

## 6. LE MALFORMAZIONI CONGENITE

Le malformazioni congenite rappresentano uno dei principali indicatori dello stato di salute di una popolazione, soprattutto in situazioni di rischio sanitario per esposizioni a determinanti ambientali.

Diversi studi hanno evidenziato una frequenza particolarmente elevata di malformazioni congenite specialmente nelle aree di Gela e Augusta (1-3).

Per ottenere uno strumento di osservazione affidabile e di qualità ai fini di un monitoraggio costante nel territorio regionale e soprattutto nelle aree a maggiore rischio ambientale, nel 2010 è stato riorganizzato il sistema di rilevazione regionale delle malformazioni congenite, permettendo di migliorare le caratteristiche qualitative e quantitative del sistema tra cui la copertura, l'accuratezza, la completezza e la tempestività, corrispondendo agli standard internazionali previsti a livello europeo dalla rete collaborativa sulle malformazioni congenite EUROCAT.

È stato adottato, pertanto, a livello regionale un nuovo protocollo di rilevazione delle malformazioni congenite che prevede oltre alla segnalazione diretta delle informazioni attraverso una specifica rete di operatori sanitari, anche l'integrazione con alcune fonti informative correnti, disponibili a livello regionale.

Più precisamente contribuiscono alla integrazione delle informazioni sulle malformazioni congenite anche il flusso informativo riguardante l'assistenza in regime di ricovero ospedaliero (SDO), quello sulla mortalità (ReNCaM) e le informazioni sulla salute perinatale rilevate dalla fonte informativa dei Certificati d'Assistenza al Parto (CeDAP), includendo il ruolo di coordinamento attivo della rete da parte dell'Osservatorio Epidemiologico Regionale.

Gli obiettivi dell'implementazione a livello regionale del nuovo sistema di rilevazione delle malformazioni comprendono la valutazione periodica dell'incidenza fino a un anno di età delle malformazioni e dell'efficacia degli interventi di Sanità pubblica, e inoltre l'integrazione con gli altri registri di patologia nazionali e internazionali, mediante l'uso di un comune tracciato in-

formativo. I punti di rilevazione delle malformazioni congenite in Sicilia sono rappresentati dai punti nascita, dalle unità di terapia intensiva neonatale, dai reparti di neonatologia, di pediatria e di chirurgia pediatrica.

La registrazione strutturata delle malformazioni congenite in Sicilia è iniziata nel 2010. Le segnalazioni, obbligatorie, vengono acquisite attraverso un tracciato record compilabile sul web, e comprendono la rilevazione, oltre che dei nati vivi, anche dei nati morti, degli aborti spontanei e delle interruzioni volontarie di gravidanza per malformazione.

Nel presente paragrafo vengono descritti i dati riguardanti le segnalazioni al sistema dei casi di malformazioni congenite nel primo anno di vita nelle Aree a Rischio Ambientale della Sicilia (Gela, Augusta Priolo, Milazzo).

### Metodi

Per integrare il nuovo sistema e valutarlo, i casi sono stati linkati tramite codice fiscale e dati anagrafici con le SDO di tutti i casi residenti in Sicilia, con codice di malformazione (ICD9 740-759) su una qualsiasi delle diagnosi ed età fino ad un anno, nati dal 1.1.2010 al 31.12.2013 e ricoverati dal 1.1.2010 al 31.12.2014 in Regione e fuori Regione. Per valutare l'attendibilità dei casi da SDO è stato applicato un algoritmo fornito dal Registro Malformazioni dell'Emilia Romagna (IMER) (5).

### Risultati

Si è osservato nel tempo un miglioramento delle caratteristiche del Registro, anche se attualmente il solo Registro sottostima i casi, mentre le sole SDO li sovrastimano.

In tabella 6.1 sono stati calcolati alcuni indicatori di qualità (derivati da EUROCAT) utilizzati dal Registro IMER dell'Emilia Romagna, sui soli nati del 2013 presenti nel Registro:

**Tabella 6.1. Indicatori di qualità (EUROCAT). Casi segnalati dai referenti**

	Previsto	Atteso (44.500 nati)	Osservato
Prevalenza totale malformazioni congenite	>200/10.000	>890	969 (217,7)
Prevalenza nati morti malformati sul totale nati	>4/10.000	>17,8	25 (5,6)
Prevalenza DTN (Difetti del Tubo Neurale)	>10/10.000	>44,5	<b>24 (5,4)</b>
Rapporto spina bifida/anencefalia	1	1	0,85
Prevalenza cardiopatie congenite selezionate	>10/10.000	>44,5	54 (12,1)

In tabella 6.2 vengono mostrati alcuni indicatori di qualità (EUROCAT) sui soli nati del 2013

presenti nell'insieme Registro-SDO (per le SDO considerando solo i casi validati dall'algoritmo):

**Tabella 6.2. Indicatori di qualità (EUROCAT). Insieme dei casi segnalati dai referenti più i casi rilevati dalle SDO (per le SDO considerando solo i casi validati dall'algoritmo)**

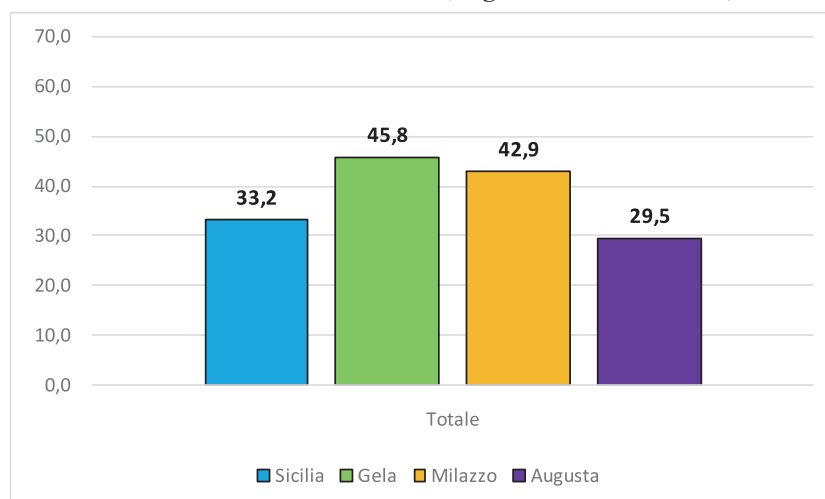
	Previsto	Atteso (44.500 nati)	Osservato
Prevalenza totale malformazioni congenite	>200/10.000	>890	1281 (287,9)
Prevalenza nati morti malformati sul totale nati	>4/10.000	>17,8	25 (5,6)
Prevalenza DTN (Difetti del Tubo Neurale)	>10/10.000	>44,5	<b>28 (6,3)</b>
Rapporto spina bifida/anencefalia	1	1	1,1
Prevalenza cardiopatie congenite selezionate	>10/10.000	>44,5	68 (15,3)

Vengono descritti i tassi specifici di prevalenza nel primo anno di vita /1000 nati nel periodo 2010-2014 nei SIN della Sicilia e nella Regione, utilizzando i dati del Registro integrati dalle SDO risultanti validate dall'algoritmo.

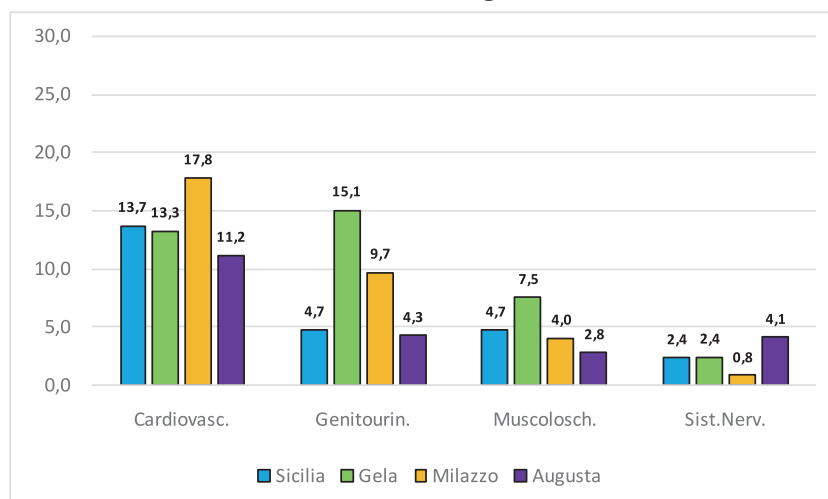
La figura 6.1 mostra come la prevalenza di casi segnalati al sistema di sorveglianza regionale malformazioni risulti particolarmente elevata, e superiore alla media regionale, nel sito di Gela ed in quello di Milazzo.

Tuttavia come evidenziato in figura 6.2, con riferimento alle malformazioni dell'apparato genitourinario, più specificatamente descritte in eccesso nei precedenti studi, si evidenziano dei tassi più elevati rispetto alla media regionale a Gela e Milazzo. Limitatamente al sito di Milazzo si osservano valori più elevati per malformazioni dell'apparato cardiovascolare mentre in quello di Augusta per il sistema nervoso, ed in quello di Gela per l'apparato muscoloscheletrico.

**Figura 6.1. Tasso totale di malformazioni diagnosticate entro il primo anno /1000 nati. Sicilia e SIN Anni 2010-2014 (Registro + SDO validate)**



**Figura 6.2. Tasso malformazioni per alcuni apparati diagnosticati entro il primo anno /1000 nati. Sicilia e SIN Anni 2010-2014 (Registro + SDO validate)**



## Commenti

L'osservazione di un incremento del numero di nati con malformazioni congenite è ritenuto un segnale di allarme sanitario per le comunità prossime ad aree industriali a elevato rischio di crisi ambientale. La plausibilità dell'esistenza di associazioni causali tra inquinanti presenti nell'ambiente e malformazioni congenite, totali e specifiche, è sostenibile sulla base della copiosa letteratura scientifica esistente. Il triangolo Augusta-Priolo-Melilli e l'area di Gela sono stati più volte al centro di segnalazioni di criticità ambientali e sanitarie e le malformazioni congenite sono state tra gli esiti più frequentemente riportati come fonte di maggiore preoccupazione.

I risultati di un precedente studio epidemiologico sulla prevalenza alla nascita di malformazioni congenite nei comuni della Provincia di Siracusa (1) mostrano eccessi dei tassi delle malformazioni nel loro complesso, di ipospadia e di anomalie dell'apparato digerente nell'area di Augusta-Priolo-Melilli rispetto a quanto osservato nel resto della Provincia di Siracusa e a quanto riportato

dai registri delle malformazioni congenite operanti in Sicilia e in Italia. Questo dato non sembra essere confermato se confrontato con la media regionale nel periodo in esame.

L'indagine sui nati con anomalie congenite tra il 1991 e il 2002 nell'area di Gela (2) aveva mostrato eccessi di prevalenza del complesso delle malformazioni e di alcune anomalie specifiche, richiamando l'attenzione sul forte eccesso di ipospadie rispetto a riferimenti italiani ed europei. L'aggiornamento sulle anomalie congenite osservate nei nati nel 2003-2008 conferma l'eccesso di ipospadie (3). A cinque anni dall'istituzione il nuovo sistema ha incrementato esponenzialmente il numero di casi registrati e mostra notevoli miglioramenti nella registrazione dei dati nonché buoni indicatori di qualità, anche se permangono ancora differenze con i casi presenti nelle SDO, di cui andrebbero rivisti e omogeneizzati i criteri di codifica, molto diversi da struttura a struttura.

I primi dati indicano un probabile eccesso di malformazioni nelle aree a rischio, riguardanti specificamente alcuni apparati.

## Bibliografia

1. Bianchi F, Bianca S, Linzalone N, Madeddu A. Sorveglianza delle malformazioni congenite in Italia: un approfondimento nella provincia di Siracusa. *Epidemiol Prev* 2004;28(2):87-93
2. Bianchi F, Bianca S, Dardanoni G, Linzalone N, Pierini A. Malformazioni congenite nei nati residenti nel Comune di Gela (Sicilia, Italia). *Epidemiol Prev* 2006; 30 (1): 19-26.
3. Bianchi F, Bianca S, Barone C, Pierini A. aggiornamento della prevalenza di anomalie congenite tra i nati residenti nel comune di Gela. *Epidemiol Prev* 2014; 38(3-4): 219-226.
4. Regione siciliana. Decreto dell'Assessore per la sanità (DA) 16 dicembre 2009. Istituzione del sistema di sorveglianza delle malformazioni congenite nella Regione siciliana e linee guida per la relativa rilevazione. *Gazzetta Ufficiale della Regione siciliana*, n.5 del 5 febbraio 2010.
5. Astolfi G, Bianchi F, Lupi C, Napoli N, Neville A, Verdini E, Verzola A, Calzolari E. Utilizzo delle schede di dimissione ospedaliera, dei certificati di nascita e del registro delle malformazioni congenite a scopi epidemiologici e di sanità pubblica: esperienza in Emilia Romagna. *Epidemiol Prev* 2013; 37 (4-5): 279-288.
6. Bianchi F, Bianca S, Barone C, Pierini A. Aggiornamento della prevalenza di anomalie congenite tra i nati residenti nel Comune di Gela. *Epidemiol Prev* 2014; 38 (3-4): 219-26.
7. Santoro M, Minichilli F, Pierini A, Marrucci S, Astolfi G, Bisceglia L, Carbone P, Conti S, Contiero P, Dardanoni G, Iavarone I, Ricci P, Scarano G, Bianchi F, Riscipro-Sentieri Working Group. Sorveglianza delle malformazioni congenite nei siti contaminati: il progetto RISCIPRO-SENTIERI. XXXIX Congresso dell'Associazione Italiana di Epidemiologia. Milano, 28-30 ottobre 2015.