

15° Congresso di  
**Pediatria OnLine**

14 - 16 marzo 2019  
Lazise (VR)

4° Congresso Nazionale **SIPEC**  
Società Italiana di Pediatria Condivisa

# Il pediatra di famiglia e il riconoscimento precoce dei **Disturbi del NeuroSviluppo**



**Mattia Doria**

Pediatra di Famiglia

Segretario Nazionale FIMP alle Attività Scientifiche ed Etiche





# Disturbi del Neurosviluppo

## IL CONTESTO per il PdF



non solo  
AUTISMO



# Disturbi del Neurosviluppo

## IL CONTESTO per il PdF

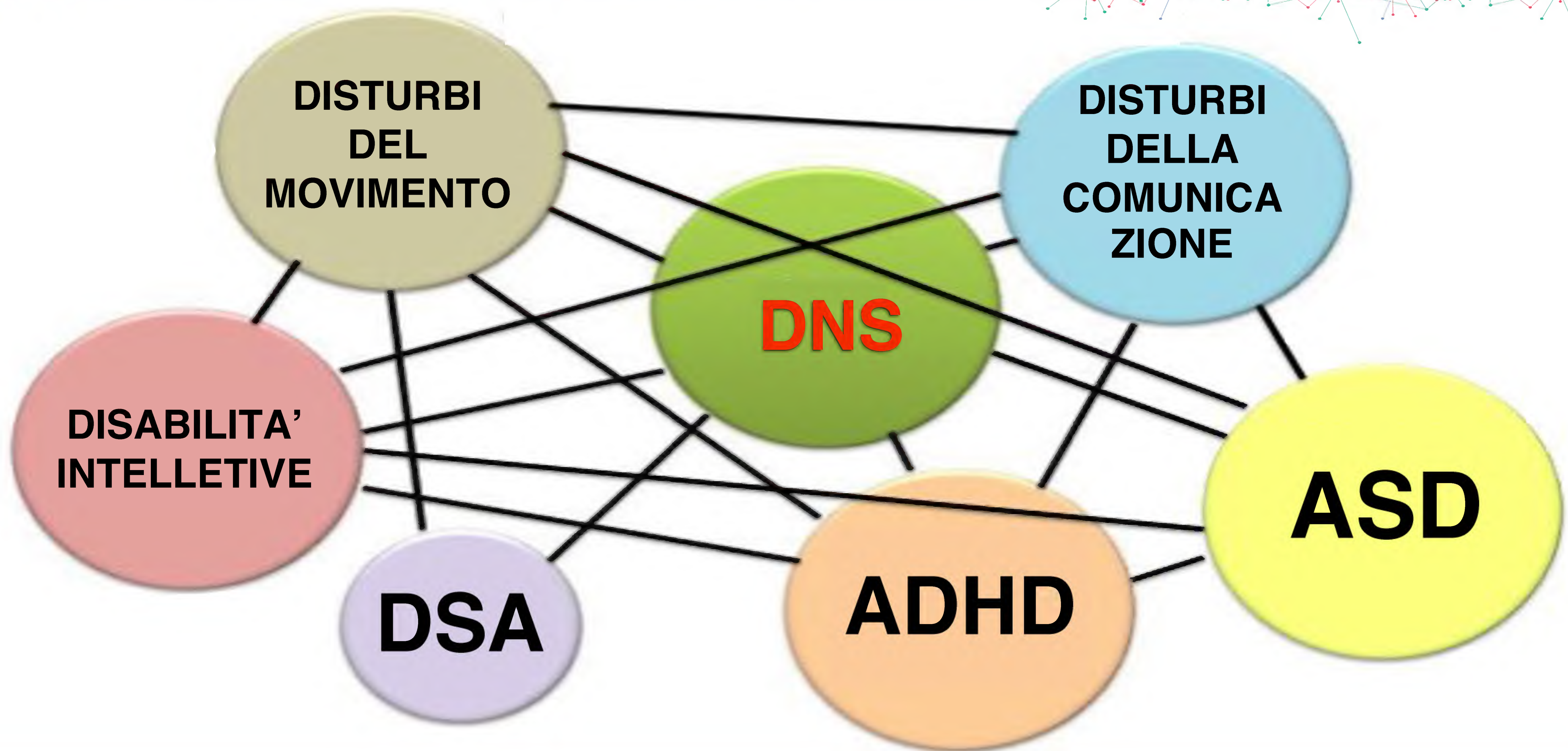


# Disturbi del NeuroSviluppo



# Disturbi del Neurosviluppo

## IL CONTESTO per il PdF





# Disturbi del Neurosviluppo

## IL CONTESTO per il PdF



MODALITÀ DI PRESENTAZIONE  
**MULTIFORME**

SEMPRE PIÙ

**FREQUENTI**  
NELLO STUDIO DEL PEDIATRA DI FAMIGLIA



# Disturbi del Neurosviluppo

## IL CONTESTO

## PREVALENZA



**15%**



# Disturbi del Neurosviluppo

## IL CONTESTO

## PREVALENZA



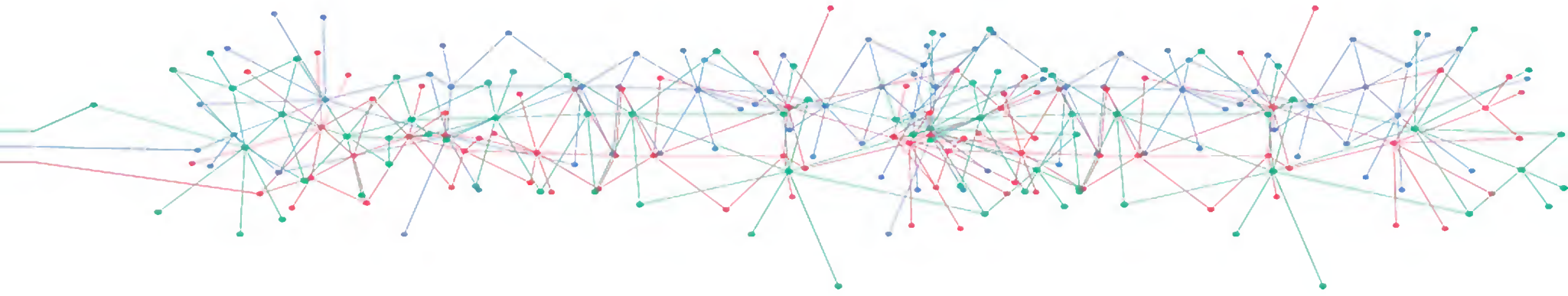
**150 per 1000 PLS**

media di 1000 assistiti



# Disturbi del Neurosviluppo

## Disturbo Spettro Autistico



## PREVALENZA





Disturbi del Neurosviluppo

**Disturbo Spettro Autistico**



**PREVALENZA**

**13 per PLS**

media di 1000 assistiti



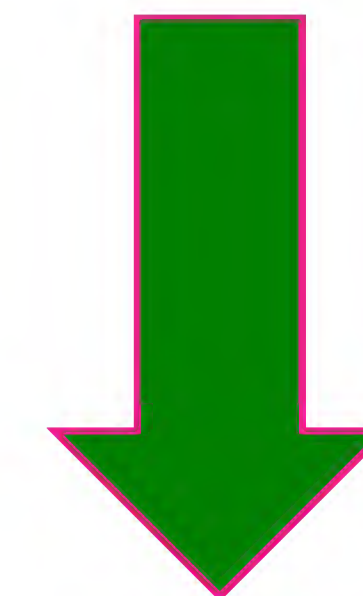
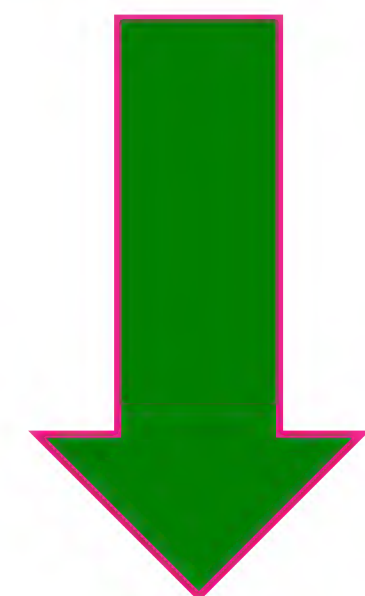
# Disturbi del Neurosviluppo

## Disturbo Spettro Autistico



# EMERGENZA

sanitaria e sociale

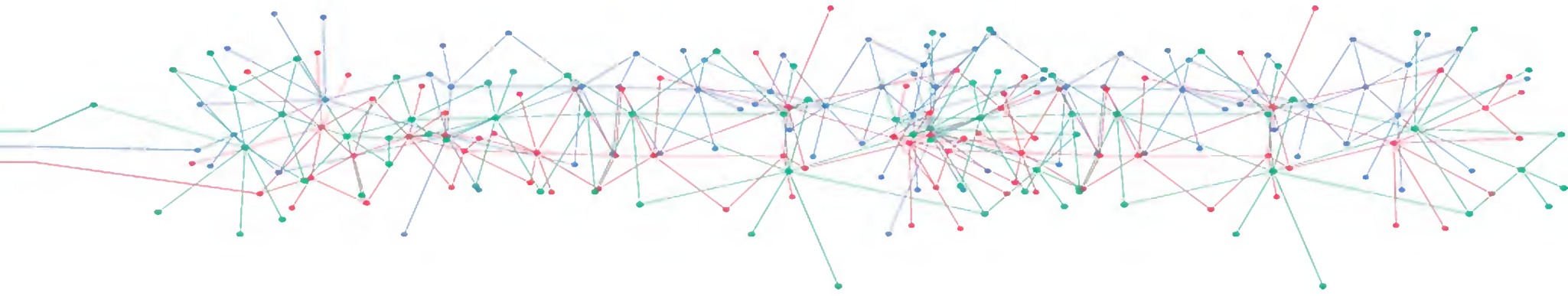


interventi diagnostici e terapeutici precoci



# Disturbi del Neurosviluppo

## Disturbo Spettro Autistico



STIMULATE ME

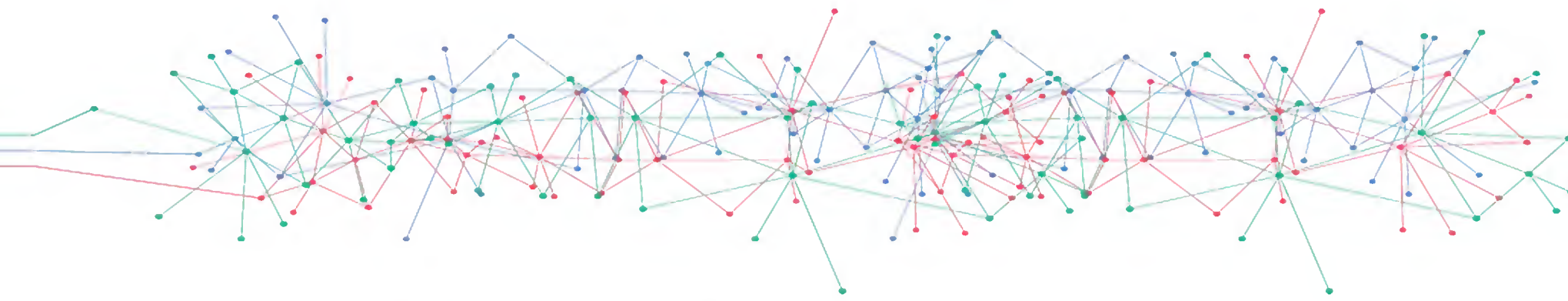


La diagnosi precoce e l'intervento hanno un grande valore in quanto consentono di sfruttare appieno l'alto potenziale terapeutico della plasticità cerebrale - che è massima nei primi 3 anni di vita - influenzando positivamente l'esito.



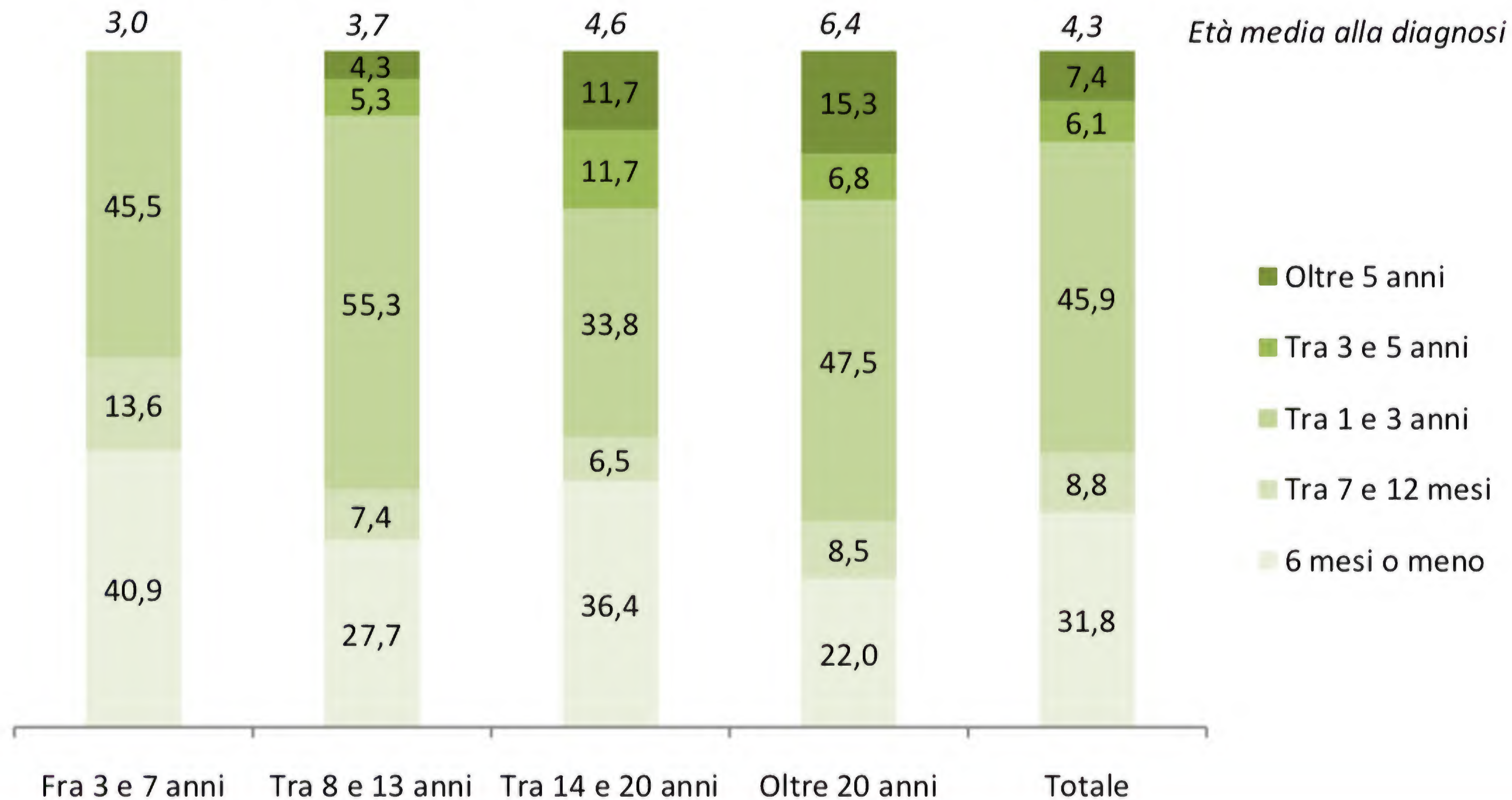
# Disturbi del Neurosviluppo

## Disturbo Spettro Autistico



# DIAGNOSI

**Fig. 5 – Intervallo trascorso tra i primi sospetti e la diagnosi definitiva, per età media alla diagnosi (val. % e val. medi)**







# Disturbi del Neurosviluppo

## Disturbo Spettro Autistico



### DIAGNOSI

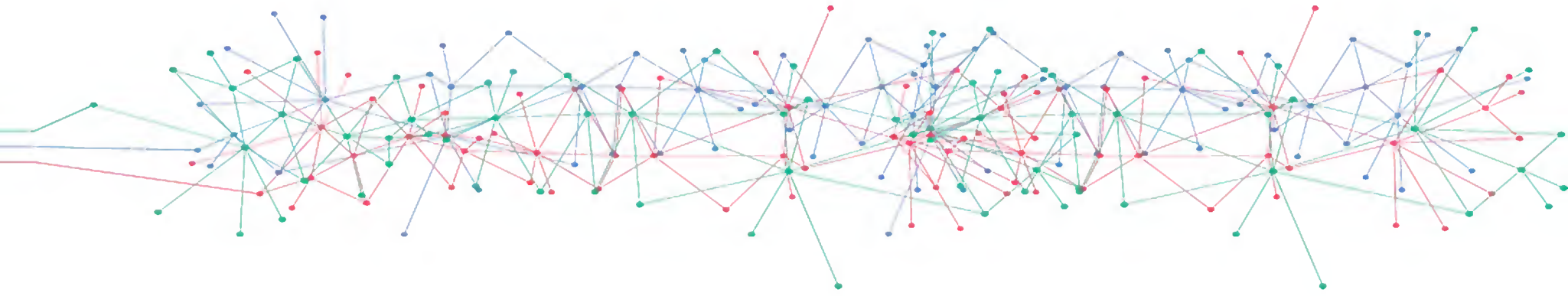
#### Cosa ha rallentato il percorso diagnostico?

poca competenza del PLS/MMG	<b>40%</b>
pareri medici contrastanti	<b>31%</b>
richieste di approfondimenti specialistici	<b>13%</b>
difficoltà a reperire informazioni utili	<b>12%</b>
diagnosi nascosta	<b>11%</b>
tempo atteso dalla famiglia prima di rivolgersi al NPI	<b>7%</b>
diagnosi errate o imprecise	<b>7%</b>
scarsa sensibilità degli operatori	<b>6%</b>
tempi lunghi tra le diverse visite	<b>5%</b>
costi delle visite specialistiche	<b>2%</b>



# Disturbi del Neurosviluppo

## Disturbo Spettro Autistico



## DIAGNOSI

Deficit persistenti  
nella **comunicazione**  
e nell'**interazione sociale**

# 2

**criteri**

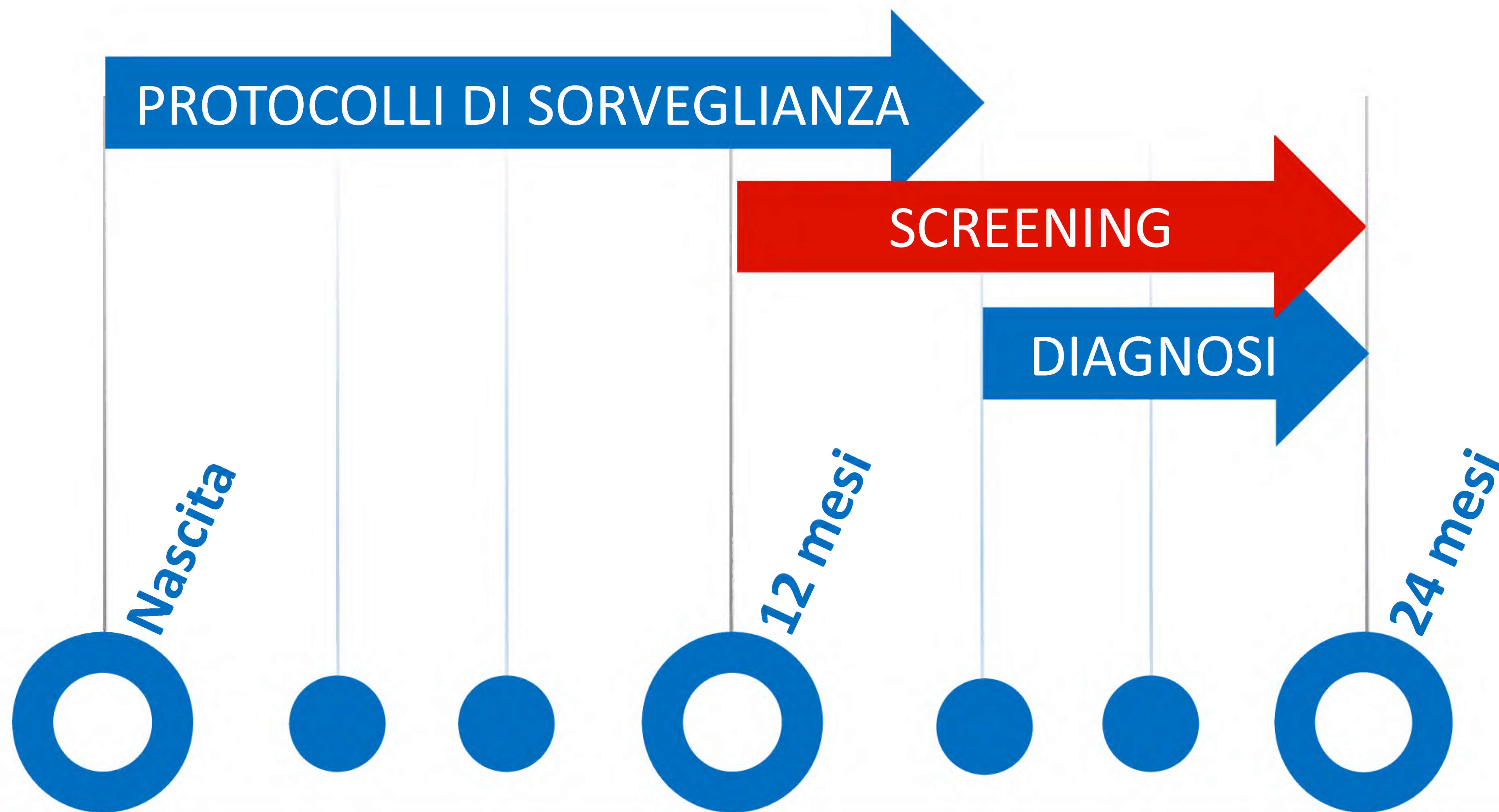
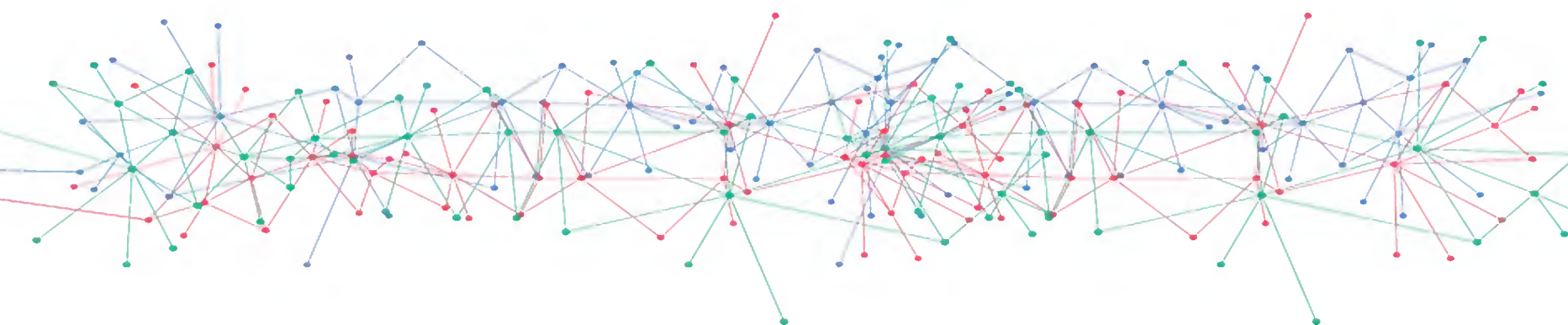
Modalità di comportamento  
interessi o attività  
**ristrette e ripetitive**

Sintomi

- presenti nei **primi anni** di vita -
- limitano il **funzionamento** quotidiano -



# Individuare la **strategia**





screening e diagnosi



18-24

mesi

EVIDENZE SCIENTIFICHE

ESPERIENZE LOCALI



## Osservatorio Nazionale per il Monitoraggio dei Disturbi dello Spettro Autistico

---

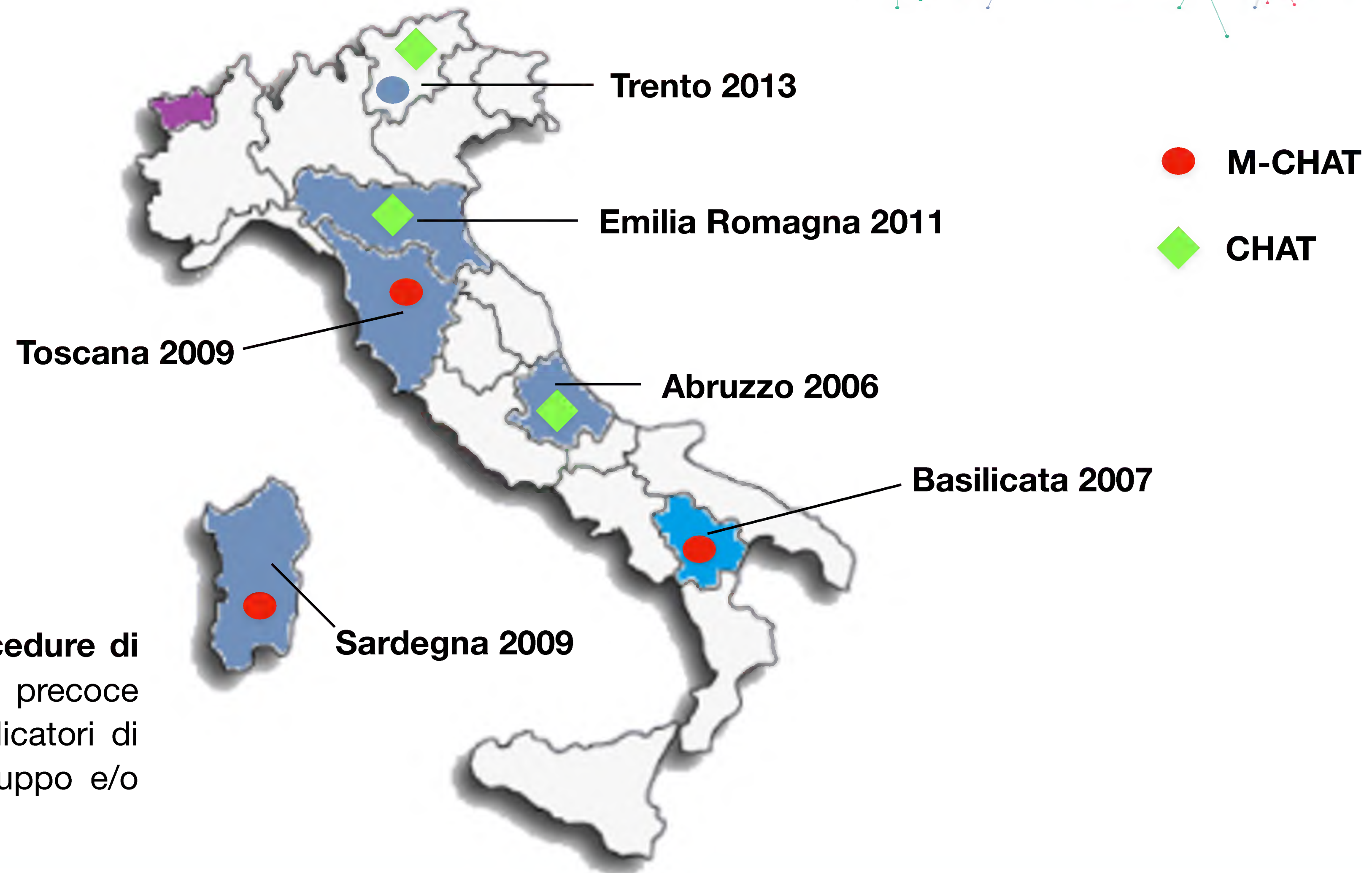
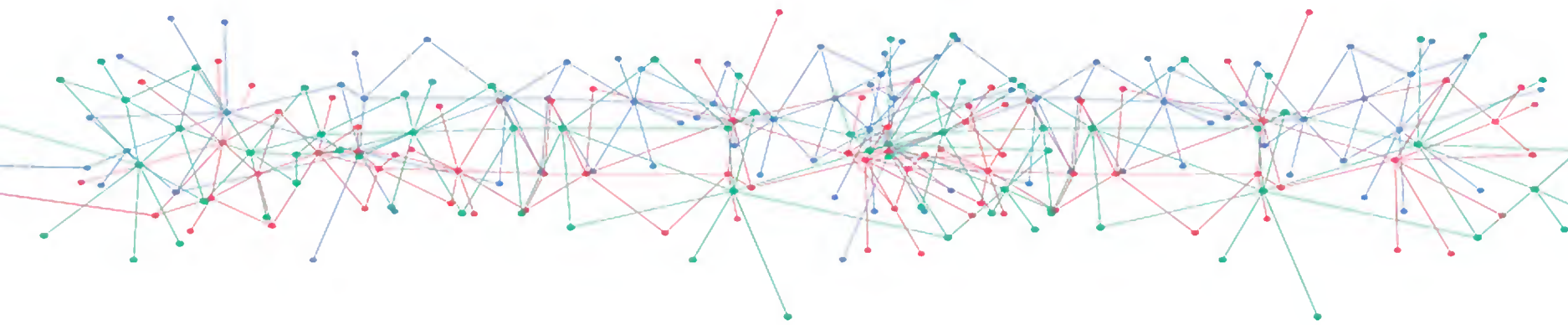
*Rilevazione delle **procedure attive** in ciascuna Regione  
per la diagnosi precoce dei **Disturbi del Neurosviluppo**  
e in particolare dei **Disturbi dello Spettro Autistico***

---

anno 2016



# Disturbi del Neurosviluppo i pediatri di famiglia

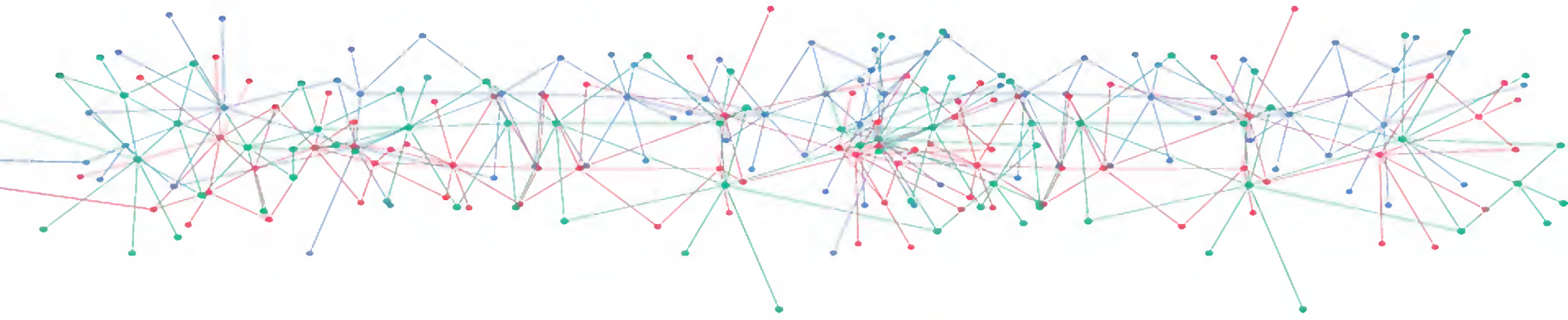


L'accordo regionale prevede **procedure di screening** volte all'identificazione precoce dei segnali di allarme e degli indicatori di rischio dei Disturbi del Neurosviluppo e/o Disturbi dello Spettro Autistico?

Dati Rapporto **FIMP**, 2016



# screening e diagnosi



# < 12 mesi ?

## indagini retrospettive

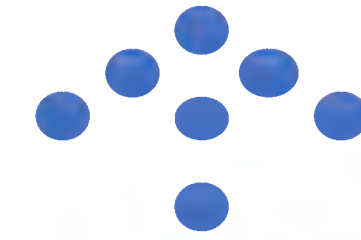
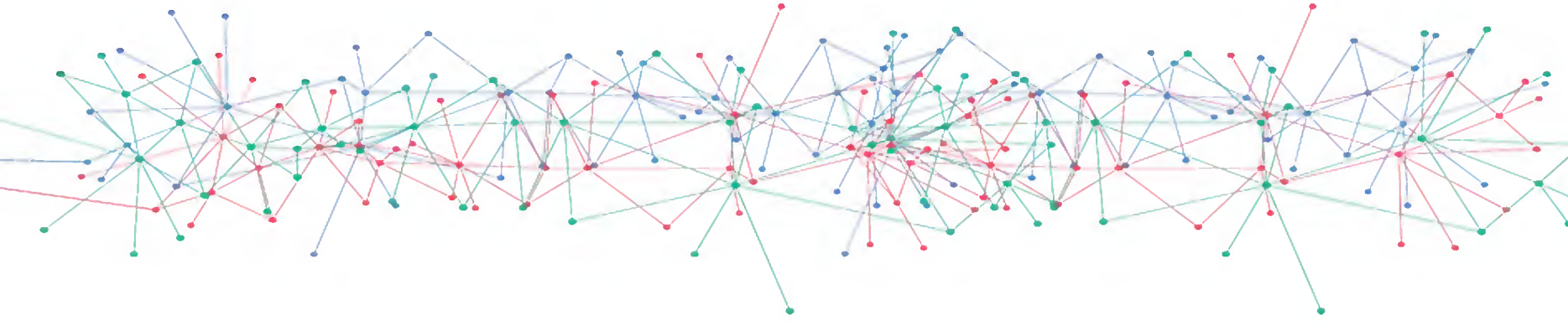
**interviste ai genitori - analisi di filmati familiari**

scarsa attenzione sociale, perdita del sorriso sociale, mancanza di un espressione facciale appropriata, ipotonia e attenzione fluttuante

contatto oculare, l'orientamento al nome quando il bimbo viene chiamato, l'indicare con il dito indice (pointing) e il mostrare



# screening e diagnosi



24 mesi: diagnosi definitiva



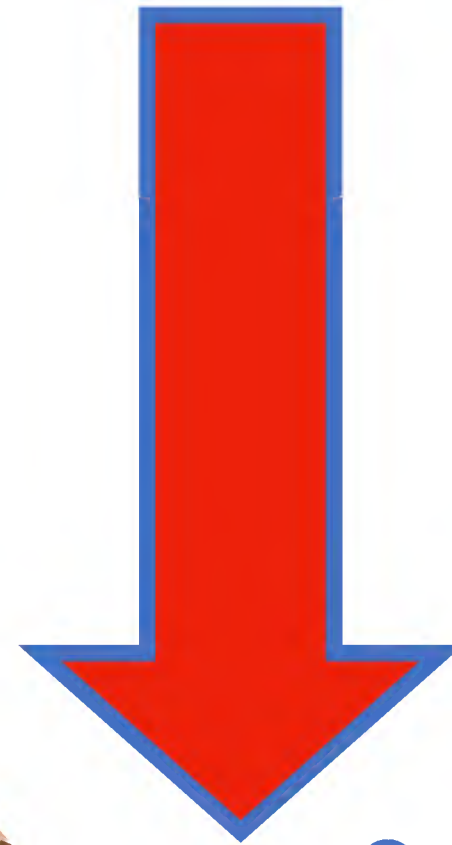
18 mesi: diagnosi provvisoria



12 mesi: diagnosi di rischio

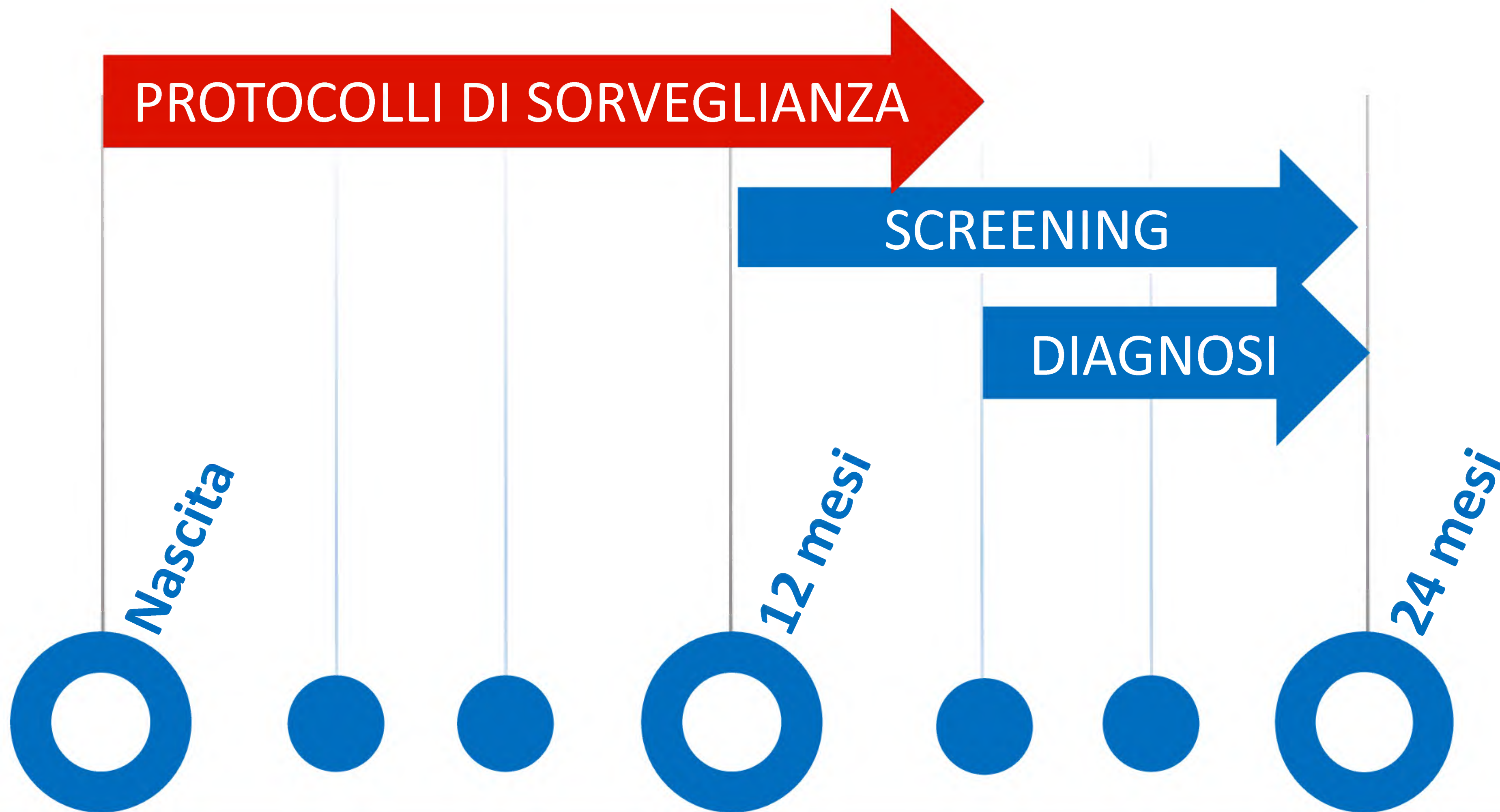
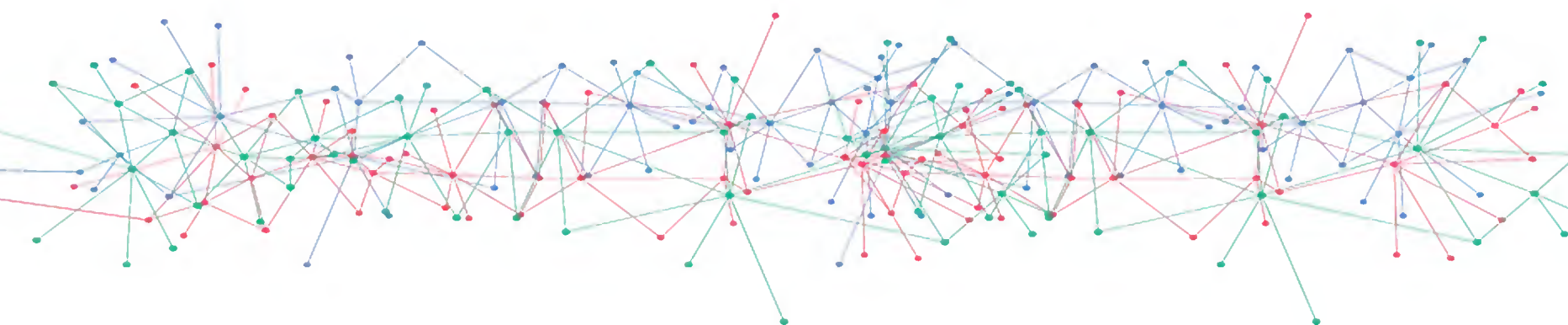


0-12 mesi: indici di rischio



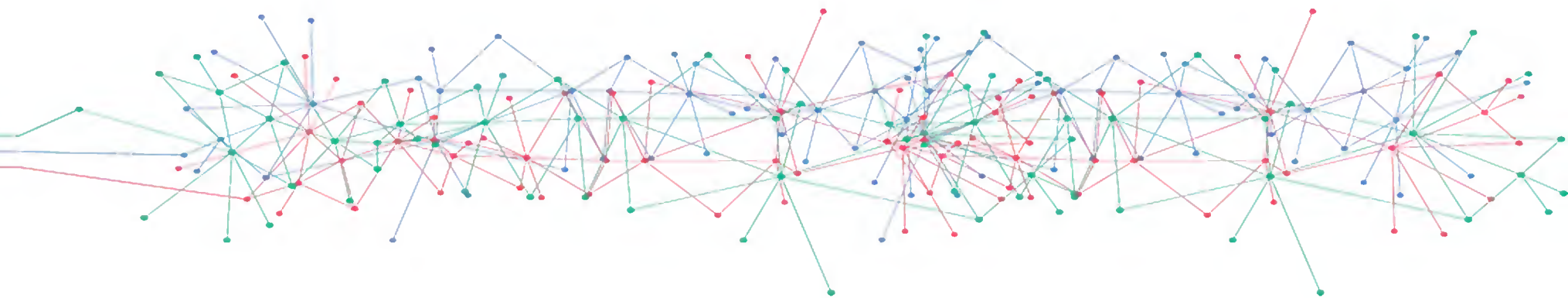


# Individuare la **strategia**





# Disturbi del Neurosviluppo ma... manca qualcosa!



**STRUMENTI** adeguati, condivisi e sistematici  
utilizzabili nell'ambito assistenziale delle cure  
primarie pediatriche

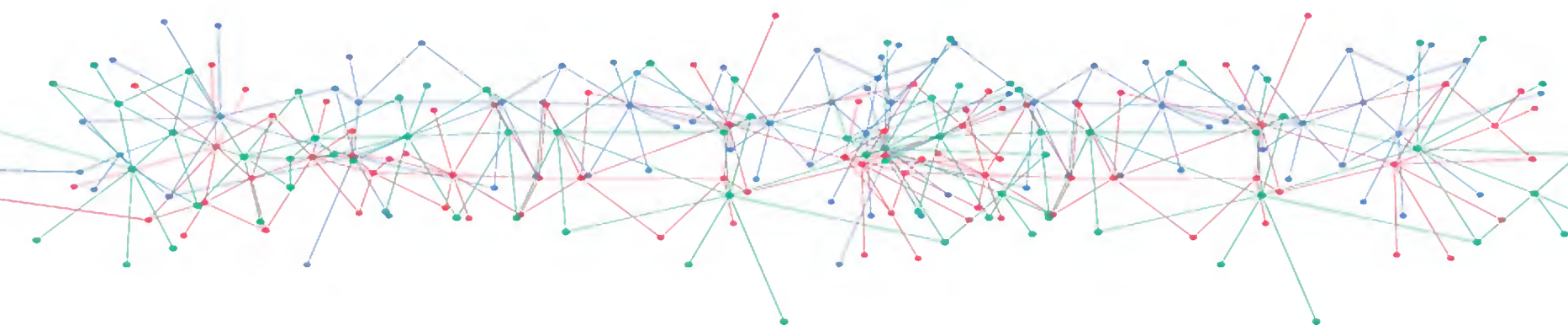
**FORMAZIONE** specifica di categoria e condivisa  
con NPI e operatori

**PERCORSI COMUNICATIVI** condivisi e integrati  
portati a sistema



# Disturbi del Neurosviluppo

## IL PEDIATRA DI FAMIGLIA



### **ATTIVITÀ di PREVENZIONE**

#### **Bilanci di Salute**

- **0-14 anni**
- **Osservazione della normalità/tipicità**
- **Principi di educazione sanitaria (stili di vita)**
- **Riconoscimento (tempestivo) dei problemi**



# Disturbi del Neurosviluppo

## IL PEDIATRA DI FAMIGLIA



### ATTENZIONE PREVALENTE

sviluppo **sensoriale**

sviluppo **neuromotorio**

### MAGGIORE CONSAPEVOLEZZA e ATTENZIONE PIÙ PRECOCE

disturbi del **sonno**  
disturbi della **regolazione**

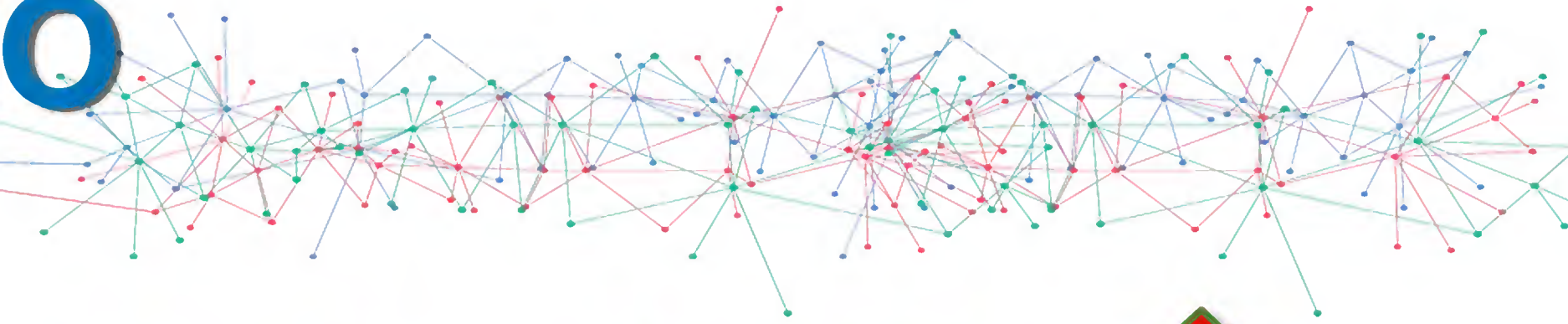
disturbi della **comunicazione**  
(non solo linguaggio)

anomalie dell'**interazione**  
**sociale**



# Disturbi del Neurosviluppo

## LE STRATEGIE DI APPROCCIO



**P R A T T I C A B I L I T À**

coinvolgimento di **tutti** i pediatri di famiglia  
non solo di chi ha fatto percorsi specifici di approfondimento

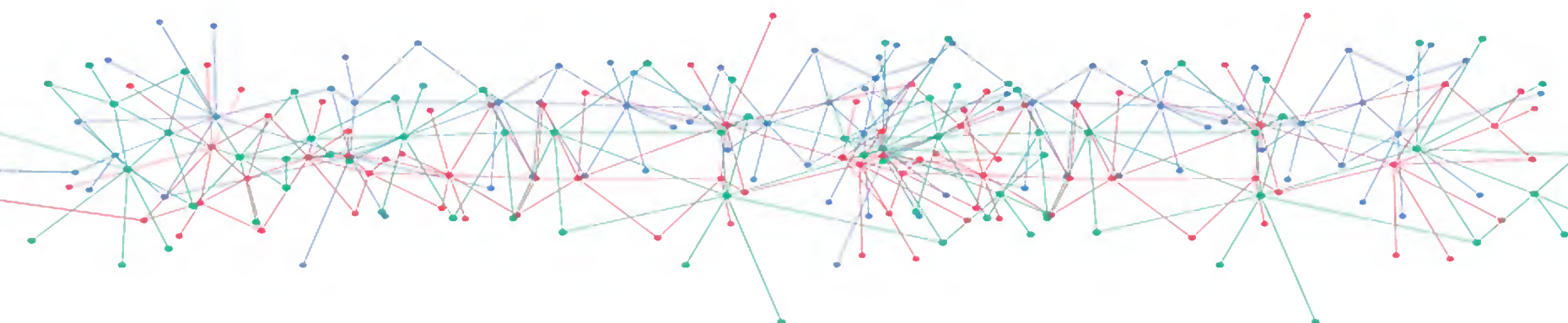
**A P P L I C A B I L I T À**

nella realtà assistenziale locale che nel **nostro Paese**

**I N T E G R A Z I O N E**

con i **servizi** di secondo e terzo livello





# Gruppo di studio per i disturbi del neurosviluppo

Paolo Biasci

Mattia Doria *coordinatore*

Antonino Gulino

Donella Prosperi





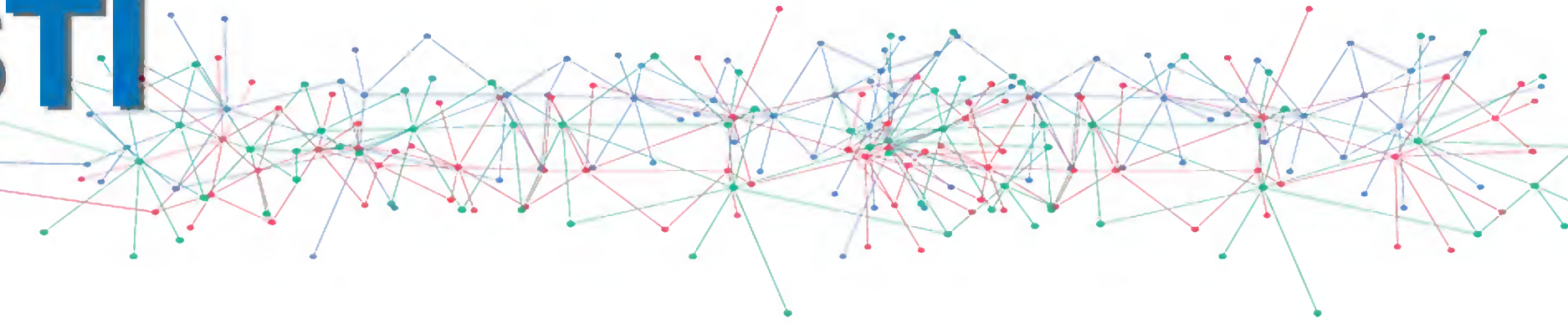


# IL RUOLO DEL PEDIATRA DI FAMIGLIA NEL PROCESSO DI INDIVIDUAZIONE PRECOCE DEI DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO



# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI



# 1

Attività di individuazione dei DNS  
**non solo** attraverso interventi standardizzati “focali” ad età predefinite

# 3

Strumenti disponibili:  
**BILANCI di SALUTE** per nuove strategie di **osservazione longitudinale** del neurosviluppo

# 2

**Osservazione Longitudinale** per una “**valutazione di processo**”

# 4

**BILANCI DI SALUTE**  
Aggiornamento e Integrazione  
- **DOMANDE**  
- **OSSERVAZIONI**  
- **AZIONI**



# Disturbi del Neurosviluppo aree **NEUROFUNZIONALI**



## **NEUROMOTORIA**

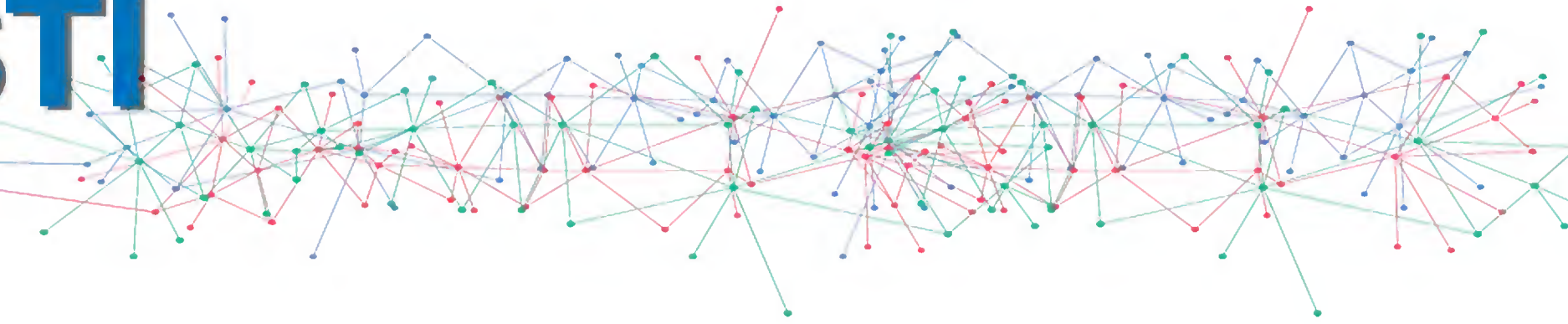
## **REGOLAZIONE**

## **COMUNICAZIONE SOCIALE**



# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI



# 1

Attività di individuazione dei DNS  
**non solo** attraverso interventi standardizzati “focali” ad età predefinite

# 3

Strumenti disponibili:  
**BILANCI di SALUTE**  
per nuove strategie di osservazione longitudinale del neurosviluppo

# 2

**Osservazione Longitudinale**  
per una “**valutazione di processo**”

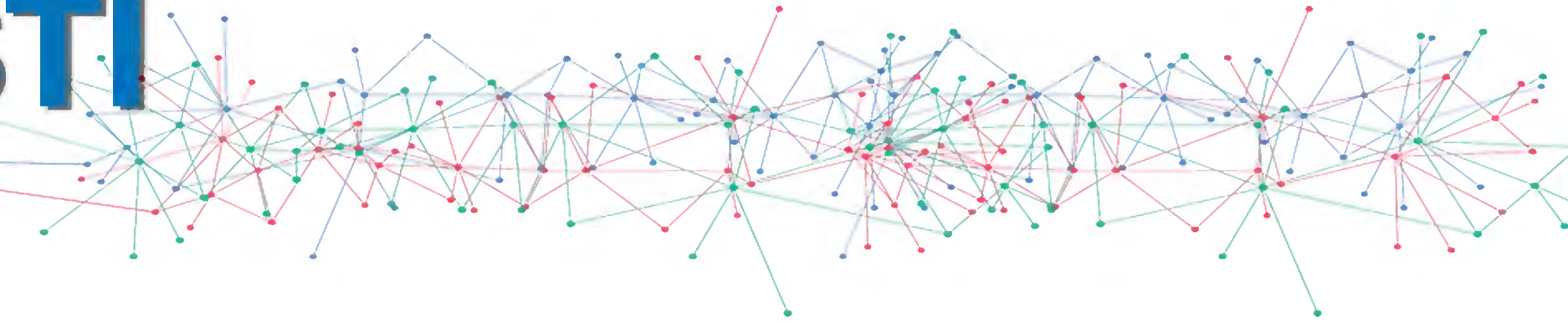
# 4

**BILANCI DI SALUTE**  
Aggiornamento e Integrazione  
- **DOMANDE**  
- **OSSERVAZIONI**  
- **AZIONI**



# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI



## le **SCHEDA**

- Bilanci di salute: **1 – 36 mesi**
- **Libretto Pediatrico**
- Integrazione nel **gestionale**

## le **AZIONI**

Analisi delle tappe fisiologiche del neurosviluppo 1 – 36 mesi

**REGISTRAZIONE  
ITEMS  
ESSENZIALI**

**3**

Aree **NEUROFUNZIONALI**

- **NEUROMOTORIO**
- **REGOLAZIONE**
- **INTERAZIONE e COMUNICAZIONE**



# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI

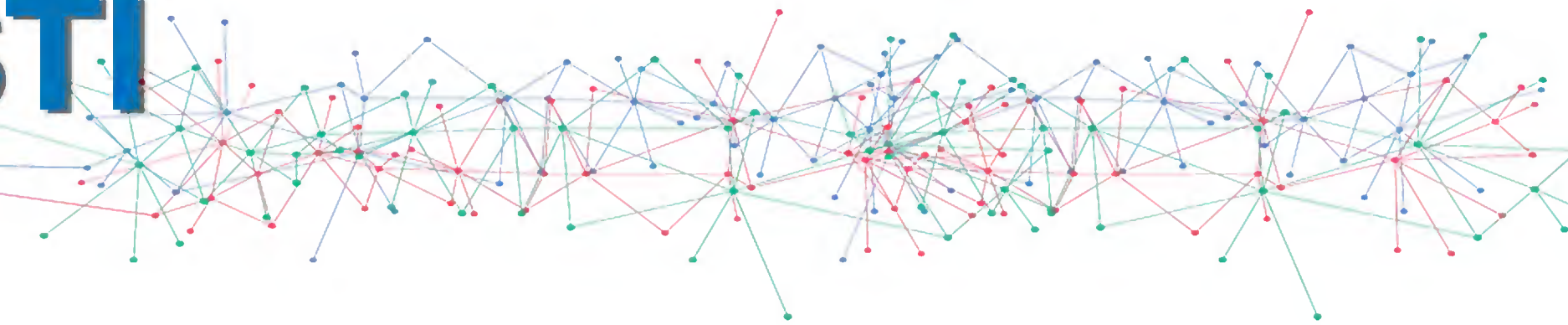


SCHEDE DI OSSERVAZIONE PER BILANCI DI SALUTE 1-36 mesi			
ETÀ	Area NEUROMOTORIA	Area della REGOLAZIONE	Area della INTERAZIONE E COMUNICAZIONE SOCIALE
1 mese	<p><b>Il tono muscolare è valido?</b> (tono assiale valido, solleva la testa in posizione prona)</p> <p><b>Presenta motilità spontanea armonica?</b> (ricca-fluida, non povero-stereotipato)</p>	<p><b>Il bambino ha iniziato ad alternare regolarmente le poppate e il sonno?</b></p> <p><b>Quando piange si consola facilmente al contatto con mamma o papà?</b></p>	<p><b>Il vostro bambino guarda la mamma quando lo sta allattando?</b></p>



# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI

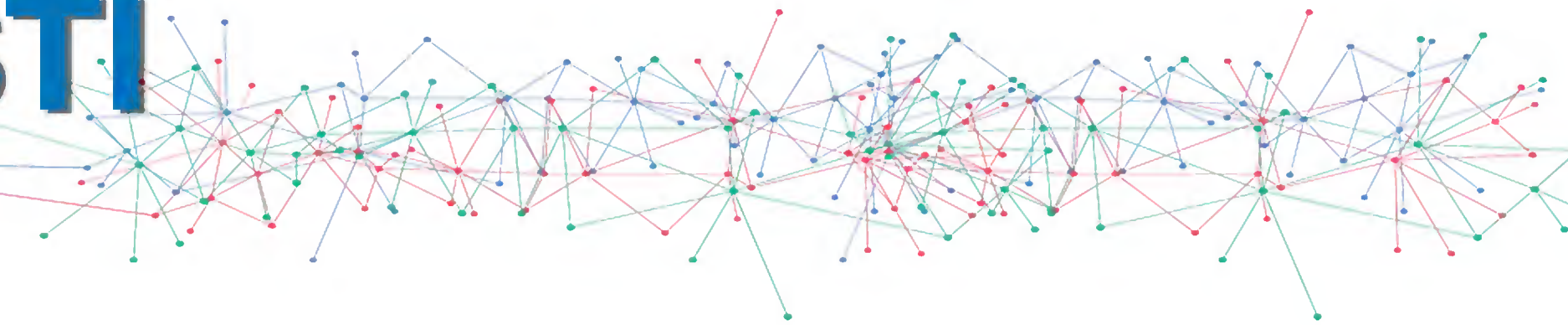


SCHEDE DI OSSERVAZIONE PER BILANCI DI SALUTE 1-36 mesi			
ETÀ	Area NEUROMOTORIA	Area della REGOLAZIONE	Area della INTERAZIONE E COMUNICAZIONE SOCIALE
3 mesi	<p><b><i>Sostiene il capo in posizione prona e/o semi-seduta?</i></b> <i>(allineamento capo-tronco alla trazione anteriore)</i></p> <p><b><i>Ruota il capo verso una fonte di rumore?</i></b></p>	<p><b><i>Quando piange si consola facilmente con voi?</i></b></p>	<p><b><i>Segue con lo sguardo?</i></b> <i>(buon aggancio e inseguimento visivo)</i></p> <p><b><i>Reagisce alla voce con vocalizzi/gorgheggi?</i></b></p> <p><b><i>Reagisce alla voce con sorrisi e movimenti?</i></b></p>



# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI



SCHEDE DI OSSERVAZIONE PER BILANCI DI SALUTE 1-36 mesi			
ETÀ	Area NEUROMOTORIA	Area della REGOLAZIONE	Area della INTERAZIONE E COMUNICAZIONE SOCIALE
6 mesi	<p><i>Si mette sul fianco e/o rotola?</i></p> <p><i>Afferra e manipola gli oggetti?</i></p> <p><i>Porta alla bocca sia con la destra che con la sinistra? (medializza)</i></p>	<p><i>Ha un sonno regolare durante il giorno e la notte (anche se ancora fa poppate notturne)?</i></p>	<p><i>Sposta l'attenzione/lo sguardo dall'oggetto a chi lo propone e/o al genitore?</i></p> <p><i>Usa la voce (vocalizzi) spontaneamente per comunicare e/o per attirare l'attenzione?</i></p>



# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI



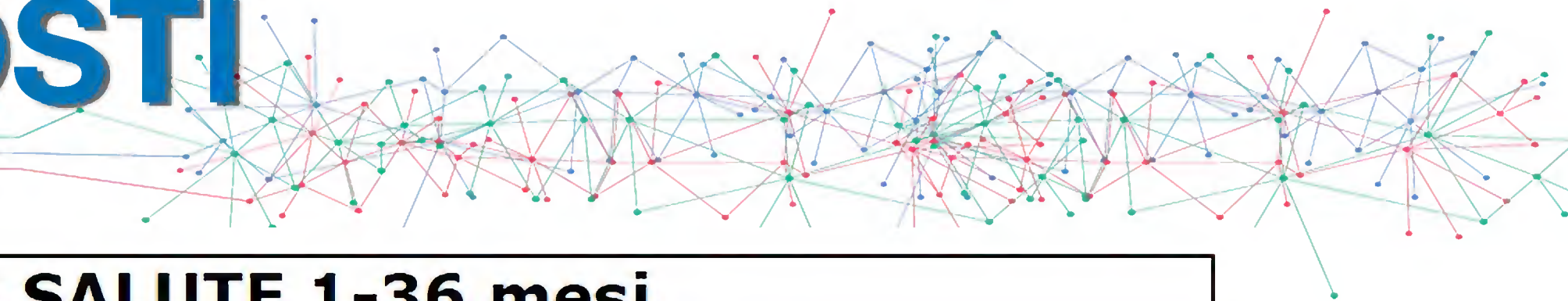
SCHEDE DI OSSERVAZIONE PER BILANCI DI SALUTE 1-36 mesi			
ETÀ	Area NEUROMOTORIA	Area della REGOLAZIONE	Area della INTERAZIONE E COMUNICAZIONE SOCIALE
9 mesi	<p><i>Quando lo mettete a terra si sposta autonomamente?</i></p> <p><i>Sta seduto da solo e usa le mani sulla linea mediana?</i></p>	<p><i>Il vostro bambino è disturbato dai cambiamenti delle abitudini/routine quotidiane?</i></p>	<p><i>Usa frequentemente la vocalizzazione (suoni ta-ta ma-ma pa-pa) per attirare la vostra attenzione?</i></p> <p><i>Alza le braccia per farsi prendere su in braccio?</i></p>





# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI



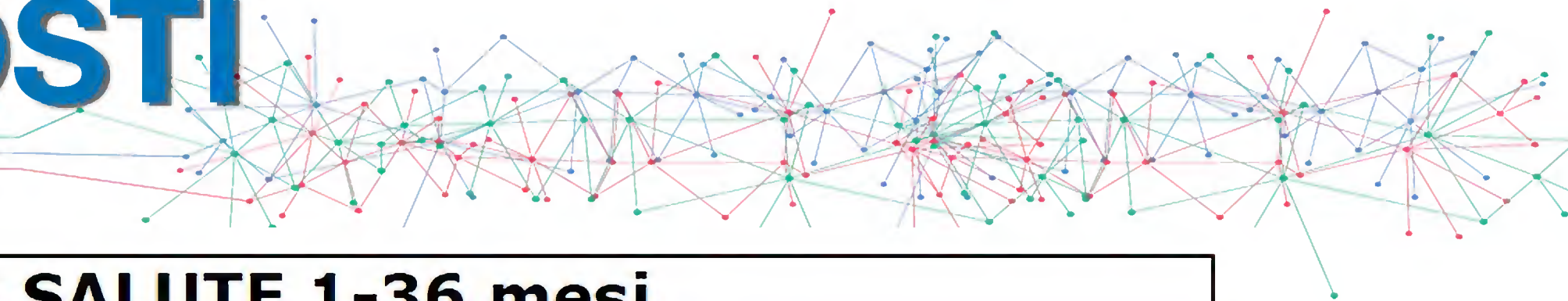
SCHEDE DI OSSERVAZIONE PER BILANCI DI SALUTE 1-36 mesi			
ETÀ	Area NEUROMOTORIA	Area della REGOLAZIONE	Area della INTERAZIONE E COMUNICAZIONE SOCIALE
12 mesi	<p><b>Raggiunge la stazione eretta con aiuto?</b></p> <p><b>Afferra con le prime due dita?</b> (presa a pinza sia con la destra che con la sinistra)</p>	<p><b>Si riaddormenta facilmente se capita che si svegli durante la notte?</b></p>	<p><b>Usa gesti per comunicare/giocare come fare ciao-ciao, no con la testa, spingere via con la mano, fare cu-cu, battere le mani?</b></p> <p><b>Si gira e vi guarda quando lo chiamate per nome?</b></p> <p><b>Passa molto tempo a giocare da solo senza richiedere la vostra attenzione?</b></p> <p><b>Indica e condivide con lo sguardo un oggetto con il genitore o il pediatra?</b> (attenzione condivisa)</p>





# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI



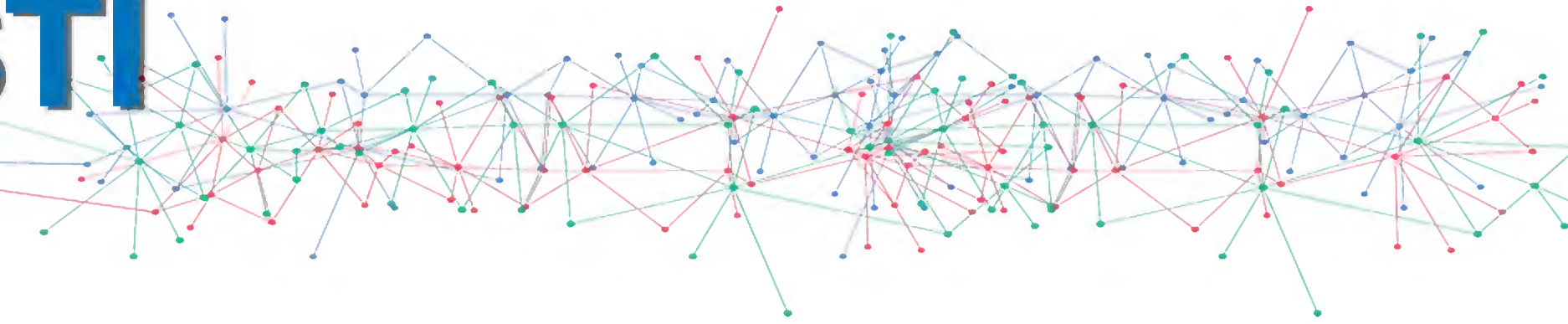
SCHEDE DI OSSERVAZIONE PER BILANCI DI SALUTE 1-36 mesi			
ETÀ	Area NEUROMOTORIA	Area della REGOLAZIONE	Area della INTERAZIONE E COMUNICAZIONE SOCIALE
18 mesi	<p><b>Usa gli oggetti in modo adeguato e secondo la loro funzione?</b> (ad es. portare il cucchiaino alla bocca, spingere la macchinina, portare il telefono all'orecchio)</p>	<p><b>Si arrabbia esageratamente quando gli viene negato qualcosa o quando le cose non vanno come il bambino desidera tanto da essere in difficoltà nel calmarlo?</b></p> <p><b>Fa dei giochi sempre uguali e/o ha comportamenti ripetitivi?</b></p>	<p><b>Gioca a "far finta di..."? Risulta facile catturare lo sguardo del bambino?</b></p> <p><b>È in grado di richiedere (con sguardo o parole o gesti) il proseguimento di un'attività socio-sensoriale coinvolgente?</b> (come ad es. il gioco delle bolle di sapone)</p> <p><b>Usa altre parole (oltre a mamma e papà) con finalità comunicative e/o gesti per comunicare con voi?</b></p>





# Disturbi del Neurosviluppo

## 1 PROGETTO, 4 PRESUPPOSTI

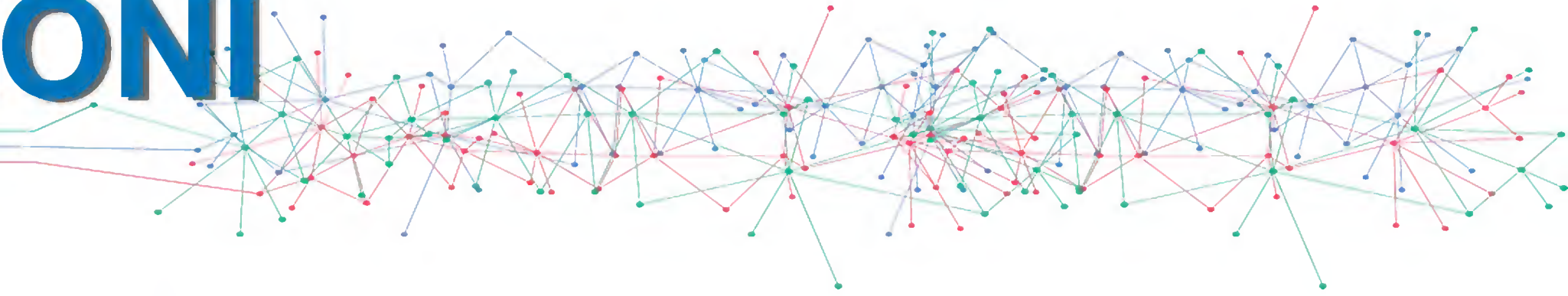


### SCHEDE DI OSSERVAZIONE PER BILANCI DI SALUTE 1-36 mesi

ETÀ	Area NEUROMOTORIA	Area della REGOLAZIONE	Area della INTERAZIONE E COMUNICAZIONE SOCIALE
36 mesi	<p><b><i>Sale e scende le scale alternando i piedi?</i></b> (motricità grossolana)</p> <p><b><i>Disegna, ritaglia e incolla, infila?</i></b> (motricità fine)</p>	<p><b><i>Ha difficoltà ad accettare semplici regole e a permanere su compiti tipici della sua età?</i></b></p> <p><b><i>Ha iniziato a controllare gli sfinteri di giorno?</i></b></p>	<p><b><i>Ricorda e ripete una parte anche breve di una storia con un linguaggio comprensibile?</i></b></p> <p><b><i>Conosce colori, forme e parti del corpo?</i></b></p>



# Disturbi del Neurosviluppo i PDF assieme alle ISTITUZIONI



Costituzione della rete pediatria - neuropsichiatria infantile  
per il riconoscimento precoce dei disturbi del neurosviluppo



ACCORDO DI COLLABORAZIONE SCIENTIFICA

maggio 2018

1. **protocollo** d'intesa sul riconoscimento precoce dei disturbi del neurosviluppo;
2. implementazione di **rilevazioni** utili ad approfondire l'impatto dei fattori ambientali sulla salute dei bambini e degli adolescenti italiani.