

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

ATS Insubria

**DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO
MONITORAGGIO NEL TERRITORIO DELL'ATS INSUBRIA
ANNI 2016 - 2022.**

**S.S. EPIDEMIOLOGIA REGISTRI SPECIALIZZATI E RETI DI PATOLOGIA
Dipartimento per la Programmazione Accreditemento, Acquisto delle
Prestazioni Sanitarie e Sociosanitarie**

A cura di:

Dott.ssa Maria L. Gambino

Dott.ssa Monica Lanzoni

SOMMARIO

INTRODUZIONE	3
Eziopatogenesi.....	3
Epidemiologia.....	4
Obiettivo	5
MATERIALI E METODI	5
RISULTATI	6
Analisi della prevalenza	6
Confronti territoriali	8
Analisi dell'incidenza	9
Confronti territoriali	12
CONCLUSIONI	13
Considerazioni	13
BIBLIOGRAFIA	15

INTRODUZIONE

I disturbi dello spettro autistico (dall'inglese *Autism Spectrum Disorders*, ASD/DSA) sono un insieme eterogeneo di disturbi del neurosviluppo caratterizzati da deficit persistente nella comunicazione e nell'interazione sociale in molteplici contesti e pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi (Ministero della Salute)^{1,2}. Le caratteristiche della sintomatologia clinica possono essere estremamente eterogenee sia in termini di complessità che di severità, e possono presentare un'espressione variabile nel tempo. Inoltre, le persone con disturbi nello spettro autistico molto frequentemente presentano diverse co-morbilità neurologiche, psichiatriche e mediche di cui è fondamentale tenere conto per l'organizzazione degli interventi^{2,3}.

I "disturbi dello spettro autistico" comprendono la sindrome di Asperger, l'autismo, l'autismo atipico, e il disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato e riguardano la sfera sociale (compromissione delle competenze sociali), comunicativa (compromissioni qualitative del linguaggio), emotiva e comportamentale (comportamenti ritualisti e ripetitivi). Questi aspetti possono accompagnarsi anche a ritardo mentale, di vario grado. Nello specifico, l'autismo è una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo neuropsichico biologicamente determinato, con esordio di norma nei primi tre anni di vita.

Eziopatogenesi

Negli ultimi anni si è assistito a un notevole aumento della prevalenza della patologia, solo in parte imputabile ad una maggiore consapevolezza della malattia e al miglioramento delle pratiche di diagnosi. Nonostante l'impennata dei casi di ASD registrati negli ultimi anni, non è ancora chiaro quali siano le cause, sebbene i ricercatori siano ormai concordi nel ritenere che vi siano delle concause che prevedono un coinvolgimento genetico, ambientale nonché infezioni contratte dalla donna durante la gravidanza o quantomeno la condizione immunologica materno-fetale.

Uno studio condotto presso l'Hospital for Sick Children (SickKids) di Toronto, presentava una lista di circa 100 geni connessi all'insorgenza della malattia⁴, ed è più recente la notizia della scoperta, da parte di ricercatori italiani, del meccanismo con cui le mutazioni in un gene (RAB39B), correlato all'autismo, possono compromettere la comunicazione tra i neuroni⁴. È noto che, se un gemello omozigote soffre di ASD in 9 casi su 10 capiterà lo stesso all'altro, ed in generale se un bambino ha diagnosi di ASD suo fratello ha il 35% di rischio in più rispetto alla media di incorrere nella malattia. Inoltre, circa il 10% dei bambini che soffre di autismo ha anche altre condizioni genetiche, come Sindrome dell'X fragile o di Down, ma ci sono anche casi di autismo in cui non è possibile risalire a una storia familiare della malattia⁵.

Epidemiologia

Un recente studio del Centers for Disease Control and Prevention⁶, l'ultimo in una serie di aggiornamenti periodici che offre le stime ufficiali per il 2020, riporta un nuovo aumento del numero di bambini americani con una diagnosi di autismo. Nel 2000 si stimava che circa 1 bambino americano ogni 150 avesse una diagnosi di autismo; nel 2016 la prevalenza era salita a 1 bambino su 54, nel 2018 1 su 44 e per finire nel 2020, stando al nuovo rapporto del CDC, siamo arrivati a 1 su 36. L'incidenza delle diagnosi è maggiore nei nati di sesso maschile (4% nei bambini e 1% nelle bambine) ed inferiore, per la prima volta, nei bambini con genitori di discendenza europea rispetto a tutte le altre etnie presenti nel campione analizzato. I numeri americani sono ormai molto superiori a quelli riscontrati nel resto del mondo, nonostante il numero di persone con autismo sia comunque in aumento un po' ovunque: in Europa, ad esempio, si stima una prevalenza pari a un bambino su 160 in Danimarca e Svezia, 1 su 86 nel Regno Unito².

In Italia, si stima che 1 bambino su 77 (età 7-9 anni) presenti un disturbo dello spettro autistico; questa stima nazionale è stata effettuata nell'ambito del "Progetto Osservatorio per il monitoraggio dei disturbi dello spettro autistico" co-coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità e dal Ministero della Salute². Nel progetto, finanziato dal Ministero della Salute - Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria la stima di prevalenza è stata effettuata attraverso un protocollo di screening condiviso con il progetto europeo 'Autism Spectrum Disorders in the European Union' (ASDEU) finanziato dalla DG Santè della Commissione Europea⁶.

Va ricordato che per comprendere la diversità delle stime di prevalenza è necessario considerare anche la variabilità geografica e le differenze metodologiche degli studi da cui tali stime originano.

In ATS Insubria, tenendo conto delle stime presenti in letteratura e assumendo un valore di prevalenza su tutte le età pari all'1% si possono stimare, per una popolazione residente al 1° gennaio 2022 di circa 1.455,800, almeno 14.558 persone, territorialmente divise: ASST Sette Laghi 4.412, Valle Olona 4.365 e Lariana 5.781, e quindi altrettanto famiglie, interessate direttamente all'autismo.

Considerando i 9.859 nuovi nati nel 2022 in ATS Insubria, applicando la stima di prevalenza italiana ci si attende quindi che circa 128 bambini presenteranno un Disturbo dello Spettro Autistico.

Obiettivo

Il presente report si prefigge di avviare una sorveglianza sull'andamento delle patologie dello spettro autistico nel territorio di ATS Insubria, attraverso l'integrazione delle fonti informative (data linkage) presenti in ATS.

Sono state fornite stime di prevalenza puntuale (casi diagnosticati in diversi tempi) al 31/12/2022 e stima sull'individuazione di nuovi casi (incidenza) nel corso del 2022.

MATERIALI E METODI

Le fonti dei dati utilizzate per la stima della prevalenza e dell'incidenza di ASD tra i residenti del territorio dell'ATS Insubria, sono quelle provenienti dalle strutture sanitarie e sociosanitarie, insieme al dato delle esenzioni per patologia e a quello dei benefici, quali quelli previsti dalla misura B1, volti a garantire la permanenza a domicilio e nel proprio contesto di vita delle persone con disabilità gravissima, tra cui ASD. In tabella 1, sono esplicitati tali fonti ed i criteri utilizzati per l'identificazione dei soggetti con ASD insieme alla numerosità per singola fonte. L'analisi è stata effettuata considerando l'arco temporale 2016-2022 in quanto ATS Insubria è stata istituita nel 2016 fondendo le precedenti ASL di Como e Varese i cui singoli dati sono di difficile accesso.

Tabella 1- Fonti dati per l'individuazione dei casi di ASD
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia

BANCHE DATI	CRITERI UTILIZZATI	PERIODO	NUMEROSITA' SOGETTI IDENTIFICATI CON DSA
Neuropsichiatria Infantile	Diagnosi 299*	2016-2022	2.103
Ricoveri ospedalieri (SDO)	Tutte le diagnosi 299* (principali e secondarie)	2016-2022	610
Ambulatori Specialistici Sanitari (Flusso 28SAN)	Diagnosi 299*	2016-2022	174
Ambulatori Specialistici Socio-sanitari (Flusso RIAFAM)	Condizione patologia 299*	2016-2022	546
Strutture Territoriali per Disabili (Flusso SIDI)	Evento indice e/o altre diagnosi 299*	2016-2022	231
Benefici Gravissima Disabilità (Flusso B1)	Disabilità gravissima = '07'	2016-2022	108
Strutture Territoriali Psichiatria, a contratto (Flusso 46SAN)	Diagnosi F84* (esclusa Sindrome di Rett F.84.2)	2016-2022	15
Reperto di Riabilitazione Socio-Sanitaria (Flusso SDO_FAM)	Tutte le diagnosi 299* (principali e secondarie)	2016-2022	6
Strutture Territoriali Psichiatria, non a contratto (43SAN NPI)	Diagnosi F84* (esclusa Sindrome di Rett F.84.2)	2016-2022	1
Totale		2016-2022	3.794

I soggetti sono stati classificati come affetti da ASD considerando i seguenti criteri:

1. la data di prima diagnosi presente in un qualsiasi flusso di cui alla tabella 1;
2. lo stato in vita del soggetto in base al Registro delle cause di morte e all'Anagrafe Regionale degli Assistiti;
3. il ricorso ai diversi servizi sanitari e sociosanitari.

RISULTATI

Analisi della prevalenza

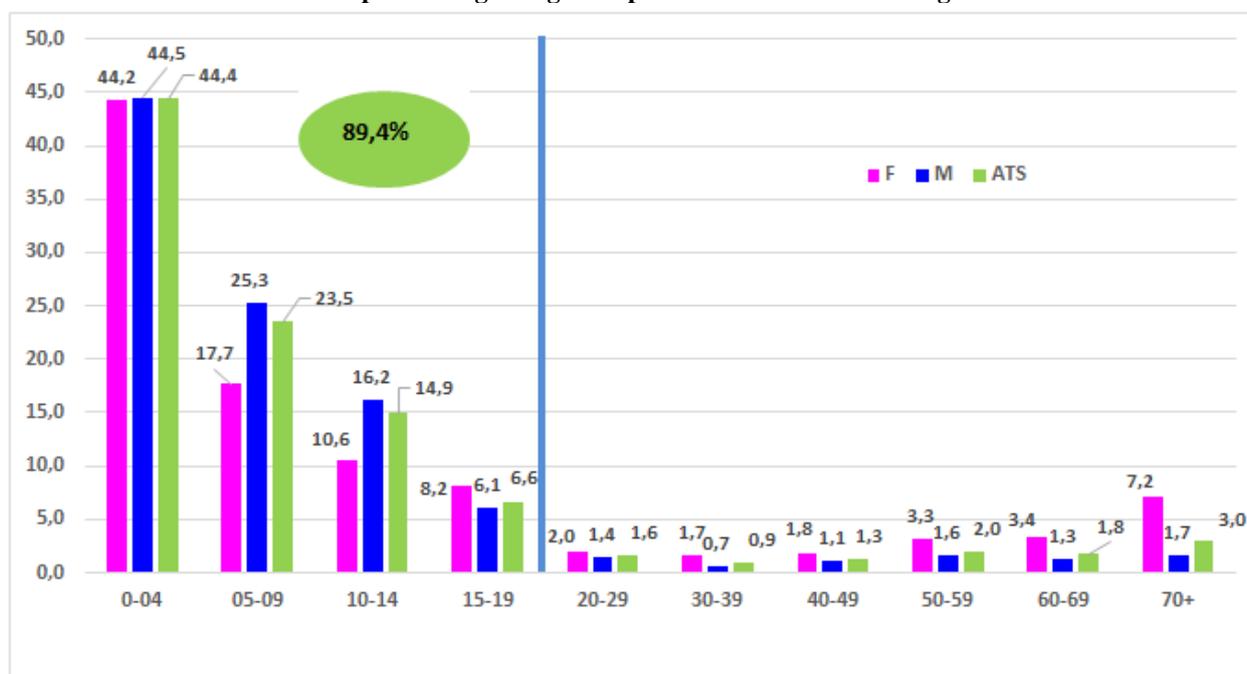
Nel periodo 2016 – 2022 sono stati individuati complessivamente 3.794 residenti affetti da ASD, con almeno un accesso nella rete dei servizi sanitari e/o sociosanitari: per il 76,6% maschi con un'età media di 9,8 anni, ed il 23,4% femmine con età media più elevata (tabella 2).

Tabella 2 - Prevalenza di ASD, per genere ed età, in ATS Insubria
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia

Genere	N°	%	Età Media	Percentili della distribuzione per età			
				5°	25°	Mediana	75°
Maschi	2.905	76,6	9,8	2,0	3,0	5,0	11,0
Femmine	889	23,4	16,4	5,0	3,0	5,0	15,0
Totale	3.794		11,4	5,0	3,0	5,0	12,0

La distribuzione entro fascia di età (figura 1), indica che l'89,4% dei pazienti con ASD in cura nel periodo di analisi, ha un'età inferiore ai 20 anni (N=3.393).

Figura 1 – Distribuzione % entro fascia di età e genere del numero degli assistiti con ASD in ATS Insubria. Anni 2016 - 2022
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia



Nella tabella successiva si riporta la numerosità e la prevalenza per 1.000 residenti delle patologie ASD per genere e fasce di età: come si può osservare i tassi grezzi più elevati, in entrambi i sessi, si

riscontrano nelle prime tre fasce, con maggior rilevanza nei maschi. La prevalenza nella classe di età 0-19 anni è pari a 13,2 x 1.000.

Il calo drastico di casi con età >19 anni riscontrati nelle nostre fonti, che coprono un numero limitato di anni, probabilmente è dovuto al fatto che questi pazienti in età giovanile sono seguiti dalla Neuropsichiatria Infantile, mentre sembrerebbe perdersi la successiva presa in carico.

Tabella 3 - Numerosità e prevalenza per 1.000 residenti di autismo, per genere e classi di età, in ATS Insubria nel 2022 e rapporto maschi vs femmine.
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia

Classe di età	Numerosità casi			Tasso di prevalenza x 1.000			Rapporto M vs F
	M	F	Totale	M	F	Totale	
0-04	1.292	393	1.685	48,2	15,1	31,9	3,3
05-09	734	157	891	22,3	5,0	13,9	4,7
10-14	472	94	566	12,8	2,7	8,0	5,0
15-19	178	73	251	5,0	2,2	3,6	2,4
20-29	42	18	60	0,6	0,3	0,4	2,3
30-39	20	15	35	0,2	0,2	0,2	1,3
40-49	33	16	49	0,3	0,2	0,2	2,1
50-59	47	29	76	0,4	0,2	0,3	1,6
60-69	37	30	67	0,4	0,3	0,4	1,2
70+	50	64	114	0,4	0,4	0,4	0,8
Totale	2.905	889	3.794	4,1	1,2	2,6	3,3

La prevalenza tra gli stranieri risulta più elevata nei bambini fino ai 9 anni, simile tra italiani e stranieri nei bambini di età compresa tra i 10 e i 19 anni (tabella 4)

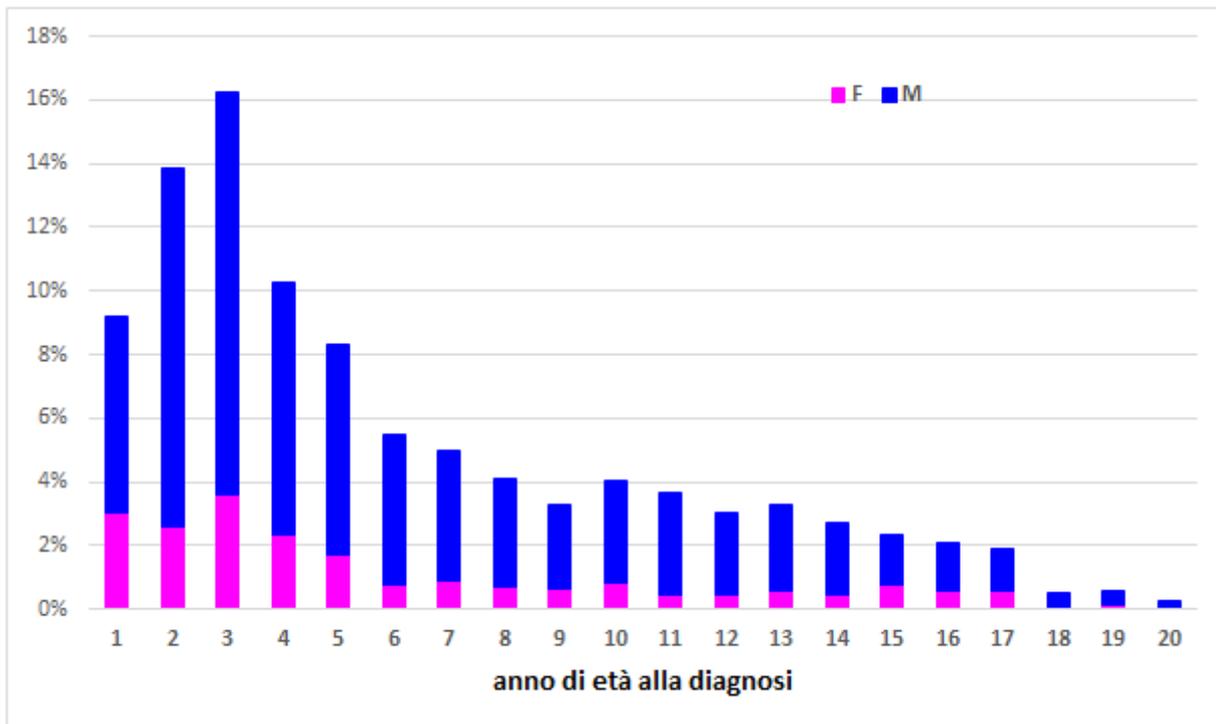
Tabella 4 - Numerosità e prevalenza di soggetti con ASD, per classi di età e cittadinanza italiana/straniera in ATS Insubria nel 2022.
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia

Classe di età	Numerosità casi			Tasso di prevalenza x 1.000	
	Italiani	Stranieri	Totale	Italiani	Stranieri
0-04	1.340	314	1.654	29,2	45,6
05-09	707	168	875	12,5	21,6
10-14	504	50	554	7,9	6,9
15-19	220	28	248	3,5	4,7
20-29	56	3	59	0,4	0,2
30-39	25	8	33	0,2	0,3
40-49	42	6	48	0,2	0,3
50-59	68	9	77	0,3	0,6
60-69	60	4	64	0,3	0,5
70+	108	2	110	0,4	0,5
Totale	3.130	592	3.722	2,3	4,9

*In 72 casi non era riportata la cittadinanza

Nella figura successiva si riporta la distribuzione per genere ed anno di età alla diagnosi.

Figura 2 – Distribuzione % di soggetti con ASD, per genere ed anno di età alla diagnosi, in ATS Insubria nel 2022
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia



Come si può osservare i soggetti prevalenti sono stati diagnosticati nella maggior parte dei casi tra il secondo ed il terzo anno di vita, mentre dal quarto anno il numero di diagnosi tende a decrescere velocemente.

Confronti territoriali

Considerando le tre ASST in cui è suddiviso il territorio dell'ATS Insubria si riscontrano alcune differenze territoriali nelle prevalenze dell'ASD (tabella 5). Il tasso più elevato, rispetto al valore aziendale, lo si riscontra nell'ASST Lariana, mentre nelle ASST Sette Laghi e Valle Olona si riscontrano valori inferiori.

**Tabella 5 – Tassi di prevalenza grezzi di ASD (x 1.000 ab.)
nelle tre ASST dell'ATS Insubria
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia**

ASST	N° Casi	Tasso grezzo	Differenza assoluta rispetto alla media di ATS
ASST DEI SETTE LAGHI	1.088	2,47	-0,14
ASST DELLA VALLE OLONA	1.067	2,45	-0,16
ASST LARIANA	1.639	2,84	0,23
Totale	3.794	2,61	

Analisi dell'incidenza

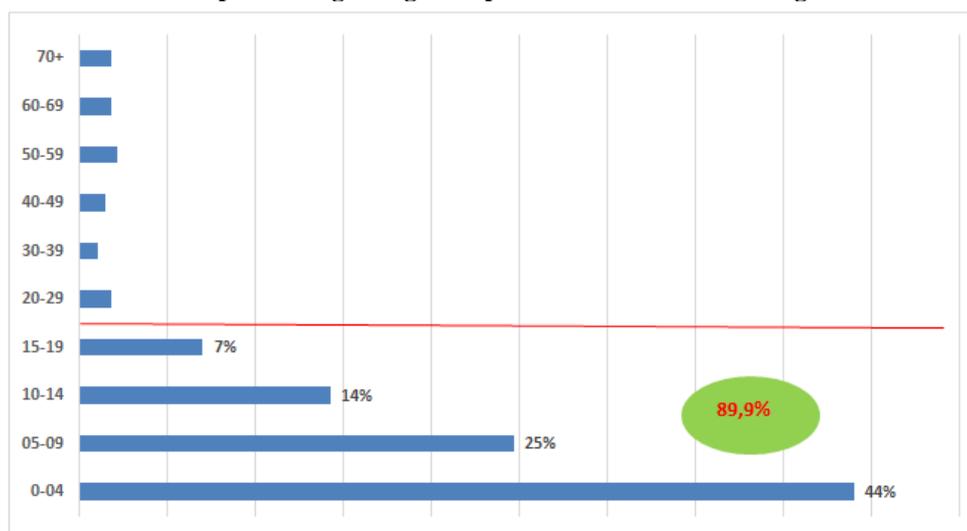
Considerando la data di prima diagnosi, si può valutare la capacità del sistema nell'individuare i nuovi casi per lo specifico anno di presa in carico (incidenza); i risultati di questa analisi non possono però tener conto della possibilità di una diagnosi e presa in carico da parte di strutture private non accreditate, e un successivo ingresso nella rete dei servizi sanitari dopo qualche anno dalla prima diagnosi.

Considerato che le nostre fonti correnti non ci permettono di discriminare i casi incidenti dai prevalenti nel 2016, l'analisi è condotta sul quinquennio 2017-2022.

Dal 2017 al 2022 sono stati individuati 2.766 nuovi casi di ASD, 2.122 maschi (76,7%) e 644 femmine (23,3%), con un rapporto maschi/femmine pari a 3,3.

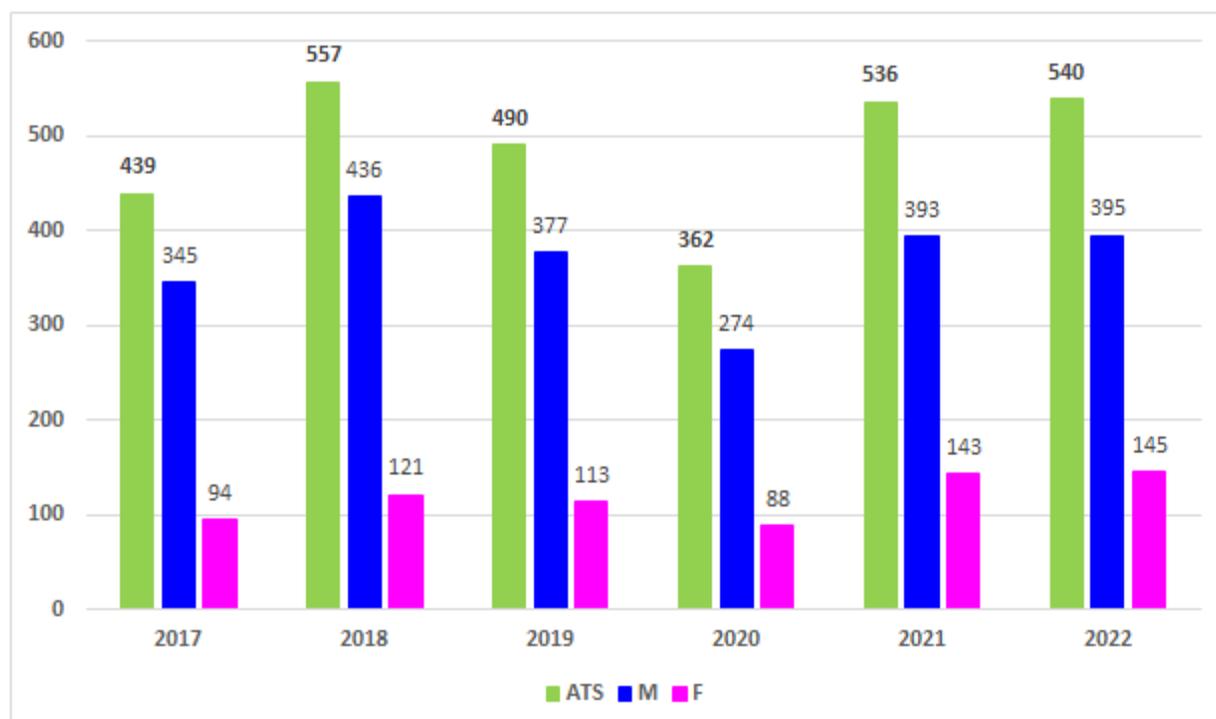
Circa il 44% dei casi incidenti nei 6 anni (1.217) ha un'età inferiore a 5 anni ed il 25% (682) ha un'età compresa tra i 5 e i 9 anni, l'89,9% dei casi incidenti (2.488) ha un'età inferiore a 20 anni (figura 4).

Figura 4 – Distribuzione % entro fascia di età dei nuovi casi di ASD in ATS Insubria diagnosticati negli anni 2017-2022.
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia



Il numero di nuovi casi diagnosticati è simile negli anni di osservazione, pari a circa 500 casi incidenti all'anno, con l'eccezione del 2020 in cui si rilevano poco più di 300 "nuovi casi", verosimilmente per il calo di accesso ai servizi dovuto alla pandemia di COVID-19 (figura 5).

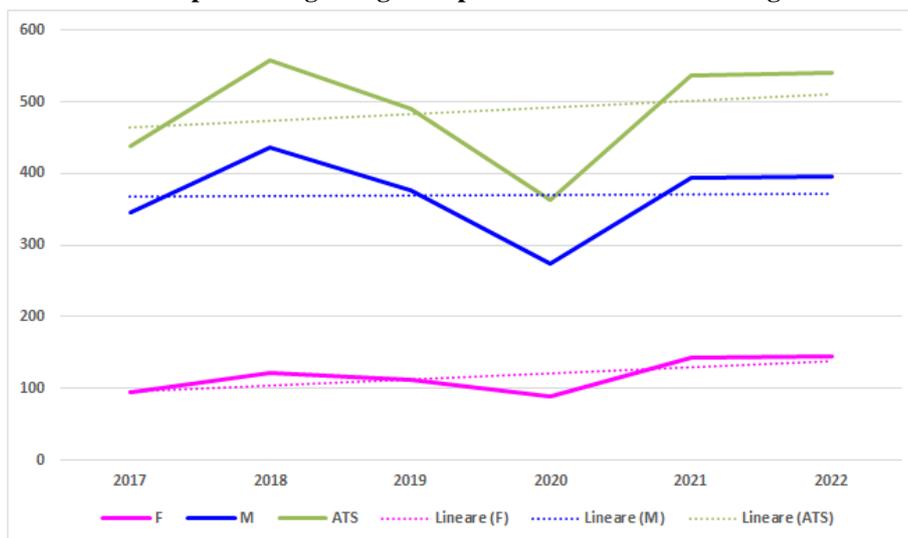
Figura 5 – Numero di nuovi casi incidenti di ASD per anno e genere in ATS Insubria. Anni 2017-2022.
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia



Come si evidenzia nella figura 6, i casi incidenti tra 2017 e 2022 presentano un netto incremento nel 2018, subiscono un calo nel 2019 seguito da uno ancora più netto nel 2020, per poi evidenziare una tendenza all'aumento dal 2021.

Figura 6 – Numerosità nuovi casi di ASD per genere ed anno di diagnosi in ATS Insubria. Anni 2017-2022.

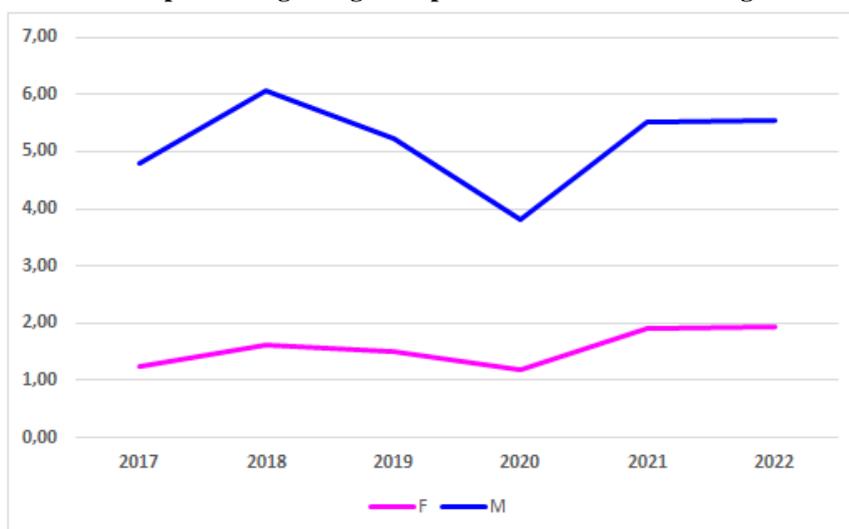
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia



Il tasso grezzo dei nuovi casi diagnosticati nel 2017 sulla popolazione generale (figura 7) è pari a 2,98 per 10.000 abitanti (rispettivamente M vs F: 4,80 e 1,25 x 10.000 abitanti), scende a 2,47 x 10.000 nel 2020, per poi risalire nel 2021 allo stesso valore pre-pandemico (rispettivamente M vs F: 5,51 e 1,92 x 10.000 abitanti).

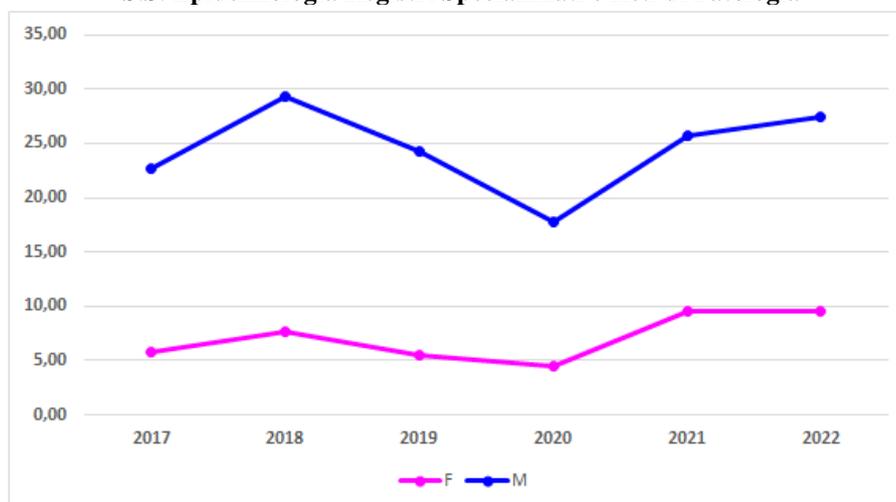
Figura 7 – Tasso d'incidenza grezzo (x 10.000 ab. sulla popolazione generale) di ASD, per genere ed anno di diagnosi, in ATS Insubria. Anni 2017-2022.

S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia



L'aumento è ancora più evidente nella popolazione 0-19 anni che nel 2022 ha evidenziato un tasso grezzo di ATS pari a 18,75 x 10.000 abitanti, rispettivamente di 27,45 nei maschi e 9,27 nelle femmine (figura 8).

Figura 8 – Tasso d'incidenza grezzo (x10.000 ab. sulla fascia 0-19 anni) di ASD, per genere ed anno di diagnosi, in ATS Insubria. Anni 2017-2022.
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia



Confronti territoriali

Considerando il numero dei casi ASD diagnosticati nel 2022 rispetto alla residenza nelle tre ASST (tabella 6), si osserva un tasso maggiore nell'ASST Lariana, e minore nell'ASST Sette Laghi.

Tabella 6 – Casi di ASD per ASST (periodo 2016-2022) e stima dell'incidenza ogni 10.000 abitanti nel 2022 in ATS Insubria
S.S. Epidemiologia Registri Specializzati e Reti di Patologia

ASST	N° residenti con Autismo 2016-2022	Di cui nel 2022	Incidenza 2022 x 10.000
ASST DEI SETTE LAGHI	1.088	150	3,40
ASST DELLA VALLE OLONA	1.067	152	3,48
ASST LARIANA	1.639	221	3,82
Totale	3.794	523	3,59

CONCLUSIONI

In ATS Insubria:

- ✓ il numero di soggetti con patologie dello spettro Autistico con almeno un accesso nella rete dei servizi sanitari e/o sociosanitari, dal 2016 al 2022, è stato pari a 3.794;
- ✓ l'età media nei maschi e nelle femmine è rispettivamente pari a 9,8 e 16,4 anni;
- ✓ l'89,4% dei pazienti affetti da problemi di ASD ha un'età inferiore a 20 anni;
- ✓ il tasso di prevalenza totale è pari a 2,6 x 1.000 abitanti: 4,1 per i maschi e 1,2 x 1.000 per le femmine, con un rapporto M/F di 3,3:1;
- ✓ il tasso di prevalenze è maggiore negli stranieri e nelle fasce sotto i 15 anni;
- ✓ la distribuzione territoriale vede maggiormente coinvolta l'ASST Lariana rispetto al valore aziendale: 2,84 x 1.000 abitanti vs 2,61 x 1.000 abitanti;
- ✓ il numero di nuovi casi tende ad aumentare e mediamente si osservano circa 500 nuovi casi all'anno;
- ✓ dal 2017 al 2022, sono stati identificati 2.766 nuovi casi incidenti: 76,7% maschi e 23,3% femmine;
- ✓ il 44% ha un'età inferiore a 5 anni, il 25 % ha un'età tra i 5 e 9 anni, mentre circa il 90% ha un'età inferiore a 20 anni;
- ✓ i casi incidenti presentano un picco nel 2018, scendono nel corso del 2019 e 2020, per poi risalire dal 2021;
- ✓ il tasso d'incidenza grezzo calcolato sulla popolazione generale è pari a 3,59 x 10.000 abitanti, mentre quello sulla popolazione 0-19 anni è pari a 18,48 per 10.000 abitanti.

Considerazioni

Questa prima valutazione ci ha permesso di fare una stima del fenomeno dello spettro Autistico sul territorio di ATS Insubria, grazie alle informazioni che le Strutture inviano periodicamente alle ATS di competenza per la rendicontazione delle prestazioni erogate. Il ritorno informativo comprende tutte le prestazioni erogate indipendentemente dalla residenza dei soggetti assistiti (produzione).

Alle ATS manca il ritorno delle prestazioni fruite dai propri residenti al di fuori del proprio territorio, per cui sarebbe auspicabile attivare, a livello regionale, un flusso di mobilità sanitaria per le ATS, al fine di permettere la valutazione complessiva in riferimento ai propri assistiti.

Va inoltre ricordata la possibilità di una diagnosi e presa in carico presso Strutture Private non Accreditate, ed il successivo passaggio dei pazienti nella rete dei servizi anche dopo qualche anno

della prima diagnosi, con relativa “miss classificazione” dell’anno d’incidenza sulla base del dato amministrativo.

Infine, il calo drastico riscontrato nelle nostre fonti per i casi con età >19 anni suggerisce che questi pazienti, seguiti dalla Neuropsichiatria Infantile in età giovanile, non abbiano una successiva presa in carico.

BIBLIOGRAFIA

- 1) American Psychiatric Association (2013). The diagnostic and statistical manual mental disorders: DSM-5 (5th ed.). Arlington, VA: Author
- 2) <https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioContenutiSaluteMentale.jsp?lingua=italiano&id=5613&area=salute%20mentale&menu=vuoto>
- 3) Cawthorpe, D. (2017). The permanent Journal, 21; Christensen, D. L., Baio, J., Van Naarden Braun, K., Bilder, D., Charles J., Constantino, J. N., ... Centers for Disease Control and Prevention (2016). Morbidity and Mortality Weekly Report. Surveillance Summaries (Washington, D.C.:2002), 65(3), 1-23; Matson, J.L., & Cervantes, P.E. (2014). Reserch in developmental Disabilities, 35(5), 952-962; Muskens, J. B., Velders, F. P., & Staal, W. G. (2017). European Child & Adolescent Psychiatry; Poon, K. K., & Sidhu, D. J. K. (2017). Current Opinion in Psychiatry, 30(2), 77-84
- 4) <https://www.dire.it/newsletter/salute/anno/2014/giugno/04/?news=05>
- 5) <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/sindrome-dellx-fragile/3421-sindrome-dellx-fragile-uno-studio-ne-svela-la-stretta-correlazione-con-lautismo>
- 6) <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/data.html>