

All'On.Speranza

Ministro della Salute

Al Presidente ISS

Prof.Silvio Brusaferrò

Al Direttore dell'ISS

Dr.Andrea Piccioli

Oggetto: PROTESTA E PROPOSTA sull'aggiornamento della Linea guida n.21 sull'autismo

Si chiude oggi 10 gennaio 2020 la consultazione delle associazioni e delle società scientifiche su alcune proposte di raccomandazioni che dovranno aggiornare la Linea guida n.21 del 2011 sull'autismo e su un "Report" allegato sugli aspetti giuridici ed economici degli interventi.

Con la presente si chiarisce perché questa associazione APRI, che aveva regolarmente partecipato alla consultazione precedente, rifiuta di partecipare alla consultazione e rivolge in proposito una vibrata protesta al Ministro della salute e alla Direzione dell'ISS.

Il Report è un brutto esempio¹ di analisi economico-sanitaria che tuttavia svela il vero intendimento della proposta di raccomandazione, che consiste nel giustificare le prescrizioni farmacologiche attualmente off label su bambini e adolescenti con autismo ed evitare l'incriminazione dei medici prescrittori, ricalcando quanto già proposto dal panel per gli adulti. Infatti la premessa del Report annuncia a pag.2² un'analisi economica delle conseguenze dei trattamenti farmacologici riferendosi alla tabella 3, che invece contiene tutt'altro: infatti la Tabella 3 a pag.5, titola: "**Tabella 3 – Distribuzione caregiver per stato di impiego**"

Lo svolgimento del lavoro dimentica le conseguenze degli effetti avversi dei farmaci e si rivolge soltanto e malamente alle conseguenze degli errori diagnostici³, ingigantendo oltre ogni misura un fenomeno che in Italia è praticamente inesistente, quello delle denunce alla magistratura per errori

¹ Persino le note sono imprecise, come nel caso della nota 16, : <https://www.istat.it/it/archivio/104719> che rinvia a **COMUNICATO STAMPA LA NUOVA MAPPA TERRITORIALE DEL SISTEMA PRODUTTIVO ITALIANO**, della nota 18 e della introvabile nota 20 <http://www.ania.it/export/sites/default/it/pubblicazioni/monografie-e-interventi/Danni/Responsabilita-sanitaria-e-assicurazioni-proposte-e-criticita-Intervento-Focarelli-19.03.2015.pdf>

² Cfr a pag.2 "costo di gestione degli eventi avversi associati all'assunzione della terapia farmacologica (Tabella 3)"

³ Cfr. a pag.12 il capitoletto **2.2.3 Spese legali** È stata infine inclusa nello studio l'analisi relativa alle spese legali eventualmente sostenute per la gestione dei casi di erronea diagnosi da parte del medico o di utilizzo improprio degli strumenti diagnostici. Al fine di determinare il numero di casi di errata diagnosi è stata pesata la popolazione Italiana nelle fasce comprese dai 0 ai 19 anni per il tasso di incidenza di casi di ASD [18].

diagnostici su minori con autismo⁴. Quantifica in oltre 6.000 i casi di denunce per diagnosi errate per ogni anno sulla popolazione minorile, ai quali attribuisce un costo complessivo di oltre 42 milioni di Euro, superiore a quello dei costi diretti e indiretti (quelli dei caregiver) impiegati per la diagnosi. Lo studio invece omette totalmente di quantificare i molti danni provocati dai farmaci prescritti, raramente oggetto di denunce in Italia.

Che poi si tratti di un'operazione di medicina difensiva di chi prescrive farmaci è confortato dal fatto che un componente del panel ha detto di essere stato ricattato da medici presenti nel panel, che se non fosse passata quella proposta di raccomandazione basata sulle co occorrenze nessuno avrebbe più prescritto uno psicofarmaco anche dove le persone con autismo picchiavano i genitori.

I difetti di sostanza del report precedentemente descritti, oltre quelli formali sui quali si sorvola, non devono fare dimenticare che l'analisi dei costi e dell'efficienza degli interventi dovrebbe essere parte delle Linee di indirizzo piuttosto che della Linea guida, in quanto trattasi di valutazioni basate su scelte politico-economiche. Ad esempio la valutazione dei costi indiretti come quelli dell'apporto dei familiari prestatori di cure può diventare un costo pubblico diretto se si riconosce con un trasferimento di moneta il loro lavoro, come nel caso dell'indennità di frequenza e di accompagnamento. Compito della Linea guida è quello di valutare sulla base dell'EBM l'efficacia e non l'efficienza degli interventi.

All'analisi delle proposte di raccomandazioni si premette che il 10 luglio 2019 venne consegnato nelle mani del Ministro Dr.essa Grillo e di tutti i partecipanti un documento che qui si allega. Si sperava che le argomentazioni fornite per contestare l'appropriatezza e le modalità della procedura GRADE da parte del panel degli adulti messe in consultazione a fine giugno 2019 avrebbero avuto una qualche influenza sull'attività di entrambi i panel. Al contrario le proposte di raccomandazioni che sono state ora messe in consultazione da parte del panel sui minori rappresentano per taluni aspetti un peggioramento dei difetti riscontrati in quelle sui maggiorenni. Si sottolinea che le considerazioni che seguono riguardano essenzialmente i minori con autismo escludendo quelli Asperger che molto spesso non vengono neppure diagnosticati nella minore età.

Si esaminano ora le proposte di raccomandazioni seguenti, che non possono essere ingabbiate nei quesiti a punteggio del metodo GRADE.

RACCOMANDAZIONI 1 E 2

Fra le prime tre raccomandazioni, inerenti le metodiche per fare diagnosi di autismo, si evidenzia la drammatica dimenticanza della scala VINELAND (AVBS) sull'adattività del minore. Tale scala, oltre che essere utilizzata anche a fini di ricerca, misura l'adattività, che viene esplicitamente richiesta dalla Commissione Superiore dell'INPS nelle sue raccomandazioni alle Commissioni periferiche per determinare la concessione dell'indennità di accompagnamento o della frequenza quando il caso di autismo si colloca a livello di gravità/complessità 2, quello intermedio della

⁴ Il Tribunale della salute, OdV iscritta nel registro del volontariato della Regione Emilia Romagna che presiedo, ha seguito nei suoi 48 anni di attività un solo caso di ricorso alla Magistratura per il motivo della diagnosi mancata, nel quale una NPIA operante nel territorio del Lazio si era ostinata a non accettare la diagnosi di autismo già correttamente eseguita in un IRCCS. Attualmente poi i tempi della diagnosi di autismo si sono drasticamente ridotti rispetto a quelli nei quali le scuole psicodinamiche italiane insegnavano che la diagnosi di autismo non poteva essere fatta prima dei sei anni.

classificazione DSM 5. La riottosità dei NPIA italiani ad applicare la scala VINELAD è nota, sia perché esige la collaborazione di un genitore, sia perché alcune domande sembrano del tutto retoriche e scontate se riferite a bambini piccolissimi (ad esempio fa la doccia da solo?). Non si vuole comprendere la funzione della VINELAND utilissima per misurare il bisogno di assistenza continua, che è la premessa per la concessione dell'indennità di accompagnamento. Si dimentica che soltanto qualche anno addietro i NPIA sconsigliavano i genitori dal richiedere la certificazione inducendo la paura dello stigma e la negavano nelle commissioni apposite con la motivazione che anche i bambini normotipici richiedono un impegno elevato di assistenza. Si dimenticava così che i genitori e i familiari tutti sono molto più impegnati nell'educazione speciale intensiva di cui il bambino con autismo necessita fin dal primo anno di vita e che molto spesso le madri sono perciò costrette a ritirarsi dal lavoro per diventare "coterapeuti".

RACCOMANDAZIONE 3

QUESITO: In bambini e adolescenti con ASD bisognerebbe utilizzare gli psicostimolanti o l'atomoxetina vs. non utilizzare gli psicostimolanti o atomoxetina?

RACCOMANDAZIONE 3: Il panel ISS della LG sulla diagnosi e trattamento del disturbo dello spettro autistico suggerisce di non usare gli psicostimolanti e/o atomoxetina in bambini e adolescenti con ASD (raccomandazione condizionata basata su una qualità molto bassa delle prove di efficacia). **Nota:** In bambini e adolescenti con ASD e con co-occorrenza di ADHD per i quali gli psicostimolanti e/o atomoxetina hanno specifiche raccomandazioni, gli psicostimolanti e/o atomoxetina potrebbero essere utilizzati in accordo con linee guida specifiche per l'ADHD di buona qualità.

Dopo avere sconsigliato l'uso di **psicostimolanti o atomoxetina**, si aggiunge una nota che contraddice la raccomandazione precedente per quelli che presentano "*co-occorrenza di ADHD per i quali hanno specifiche raccomandazioni... potrebbero essere utilizzati in accordo con Linee Guida specifiche di buona qualità.*"

La dizione "disturbi associati/comorbidità" usata nella successiva raccomandazione 4, è sicuramente più appropriata di quella di co-occorrenze (neologismo dall'inglese), già ampiamente utilizzata nelle proposte fatte in giugno 2019 per gli adulti, ma dimostra che ancora non si vuole accettare che gli autismi non sono una patologia ma una sindrome che comprende tanti sintomi diversi associati fra loro in forme diverse, e la cosa non deve stupire sapendo che le condizioni genetiche morbose rare e quelle esterne che possono provocare la sindrome sono moltissime, diverse decine già note e tante altre, ancora più rare, ancora da scoprire. Questo ha portato da tempo diversi Autori, fra i quali Gillberg e Bourgeron⁵, a proporre di sostituire la definizione autismo con Gravi disturbi del neurosviluppo a insorgenza precoce, che ricomprenderebbe anche altri disturbi, come ADHD, che non per caso viene diagnosticato in grandissima parte dei casi di autismo⁶.

⁵ Bourgeron T. Da spettro a ESSENCE (Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations) cfr. <http://autismo33.it/pipermail/autismo-biologia/2016-May/002141.html>

⁶ La speranza di trovare all'interno dell'autismo dei fenotipi raggruppabili in cluster omogenei era andata delusa già all'inizio degli anni '90, quando insieme al Prof. Vincenzo Balestra, alla Dr. Emanuela Pipitone e al Dr. Luca Minarini avevamo elaborato i questionari E 2 di Bernard Rimland tradotti dal Dr. Ugo Lucca del Niguarda di Milano, che erano stati compilati da 200 associati all'Angsa (Il Bollettino dell'Angsa n.1 del 1989). L'eterogeneità appariva talmente grande che fra le tante caratteristiche oggetto delle 61 domande soltanto due accomunavano la metà dei casi. Allora definii la classificazione dell'autismo una specie di pattumiera dei casi gravi, comprovata dall'esame delle

La buona conoscenza esistente degli effetti dei farmaci psicostimolanti o atomoxetina su bambini che hanno esclusivamente ADHD può aiutare a riconoscere le differenze sugli studi degli effetti desiderati e di quelli collaterali su bambini che hanno sintomi autistici associati all' ADHD e ci permette di ipotizzare che lo stesso possa avvenire anche per altri farmaci. Infatti le differenze fra i risultati ottenuti in casi di ADHD puro e quello associato sono forti: la percentuale dei rispondenti agli effetti voluti è molto minore nei casi di associazione delle due sindromi, mentre sale quella degli effetti collaterali che accentuano molti sintomi autistici particolarmente disturbanti.

Pertanto la Linea guida non deve raccomandare la comoda soluzione del riferimento alle “*Linee Guida specifiche per l'ADHD di buona qualità*”, ma deve fare riferimento alla letteratura (sicuramente meno consistente) che considera i casi di associazione.

RACCOMANDAZIONE 4

RACCOMANDAZIONE 4: Il panel ISS della LG sulla diagnosi e trattamento del disturbo dello spettro autistico suggerisce di non usare gli stabilizzanti dell'umore in bambini e adolescenti con ASD (raccomandazione condizionata basata su una qualità bassa delle prove di efficacia). **Nota:** In bambini e adolescenti con ASD e con altri disturbi associati/comorbidità per i quali gli stabilizzanti dell'umore hanno specifiche raccomandazioni, gli stabilizzanti dell'umore potrebbero essere utilizzati in accordo con Linee Guida specifiche di buona qualità.

Dopo avere sconsigliato l'uso degli stabilizzanti dell'umore, peraltro non distintamente nominati (presumibilmente consistenti in antiepilettici e litio, largamente prescritti off label a bambini e adolescenti e adulti con autismo e senza epilessia) si aggiunge una nota che contraddice la raccomandazione precedente per quelli che presentano “*altri disturbi associati/comorbidità per i quali gli stabilizzanti dell'umore hanno specifiche raccomandazioni... in accordo con Linee Guida specifiche di buona qualità.*”

I disturbi dell'umore (ad es. depressione e sindrome bipolare) sono generalmente impossibili da diagnosticare in minori con autismo che non sanno raccontare il loro vissuto⁷ e, di converso, questa diagnosi non può essere neppure contestata. Perciò, se la raccomandazione 4 diventasse Linea guida, il medico prescrittore che ipotizzasse uno dei disturbi dell'umore verrebbe sollevato dalla scomoda posizione attuale di dovere prescrivere off label i farmaci raccomandati dalla Linea guida sui disturbi dell'umore senza autismo.

Questo problema non può essere risolto con il riferimento alle Linee Guida specifiche di buona qualità, per il semplice fatto che **non esistono linee guida sull'uso di questi farmaci in casi di**

subspecificazioni dell' F84 della ICD 10.

⁷ Mariani Cerati D. (2020): Psicofarmaci e autismi: più attenzione ai rischi. Cfr.

<http://www.pernoiautistici.com/wp-content/uploads/2020/01/Psicofarmaci-e-autismo.pdf>

persone con autismo che presentano questo sintomo fin dalla prima infanzia. Infatti non esistono indagini scientifiche condotte sugli effetti collaterali dell'uso di questi farmaci nei casi di autismo, in particolare quando il trattamento inizia in età precoce e precocissima.

L'esperienza tragica dell'uso e abuso di farmaci è vissuta dai familiari, ai quali molti NPIA prescrivono questi farmaci, quando inducono un appetito smodato, riduzione del Q.I., debolezza muscolare, disturbi del linguaggio. La buona conoscenza esistente degli effetti degli antiepilettici su bambini che hanno esclusivamente crisi epilettiche può aiutare a riconoscere gli effetti collaterali su bambini che hanno sintomi autistici associati, ma non si può dare per scontato a priori che saranno eguali, e pertanto occorre che la ricerca farmacologica venga effettuata, senza cadere nella comoda soluzione del riferimento alle "*Linee Guida specifiche di buona qualità*" che non esistono.

CONCLUSIONI

L'esame fatto in questa nota speriamo convinca il Ministero a finanziare ricerche sui farmaci per l'autismo e ad effettuare un monitoraggio simile a quello che la norma ha imposto per i minori affetti da ADHD che, come si è visto, gode di un patrimonio di conoscenze scientifiche molto più affidabili. Nell'attesa di avanzamenti della farmacologia e dell'istituzione di un registro dei casi a livello nazionale, il monitoraggio potrebbe essere compiuto nelle Regioni ove il registro è già operante, utilizzando la rilevazione sull'uso dei farmaci già operante anche a fini fiscali. Poiché non è ipotizzabile che i prescrittori di altre Regioni si comportino in modo tanto differente, si potrebbe agevolmente costruire un sistema nazionale di formazione alla prescrizione del farmaco, rispondente ai bisogni formativi nel campo specifico dei disturbi del neurosviluppo, senza dovere attendere i risultati di rilevazioni a livello nazionale che inevitabilmente esigerebbero un rinvio di alcuni anni.

Il finanziamento operato sui fondi destinati all'autismo coglie questa esigenza facendo riferimento all'esperienza dell'Emilia Romagna, dove non si dimentica che da un paio di anni sono stati raccolti e poi elaborati i dati sul consumo dei farmaci nell'AUSL di Bologna ascrivibile a questa categoria di pazienti, dati che da soli potrebbero già orientare alla comprensione delle necessità formative dei medici del nostro Paese.

Occorre poi disporre di luoghi ove i minori con autismo possano essere controllati 24 ore su 24 da esperti all'inizio dei trattamenti e nel periodo dei cambiamenti. I prescrittori devono poi monitorare a scadenze prestabilite i risultati dei farmaci, poiché uno dei difetti riscontrati nella prassi è l'inerzia con la quale i farmaci vengono assunti per lunghi periodi di tempo, senza alcun controllo.

Non la medicina difensiva ma la formazione è il vero scudo dei medici nei confronti delle accuse dei pazienti insoddisfatti che ritengono di avere ricevuto danni da un intervento. Anche i familiari devono essere perciò formati per comprendere come non si possa pretendere molto dagli interventi oggi disponibili.

Quando verranno scoperti e validati farmaci efficaci nei confronti dell'autismo, allora ci sarà urgenza di aggiornamenti che purtroppo oggi non sono necessari rispetto alla Linea Guida del 2011, come prova la bibliografia raccolta nel 2019 dagli esperti del panel.

Le richieste veramente urgenti nei confronti dell'ISS non riguardano la farmacologia e neppure gli interventi psicoeducativi, ma piuttosto i criteri di accreditamento delle residenze e semiresidenze, la misurazione della qualità di vita degli adulti, elementi che erano stati trascurati nella Linea Guida 21. Su questi punti sollecitiamo le proposte di raccomandazioni del panel per gli adulti.

In attesa di una risposta si offre la nostra disponibilità per un incontro urgente a Roma.

Distinti saluti

p.il Presidente APRI

Carlo Hanau

Tel 3381621980

Via Paradiso, 7

40122 BOLOGNA