



SCREENING PER I DISORDINI DEL NEUROSVILUPPO

GIORGIO TAMBURLINI

Centro per la Salute del Bambino onlus, Trieste

Nell'articolo pubblicato da *Medico e Bambino* in ottobre¹ è stato raccomandato lo screening per i disordini dello spettro autistico. La questione è comprensibilmente oggetto di attenzione da parte di molti organismi regolatori e società scientifiche a livello internazionale ed è tuttora molto controversa. Merita riprenderla, a partire da una rilettura di alcune definizioni (Box 1).

Se si considera il disturbo dello spettro autistico (ASD), il soddisfacimento dei criteri per uno screening è questionabile: la condizione è sì severa, ma le possibilità di individuazione precoce sulla base di un test accurato e accettabile (cioè con pochi falsi negativi e senza implicazioni di rilievo per i falsi positivi) sono ancora, allo stato attuale, imperfette, e le possibilità di un trattamento efficace sono limitate (il trattamento è parzialmente efficace su alcune delle dimensioni della condizione e comunque è attuabile solo in alcune ASD).

Vediamo che cosa dicono le raccomandazioni di diversi gruppi esperti in merito a eventuali programmi di screening per la ASD e più in generale per i problemi di neurosviluppo.

Le *Recommendations on screening for developmental delay* della *Canadian Task Force on Preventive Health Care*² concludono che lo screening di popolazione con strumenti standardizzati in bambini con età compresa da 1 a 4 anni senza segni apparenti di ritardo e anomalie dello sviluppo e i cui genitori non abbiano espresso preoccupazioni in merito NON è indicato, a causa di insufficiente evidenza che porti benefici clinicamente significativi. Viene raccomandato l'utilizzo di eventuali test standardizzati solo in casi in cui l'osservazione ponga un sospetto clinico.

L'*American Academy of Pediatrics* raccomanda invece l'uso di test di screening (Ages and Stages o PEDS) alle età di 9, 18 e 36 mesi, pur riconoscendo l'elevato numero di falsi positivi e negativi e la non buona concordanza nei risultati dei due test più utilizzati³. Questo sulla base delle evidenze che i pediatri che utilizzano i test riconoscono molti più casi di quelli che non li utilizzano.

Nel Regno Unito, le *Recommendations on autism screening in children*⁴ concludono che "la policy attuale è quella di NON raccomandare lo screening per l'autismo".

Si riferisce specificamente ai disturbi dello spettro autistico anche la raccomandazione *Screening for Autism Spectrum Disorder in Young Children* della *US Preventive Services Task (USPSTF)*⁵. In questo caso, la conclusione è che allo stato attuale non vi siano evidenze sufficienti né per raccomandare l'uso di test di screening per l'autismo tra i 18 e i 36 mesi né per concludere negativamente.

Restano invece raccomandati strumenti quali l'M-CHAT (di cui esistono diverse versioni modificate e migliorate) per

Box 1 - DEFINIZIONI

Uno **screening sistematico** per una determinata condizione patologica è indicato quando esistono i seguenti requisiti: **a)** la condizione è severa ed esiste un trattamento efficace (e più efficace se la diagnosi è più precoce); **b)** esiste un test appropriato: sicuro, accurato, accettabile e senza conseguenze negative per i falsi positivi); **c)** esiste la possibilità di un intervento tempestivo, di qualità, universale e a costi ragionevoli rispetto ai benefici. Nel caso di un ipotetico screening per il disturbo dello spettro autistico, o più in generale per problemi di neurosviluppo, *tutti* i bambini vengono sottoposti al test e *tutti* i bambini con test al di fuori dei parametri definiti di normalità vengono riferiti a un Servizio o Centro specialistico.

Si parla invece di **sorveglianza dello sviluppo** quando il pediatra, in occasione dei bilanci di salute, utilizza una serie di domande e di osservazioni specifiche per riconoscere la normalità, individuare eventuali segni di allarme e rispondere a eventuali preoccupazioni dei genitori. In questo caso è il pediatra che, considerando il contesto familiare e dei Servizi presenti nel territorio, ed eventualmente, nei casi dubbi, proponendo alla famiglia alcune misure di stimolo e osservando nuovamente il bambino a breve distanza, prende la decisione di riferire il bambino a un Centro di secondo/terzo livello. Non vi sono automatismi.

Si definisce **case finding** la ricerca di segni e sintomi - sempre con l'ausilio di strumenti condivisi e validati - in bambini che per motivi diversi (familiarità, patologie pre-, peri- o post-natali importanti, eventi o condizioni avverse ecc.) siano a più alto rischio di ritardo dello sviluppo.

valutare bambini con segni e sintomi di sospetto emersi durante la valutazione neuroevolutiva generale e/o per i quali siano espresse preoccupazioni da parte dei genitori, e ancora per bambini con storia familiare di autismo.

In sostanza, la questione resta controversa, con molte incertezze derivanti dalla diversa interpretazione degli studi e dal grado di evidenza richiesto per concludere in modo positivo sull'utilità dello screening. Per quanto riguarda in generale i disordini del neurosviluppo, dovremmo ritenere ancora valide le indicazioni di un documento a cui avevano concorso tutte le organizzazioni pediatriche⁶ in cui si sosteneva che non era il caso di attivare sistemi di screening e che era preferibile affidarsi a sistemi di sorveglianza attiva da parte del pediatra sulla base di indicazioni standardizzate su come e quando valutare e promuovere lo sviluppo. La combinazione di valutazione e promozione dello sviluppo è cruciale, in quanto consente un approccio molto più "vicino" alla famiglia, di valorizzare lo sviluppo delle competenze del bambino e di sostenerle nello stesso tempo in cui vengono osservate e valutate.

Per quanto riguarda specificamente l'ASD, non sembra che siano soddisfatti i criteri per uno screening sistematico. Le



ragioni per questa indicazione stanno sia nella ancora insufficiente sensibilità e specificità dei vari test utilizzati, come peraltro pare confermato da studi effettuati in alcuni territori, e dalla disponibilità ancora molto limitata, territorialmente, di interventi efficaci. La materia però è in evoluzione. Se l'accuratezza del test migliorasse, e se i trattamenti - quale quello illustrato nell'articolo di Devescovi e coll.¹ - potessero essere disponibili a tutti, tale indicazione potrebbe essere rivista. Allo stato attuale, la situazione è estremamente variegata tra Regione e Regione, anche sulla base della disponibilità e qualità dei Centri di riferimento. Potrebbe, certo, essere seguita la strada di screening su base regionale nelle Regioni in cui il "sistema" è pronto. In questo caso sarebbe cruciale la raccolta accurata di dati che consentano poi di valutare l'appropriatezza e la qualità dell'intervento. Ma sarebbe l'ennesima disparità introdotta tra bambini di Regioni (o addirittura ASL) diverse. Per il momento, la raccomandazione generale è di utilizzare le indicazioni per la valutazione proposte dal documento citato e di **utilizzare strumenti quali la M-CHAT modificata solo di fronte a segni e sintomi di sospetto riguardanti in particolare la sfera della comunicazione**. Un pediatra attento possiede una professionalità e una conoscenza della famiglia e

del contesto che, allo stato attuale, è in grado di raggiungere un livello di giudizio superiore a quello prodotto dalla applicazione meccanica di un test di screening.

Bibliografia

1. Devescovi R, Monasta L, Mancini A, et al. Diagnosi precoce dei disturbi dello spettro autistico. *Medico e Bambino* 2017;36(8):511-7.
2. Canadian Task Force on Preventive Health Care, Tonelli M, Parkin P, Brauer P, et al. Recommendations on screening for developmental delay. *CMAJ* 2016;188(8):579-87.
3. AAP Committee on Practice and Ambulatory Medicine; Bright Futures Periodicity Schedule Workgroup. 2016 Recommendations for preventive pediatric health care. *Pediatrics* 2016;137(1):1-3.
4. UK National Screening Committee. Recommendations on autism screening in children. 2012. <http://legacy.screening.nhs.uk/autism>.
5. Siu AL; US Preventive Services Task Force (USPSTF), Bibbins-Domingo K, Grossman DC, Baumann LC, et al. Screening for autism spectrum disorder in young children: US Preventive Services Task Force recommendation statement. *JAMA* 2016;315(7):691-6.
6. Gruppo di lavoro multidisciplinare ACP, AIFI, FIMP, IOPTP, SIF, SINPIA, SIP. Valutazione neuroevolutiva e promozione dello sviluppo psicomotorio 0-3 anni. Documento di consenso. *Quaderni acp* 2012;19(4):169-76.