

# Sviluppo di un prototipo di registro di patologia per i disturbi dello spettro autistico

## Durata del progetto approvato 18 mesi

Le conoscenze sull'origine dei disturbi dello spettro autistico (Autism Spectrum Disorders, ASD), oltre che sul suo sviluppo evolutivo (diverse traiettorie di sviluppo) sono ancora insufficienti. Questo pregiudica significativamente l'applicazione di interventi abilitativi appropriati che abbiano le caratteristiche di individualità e tempestività, nonché lo sviluppo di nuove terapie. L'istituzione di un registro di patologia su base clinica per l'ASD è lo strumento di elezione per raccogliere su un potenziale elevato numero di soggetti, e in maniera sistematica, informazioni anamnestiche associabili a informazioni nosografiche ed evolutive, compresa la valutazione dell'insieme di disturbi associati all'autismo. Oltre ad aumentare la conoscenza sull'autismo il registro permette anche di raccogliere informazioni sull'impatto che patologie complesse quali l'autismo hanno sui sistemi organizzativi della presa in carico, come il sistema sanitario e sociosanitario, tra cui ad esempio la frequenza di condizioni coesistenti e la raccolta sistematica dei bisogni di cura individuali.

Nel presente progetto si vuole mettere a punto un prototipo di registro di patologia per i disturbi dello spettro autistico (ASD-EMR). Il progetto verrà svolto da un Gruppo di lavoro composto da professionisti con esperienza specifica in ASD, disabilità intellettiva, salute mentale, allestimento e utilizzo di reti informatiche per la raccolta dei dati clinici.

Il Gruppo di lavoro dovrà:

- i) attuare una ricognizione di sistemi presenti a livello nazionale e internazionale per la raccolta di dati amministrativi e clinici per i disturbi del neurosviluppo, con uno specifico focus sull'ASD,
- ii) confrontare i vari strumenti già utilizzati valutandone la configurazione, l'utilizzabilità e riproducibilità su bacini regionali,
- iii) analizzare le linee guida nazionali e internazionali e la letteratura scientifica in tema di gestione di diagnosi e valutazione al follow-up,
- iv) analizzare la struttura di un campione di cartelle cliniche presenti in unità di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza sul territorio italiano.

Sulla base delle informazioni raccolte il Gruppo di lavoro potrà quindi attuare la selezione delle variabili che comporranno l'ASD-EMR, seguendo una logica di completezza ma anche di operabilità a livello di unità operative territoriali. L'ASD-EMR dovrà includere diverse classi di variabili con valenza idiografica e anche variabili che permettano di associare il percorso di cura con le valutazioni longitudinali di follow-up, e consentire la tracciabilità dei nodi della presa in carico e della loro relazione con gli aspetti clinici:

- ✓ **Anamnesi**
- ✓ **Esame obiettivo fisico e neurologico**
- ✓ **Valutazione clinico-strumentale**
- ✓ **Valutazione cognitiva**
- ✓ **Valutazione diagnostica e funzionale**
- ✓ **Valutazione comorbidità**
- ✓ **Diagnosi (classificazione ICD10)**
- ✓ **Follow-up**
- ✓ **Percorso Terapeutico/Abilitativo**

Gli eventuali sistemi di raccolta di dati clinici individuati dal Gruppo di lavoro saranno inoltre esaminati per verificare la fattibilità di un sistema che consenta il recupero automatico di tali dati e il loro inserimento nell'ASD-EMR.

## Risultati attesi dal progetto

- (1) Costituzione di una rete di professionisti motivati per la sperimentazione di un sistema di raccolta dati che possa confluire in un archivio centralizzato;
- (2) Definizione della struttura dell'ASD-EMR in termini di variabili anagrafiche, socio-demografiche e clinico-assistenziali;
- (3) Implementazione di una scheda pilota (ASD-EMR) e sua installazione in un'unità operativa di una regione italiana con invio dati all'Istituto Superiore di Sanità;
- (4) Raccolta di dati demografici e clinici per almeno 100 soggetti, per verificare il loro valore conoscitivo: i) nosografico, ii) idiografico ii) epidemiologico; iii) clinico assistenziale;
- (5) Identificazione di alcuni indicatori per il monitoraggio stabile dell'offerta sanitaria per l'ASD;
- (6) Analisi di fattibilità della costruzione di un prodotto informatico agile e sicuro per il recupero di dati da archivi già esistenti presso le strutture sanitarie.

## Prospettive future

In presenza di successivi finanziamenti lo studio prevede i seguenti obiettivi:

- (1) aumento del numero di unità operative coinvolte per estendere la raccolta dati e ottenere informazioni sufficienti a livello di popolazione generale utile per la definizione proiettiva dei bisogni assistenziali nell'ambito degli autismi;
- (2) sperimentazione del potenziale raccordo informatico tra la ASD-EMR con i flussi informativi esistenti per l'integrazione dei dati provenienti da sistemi diversi (e.g. sanitario, riabilitazione);
- (3) valutazione dei programmi di sorveglianza per l'individuazione precoce del rischio di ASD, identificando le diagnosi errate (falsi positive e falsi negativi);
- (4) valutazione dell'offerta sanitaria per quanto riguarda diagnosi, intervento e ambito socio-sanitario, oltre alla verifica dell'attuazione di progetti integrati con agenzie esterne al sistema sanitario;
- (5) valutazione dei destini nel passaggio all'età adulta dei soggetti iscritti nell'area evolutiva.

## **9. Articolazione del progetto: tempistiche per i singoli obiettivi e specificazione dei costi elencati al punto 7.**

### Cronoprogramma

Mese

- |       |   |
|-------|---|
| 01-04 | Costituzione del gruppo di lavoro di professionisti esperti; Ricerca della letteratura e di eventuali registri ASD esistenti a livello internazionale. Selezioni delle variabili essenziali per lo sviluppo della struttura della scheda pilota finalizzata alla raccolta dati centrata sul paziente, prima versione ( <b>ASD-EMR</b> ) |
| 03-07 | Sviluppo della scheda in formato elettronico  |
| 08-12 | <b>Valutazione di compatibilità di ASD-EMR</b> con il protocollo diagnostico terapeutico utilizzato in un'unità operativa di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza (compatibilità della ASD-EMR1 con il comportamento clinico adottato nell'unità operativa) e contemporanea raccolta dati.                                 |
| 13-15 | Valutazione dei primi dati raccolti, eventuale <b>rimodulazione della ASD-EMR e contestuale completamento della raccolta dati</b>   |
| 16-18 | Analisi dati. <b>Report finale.</b>   |

### Specificazione dei costi

	VOCE	IMPORTO
1	Personale (una unità di personale)	30000
2	Studio di fattibilità di un sistema che consenta il recupero automatico di dati da archivi preesistenti e loro inserimento nell'ASD-EMR. (Consulenza informatica)	3000
3	Riunioni di 'consenso' Riunioni organizzate per la realizzazione teorica della scheda informativa centrata sul paziente. (7 meeting 6 persone coinvolte circa)	8500
4	Funzionamento Acquisto strumenti informatici e/o di diagnosi e follow-up da destinare alle unità operative coinvolte nello studio	3500
5	Missioni Partecipazione a meeting e convegni compatibili con l'oggetto dello studio	3000
6	Corsi e Convegni Conferenza di programma da svolgere in ciascuna Unità operativa coinvolta nel progetto (max due). Convegno finale	5000
7	Overhead overhead del 15% previsto dalla istituzione destinataria	9375
TOTALE		62500

Si fa presente che l'Ente può rimodulare l'overhead a partire da regole fissate dall'ente finanziatore