

Il pediatra di famiglia e i Disturbi del Neurosviluppo: un impegno che va oltre la cultura e coinvolge tutta la professione



Mattia Doria

Segretario Nazionale alle Attività Scientifiche ed Etiche della Federazione Italiana Medici Pediatri

Il Sistema Sanitario Nazionale italiano prevede per tutti i bambini e adolescenti italiani, attraverso l'istituto dei Bilanci di Salute sviluppato dai pediatri di famiglia, un sistema di controlli sanitari di "routine" a tempi prestabiliti dal primo mese di vita ai 14 anni: una sorveglianza attiva dello sviluppo da parte dei **pediatri di famiglia** e il loro coordinamento con le unità specialistiche di **neuropsichiatria infantile**, può costituire oggi il punto cruciale da sviluppare per ottimizzare l'approccio ai **Disturbi del Neurosviluppo (DNS)** al fine di ridurre sensibilmente l'età alla prima diagnosi. L'implementazione del sistema di sorveglianza pediatrica (bilanci di salute) è considerata anche dall'Istituto Superiore di Sanità (ISS) un **approccio strategico** per mettere a punto interventi sostenibili e applicabili per il riconoscimento precoce dei disturbi del neurosviluppo. Tale tipologia di approccio viene oggi considerata prioritaria anche dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS).

Nella pratica corrente il pediatra di famiglia si trova nella posizione privilegiata per poter valutare con periodica regolarità lo sviluppo neuro-evolutivo dei bambini e per condividere con le famiglie informazioni appropriate per il singolo bambino osservato e proporre attività utili alla promozione del suo sviluppo. Nel contempo, l'osservazione della risposta del bambino e della famiglia a quanto proposto diventerebbe funzionale a una valutazione dello sviluppo del bambino stesso nel suo contesto familiare.

A fronte di questa potenzialità la rete assistenziale territoriale non risulta oggi adeguatamente organizzata per favorire la diffusione uniforme di queste attività di processo e per sviluppare, poi, i necessari interventi di tipo diagnostico e abilitativo. Ne sono testimoni le **rilevazioni** delle procedure attive in ciascuna regione per la diagnosi precoce dei DNS in generale e dei Disturbi dello Spettro Autistico (ASD), in particolare sviluppate su scala nazionale dalla FIMP nel 2016 e dalla SINPIA nel 2013 e nel 2017 all'interno delle attività coordinate dall'Istituto Superiore di Sanità per il progetto "*Osservatorio nazionale per il monitoraggio dei disturbi dello spettro autistico*", promosso e finanziato dalla Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria del Ministero della Salute.

I risultati di tali indagini sono stati discussi in due convegni organizzati dall'ISS in collaborazione con SINPIA, FIMP, ACP, SIMPEF e SIP nei giorni 9 settembre 2017 (Milano) e 4 novembre 2017 (Roma) e confermano un'estrema **disomogeneità** metodologica e organizzativa nei differenti contesti regionali/provinciali con un **raccordo tra pediatria e neuropsichiatria infantile ancora poco definito**.

I DNS rappresentano, nella loro multiforme modalità di presentazione, uno dei problemi che si affacciano sempre più frequentemente nello studio del pediatra di famiglia, con una prevalenza sensibilmente aumentata negli ultimi decenni costituendo una vera **emergenza sanitaria e sociale** che necessita di interventi dia-

gnostici e terapeutici precoci per evitare che da iniziali condizioni di deficit funzionali si passi, in assenza di interventi mirati, allo sviluppo di gravi disabilità in grado di determinare una riduzione dell'attività potenziale dei soggetti colpiti e un evitabile impegno di risorse e costi sociali.

La letteratura scientifica ha dimostrato, infatti, che **interventi precoci e intensivi** migliorano il quadro sintomatologico e il livello di sviluppo cognitivo del bambino con DNS e con ASD in particolare. L'anticipazione dell'invio del bambino a un servizio specialistico rappresenta pertanto una precondizione necessaria per avviare interventi efficaci. Risulta importante intervenire precocemente poiché i processi mentali, grazie alla condizione evolutiva di neuroplasticità che caratterizza il bambino al di sotto dei 36 mesi di vita, sono maggiormente malleabili e modificabili e alcune loro caratteristiche non sono ancora strutturate in modo definitivo.

Le esperienze riportate dalla letteratura e quelle maturate sul campo fanno emergere l'evidenza che, per essere efficace su tutta la popolazione pediatrica target, qualsiasi **strategia di approccio diagnostico** venga utilizzata, essa deve rispondere a criteri di:

- 1 **praticabilità** da parte di **tutti** i pediatri di famiglia (e non solo da chi ha fatto percorsi specifici di approfondimento sulle tematiche dei DNS);
- 2 **applicabilità** nella realtà assistenziale **locale**, che nel nostro Paese ha una specifica organizzazione sanitaria, molto diversa da quella dei Paesi anglosassoni;
- 3 **integrabilità** con i servizi socio-sanitari dedicati all'età evolutiva che devono prendersi carico dei bambini con DNS.

La FIMP assieme all'ISS sta sviluppando da tempo su queste tematiche emergenti una seria riflessione che negli ultimi tempi ha portato alla sottoscrizione di un accordo formale di collaborazione finalizzato a identificare, condividere e realizzare un **protocollo d'intesa sul riconoscimento precoce dei disturbi del neurosviluppo e l'implementazione di questionari/strumenti idonei ad approfondire l'impatto dei fattori ambientali sulla salute dei bambini e degli adolescenti italiani**.

La strategia di intervento si sta organizzando sui seguenti presupposti:

- il pediatra di famiglia sviluppa la propria attenzione nei confronti di ogni tipologia di bambino e di **tutte le possibili atipie del neurosviluppo**, non solo dell'ASD;
- le attività di individuazione dei DNS (ASD compresa) non possono e non devono essere sviluppate soltanto attraverso interventi standardizzati "focali" a un'età predefinita;
- l'intervento più utile, nel contesto assistenziale italiano, caratterizzato dalla presenza capillare del pediatra di famiglia, è rappresentato dalla **rilevazione longitudinale** dei segni/sintomi più sensibili e specifici per l'individuazione dei DNS a **partire dal-**

la rilevazione dei segni di normalità attesi. Ciò che appare opportuno privilegiare, infatti, è l'osservazione della "normalità" quale approccio fondamentale sia per la valutazione neuro-evolutiva di processo che per il sostegno dello sviluppo psicomotorio. Gli indici di normalità sono valutabili dal pediatra tramite domande ai genitori e/o osservazione diretta e/o con azioni mirate: tali interventi verranno definiti e condivisi all'interno del gruppo di lavoro costituito in seno all'ISS con FIMP, SINPIA, ACP, SIMPEF e SIP che prenderà avvio nel mese di settembre. In linea con le linee guida internazionali (OMS) viene così riconosciuto il valore della "sorveglianza" attraverso l'osservazione longitudinale del neurosviluppo nei bilanci di salute nei primi tre anni di vita del bambino;

- le attività previste dall'Istituto dei Bilanci di Salute (Accordo Collettivo Nazionale e Accordi Integrativi Regionali per la Pediatria di Libera Scelta) rappresentano l'ambito più naturale per l'implementazione di nuove strategie longitudinali di intervento osservazionale da estendere a tutta la popolazione

target, poiché costituiscono il setting assistenziale privilegiato nell'ambito del quale è possibile rilevare, in modo condiviso e uniforme, le principali caratteristiche del neurosviluppo del bambino.

Sono da condividere, a tale proposito, le parole del presidente dell'ISS, Walter Ricciardi, pronunciate in occasione della sottoscrizione del progetto collaborativo sviluppato in modo istituzionale con FIMP: "si tratta di un accordo lungimirante che favorirà il raggiungimento dei migliori standard assistenziali per i bambini con disturbo del neurosviluppo andando a potenziare le attività di riconoscimento precoce in modo innovativo e in linea con le linee guida internazionali".

Attorno a un progetto così ambizioso è necessaria una stretta alleanza tra chi in Italia si trova in prima linea nel permettere al bambino e alla sua famiglia di esprimere e sviluppare al meglio le proprie aspirazioni e potenzialità.

✉ mattiadoria@fimp.pro



Drepanocitosi: i risultati dello screening neonatale in Inghilterra

L'Inghilterra ha introdotto e perfezionato lo screening neonatale per la drepanocitosi negli anni che vanno dal 2003 al 2006. Un'analoga strategia aveva già dato buoni risultati negli USA consentendo a oltre il 94% dei bambini affetti di raggiungere l'età adulta. I rischi, in età infantile, sono noti: elevata mortalità per infezioni, sequestro splenico, anemizzazione e stroke. La profilassi precoce con penicillina, la vaccinazione anti-pneumococcica e un'adeguata informazione ai genitori possono migliorare la qualità e quantità di vita. I risultati ottenuti dallo screening neonatale nel quinquennio 2010-2015 sembrano confermare l'utilità dell'approccio (Streetly A. Arch Dis Child 2018;103:648-53). Dei 1313 casi di drepanocitosi diagnosticati alla nascita e analizzati nello studio, l'80% e il 97% sono stati presi in carico da uno specialista rispettivamente a 3 e 6 mesi di vita; e se nel 2010 solo il 77% dei neonati aveva avuto accesso allo specialista entro i 3 mesi, nel 2015 la percentuale era salita all'85.4%. La penicillina è stata prescritta entro il 3° mese nell'80.3% dei bambini ed entro il 6° mese nel 97.3%. I decessi in età inferiore a 5 anni sono stati tre, tutti causati da un'infezione invasiva da pneumococco sensibile alla penicillina. L'analisi dei risultati mostra una buona efficienza diagnostica dello screening, anche se le percentuali di presa in carico nei primi mesi da parte dello specialista hanno ancora margini di miglioramento. Analoga attenzione è riservata alla tempestività della profilassi con penicillina e, soprattutto, all'aderenza dei genitori alla terapia. È questo un aspetto critico perché si accompagna alla nota emergenza di ceppi di pneumococco non inclusi nei vaccini disponibili e responsabili dei pochi decessi registrati. Se penicillina e vaccinazione possono incidere direttamente sulla sopravvivenza, non meno importante è l'educazione delle famiglie nella loro capacità di cogliere i primi segni di infezione e di rivolgersi alle strutture sanitarie. Sappiamo anche, ma questo nello studio non è affrontato, quanto tutto ciò abbia anche a che fare con una migliore qualità di vita per questi bambini.

Enrico Valletta