

SCHEDA RELAZIONE DEL PROGETTO

Premio Innovazione nei Servizi Sociali. Città di Rimini.



Settima DATI IDENTIFICATIVI PER L'ISCRIZIONE

Titolo del progetto	Il Consultorio per l'Autismo: Un ponte tra Famiglia, Ricerca Scientifica e Società!
Ente proponente	Ass.ne CUAMJ-e IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo (FG)
Settore/Ufficio proponente	Settore Ricerca Scientifica e Servizi educativi- riabilitativi nell'ambito dell'Autismo
Indirizzo (Via, Cap, Città, Provincia)	Via Lago di Pergusa, 37, 74100 Taranto (TA)

RELAZIONE DI PROGETTO

(max 10 cartelle, ciascuna di non oltre 2500 caratteri spazi inclusi)

N.B. Realizzare la relazione descrittiva del progetto nelle pagine seguenti attenendosi all'indice proposto.

La relazione dovrà essere redatta in Corpo 12, Carattere Times New Roman, e la lunghezza non dovrà superare le 10 cartelle/pagine, ciascuna di non oltre 2500 caratteri spazi inclusi.

TITOLO: IL CONSULTORIO PER L'AUTISMO: Un ponte tra Famiglia, Ricerca Scientifica e Società!

TEMPI

Data di avvio

Settembre 2007

Data (prevista) di conclusione

A tutt'oggi in corso e fino al 2010

INTRODUZIONE

Destinatari:

FAMIGLIE con figli affetti da Autismo e /o patologie correlate, operatori Socio Sanitari, Istituzioni Scolastiche della Puglia e del territorio nazionale. L'Autismo rappresenta un Disturbo Pervasivo dello sviluppo di notevole gravità, caratterizzato da deficit del linguaggio, nella comunicazione, nelle abilità sociali, nonché da comportamenti ripetitivi stereotipati. L'esordio della malattia ha luogo prima dei 3 anni di vita, è normalmente insidioso, talvolta più rapido, altre volte infine caratterizzato dalla perdita di funzioni già acquisite (regressione). L'incidenza della malattia è drammaticamente aumentata da 2-5 a 15-60/10,000 nati durante le ultime due decadi.

Il CONSULTORIO PER L'AUTISMO di Taranto, nasce dalla volontà di creare un Punto di riferimento per le Famiglie e le Istituzioni motivate ad una seria presa in carico globale delle persone Autistiche. Non essendoci in Puglia, centri di riferimento specifici, la CUAMJ (costituita da Famiglie con figli Autistici) ha creato un Database di notizie raccolte dagli stessi utenti dell'associazione, con l'obiettivo di fare il punto della situazione su quanto si è fatto e su quanto si potrà fare per migliorare la Qualità della vita della persona Autistica. Il tutto con l'ausilio prezioso dei vari Centri di Diagnosi e Cura dislocati sul territorio italiano ed internazionale. Paventa l'idea di portare la professionalità dell'équipe mediche attraverso il Progetto OASINET, un modello di tele assistenza dell'IRCCS di Troina, rivolto a persone in condizioni di disabilità intellettiva e alle loro famiglie e/o operatori, proiettato nell'ottica di ridurre i ricoveri impropri e i viaggi delle famiglie presso il loro Centro, ridurre le liste d'attesa dei pazienti, mantenendo costante il servizio ed il sostegno e la guida specialistica con 30 professionisti (ognuno per il proprio ambito di competenza) nella gestione delle problematiche legate all'handicap di ciascun paziente. Legato a questo progetto iniziale, si sono aggiunti altri centri impegnati nella ricerca clinica scientifica e tecnologica per lo studio delle cause scatenanti l'autismo, creando la rete di collaborazione con: i ricercatori dell'Unicampus Biomedico di Roma, i referenti per la ricerca genetica dell'IRCCS di San Giovanni Rotondo (FG), il Direttore della Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile del Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche Università degli Studi di Bari, la Direzione Generale della ASL TA/1 (distretti socio-sanitari), la Facoltà di Medicina dell'Università di Bari-polo di Taranto, la scuola polo per l'H.C. I.P.S. "F.S. Cabrin" di Taranto. Sono state contattate la Facoltà di Scienze della Vita ed il centro di Ingegneria Biomedica per l'applicazione della Microtecnica del Politecnico Federale di Losanna (CH). Queste facoltà mirano a formare esperti per lo studio e l'applicazione delle tecnologie più avanzate dell'ingegneria nello studio delle relazioni esistenti tra il genoma e le funzioni biologiche del sistema neurologico. In particolare è stato creato un "ROBOT" per bambini

con autismo. L'abilità per l'imitazione spontanea ed interattiva è una matrice dello sviluppo conoscitivo normale del bambino. Il ROBOT, (un bambino o una bambina) simula delle azioni-funzioni ed invita la persona che lo utilizza ad usare il gioco aiutandola i bambini ad imparare le abilità imitative. La rete costituita, avrà l'intento di informare, formare ed applicare gli studi e le sperimentazioni dei ricercatori finora comprovati, per la ricerca genetica e della tecnologia nel campo della riabilitazione neuro-sensoriale, nella Regione Puglia. L'intento della formazione d'eccellenza mirata ai giovani laureati, porterà alla creazione di una cooperativa sociale di tipo B per lavorare con le persone affette da autismo e/o con disturbi psico relazionali.. Lo strumento di raccordo per la formazione a distanza (e-learning) si attuerà per buona parte attraverso la creazione di una piattaforma telematica, (a cura del CNR-Centro Nazionale per le Ricerche) di Pisa, non sottovalutando la formazione frontale con i Docenti destinati alla Formazione, per ottimizzare l'umanizzazione del confronto diretto fra discenti e Docenti.

Per i percorsi educativi: i destinatari sono sempre le Famiglie con figli affetti da Autismo e/o patologie correlate, bisognosi di una progettualità e/ o proposta educativa strutturata secondo le Tecniche ABA (Applied Behavior Analysis). Operatori dei servizi socio-sanitari – educativi-riabilitativi, medici, insegnanti, volontari afferenti alle ODV, bisognosi di aggiornamenti e di insegnamenti sulle nuove tecniche educative strutturate ABA.

Per la Ricerca Genetica Autismo: Randomizzazione di famiglie con figli affetti da autismo e/o patologie correlate del territorio pugliese e regioni limitrofe.

Contesto

Attualmente Taranto vive una situazione poco felice poiché risulta la città più inquinata d'Italia. Molti studi sull'insorgenza dell'Autismo, conducono ad imputare l'Inquinamento Ambientale quale causa scatenante la patologia autistica, pertanto si è ritenuto accettare l'Invito dell'IRCCS di San Giovanni Rotondo, a partecipare alla randomizzazione di alcune famiglie con figli Autistici da sottoporre ad ulteriori indagini diagnostiche sull'insorgenza dell'Autismo. Dall'altro canto, si è ritenuto giusto dare avvio ad una sperimentazione di tipo educativo riabilitativo alle famiglie con figli diagnosticati autistici, presentando loro un protocollo d'intervento di tipo Cognitivo-Comportamentale basato sulle Tecniche ABA: questo tipo di intervento, riconosciuto valido dalla SIMPIA (Società Italiana Medici Psichiatra dell'Infanzia e dell'Adolescenza) ed inserito nelle Linee Guida Nazionali per l'Autismo, a tutt'oggi non è erogabile dal Sistema Sanitario Nazionale, pertanto le famiglie che oggi adottano ABA per i propri figli autistici, si rivolgono presso strutture private (italiane ed estere), con un enorme dispendio di forze fisiche ed economiche.

Breve descrizione del servizio se esistente

L'ass.ne di volontariato CUAMJ è sorta al fine di approfondire e conoscere l'Autismo dall'INTERNO ossia: aiutare le numerose famiglie con figli autistici offrendo consulenze gratuite circa le attuali conoscenze in campo Educativo riabilitativo, diagnostico e di Ricerca Scientifica avvalendosi di importanti Centri di Diagnosi e Cura nazionali ed internazionali. Collaborare con le Istituzioni scolastiche e sanitarie di tutto il territorio nazionale, al fine di promuovere Buone Prassi per una Completa presa in carico delle Famiglie con figli autistici

Organizzazione di corsi di alta formazione specifici per l'Autismo, di SELF/ELP (auto-mutuo-aiuto) .Progettualità del Durante Noi in funzione del Dopo di NOI!!!

Le ultime strategie d'intervento con le Tecniche ABA, secondo il Protocollo del prof. David Lubin di Miami (Florida) e introdotte in Italia dalla dott.ssa Claudia Lertz di Cagliari, hanno le finalità di concorrere ad un decremento dei comportamenti problematici, favorire la comunicazione sviluppare /consolidare autonomie socio-relazionali attraverso l'articolazione di percorsi individualizzati con rapporto 1/1.

.Motivazioni

Nonostante gli sforzi compiuti dalla comunità scientifica, la complessità clinica e genetica della malattia non ne ha ancora permesso la comprensione e la cura. Dal punto di vista clinico, l'espressione comportamentale dei geni che predispongono all'autismo può partire da modesti tratti di personalità, giungendo fino alla malattia vera e propria. Si delinea pertanto l'esistenza di un più ampio "disturbo dello spettro autistico", comprendendo il disturbo autistico vero e proprio (l'autismo "di Kanner") il disturbo disintegrativo dell'infanzia, i disturbi pervasivi dello sviluppo non altrimenti classificati e la Sindrome di Asperger. Gli studi condotti fin'ora hanno chiaramente dimostrato che le alterazioni cerebrali responsabili dell'autismo hanno origine in epoca parentale, probabilmente addirittura durante il primo trimestre di gravidanza. Inoltre molti bambini mostrano alterazioni della motricità fine, nonché anomalie biochimiche ed immunitarie, già dalla nascita.

Solo per il 10% circa dei pazienti con disturbi dello spettro autistico si riesce ad identificare e diagnosticare la causa della malattia con i mezzi diagnostici attualmente disponibili. Inoltre, non è praticamente possibile identificare con sicurezza alla nascita i neonati che tra il secondo e il terzo anno di vita si ammaleranno di autismo. Quindi, per il restante 90% dei pazienti, non esiste nessun test biochimico genetico, radiologico etc.. che permetta di porre la diagnosi di "autismo"; questa diagnosi continua ad essere posta solo in base all'osservazione di comportamenti del bambino. Naturalmente questo limite lascia aperte le porte ad errori e ritardi diagnostici, ed impedisce una diagnosi precoce che, avendo luogo prima dell'insorgenza di anomalie comportamentali, permetta di avviare programmi terapeutici preventivi, invece che meramente riabilitativi.

Le strategie educative con le Tecniche ABA proposte dall'ass. CUAMJ e dalla dott.ssa Lertz, sono state condivise con un gruppo di famiglie e con la Neuropsichiatria di Taranto, e dal 2007 si è proceduto ad organizzare i primi Corsi di Formazione specifici per la conoscenza e l'applicazione delle Tecniche ABA rivolti ad un vasto e variegato gruppo di persone interessate a conoscere le stesse (Genitori, terapisti ,educatori, medici, insegnanti, volontari). Durante il 2008 , si è proceduto a stipulare un Protocollo sperimentale con l'ass. CUAMJ e lo studio pedagogico della dott.ssa Lertz, per la presa in carico di 20 famiglie interessate ad iniziare il trattamento educativo ABA e parallelamente si è proceduto a specializzare i Tecnici Comportamentali, autorizzati ad applicare le stesse strategie ABA al domicilio della famiglia richiedente. Dopo la specializzazione dei Tecnici, la dott.ssa Lertz (avvalendosi delle sue collaboratrici) visita i bambini stendendo loro un programma "AD PERSONAM" , condiviso con la famiglia e con il Tecnico a loro affidato. ABA prevede 10/15 ore di interventi domiciliari.

Analisi preliminari ;

Puglia: Autismo in forte aumento a Taranto, colpa della diossina? "E' ora di indagare" Parla Savaltore Pignatelli della Asl Ta/1: "Sul territorio jonico sono 284 i bambini che hanno disturbi della comunicazione e della relazione riconducibili all'autismo. Secondo studi americani potrebbe esserci un legame con l'inquinamento". "Da una ricerca fatta proprio qui sul territorio jonico - dichiara il dottor Pignatelli - è emerso un elevato numero di bambini che sono affetti da disturbi della comunicazione, della relazione edell'irrequietezza A questo punto l'esperto della Asl fa riferimento ai dati emersi dalla ricerca. Negli ultimi 10 anni l'aumento di bimbi autistici è pari a circa il 50% rispetto agli anni precedenti. Negli ultimi 20 anni, da quando lavoro in questo settore, l'aumento è del 100%". Su una possibile correlazione fra i dati sull'autismo e la diossina, Pignatelli afferma: "Studi americani dicono che la diossina può essere responsabile di irrequietezza, disturbi di apprendimento, disturbi dello spettro autistico e quindi della relazione. Penso che sia arrivato il momento di pensare ad avviare studi e ricerche mirate anche sul nostro territorio". Secondo PeaceLink l'autismo potrebbe essere correlato con il mercurio, oltre che con la diossina. A Taranto le stime sull'incremento del mercurio nell'atmosfera e nell'acqua le ha fornite la stessa Ilva all'inventario nazionale delle emissioni e delle loro sorgenti "Nel 1948 è stato per la prima volta ipotizzato il ruolo dell'intossicazione da mercurio come causa dell'autismo. Si notò infatti lo sviluppo di una condizione multisintomatica, definita acrodinia, in una percentuale di bambini (1 su 500/1000) esposti cronicamente a dosi di mercurio imputate della degenerazione della corteccia cerebrale e del cervelletto". Da qui' nasce l'esigenza forte di connubio fra Ricerca Genetica e Sistemi Socio Educativi: ecco il percorso intapreso Per la Ricerca Genetica, a cura dell'IRSCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo (FG):

► Randomizzazione delle Famiglie con figli autistici Pugliesi e regioni limitrofe disposte a sottoporsi a prelievi sanguigni per le analisi del caso.

► Per il Servizio educativo- riabilitativo:
organizzazione dell'ass. CUAMJ e studio pedagogico della dott.ssa Claudia Lerz, di percorsi formativi e di specializzazione dei Tecnici Comportamentali (figure assenti nel Sistema Sanitario Nazionale) per la conoscenza e lo studio e l'applicazione delle Tecniche ABA del dott. David Lubin (Psicologo, Ph.D., BCBA, Co-fondatore del "Children's Center for Development & Behavior", Weston, Florida, USA) nell'ambito di un protocollo di intervento terapeutico precoce basato sulle tecniche ABA ed importate in Italia dalla dott.ssa Lerz. La dottoressa è pedagoga e sorella di un ragazzo autistico di 41 anni. Impegnata nel trattamento riabilitativo educativo - comportamentale dell'autismo e nello studio dello stesso, da quasi dieci anni è collaboratrice attiva del dott. David Lubin (Psicologo, Ph.D., nell'ambito di un protocollo di intervento terapeutico precoce basato sulle tecniche ABA.

Metodologia proposta.

Nello specifico, la metodologia ABA si svolge con appositi stages, tramite la presentazione di aspetti teorici ed esercitazioni pratiche, che riguarderanno sessioni finalizzate all'apprendimento e all'uso di strumenti diagnostici, riabilitativi e telematici. La fase di Supervisione sarà realizzata tramite incontri nei quali saranno discusse, analizzate e ricercate le strategie dei casi e delle problematiche presentate dagli operatori e dai familiari. La

supervisione sarà altresì realizzata attraverso l'osservazione diretta nei contesti ecologici dove svolgeranno le azioni formative. Inoltre saranno effettuate attività di monitoraggio dell'esperienza tramite valutazioni, analisi ed elaborazione di materiale in forma elettronica. La trasferibilità dei risultati sarà garantita attraverso la stesura di un apposito report, realizzato anche in copia informatica, in cui verranno descritti gli aspetti procedurali, metodologici e tecnologici dell'attività formativa svolta. I risultati conseguiti saranno inoltre diffusi nelle riviste scientifiche specializzate.

L'esperienza nel suo complesso verterà sui seguenti punti:

l'individuazione e formazione di operatori, individuazione degli strumenti, lezioni frontali, discussioni casi clinici, aspetti teorici e interventi, tecniche di simulazione, osservazione, programmazione e intervento in ambito educativo, esercitazioni pratiche, verifiche periodiche attività telematica, rilevamento dati dall'inizio alla fine dell'esperienza, elaborazioni statistiche, pubblicazioni.

Sequenza temporale delle attività che compongono il progetto

Trimestre Attività	Trim. 1	Trim. 2	Trim. 3	Trim. 4	Trim. 5	Trim. 6	Trim. 7	Trim. 8
Costituzione cooperativa	X							
Studio dello stato dell'arte e delle nuove tecnologie	X							
Progettazione		X	X					
Realizzazione strumenti informatici		X	X	X	X			
Formazione del personale coinvolto nelle azioni successive e della cooperativa			X	X	X	X		
Ricerca in campo medico			X	X	X	X	X	
Sperimentazione metodologie				X	X	X	X	
Verifica e risultati					X	X	X	X

Obiettivi e COSTRUZIONE E DESCRIZIONE DEL PROGETTO

Rispondere all'EMERGENZA AUTISMO offrendo alle Famiglie e alle Istituzioni preposte alla salvaguardia della Salute, interventi Scientificamente convalidati e contemplati nelle Linee Guida Nazionali per l'Autismo.

Il pilastro fondamentale per la creazione di UN SISTEMA CURANTE, si basa sulla capacità creativa e costitutiva dell' auspicata RETE di collaborazione (non di sostituzione) fra associazioni di categoria e le Istituzioni Pubbliche (ASL, scuole, Comune, Province Regioni, Ministeri).

Nella Regione Puglia si stimano circa 6.000 persone con disturbi dello spettro autistico e nella sola provincia di Taranto, il servizio di neuropsichiatria infantile e l'unità territoriale della riabilitazione seguono circa 280 pazienti. I partners del costituendo Consultorio per l'autismo di Taranto, hanno come obiettivo primario l'attivazione di uno sportello regionale e provinciale di documentazione e di consulenza sull'autismo e i disturbi generalizzati dello sviluppo per migliorare l'integrazione socio-sanitaria e scolastica di bambini e adulti che presentano tali disturbi. Attraverso il Consultorio si intende fornire un punto di riferimento che aiuti le famiglie, i giovani laureati (insegnanti, educatori, terapisti, psicologi e tutti gli operatori del settore) a conoscere più a fondo le problematiche e le eventuali risorse più innovative per cercare di risolverle. La metodologia adottata è:

1) La costituzione del gruppo primario di lavoro composto da alcuni formatori che hanno maturato una significativa esperienza di lavoro a contatto con persone autistiche, e i giovani laureati nelle varie qualifiche, quali: educatori, terapisti, medici, psicologi, biologi, logopedisti

2) Si sono individuati i referenti degli IRCCS di Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo per la ricerca Genetica Autismo, saranno impegnati nella formazione ai giovani discenti e, nella sperimentazione clinica, per gli utenti segnalati con diagnosi conclamata o subdola di disturbo rientrante nella sfera del disturbo dello spettro autistico. La ASL TA/1 e la scuola polo per l'H.C di "I.P.S. "Cabrini" di Taranto, contribuiranno ad effettuare uno screening dei potenziali utenti che potrebbero beneficiare della ricerca clinica diagnostica mirata ad identificare alcuni geni implicati nella eziopatologia dell'autismo. Contribuiranno anche ad attivare dei punti telematici di accesso per l'incubazione e per l'elaborazione dei dati clinici che afferiranno, sia dal campo formativo circa le nuove tecniche di riabilitazione che quelli relativi ai dati della sperimentazione clinica genetica. I dati ottenuti confluiranno in una BANCA DATI, una sorta di clinica virtuale i cui dati saranno accessibili direttamente dalle persone interessate al progetto, e sottoposti al più ristretto riserbo nel rispetto della privacy.

L'associazione CUAMJ con i giovani laureati formati ad hoc, sulle nuove metodologie educative e di clinica genetica, costituirà una cooperativa sociale di tipo B per iniziare ad operare direttamente con gli utenti del Consultorio.

Diffusione nel territorio:

costituzione di gruppi di lavoro operativi presso il Consultorio; organizzazione e realizzazione di percorsi formativi individuali sulle esigenze specifiche del territorio rivolti a Genitori insegnanti, educatori, volontari ecc.

Verifica e valutazioni dei risultati del progetto.

Soggetti coinvolti

L'Ass. CUAMJ, per la sperimentazione clinica dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza in anteprima ed in esclusiva sperimentale per il meridione d'Italia, ha proceduto alla divulgazione della stessa al fine di randomizzare una massiccia presenza di famiglie con figli autistici per avere diagnosi più pronte ed affidabili, per i neuropsichiatri infantili che potranno avere finalmente un supporto di laboratorio alla loro diagnosi clinica nell'ambito dell'autismo.

Per la parte Educativa, l'associazione ha accolto la richiesta di alcune famiglie intenzionate a procedere con il Trattamento ABA con la conseguenza che si è dovuto dar vita a specializzare

i Tecnici Comportamentali autorizzati ad esercitare presso il domicilio della famiglia richiedente il trattamento stesso.

Materiali predisposti:

Per la Randomizzazione delle famiglie afferenti alla Ricerca Genetica, si è proceduto a diffondere l'importante iniziativa attraverso tutti i canali mediatici radio televisivi, attraverso inviti personali alle Autorità competenti in materia Istituzionale Sanitari e Sociale. Nel mese di luglio 2008 si è quindi organizzato un seminario di presentazione della stessa, presso la sala Conferenze dell'Ospedale Civile di Taranto, a cura dei Genetisti dell'IRCCS, i quali hanno motivato la loro importante Ricerca (attraverso slides) e colloqui individuali con le famiglie ed operatori presenti. L'applicazione del test biochimico/genetico appena descritto permetterà di (a) corroborare diagnosi basate sull'osservazione del comportamento in casi nei quali si sospetta la presenza di un disturbo dello spettro autistico; (b) sostenere ed indirizzare la diagnosi in casi fortemente atipici dal punto di vista comportamentale, specie in presenza di Disturbo Pervasivo dello Sviluppo non Altrimenti Classificato; (c) Permettere una diagnosi precoce, forse possibile fin dalla nascita, e quindi l'avvio di programmi terapeutici e preventivi molto prima dei tre anni di vita; (d) potenzialmente fornire dei parametri che assistano nel follow-up dei pazienti. Vogliamo sottolineare che questa Ricerca permetterà di fornire questi servizi alle popolazioni meridionali italiane in anteprima non solo rispetto al resto di Italia, ma anche rispetto all'Europa, essendo questa scoperta estremamente recente. Dopo questa prima fase, si è proceduto ad effettuare i primi prelievi sanguigni alle famiglie che hanno aderito al progetto di Ricerca. Il tutto si è svolto grazie all'appoggio di un Medico di Taranto il quale ha offerto il proprio studio medico, la sua professionalità, il personale infermieristico siringhe e quant'altro.

Per il Trattamento educativo ABA, l'ass. CUAMJ ha ritenuto dare importanza e risonanza alla diffusione delle Tecniche stesse, incontrando le Famiglie e giovani laureati (indirizzo psico-socio pedagogico) interessati a conoscere e sperimentare il protocollo ABA. Si è proceduto quindi ad organizzare diversi Corsi di formazione e di Specializzazione con il supporto dell'Istituto "F.S. Cabrini-Scuola Polo per l'H.C di Taranto, diretto dal Prof. Angelo Carrieri, offrendo la disponibilità logistica, di segreteria e del personale scolastico al fine della buona riuscita dei Corsi stessi. A Novembre 2008, i primi 20 Tecnici Comportamentali hanno conseguito la specializzazione!

Fasi di realizzazione rispettivamente per la Ricerca Genetica e per la formazione ABA:

Obiettivi, risultati attesi e monitoraggio del progetto Sequenza temporale delle attività che compongono il progetto: ▼

Ricerca

Uso diagnostico dell'arilesterasi edeipolimorfism i genetici	Numero di campioni processati	di Ricezione e processamento di campioni di sangue da almeno 50 pazienti o più	Ricezione e processamento di campioni di sangue da almeno 100 pazienti o più	e Confronto dei risultati ottenuti rispetto ai parametrizzati di sensibilità e specificità già elaborati
--	-------------------------------	--	--	--

1)

Uso diagnostico del molecular caryotyping mediante array-SNP	Numero di campioni autistici analizzati relativi controlli normali e controlli positivi	Ricezione ed analisi di campioni di sangue da 40-50 pazienti	Caratterizzazione molecolare attraverso array-SNP di 100 o più pazienti insieme con i genitori, se necessario	1) Confronto dei risultati ottenuti sui pazienti e sui genitori rispetto ad alcuni soggetti dichiaratamente normali, precedentemente processati con la stessa tecnica. 2) Verranno utilizzati anche dei controlli positivi già in nostro possesso
--	---	--	---	--

ABA

Obiettivi	Indicatori di Risultato	Risultato atteso a metà progetto	Risultato atteso alla fine del progetto	Metodo di misura dei risultati
Formazione giovani	Test periodici	Svolgimento corsi. Conclusione dei corsi iniziali	Personale formato allo stato dell'arte	Test ed esami di fine corso
Ricerca in campo medico	Pubblicazioni si riviste specializzate	Individuazione indicatori	Individuazione delle patologie in esame e indicazione di terapie utilizzabili	Significatività delle pubblicazioni su riviste specializzate
Metodologie formative e buone prassi	Rapporti periodici durante la durata del progetto	Preparazione materiale didattico e documentazione	Pubblicazione delle metodologie per la formazione specifica e produzione di materiale didattico	Esame del materiale documentativo. divulgativo e didattico prodotto

Aspetti innovativi da segnalare

Lo screening di soggetti autistici analizzati mediante array-CGH ed in particolare GeneChip Human Mapping 500K array (risoluzione di 5,8 Kb). L'applicazione del molecular caryotyping appena descritto permetterà: a) di proporre e validare un protocollo diagnostico genetico da far seguire a pazienti con disturbi dello spettro autistico; quindi, essere un valido strumento diagnostico di supporto in quei casi in cui, sia il cariotipo che l'indagine per X-Fragile siano risultati entrambi negativi. Si tenga presente a tal proposito che, da ultimi dati della letteratura e da diverse evidenze cliniche, risulta che la genetica gioca un ruolo molto

importante nel determinismo della patologia autistica (circa il 90% delle cause sono da ricercare nella genetica); b) di proporre direttamente tale test in presenza di autismo accompagnato da dismorfismi o sintomi neurologici evidenti, in quanto in questi casi bisogna sospettare l'esistenza di riarrangiamenti cromosomici molto spesso criptici e non facilmente evidenziabili con le comuni tecniche citogenetiche. c) di favorire la conoscenza e la possibile identificazione di nuovi geni coinvolti nella malattia.; d) di offrire a pediatri e neuropsichiatri infantili uno strumento diagnostico in più per validare diagnosi basate sull'osservazione del comportamento nei casi in cui si sospetta la presenza di un disturbo dello spettro autistico.

RISULTATI E VALUTAZIONE

. Si tenga presente a tal proposito che, da ultimi dati della letteratura e da diverse evidenze cliniche, risulta che la genetica gioca un ruolo molto importante nel determinismo della patologia autistica (circa il 90% delle cause sono da ricercare nella genetica); b) di proporre direttamente tale test in presenza di autismo accompagnato da dismorfismi o sintomi neurologici evidenti, in quanto in questi casi bisogna sospettare l'esistenza di riarrangiamenti cromosomici molto spesso criptici e non facilmente evidenziabili con le comuni tecniche citogenetiche. c) di favorire la conoscenza e la possibile identificazione di nuovi geni coinvolti nella malattia.; d) di offrire a pediatri e neuropsichiatri infantili uno strumento diagnostico in più per validare diagnosi basate sull'osservazione del comportamento nei casi in cui si sospetta la presenza di un disturbo dello spettro autistico.

Criteri di valutazione

Per ciascun paziente si distinguono percorsi educativi differenziati a seconda della gravità della patologia stessa, in base ai risultati genetici e alle abilità residue o emergenti.

Strumenti e metodologie di valutazione

▲ VEDASI SOPRA: Sequenza temporale delle attività che compongono il progetto:

RISORSE

Costo complessivo del progetto

€ 100.000,00

Fonti di finanziamento

La Ricerca Genetica è parzialmente finanziata con un fondo residuo dello stesso IRCCS, ciò crea pertanto un rallentamento della stessa, a fronte di un centinaio di campioni da analizzare per dare risultati certi a breve tempo. Si stanno attivando canali di finanziamenti per assicurarsene il prosieguo. Per la parte formativa del Protocollo ABA, c'è stato l'autofinanziamento di tutti i partecipanti (famiglie e operatori pubblici e privati).

Risorse umane impegnate:

N. 68.

- professione

2 Ricercatori medici biologi, 3 pedagogiste, 2 psicologi, 1 coordinatore progettuale, 10 insegnanti, 20 Genitori, 20 educatori, 10 volontari associazione

formazione prevista

Settimanalmente con collegamenti On line con la dr.ssa Lerz e i Tecnici Comportamentali a domicilio dei pazienti da seguire.

Risorse tecnologiche:

Computers, video per Slides, mezzi mediatici radio televisivi. Strumenti altamente tecnologici ed innovativi per la ricerca Genetica; strumenti in solo possesso dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza.

CONSIDERAZIONI CONCLUSIVE

Risposte immediate rispetto alle Tecniche ABA in un'ottica di continuità e di validazione scientifica del modello proposto. Per la Genetica, risposte a medio tempo per la complessità del particolare tipo di esame.

La forte criticità del progetto è legata alla spesa economica che la famiglia affronta per avvalersi di un Tecnico Comportamentale al proprio domicilio. Come già riferito, il S.S. Nazionale, NON riconosce questo tipo di intervento (anche se contemplato come Metodo valido dalla SIMPIA) e NON si fa carico di provvedere ad aggiornare il proprio personale applicato nei centri territoriali della riabilitazione:

Comunicazione interna ed esterna

Incontri esponenziali con tutti i fautori principali del progetto di ricerca ed educativo; riunioni con l'équipe scientifica della stessa associazione e con i responsabili Istituzionali per la buona riuscita degli eventi; rapporti mediatici a mezzo stampa per la diffusione dei comunicati più significativi delle iniziative; redazione e pubblicazione degli abstract dei corsi di formazione sul web.

Successive implementazioni

In attesa dei primi risultati della Ricerca scientifica ad ACTA, ci si augura di ottenere ulteriori finanziamenti per procedere alla randomizzazione di famiglie con figli autistici, su tutto il territorio nazionale. Nello specifico dei percorsi formativi e applicazione delle Tecniche ABA, ci si augura che presto le ASL italiane attivino dei percorsi formativi specifici per l'apprendimento di Tecniche educative valide e scientificamente comprovate.