore" del trattamento, come sono cambiate le responsabilità e i rapporti di alleanza nella rete di presa in carico del bambino?
Risultano più in linea i dati che riportano la percezione di lievi difficoltà di gestione delle sedute in teleriabilitazione da parte di entrambe le figure educative. A tal proposito, emerge anche un elevato livello di eterogeneità rispetto alla scelta delle attività svolte dall'educatore professionale in collaborazione con scuola e famiglia: attività diretta in videochiamata con il bambino, indicazioni terapeutiche a genitori e insegnanti, supporto psicologico ai genitori, invio di materiale per le attività bambino-genitore/insegnante. Ne consegue la necessità di indagare le motivazioni alla base della scelta del tipo di progetto integrato in teleriabilitazione offerto all'utente: quanto i valori professionali e la formazione dell'operatore sanitario influiscono sulla scelta del tipo di intervento proposto all'utente? Quanto questa scelta incide sul ruolo che il professionista sanitario assume all'interno della rete di presa in carico del bambino?
Questi risultati evidenziano la complessità delle applicazioni di teleriabilitazione nel contesto della disabilità del neurosviluppo e, nello specifico, dei disturbi dello spettro autistico. Se "da un lato" tale complessità evidenzia i benefici e le potenzialità di questi interventi, mette anche in luce la necessità di una riflessione che aiuti decisori e clinici a sviluppare modelli di intervento capaci di rispondere ai bisogni molteplici di famiglie e professionisti. Al fine di promuovere anche in futuro interventi di teleriabilitazione che in "modo integrato all'approccio tradizionale" possano fornire al contesto di vita quotidiana del bambino indicazioni utili per la realizzazione di un intervento individualizzato (Narzisi, 2020) bisogna innanzitutto chiedersi quale sia il significato che i diversi riferimenti educativi attribuiscono alla teleriabilitazione come modalità di intervento.

Lettere

Essere *siblings*

Carlo Alberto Quaranta

Medico in formazione specialistica in Neuropsichiatria Infantile, Università degli studi di Pavia

BRO:SIS affonda le proprie radici nell'etimologia medica del termine *siblings*, fratelli e sorelle di soggetti affetti da patologie e/o disabilità. Il progetto nasce con l'intenzione di dare voce e supporto a questi bambini "non visti", costruendo un percorso ad hoc attraverso il quale possano imparare ad esprimere le proprie emozioni in modo spontaneo, in un contesto protetto.

In Italia oltre il 5% dei bambini e adolescenti sotto i 16 anni appartiene a questa categoria, una percentuale che richiederebbe un'attenzione clinica mirata ad approfondire gli effetti dei complessi squilibri ambientali a cui sono sottoposti sul loro benessere psico-fisico e sulla loro crescita.

Il ruolo di *caregiver*, in larga scala affidato completamente alla figura genitoriale, in questi particolari contesti appare dislocato anche alla figura dei *siblings*, in un'età in cui dovrebbero sentirsi unicamente figli e/o fratelli. Al contrario, questi si fanno carico di ingenti oneri, consapevoli delle difficoltà e delle fatiche dei genitori, ponendo in secondo piano il loro vissuto personale, i propri desideri e bisogni, e trovando risonanza dei propri stati emotivi in azioni che rinforzano comportamenti disfunzionali.

Appare quindi doveroso valorizzare le risorse famigliari necessarie per costruire un ambiente sano per tutti i componenti del nucleo e ricalibrare il ruolo del *sibling* attraverso lo scambio tra pari.

Il *fil rouge* del progetto è la realizzazione di una rete protetta e condivisa tra le famiglie e i *siblings*, innanzitutto attraverso la creazione di gruppi specifici per età (4-5, 6-8, 8-12 anni), con lo scopo di incontrare le diverse esigenze che ogni fase di sviluppo richiede, suddividendo ogni fascia d'età per specifica disabilità e/o patologia pediatrica del fratello/sorella affetto (disturbi del neurosviluppo, in particolare disturbo dello spettro autistico, ed epilessia).

Successivamente, il percorso si articola su due livelli di intervento: diretto e indiretto. L'intervento diretto offre la possibilità ai *siblings* di conoscersi tra di loro, creando un momento di condivisione esclusivo in cui possano esprimere i loro stati emotivi e vissuti personali in autonomia, seppur guidati da operatori specializzati e formati. L'intervento indiretto invece si riferisce al sostegno genitoriale nei momenti iniziale e finale del percorso, che permette uno scambio di idee per poter meglio pianificare le future strategie di intervento in tutte le attività di vita quotidiana.

L'esperienza maturata nel corso di quest'ultimo anno in collaborazione con Fondazione Paideia ci ha permesso di interagire in modo dinamico all'interno di una piccola ma forte realtà il cui principio cardine è offrire un supporto preventivo che faccia comprendere l'importanza di ciascun ruolo all'interno del nucleo famigliare.

Il contributo dell'operatore invece risiede anch'esso nell'etimologia della parola di cui eravamo i portanomi, ovvero i "facilitatori": lo scopo del progetto consiste infatti nel semplice ma delicato compito di accompagnare i *siblings* a conoscere sé stessi nel complesso ambiente che li circonda.

Estendendo il modello oltre il contesto della Neuropsichiatria Infantile, una maggior consapevolezza di questa realtà permetterebbe di offrire un sostegno indiretto migliore a tutti i soggetti pediatrici che soffrono di una patologia e/o disabilità. Un primo spunto di discussione potrebbe partire dall'approfondimento nelle diverse sedi idonee ospedaliere e territoriali del vissuto dei *siblings*, al pari di quelle delle figure genitoriali.

La condivisione e il confronto di tali esperienze potrà dare maggiore risalto a una realtà ancora sottovalutata, tuttavia chiave indispensabile per migliorare la qualità di vita del nucleo famigliare.