

# WIN4ASD. Una piattaforma web per lo screening precoce del disturbo dello spettro autistico nelle cure primarie



win 4 asd

Paola Colombo, Noemi Buo, Massimo Molteni

Area di Psicopatologia dello Sviluppo, IRCCS Eugenio Medea, Bosisio Parini, Lecco

Il disturbo dello spettro autistico (ASD) è caratterizzato da difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale e da comportamenti ripetitivi e ristretti. Sebbene le caratteristiche comportamentali dell'ASD sembrano emergere entro i primi 2 anni di vita, l'età media per ricevere una diagnosi clinica spesso supera i 4 anni. Questo studio presenta uno strumento web (WIN4ASD, Web Italian Network for Autism Spectrum Disorder) destinato ai pediatri di famiglia per lo screening dell'autismo durante i bilanci di salute dei 18 e 24 mesi e per l'interconnessione in fast-track tra cure primarie e servizio specialistico (NPIA). I risultati di questo studio hanno dimostrato che la piattaforma web-based implementata sembra essere un modo efficace, efficiente e sostenibile per integrare i servizi di screening nell'assistenza primaria, e oggi può rappresentare una concreta risposta innovativa anche in relazione all'emergenza sanitaria.

*Autism Spectrum Disorder (ASD) is a heterogeneous condition characterized by deficits in social communication and repetitive pattern of behavior. Although core behavioral features of ASD appear to emerge within the first 2 years of life, a clinical diagnosis is received on average at 4 years old. The current study examined the implementation of the Web based CHAT screening tool (WIN4ASD, Web Italian Network for Autism Spectrum Disorder) for pediatricians in a systematic autism screening process for all toddlers at 18 and 24 month well-child pediatric visits, as a system to better connect primary care with specialist services (NPIA) in fast-track procedure. The findings of this study showed that the implemented web-based platform appears to be an efficient and feasible way to integrating screening services into primary care efficiently and at low cost, representing at the present time a practical and innovative response to the health emergency.*

## Introduzione

Il disturbo dello spettro autistico (ASD) è un disturbo del neurosviluppo caratterizzato da difficoltà socio comunicative associate alla presenza di comportamenti, attività e interessi ristretti e ripetitivi [1]. A oggi la diagnosi di ASD può essere effettuata in modo attendibile solo a partire dai 30 mesi di età in quanto i test diagnostici sono basati sull'individuazione dei sintomi comportamentali maggiormente evidenti a partire da quest'età. Tuttavia lo studio di quanto avviene nei primi 3 anni di vita è di grande interesse scientifico poiché vi è evidenza crescente [2] che l'individuazione precoce del rischio e un tempestivo intervento possano prevenire il progressivo sviluppo delle atipie comportamentali, migliorarne la prognosi finale e quindi avere un impatto significativo sul sistema sanitario nazionale.

Le prospettive per identificare precocemente i bambini a rischio ASD nei primi due anni di vita sono migliori rispetto al passato e le conoscenze scientifiche sull'i-

dentificazione precoce in continuo aumento; tuttavia continua a essere presente un significativo gap temporale tra l'epoca dei primi sintomi osservati, la prima consultazione, l'età in cui viene effettuata la prima diagnosi e la messa a punto dell'intervento. Anche se l'età della prima diagnosi sembra essere in diminuzione, alcuni dati di letteratura mostrano che l'età media è ancora > 4 anni [3].

Una diffusione più capillare di sistemi di sorveglianza pediatrica attiva che includa anche i disturbi del neurosviluppo, a cui possono essere affiancati anche specifici strumenti di screening consentirebbe un'individuazione precoce dei soggetti a rischio per l'invio a una valutazione tempestiva, con evidenti ricadute per il benessere dei bambini e delle loro famiglie. Le linee guida dell'American Academy of Pediatrics raccomandano da oltre un decennio l'uso di strumenti di screening specifici per i disturbi dello spettro autistico alle visite di controllo dei 18 e dei 24 mesi [4]. La mancanza di collegamenti strutturati

tra pediatri di famiglia e servizi specializzati può rallentare l'accesso a una diagnosi precoce e ritardare la tempestività dell'intervento: le applicazioni di telemedicina, una volta condivise, hanno il potenziale di colmare questa lacuna [5].

Come documentato in letteratura, la telemedicina si è mostrata particolarmente efficace nel favorire lo sviluppo di una rete curante, in particolare tra pediatri di famiglia e servizi specialistici: diversi studi focalizzati sul miglioramento dei processi di screening nell'autismo hanno dimostrato che l'introduzione della tecnologia digitale come supporto decisionale può avere un impatto significativo sulla diffusione e la corretta applicazione dei sistemi di screening [5,6].

Esistono diverse definizioni del termine "telemedicina", tutte contraddistinte dall'idea di base che sia l'informazione e non il paziente a doversi spostare.

Le più recenti *Linee di Indirizzo Nazionali* (Ministero della Salute, 2014) definiscono la telemedicina come "una modalità di erogazione di servizi di assistenza sanitaria, tramite il ricorso a tecnologie innovative, in particolare alle Information and Communication Technologies (ICT), in situazioni in cui il professionista della salute e il paziente, o due professionisti, non si trovano nella stessa località". Le opportunità della telemedicina descritte nelle linee di indirizzo nazionali riguardano l'equità di accesso all'assistenza sanitaria, soprattutto per le aree geograficamente più isolate, il miglioramento della qualità di vita di pazienti con malattie croniche attraverso il telemonitoraggio, e un'ottimizzazione delle risorse disponibili (efficacia, efficienza e appropriatezza della cura).

A livello internazionale l'American Telemedicine Association (ATA) è la principale organizzazione che riunisce persone/organizzazioni/provider che si occupano di salute attraverso la telecomunicazione e nasce allo scopo di: 1) abbattere distanze/migliorare la distribuzione dei servizi di cura specialistici; 2) raggiungere le persone direttamente a

casa e in setting non istituzionali. Nelle sue linee guida (*Telemedicine and e-HEALTH*, settembre 2013) esplicita come attualmente la letteratura non abbia identificato sottogruppi di pazienti rispetto ai quali tale strumento possa non avere beneficio; si riferisce a un'abbondante letteratura in merito alla sua efficacia e infine sottolinea come la telemedicina richieda un ruolo maggiormente attivo e cooperativo del paziente.

Nell'ambito specifico dei servizi di psichiatria e neuropsichiatria negli ultimi dieci anni si è potuto osservare un aumento dell'interesse per l'utilizzo della telemedicina nella pratica clinica [7]. Diversi studi recenti sui disturbi del neurosviluppo quali disturbo dello spettro autistico [10], disturbo specifico dell'apprendimento [11], disturbo del linguaggio [9] e disprassia [8] così come sulle lesioni cerebrali acquisite [12] mostrano risultati incoraggianti nell'utilizzo della telemedicina con finalità diagnostiche e/o riabilitative. Tuttavia, la letteratura scientifica in merito è poco sviluppata, e non vi sono ancora modelli sistematizzati e condivisi, soprattutto a livello nazionale dove le iniziative sono ancora molto sperimentali e localizzate a livello regionale.

Seguendo le linee guida sopra citate e perseguendo l'obiettivo di promozione della salute all'interno di una più ampia progettualità "e-health" ("l'utilizzo di strumenti basati sulle tecnologie dell'informazione e della comunicazione per sostenere e promuovere la prevenzione, la diagnosi, il trattamento e il monitoraggio delle malattie e la gestione della salute e dello stile di vita", Ministero della Salute, 2014), l'IRCCS Eugenio Medea, Associazione La Nostra Famiglia negli ultimi anni ha sviluppato e implementato sistemi di *tele-mental health*, uno dei quali ha lo scopo di facilitare il riconoscimento precoce del disturbo dello spettro autistico, realizzando un'innovativa piattaforma web-based che interconnette il sistema dei pediatri di famiglia con i servizi territoriali di NPIA. Questo lavoro presenta i risultati derivati dall'attività sperimentale legata all'utilizzo della piattaforma informatica. Tale sperimentazione, avviata nel 2018, in tempi ancora lontani dall'attuale emergenza sanitaria che tanta enfasi sta ponendo proprio sui servizi di telemedicina, e che probabilmente segnerà una svolta decisiva nella diffusione di tali prassi.

### Obiettivi

Il presente lavoro nasce all'interno di progetti di ricerca il cui obiettivo generale è quello di sviluppare azioni mirate all'identificazione precoce dei soggetti ASD e allo sviluppo di una rete curante con i pedia-

tri di famiglia. Accanto a questo, un altro obiettivo generale riguarda la progettazione e lo sviluppo di sistemi di telemedicina, e la loro sperimentazione all'interno di specifici progetti di ricerca finalizzati alla loro progressiva promozione capillare sul territorio. Nello specifico, sfruttando le potenzialità dell'e-health, il progetto si propone di:

- migliorare la capacità di individuare precocemente i bambini che presentano segni e sintomi di rischio clinico per il disturbo dello spettro autistico da parte dei pediatri di libera scelta;
- ottenere la riduzione dell'età media alla prima diagnosi di ASD;
- sviluppare la rete curante territoriale, facilitando e semplificando il raccordo tra pediatra di libera scelta e servizi di NPIA coinvolti;
- effettuare uno screening su una popolazione di bambini di 18-20 mesi, attraverso la somministrazione dello screening CHAT da parte di un gruppo di pediatri di libera scelta.

### Metodi<sup>1</sup>

#### Piattaforma WIN4ASD, Web Italian Network for Autism Spectrum Disorder

Il lavoro nasce all'interno di un progetto di ricerca ministeriale di rete, "Italian Autism Spectrum Disorders Network: filling the gaps in the National Health System care", grazie al quale ha preso avvio, anche attraverso l'azione partecipata dei pediatri e neuropsichiatri infantili coinvolti, la progettazione, lo sviluppo e l'implementazione di una piattaforma web-based (disponibile all'indirizzo [www.win4asd.it](http://www.win4asd.it) e utilizzabile su PC, tablet, smartphone), che risponde pienamente ai requisiti di sicurezza (l'app è integrata nei server Garr), di estrema usabilità e accessibilità. Il servizio basato sulla piattaforma web gestisce dati sensibili sia in forma anonima che personale e prevede un accesso a doppia fase con l'invio di un sms contenente un codice usa e getta dopo l'inserimento di username e password. Le attività coperte dalla piattaforma sono suddivise in moduli dedicati: il modulo dedicato alla somministrazione del questionario CHAT da parte del pediatra prevede poche e semplici azioni (inserimento del paziente in anagrafica, manualmente o tramite scansione della tessera sanitaria; somministrazione screening; salvataggio e stampa del test effettuato; eventuale invio in caso di esito "alto rischio"). Il gruppo di pediatri che sta sperimentando l'applicativo ha avuto uno specifico training per lo screening

dei disturbi dello spettro autistico attraverso l'utilizzo di strumenti ICT, in collaborazione con il Dipartimento di Cure primarie dell'ATS Monza e Brianza.

#### Strumento di screening

In Italia, le linee guida dell'Istituto Nazionale per la Salute (ISS) hanno raccomandato come uno degli strumenti di screening ASD la Checklist for Autism in Toddlers (CHAT) [13], che permette di raccogliere sia le risposte dei genitori (9 item sì/no) sia una osservazione semistrutturata da parte del pediatra (5 item sì/no).

Lo screening per il disturbo dello spettro autistico viene eseguito nel bilancio di salute dei 18 mesi utilizzando il questionario CHAT messo a disposizione dei pediatri di libera scelta all'interno della web-app (durata 10 minuti).

Il pediatra somministra lo screening CHAT attraverso l'app WIN4ASD: l'applicativo fornisce uno scoring immediato, evidenziandone gli esiti e le azioni consigliate conseguenti che possono essere:

- alto rischio (evidenziato con colore rosso) → l'applicativo attiva automaticamente la funzione di invio immediato per l'approfondimento diagnostico in modalità fast-track, suggerendo la struttura della UONPIA territoriale di riferimento. Il pediatra, in accordo con il genitore, invia l'esito dello screening attraverso la piattaforma, con un semplice "click".
- medio rischio (evidenziato con colore giallo) → si suggerisce il monitoraggio a breve termine che prevede la risomministrazione dello screening a un mese di distanza dalla prima; il sistema invierà al pediatra una mail di remind.
- rischio generico (evidenziato con colore blu) → anche in questo caso si suggerisce di ripetere lo screening a distanza di un mese. Per "rischio generico" si intende il rischio di un qualsiasi disturbo del neurosviluppo, non specificatamente rischio ASD;
- nessun rischio (evidenziato con colore verde) → nessuna azione consigliata.

Il pediatra di famiglia e il servizio di NPIA sono interconnessi in modalità protetta via web, condividendo il test di screening effettuato, insieme a ogni altra informazione clinica utile a facilitare il percorso diagnostico e la successiva presa in carico clinica in rete.

### Procedura

Un gruppo di pediatri appartenenti alla provincia di Lecco (ATS Monza Brianza) è stato invitato a partecipare alla ricerca ed è stata offerta loro la possibilità di partecipazione a uno specifico training per la sor-

<sup>1</sup> Piattaforma realizzata in collaborazione con Sege srl, [www.se-ge.com](http://www.se-ge.com).

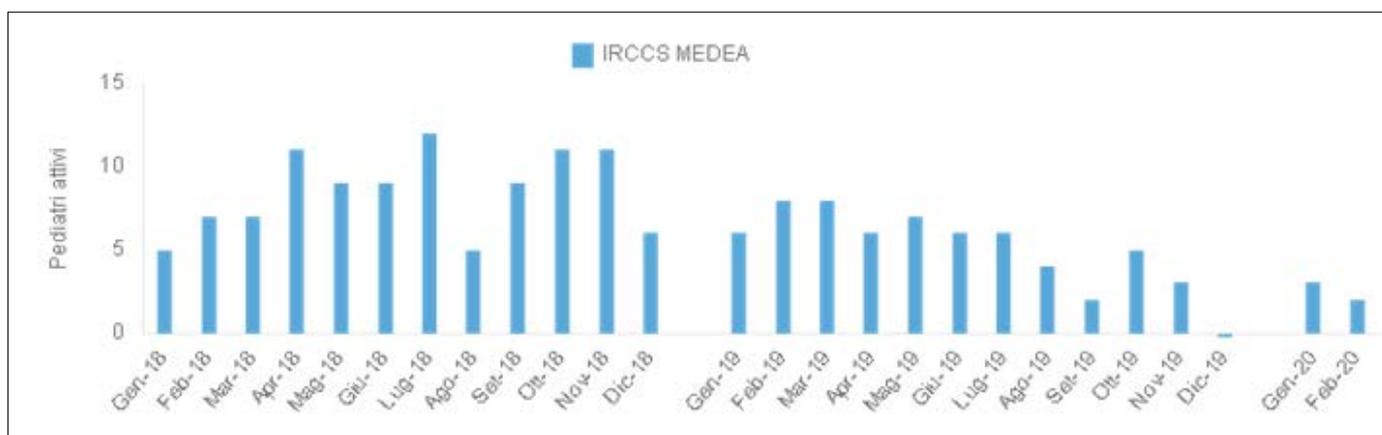


Figura 1. Numero dei pediatri attivi per mese (gennaio 2018-febbraio 2020).

veglanza attiva dei disturbi dello spettro autistico attraverso l'utilizzo di strumenti ICT, per supportare i pediatri nel riconoscere i segni di rischio che possono indiziare verso una diagnosi tempestiva. I pediatri coinvolti hanno a disposizione un applicativo, WIN4ASD, per la somministrazione dello screening CHAT a tutti i bambini loro pazienti all'interno del bilancio di salute dei 18 mesi.

**Risultati**

A partire da gennaio 2018 la piattaforma è stata resa disponibile a un gruppo di pediatri di libera scelta della provincia di Lecco, e si è avviata l'operatività diretta di somministrazione e condivisione dello screening e dei pazienti.

**Pediatri**

A partire da un primo gruppo di 20 pediatri della provincia di Lecco, a cui è stata data la possibilità di partecipare alla sperimentazione, 18 pediatri hanno aderito alla proposta e hanno ricevuto un tablet in comodato d'uso per facilitare la partecipazione allo studio. Di questi, 15 sono stati effettivamente attivi nel periodo di sperimentazione, anche se con livelli di attività e di adesione al progetto molto variabili: il numero medio di screening somministrato da parte di ciascun pediatra è di 28, e varia da un minimo di 3 a un massimo di 60 screening per pediatra (Figura 1).

**Screening**

I dati dello screening si riferiscono al periodo 12 gennaio 2018-20 febbraio 2020. Nel corso di questi mesi di sperimentazione sono stati somministrati 417 screening, durante i bilanci di salute dei 18 mesi, a un gruppo di bambini di popolazione generale (50,1% maschi). L'attività di screening ha dato esito "nessun rischio" nel 95,7% dei casi. Il 4,3% dei bambini (N=18) sottoposti a screening primario ha evidenziato un livello di rischio, come evidenziato nella flow-chart in Figura 2.

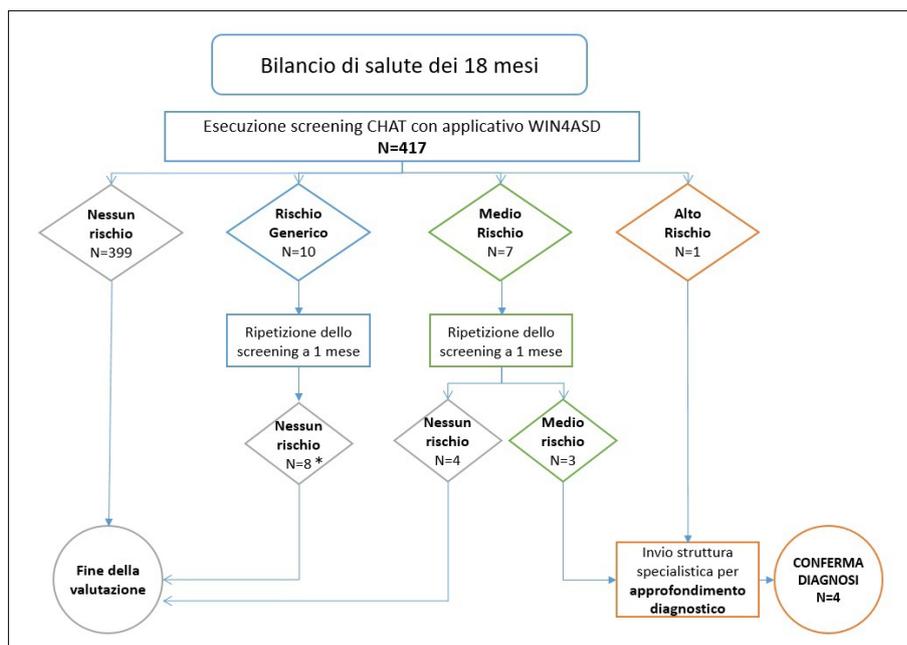


Figura 2. Flow-chart: esito screening e follow-up.

\* 2 pazienti con follow-up ancora in corso al momento delle analisi.

**Conclusioni**

Il presente lavoro s'inserisce pienamente all'interno di un percorso di miglioramento del sistema sanitario finalizzato al potenziamento della continuità di cura e presa in carico tra sistema delle cure primarie e sistema specialistico, in un'area a elevata specificità e particolarità come quella dei disturbi del neurosviluppo, introducendo sistemi innovativi di telemedicina web-based finalizzati allo sviluppo di una moderna ed efficace rete curante per una condizione complessa come l'autismo. In particolare, l'attivazione della rete tra pediatri di famiglia e i servizi di NPJA inclusi nel progetto ha dimostrato l'efficacia del modello proposto. I risultati di questo studio hanno dimostrato che la piattaforma web-based implementata sembra essere un modo efficace, efficiente e sostenibile per integrare i servizi di screening nell'assistenza primaria. Grazie a questa sperimentazione legata da un progetto di ricerca ministeriale,

si sta concretizzando la possibilità di una traslazione territoriale del modello sperimentato: l'app WIN4ASD da alcuni mesi è stata resa disponibile a un gruppo di pediatri di libera scelta afferenti alla UONPIA di Gallarate (ASST Valle Olona) e verrà presto utilizzata da altre 8 UONPIA del territorio regionale, con i relativi gruppi di pediatri afferenti. In questo modo si intende diffondere in maniera capillare un sistema di individuazione precoce di bambini a rischio ASD e la successiva rapida valutazione in fast-track così da consentire una diagnosi tempestiva del disturbo entro i 30 mesi di età, obiettivo di salute riconosciuto come prioritario. La messa a sistema attraverso un modello di telemedicina semplice e sicuro, di una "rete curante" imperniata sulla collaborazione tra servizi specialistici e la medicina territoriale può inoltre facilitare la presa in carico dei soggetti affetti da ASD. L'importanza di impostare un lavoro partecipativo e condiviso tra diverse figure

professionali, è risultato fondamentale per giungere alla co-costruzione delle caratteristiche dello sviluppo e design della app. Il modello proposto, che sfrutta un modello di telemedicina semplice e sicuro, si inserisce all'interno di quei servizi ancora poco diffusi prima dell'emergenza e che oggi stanno facendo la differenza. Infatti, se prima dell'emergenza l'interesse e l'utilizzo di soluzioni di telemedicina erano ancora casi sporadici e isolati, durante questa emergenza la telemedicina ha certamente iniziato a supportare concretamente il sistema sanitario, anche se spesso proponendo soluzioni non del tutto adeguate a rispondere ai reali bisogni del sistema.

I dati presentati ci permettono di proporre un modello che, grazie al lavoro pregresso di strutturazione e validazione, ha permesso di costruire in questa fase di emergenza una risposta pensata nel tempo e non una semplice "reazione all'urgenza", risposta che può oggi essere potenziata e arricchita alla luce dei nuovi bisogni emergenti.

La condizione di incertezza emersa in questa contingenza Covid-19 impone di ripensare i modelli di innovazione e miglioramento del sistema sanitario soprattutto nella direzione della digital transformation: potrebbe essere l'occasione per impostare una telemedicina efficace e più diffusa sia a livello regionale sia nazionale,

come fattore critico e distintivo non solo nell'erogazione di prestazioni sanitarie ma anche nell'organizzazione dei servizi stessi. Nell'attuale scenario emergenziale tale strumento rappresenta una risposta appropriata, e spesso l'unica possibile, alla domanda degli utenti.

✉ [paola.colombo@lanostrafamiglia.it](mailto:paola.colombo@lanostrafamiglia.it)

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM5). American Psychiatric Association, 2013.
2. Zwaigenbaum L, Penner M. Autism spectrum disorder: advances in diagnosis and evaluation. *BMJ*. 2018 May 21;361:k1674.
3. Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. *Lancet*. 2014 Mar 8;383(9920):896-910.
4. Council on Children With Disabilities; Section on Developmental Behavioral Pediatrics; Bright Futures Steering Committee; Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee. Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics*. 2006 Jul;118(1):405-20.
5. Campbell K, Carpenter KLH, Espinosa S, et al. Use of a Digital Modified Checklist for Autism in Toddlers – Revised with Follow-up to Improve Quality of Screening for Autism. *J Pediatr*. 2017 Apr;183:133-9.e1.
6. Harrington JW, Bai R, Perkins AM. Screening children for autism in an urban clinic using an electronic M-CHAT. *Clin Pediatr (Phila)*. 2013 Jan;52(1):35-41.

ic using an electronic M-CHAT. *Clin Pediatr (Phila)*. 2013 Jan;52(1):35-41.

7. Andersson G, Ljótsson B, Weise C. Internet-delivered treatment to promote health. *Curr Opin Psychiatry*. 2011 Mar;24(2):168-72.
8. Miyahara M, Butson R, Cutfield R, Clarkson JE. A pilot study of family-focused tele-intervention for children with developmental coordination disorder: development and lessons learned. *Telemed J E Health*. 2009 Sep;15(7):707-12.
9. Wales D, Skinner L, Hayman M. The Efficacy of Telehealth-Delivered Speech and Language Intervention for Primary School-Age Children: A Systematic Review. *Int J Telehealth*. 2017 Jun 29;9(1):55-70.
10. Sutherland R, Trembath D, Roberts J. Telehealth and autism: A systematic search and review of the literature. *Int J Speech Lang Pathol*. 2018 Jun;20(3):324-36.
11. Hodge MA, Sutherland R, Jeng K, et al. Literacy Assessment Via Telepractice Is Comparable to Face-to-Face Assessment in Children with Reading Difficulties Living in Rural Australia. *Telemed J E Health*. 2019 Apr;25(4):279-87.
12. Corti C, Oldrati V, Oprandi MC, et al. Remote Technology-Based Training Programs for Children with Acquired Brain Injury: A Systematic Review and a Meta-Analytic Exploration. *Behav Neurol*. 2019 Aug 1;2019:1346987.
13. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry*. 1992 Dec;161:839-43.



## Meno antibiotici è meglio, e senza rischi: l'esperienza dell'Emilia-Romagna

Il ProBA (Progetto Bambini Antibiotici) ha preso l'avvio in Emilia Romagna nel 2005. Lo scopo di questo progetto multilivello era di migliorare l'appropriatezza prescrittiva degli antibiotici in età pediatrica. La prescrizione di antibiotici è passata da 1.307 per 1.000 bambini nel 2005 a 822 per 1.000 bambini nel 2019, con una riduzione del 37% del consumo di farmaci. Inoltre è migliorata la prescrizione delle molecole di prima scelta con un incremento dell'utilizzo dell'amoxicillina e una marcata diminuzione dell'utilizzo di antibiotici di seconda scelta come l'amoxicillina + acido clavulanico. Tra le diverse strategie utilizzate sono state costruite delle linee guida regionali sull'otite media acuta (vigile attesa o terapia antibiotica per 5 giorni) e sulla faringite streptococcica; in particolare, in quest'ultima si raccomanda di utilizzare l'amoxicillina per 6 giorni, invece dei 10 giorni indicati dall'American Heart Association per la prevenzione della cardite reumatica. Tuttavia una recente indagine retrospettiva di casi di cardite reumatica afferenti all'ospedale Sant'Orsola-Malpighi indicava, nelle conclusioni degli autori, la necessità di ritornare a prescrivere 10 giorni di terapia per la prevenzione della cardiopatia [1]: un'affermazione che ha suscitato una discussione all'interno della rivista [2,3]. Un contributo definitivo lo ha portato oggi una ricerca osservazionale sui database amministrativi della Regione, svolta attraverso la verifica di diagnosi di mastoiditi o di febbre reumatica, e confrontando i dati con la prescrizione di antibiotici [4]. Durante il periodo di studio, dal 2005 al 2019, il tasso di mastoiditi è calato da 54,1 a 33,6 per 100.000 bambini così come il trattamento chirurgico da 134,6 a 89,6 per 100.000, mentre il tasso di cardite reumatica è rimasto sostanzialmente invariato (da 4,4 a 4,8 per 100.000). Un importante riduzione dell'uso di antibiotici senza un incremento delle complicazioni di malattie infettive.

1. Fabi M, Calicchia M, Miniaci A, et al. Carditis in Acute Rheumatic Fever in a High-Income and Moderate-Risk Country. *J Pediatr*. 2019 Dec;215:187-91.
2. Taylor WM, Lu Y, Wang S, et al. Long-term Healthcare Utilization by Medicaid Enrolled Children with Neonatal Abstinence Syndrome. *J Pediatr*. 2020 Jun;221:55-63.e6.
3. Fabi M, Lanari M. Reply. *J Pediatr*. 2020 Jun;221:263.
4. Di Mario S, Gagliotti C, Buttazzi R, et al. Reducing antibiotic prescriptions in children is not associated with higher rate of complications. *Eur J Pediatr*. 2020 Nov 3.