



Il Disturbo dello Spettro Autistico (ASD)

Introduzione

(Estratto da Piano Operativo Regionale Autismo. Regione Lombardia. Assessorato Welfare. Direzione Generale Welfare. Struttura Salute Mentale, Dipendenze, Disabilità e Sanità Penitenziaria. Milano, ottobre 2021)

Il termine 'disturbo dello spettro autistico' identifica un gruppo di disordini del neuro sviluppo, a verosimile genesi multifattoriale, che presentano le seguenti caratteristiche:

- vengono generalmente riconosciuti entro i primi tre anni di età e tendono a perdurare lungo tutto il ciclo di vita;
- influenzano particolarmente comunicazione e interazione sociale della persona (compromissione, ritardo o atipicità dello sviluppo delle competenze sociali e della comunicazione verbale e non verbale);
- compromettono il comportamento e gli interessi, che possono essere ristretti, ripetitivi, stereotipati;
- inducono una particolare sensibilità agli stimoli sensoriali.

L'utilizzo del termine "spettro" indica una estrema eterogeneità delle presentazioni cliniche: da quadri molto evidenti e particolarmente impegnativi, a situazioni difficilmente riconoscibili perché si confondono con condizioni comunque presenti nella popolazione. Per questo motivo, non tutte le persone con disturbo dello spettro necessitano di una presa in carico da parte dei servizi di salute mentale e/o di quelli per la disabilità.

Una percentuale elevata della popolazione con disturbo dello spettro autistico presenta anche una condizione di disabilità intellettiva e/o riduzione o assenza di linguaggio verbale.

Numerose condizioni cliniche, mediche e neurologiche, possono essere associate all'autismo, tra queste: manifestazioni neurologiche (epilessia), anomalie genetiche, problemi internistici e immunologici.

Allo stato attuale delle conoscenze è tuttavia impossibile individuare con precisione la causa di tali condizioni.

L'evoluzione e la prognosi di un disturbo dello spettro autistico, in termini di sviluppo di autonomie personali e sociali e, in genere di qualità della vita, sono fortemente condizionate da:

- caratteristiche del soggetto (ad esempio, dal grado di compromissione del funzionamento cognitivo ed in particolare dal livello di sviluppo della comunicazione e del linguaggio, dalla compresenza di altri disturbi del neuro-sviluppo o emozionali associati);
- interventi abilitativi che il soggetto riceve in termini di precocità, appropriatezza, continuità e coerenza;
- attenzione che il contesto di vita della persona riceve (famiglia, scuola, assistenza sanitaria, lavoro, relazioni sociali, ecc.).

L'epidemiologia degli ASD è tuttora caratterizzata da incertezza ed ampia variabilità delle stime. Ciò non consente di confrontare in misura realmente affidabile neppure la prevalenza nelle diverse realtà, sia a livello internazionale, sia a livello nazionale.

Il rilevante incremento della prevalenza, registrata nella maggior parte dei sistemi sanitari negli scorsi anni, è plausibilmente stato determinato dall'evidente sottostima di tali diagnosi nei periodi precedenti.

Stimare la prevalenza del disturbo dello spettro autistico (ASD), la sua evoluzione e i risultati degli interventi nella popolazione presenta molte complessità; tra queste, le principali risultano l'eterogeneità delle presentazioni cliniche; la continua evoluzione che i criteri diagnostici hanno subito nel tempo; la condizione lifetime di questi disturbi; la mancanza di indicatori di outcome.

Obiettivi del presente studio

Obiettivo del presente studio è di stimare la prevalenza dell'autismo nella popolazione totale residente nel territorio di ATS della Montagna, relativamente al 2022.

La stima della prevalenza permetterà di disporre di uno strumento per la pianificazione sanitaria, una migliore organizzazione dei servizi, la valutazione e l'ottimizzazione degli interventi sociosanitari.

Materiali e metodi

La stima della prevalenza del disturbo dello spettro autistico è stata effettuata mediante l'applicazione del protocollo fornito da gruppo di lavoro regionale "EPI ASD", coordinato da ATS Bergamo.

Il protocollo, condiviso e validato nell'ambito del gruppo di lavoro regionale, rappresenta un modello di data linkage trasversale, che utilizza i database amministrativi delle ATS, per calcolare la prevalenza del disturbo oggetto della ricerca.

L'allegato 1 al presente documento, fornito dal gruppo di lavoro, dettaglia il procedimento di record linkage effettuato.

Risultati

La tabella 1 seguente riporta i dati di prevalenza relativi al disturbo dello spettro autistico per l'anno 2022 in ATS della Montagna.

La prevalenza è risultata pari a 9,1 per 10.000 nel totale della popolazione, rispettivamente pari a 3,7 per 10.000 nelle femmine e pari a 14,8 per 10.000 nei maschi.

Sesso	N.	%	Prevalenza per 10.000
Femmine	55	20,3	3,7
Maschi	216	79,7	14,8
M + F	271	100,0	9,1

Tabella 1

La tabella 2 contiene i dati relativi all'età media della popolazione affetta da ASD.

L'età media della popolazione affetta da ASD nell'anno 2022 è risultata pari a 14,7 anni nella popolazione totale (13,5 anni nei maschi e 19,7 anni nelle femmine).

Sesso	N.	%	Media
Femmine	55	20,3	19,7
Maschi	216	79,7	13,5
M + F	271	100,0	14,7

Tabella 2

La tabella 3 seguente riporta la distribuzione della prevalenza per classi di età quinquennali, sia in termini numerici che in termini di frequenza rispetto al totale della popolazione.

La classe di età con maggiori casi di ASD è la classe 5-9 anni.

Classi di età	Numerosità dei casi			% dei casi		
	F	M	TOT	F	M	TOT
0-4	7	22	29	12,7	10,2	10,7
5-9	13	81	94	23,6	37,5	34,7
10-14	11	45	56	20,0	20,8	20,7
15-19	4	33	37	7,3	15,3	13,7
20-29	8	18	26	14,5	8,3	9,6
30-39	1	8	9	1,8	3,7	3,3
40-49	7	3	10	12,7	1,4	3,7
50-59	2	5	7	3,6	2,3	2,6
60-69	2	1	3	3,6	0,5	1,1
70+	0	0	0	0,0	0,0	0,0
Tutte le età	55	216	271	100,0	100,0	100,0

Tabella 3

La tabella 4 successiva riporta i dati di prevalenza per 10.000 nelle singole classi di età quinquennali.

La classe di età a maggiore prevalenza è nuovamente la classe 5-9 anni.

La diminuzione dei casi prevalenti all'aumentare dell'età può essere indice di diagnosi meno esaustive in passato.

Classi di età	Tasso di prevalenza per 10.000 abitanti		
	F	M	TOT
0-4	14,0	42,0	28,3
5-9	21,8	124,7	75,4
10-14	16,6	63,6	40,9
15-19	5,7	45,5	26,0
20-29	5,6	11,8	8,8
30-39	0,7	5,0	2,9
40-49	3,6	1,5	2,5
50-59	0,8	2,0	1,4
60-69	1,0	0,5	0,7
70+	0,0	0,0	0,0
Tutte le età	3,7	14,8	9,1

Tabella 4

Infine, la tabella 5 successiva analizza il rapporto M/F, che risulta pari a 3,9 nel totale della popolazione.

La tabella riporta il rapporto anche per classi di età quinquennali.

Classi di età	Rapporto M/F
0-4	3,1
5-9	6,2
10-14	4,1
15-19	8,3
20-29	2,3
30-39	8,0
40-49	0,4
50-59	2,5
60-69	0,5
70+	0,0
Tutte le età	3,9

Tabella 5

Il grafico in figura 1 riporta la distribuzione dei casi prevalenti per anno di età, divisi per sesso.

È evidente la maggiore casistica maschile rispetto a quella femminile e un aumento dei casi nelle fasce di età più giovani.

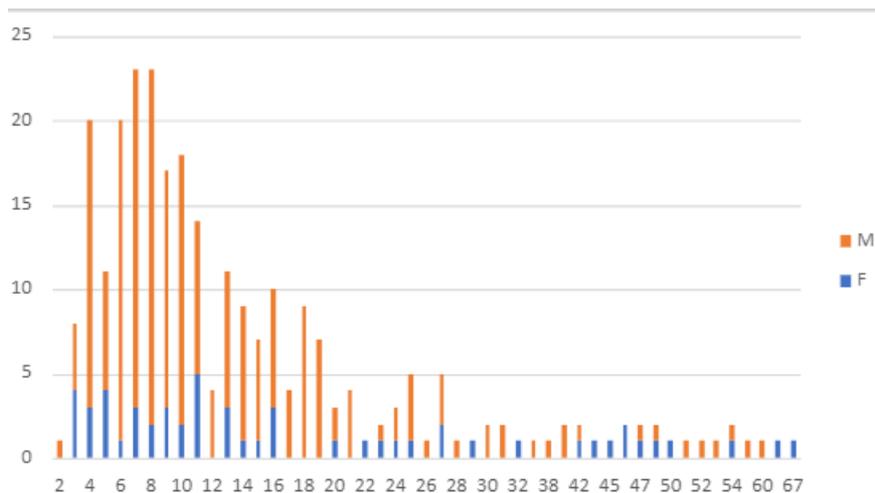


Figura 1

Conclusioni

La prevalenza puntuale al 31.12.2022, tra gli assistiti dell'ATS della Montagna, calcolata sulla base dei 271 soggetti identificati, appare significativamente inferiore (9,1 per 10.000 vs 14,6) del dato medio regionale.

Un primo dato meritevole di nota è la prevalenza di una casistica di sesso maschile (79,7%).

Altro dato importante è l'età dei soggetti, identificati nella maggioranza dei casi in età 0-14 anni (66%), di cui prevalentemente nella fascia 5-9 anni (34,7%) e a seguire 10-14 anni (20,7%). I bambini identificati in età 0-4 anni risultano 29 (10,7%).

Significativo quale dato aggiuntivo è la progressiva riduzione della casistica con il passaggio dall'adolescenza all'età adulta. Emblematica in tal senso è la numerosità dei casi registrati complessivamente di età superiore a 20 anni (16,3%).

In generale, il fenomeno risulta in crescita. Secondo l'ipotesi di alcuni autori l'aumento è da collegare all'inclusione di forme di ASD precedentemente non riconosciute e registrate grazie ad un miglioramento dei criteri diagnostici e della sensibilità dei medici e dei professionisti sanitari, in particolare quando i sintomi sono più lievi. Altri elementi richiamati, con un ruolo non secondario, sono la sempre più capillare diffusione delle procedure di diagnosi precoce, la crescita della capacità di intercettare segnali precoci di allerta sugli scolari da parte dei servizi scolastici, l'aumento di sensibilità genitoriale e della popolazione in generale, lo sviluppo dei servizi territoriali.

In particolare, essenziale è la capacità di individuare precocemente dei segnali di allerta che possano indirizzare una diagnosi compatibile con un ASD, con un tempestivo accesso ai servizi sanitari e sociosanitari, per poter assicurare l'avvio di interventi mirati, basati sulle evidenze scientifiche e in grado di favorire una positiva evoluzione, un'adeguata inclusione sociale e il miglioramento della qualità della vita anche per i loro familiari.

Da rilevare in tal senso è l'avvenuta l'introduzione di protocolli per facilitare la diffusione di una prassi standardizzata di screening specifica per l'ASD, contando su una rete pediatrica sensibilizzata sul tema ed una migliore integrazione con i servizi sanitari e sociosanitari dedicati all'età evolutiva. Regione Lombardia, con delibera n. XI /5005 del 05.07.2021, ha previsto l'introduzione di un programma per l'anticipo diagnostico dei ASD da attivare nella fascia di età tra i 18 e i 24 mesi di età.

Importanti sono i passi ad oggi fatti per garantire alle persone con disturbo dello spettro autistico, e in senso più ampio con disabilità, un progetto che le accompagni per l'intero percorso di vita e che veda la collaborazione stabile tra i diversi attori e servizi coinvolti.

La necessità, in linea con quanto indicato dalla Convenzione ONU sui diritti delle persone con disabilità, è di riconoscere il diritto di tutte le persone con disabilità a vivere nella società, con la stessa libertà di scelta delle altre persone, facilitare il loro pieno godimento di tale diritto e la loro piena integrazione e partecipazione nella società.