

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Rapporto 2021 Dati 2019

RILEVAZIONE DEI DIFETTI CONGENITI
NEL PERIODO PRENATALE,
ALLA NASCITA,
NEL PRIMO ANNO DI VITA

Fondazione Toscana Gabriele Monasterio
Per la Ricerca Medica e di Sanità Pubblica



Istituto di Fisiologia Clinica
Consiglio Nazionale delle Ricerche



Direzione Diritti di Cittadinanza e Coesione Sociale



REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

RILEVAZIONE DEI DIFETTI CONGENITI
NEL PERIODO PRENATALE,
ALLA NASCITA,
NEL PRIMO ANNO DI VITA



Pubblicazione curata da:

Anna Pierini, Alessio Coi, Sonia Marrucci, Rosanna Panini, Federica Pieroni, Michele Santoro

Collaborazioni:

segreteria tecnico-scientifica, referenti locali, pediatri, neonatologi, ostetrici, genetisti, cardiologi e chirurghi del registro

Edizione Giugno 2022



Referenti a livello locale

| | |
|--|--|
| Alessandra Kemeny | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Ostetricia e Ginecologia, Massa |
| Silvia Manfredi, Rosa Costa | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Pediatria, Massa |
| Patrizia Monteleone | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Ostetricia e Ginecologia, Barga (fino a dicembre 2020) |
| Chiara Nanini | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Ostetricia e Ginecologia, Barga (da luglio 2021) |
| Giovanni Lencioni | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Ostetricia e Ginecologia, Lucca |
| Elisabetta Spadoni | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Pediatria, Lucca |
| Lucia Carignani | Azienda USL Toscana centro - UO Ostetricia e Ginecologia, Pescia |
| Leila Capuzzo | Azienda USL Toscana centro - UO Pediatria, Pescia |
| Roberta Montoro | Azienda USL Toscana centro - UO Ostetricia e Ginecologia, Pistoia |
| Simona Di Amario | Azienda USL Toscana centro - UO Pediatria, Pistoia |
| Laura Giorgi, Abigail Maiandi | Azienda USL Toscana centro - UO Ostetricia e Ginecologia, Prato |
| Alessandra Benuzzi | Azienda USL Toscana centro - UO Pediatria, Prato |
| Francesca Bernardi | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Ostetricia e Ginecologia, Pontedera |
| Chiara Ciulli | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Pediatria, Pontedera |
| Vannozzi Ilaria | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Pediatria, Livorno |
| Filippo Ninni | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Ostetricia e Ginecologia, Livorno, (da luglio 2021) |
| Martina Marmorato | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Ostetricia e Ginecologia, Cecina (da novembre 2021) |
| Manuela Fierabracchi | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Pediatria, Cecina |
| Giuseppe Eremita | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Ostetricia e Ginecologia, Portoferraio |
| Simona Carcione | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Pediatria, Portoferraio |
| Stefano Galiberti | Azienda USL Toscana sud est - UO Ostetricia e Ginecologia, Poggibonsi |
| Paola Radaelli | Azienda USL Toscana sud est - UO Pediatria, Poggibonsi |



| | |
|--|---|
| Evelina Ribiani | Azienda USL Toscana sud est - UO Ostetricia e Ginecologia, Montepulciano |
| Francesca Macucci | Azienda USL Toscana sud est - UO Pediatria, Montepulciano |
| vacante | Azienda USL Toscana sud est - UO Ostetricia e Ginecologia, Montevarchi |
| Luca Tafi | Azienda USL Toscana sud est - UO Pediatria, Montevarchi |
| Egidia Vinciarelli | Azienda USL Toscana sud est - UO Ostetricia e Ginecologia, Arezzo (fino a ottobre 2020) |
| Valeria Barra | Azienda USL Toscana sud est - UO Ostetricia e Ginecologia, Arezzo (da marzo 2022) |
| Chiara Buresti | Azienda USL Toscana sud est - UO Pediatria, Arezzo |
| Gilda Filardi | Azienda USL Toscana sud est - UO Ostetricia e Ginecologia, Grosseto |
| Paola Loffredo | Azienda USL Toscana sud est - UO Pediatria, Grosseto |
| Cecilia Molino | Azienda USL Toscana centro - UO Ostetricia e Ginecologia Ospedale S. Giovanni di Dio, Firenze |
| Francesca Montanelli | Azienda USL Toscana centro - UO Pediatria Ospedale S. Giovanni di Dio, Firenze |
| Adalgisa Cordisco | Azienda USL Toscana centro - Centro Unico Diagnosi Prenatale, Ospedale Palagi, Firenze |
| Claudia Gaini | Azienda USL Toscana centro - UO Ostetricia e Ginecologia, Bagno a Ripoli |
| Rita Bini | Azienda USL Toscana centro - UO Pediatria, Bagno a Ripoli |
| Beatrice Becchi | Azienda USL Toscana centro - UO Ostetricia e Ginecologia, Borgo S. Lorenzo |
| Edmondo Ciccimarra | Azienda USL Toscana centro - UO Pediatria, Borgo S. Lorenzo |
| Valentina Turillazzi | Azienda USL Toscana centro - UO Ostetricia e Ginecologia, Empoli |
| Ambra Bartoli | Azienda USL Toscana centro - UO Pediatria, Empoli |
| Marco Balderi | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Ostetricia e Ginecologia, Camaiore (da marzo 2022) |
| Maria Teresa Puliti | Azienda USL Toscana nord ovest - UO Pediatria, Camaiore |
| Elena Andreucci, Laura Frascati | AOU Meyer - Genetica Medica, Firenze |
| Lisa Serafini | AOU Meyer - Terapia Intensiva Neonatale, Firenze |



| | |
|---|---|
| Antonio La Torre, Maria Garieri | AOU Careggi - UOA Neonatologia Università Firenze |
| Lucia Pasquini | AOU Careggi - Clinica Ostetrica e Ginecologica Università Firenze |
| Arianna Carmignani | AOU Pisana - UO Ostetricia e Ginecologia II, Pisa |
| Marco Vuerich, Rosa Scaramuzzo | AOU Pisana - Neonatologia, Pisa |
| Francesca Monacci | AOU Pisana - UO Ostetricia e Ginecologia I Universitaria, Pisa |
| Benedetta Toschi | AOU Pisana- UO Medicina I, Pisa |
| Filiberto Maria Severi, Caterina Bocchi | AOU Senese - UOC Ostetricia e Ginecologica, Siena |
| Carlo Valerio Bellieni, Miriam Iannizzotto | AOU Senese - UO Pediatria, Siena |
| Alessandra Renieri, Caterina Lo Rizzo | AOU Senese - UOC Genetica Medica, Siena |
| Mario Messina, Rossella Angotti | AOU Senese - UOC Chirurgia Pediatrica, Siena |
| Nadia Assanta, Veronica Consigli | FTGM - Ospedale del Cuore G. Pasquinucci, UOC Cardiologia pediatrica e del congenito adulto, Massa |



Regione Toscana

Michela Maielli

Responsabile Settore Programmazione e organizzazione delle cure,
Direzione Diritti cittadinanza e coesione sociale

Cecilia Berni

P.O. Sviluppo assistenza materno-infantile e malattie rare e genetiche,
Direzione Diritti cittadinanza e coesione sociale

Coordinamento

Coordinatore

Luciano Ciucci

Fondazione Toscana “Gabriele Monasterio”, Pisa

Responsabile

Anna Pierini

Istituto Fisiologia Clinica CNR/Fondazione Toscana “Gabriele Monasterio”, Pisa

Amministratore di sistema

Federica Pieroni

Fondazione Toscana “Gabriele Monasterio”, Pisa

Segreteria tecnica

Sonia Marrucci

Fondazione Toscana “Gabriele Monasterio”, Pisa

Maria Cristina Imiotti

Istituto Fisiologia Clinica CNR, Pisa

Sezione “Epidemiologia delle malattie rare e delle anomalie congenite”, Istituto Fisiologia Clinica CNR Pisa

Anna Pierini

Silvia Baldacci

Alessio Coi

Francesca Gorini

Lorena Mezzasalma

Michele Santoro



INDICE

| | | |
|---|--|-----------|
| Introduzione | | 1 |
| Materiali e metodi | | 3 |
| Risultati 2019 | | 4 |
| Tabella 1 | Caratteristiche principali dei nati e delle interruzioni di gravidanza (IVG) con anomalie congenite | 4 |
| Tabella 2 | Nati con anomalie congenite (AC): periodo di scoperta | 5 |
| Distribuzione dei casi con anomalie congenite per Azienda USL di residenza | | 6 |
| Tabella 3 | Totale casi (nati + interruzioni di gravidanza) con anomalie congenite (AC): AUSL di residenza materna Fig. 3: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 7 |
| Tabella 3.1 | Nati + aborti spontanei con anomalie congenite (AC): AUSL di residenza materna Fig. 3.1: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 8 |
| Tabella 3.2 | Interruzioni di gravidanza con anomalie congenite (AC): AUSL di residenza materna Fig. 3.2: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 9 |
| Distribuzione dei casi per gruppi di anomalie | | 10 |
| Tabella 4.1 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia | 11 |
| Tabella 4.1.1 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Sistema nervoso | 12 |
| Tabella 4.1.2 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Occhio | 12 |
| Tabella 4.1.3 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Orecchio, faccia e collo | 13 |
| Tabella 4.1.4 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Cardiopatie congenite | 13 |
| Tabella 4.1.5 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Respiratorio | 14 |
| Tabella 4.1.6 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Palato-labbro | 14 |
| Tabella 4.1.7 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Digerente | 15 |
| Tabella 4.1.8 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Parete addominale | 15 |
| Tabella 4.1.9 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Genitali | 16 |



| | | |
|--|---|-----------|
| Tabella 4.1.10 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Urinario | 16 |
| Tabella 4.1.11 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Arti | 17 |
| Tabella 4.1.12 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Cromosomi | 17 |
| Tabella 4.1.13 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia - Altre | 18 |
| Tabella 4.2 | Casi con anomalia cromosomica | 19 |
| Distribuzione dei casi per 13 gruppi di anomalie e per Azienda USL di residenza | | 20 |
| Tabella 5.1 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Sistema nervoso Fig. 5.1: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 21 |
| Tabella 5.2 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Occhio Fig. 5.2: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 22 |
| Tabella 5.3 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Orecchio, faccia e collo Fig. 5.3: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 23 |
| Tabella 5.4 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Cardiopatie congenite Fig. 5.4: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 24 |
| Tabella 5.5 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Fig. 5.5: diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 25 |
| Tabella 5.6 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Palato Fig. 5.6: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 26 |
| Tabella 5.7 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Digerente Fig. 5.7: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 27 |
| Tabella 5.8 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Parete addominale Fig. 5.8: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 28 |
| Tabella 5.9 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Genitali Fig. 5.9: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 29 |
| Tabella 5.10 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Urinario Fig. 5.10: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 30 |
| Tabella 5.11 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Arti Fig. 5.11: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 31 |
| Tabella 5.12 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Cromosomi Fig. 5.12: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 32 |
| Tabella 5.13 | Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Altre Fig. 5.13: Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza | 33 |



| | |
|--|-----------|
| Sorveglianza delle anomalie congenite: confronti con tassi di riferimento | 34 |
| Tabella 6 Casi con 30 anomalie congenite specifiche | 34 |
| Sorveglianza delle anomalie congenite: analisi per l'individuazione di cluster | 36 |
| Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: <i>cluster</i> per data di concepimento (01/01/15 – 31/03/19) | 37 |
| Confronti EUROCAT-RTDC | 40 |
| Tabella 8 Confronto EUROCAT e RTDC tra gruppi di anomalie | 40 |
| Dati sulla diagnosi prenatale | 41 |
| Tabella 9.1 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Casi Totali | 42 |
| Tabella 9.2 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Anencefalia | 43 |
| Tabella 9.3 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Spina bifida | 44 |
| Tabella 9.4 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Idrocefalia | 45 |
| Tabella 9.5 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Labio+/-palatoschisi | 46 |
| Tabella 9.6 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Trasposizione grossi vasi | 47 |
| Tabella 9.7 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Cuore sinistro ipoplasico | 48 |
| Tabella 9.8 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Agenesia renale bilaterale | 49 |
| Tabella 9.9 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Ernia diaframmatica | 50 |
| Tabella 9.10 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Gastroschisi | 51 |
| Tabella 9.11 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Onfalocele | 52 |
| Tabella 9.12 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Valvola uretrale posteriore | 53 |
| Tabella 9.13 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Riduzione arti | 54 |
| Tabella 9.14 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Piede torto-talipe equinovaro | 55 |
| Tabella 9.15 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Cromosomiche | 56 |
| Tabella 9.16 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Trisomia 21 | 57 |
| Tabella 9.17 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Trisomia 13 | 58 |
| Tabella 9.18 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT - Trisomia 18 | 59 |
| Altri dati descrittivi della casistica rilevata | 61 |
| Tabella 10 Casi con anomalie congenite: struttura ospedaliera di evento | 61 |
| Tabella 11 Casi con anomalie congenite: sesso | 62 |



| | | |
|--|---|------------|
| Tabella 12 | Casi con anomalie congenite: numero neonati partoriti/feti presenti | 63 |
| Tabella 13 | Nati vivi con anomalie congenite: peso alla nascita | 64 |
| Tabella 14 | Casi con anomalie congenite: durata della gestazione | 64 |
| Tabella 15 | Nati con anomalie congenite: periodo di diagnosi | 65 |
| Tabella 16 | Nati con anomalie congenite: condizione alla diagnosi | 65 |
| Tabella 17 | Casi con anomalie congenite: cariotipo del bambino/feto | 65 |
| Tabella 18 | Casi con anomalie congenite: età della madre | 66 |
| Tabella 19 | Casi con anomalie congenite: nazionalità della madre | 67 |
| Tabella 20 | Casi con anomalie congenite: numero di gravidanze precedenti | 68 |
| Tabella 21 | Casi con anomalie congenite: concepimento assistito | 68 |
| Tabella 22 | Casi con anomalie congenite: assunzione farmaci nel periodo periconcezionale o nel primo trimestre | 68 |
| Collegamento con il Registro Toscano Malattie Rare (RTMR) | | 69 |
| Tabella 23 | Malattie Rare appartenenti al gruppo “Malformazioni congenite, Cromosopatie e Sindromi genetiche” tra soggetti residenti in Toscana (anno diagnosi: 2019) | 72 |
| EUROlinkCAT | | 74 |
| ConcePTION | | 82 |
| Bibliografia RTDC 2020-2021 | | 84 |
| Allegati | | 95 |
| Allegato A | Questionario per rilevazione online della casistica (versione 25.11.2021) | 96 |
| Allegato B | Tabella I - Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione | 104 |
| Allegato C | Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (versione 22.11.2021) | 106 |



INTRODUZIONE

L'attività di rilevazione delle anomalie congenite è iniziata in Toscana nel 1979 con il Registro della provincia di Firenze che coinvolgeva tutti i punti nascita presenti nelle 12 USL della provincia. La delibera di Giunta Regionale n. 7824 del 20/09/1991 ha poi istituito ufficialmente il registro regionale, estendendo la registrazione a tutte le province della regione a partire dal 1992. Il Registro Toscano Difetti Congeniti (RTDC) ed il Registro Toscano Malattie Rare (RTMR) sono stati riconosciuti registri di rilevante interesse sanitario con la Legge Regionale 10 novembre 2008, n. 60 (Modifiche alla legge regionale 24 febbraio 2005, n. 40 "Disciplina del servizio sanitario regionale") "Art. 20 ter - Istituzione di registri di rilevante interesse sanitario".

La gestione congiunta del RTDC e del RTMR è stata affidata dall'anno 2008 alla Fondazione Toscana "Gabriele Monasterio" (FTGM) di Pisa. Le attività di epidemiologia e ricerca epidemiologica sui registri, tra cui la produzione del rapporto annuale, sono state affidate all'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR di Pisa, tramite una convenzione di collaborazione con FTGM (Convenzione del 05/12/2019).

Il RTDC raccoglie dati anagrafici e sanitari relativi ai casi con anomalie congenite rilevati entro il primo anno di vita, con le finalità di migliorare la conoscenza sulle anomalie congenite e di effettuare la sorveglianza spaziale e temporale, a supporto delle fasi di programmazione degli interventi regionali in materia di diagnosi/cura/prevenzione.

Il network europeo EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) è la principale fonte di informazione sull'epidemiologia delle anomalie congenite in Europa. Ha iniziato la sua attività nel 1979 e oggi sorveglia circa il 30% di tutte le nascite nell'Unione Europea, corrispondenti a circa 1,7 milioni di nati per anno, mediante 39 registri (33 *full member* e 6 *associate member*), localizzati in 21 paesi europei. È una rete di registri su base di popolazione che utilizzano fonti multiple di informazione per raccogliere dati di elevata qualità, sia in termini di accertamento che dettaglio diagnostico. I registri rilevano i nati vivi, le morti fetali dalla ventesima settimana di gestazione e le interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita (solo nei paesi in cui le interruzioni sono legali).

Nel sito web di EUROCAT (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat>) sono disponibili tabelle con dati relativi ai casi osservati per ciascun registro tra i nati vivi, le morti fetali e le interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale, in 92 sottogruppi di anomalie, a partire dall'anno 1980 fino all'anno 2019.

A partire dal primo gennaio 2015 il coordinamento del registro centrale di EUROCAT è stato trasferito dall'University of Ulster al Joint Research Center (JRC) di Ispra, come parte della Rare Diseases Platform.



I confronti con i dati europei che sono stati inclusi nel presente rapporto sono effettuati sui dati di prevalenza al 31 dicembre 2019.



MATERIALI E METODI

I casi registrati comprendono i nati vivi, le morti fetali (nati morti e aborti spontanei) e le interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita a qualsiasi età gestazionale.

I denominatori utilizzati sono tratti dal Certificato di Assistenza al Parto (CAP) del 2019 (fonte Agenzia Regionale di Sanità della Toscana).

I principali caratteri rilevati sono: dati identificativi del caso e della madre; sesso; luogo e data di evento; tipo di evento (nato vivo, nato morto, interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita, aborto spontaneo); peso ed età gestazionale; tipo di esame effettuato e relativa età gestazionale in caso di diagnosi prenatale; numero di gravidanze precedenti; malattie in gravidanza; esposizione a fattori di rischio quali fumo, alcol, droghe e farmaci; sindrome e/o anomalie congenite (fino ad un massimo di otto) riscontrati; cariotipo; autopsia; indicatori socio-economici dei genitori quali titolo di studio e occupazione; malattie croniche; consanguineità; presenza di anomalie congenite in famiglia.

Le informazioni vengono raccolte e inserite nel registro dai referenti nominati da ciascuna Azienda presso le UO di Ostetricia e Ginecologia, di Neonatologia e di Pediatria e dai referenti individuati presso i servizi specialistici di Cardiocirurgia Pediatrica, Chirurgia Pediatrica e Genetica Medica.

La registrazione dei dati è effettuata tramite un software applicativo cui si accede via web tramite il sito del Registro Toscano Difetti Congeniti www.rtdc.it.



L'accesso all'area riservata da parte dei referenti avviene mediante login personale. Tramite il sito vengono inserite tutte le informazioni (Allegato A - questionario utilizzato per la registrazione on-line). In Allegato B sono riportate le definizioni delle condizioni e delle anomalie selezionate per la tabulazione.



RISULTATI 2019

Nella Tabella I sono riportate le caratteristiche principali dei casi con anomalie congenite rilevati in Toscana nell'anno 2019.

Tabella I Caratteristiche principali dei nati e delle interruzioni di gravidanza (IVG) con anomalie congenite – Anno 2019

| | | |
|--|-----------------------------------|--------|
| Dati denominatore* | No. nati | 22.570 |
| | No. nati vivi | 22.544 |
| | No. nati morti | 36 |
| Anomalie congenite | Casi con anomalie | 637 |
| | Nati con anomalie | 467 |
| | Nati vivi | 460 |
| | Nati morti | 7 |
| | Aborti spontanei | 17 |
| | IVG | 153 |
| Anomalie rilevate | Totale | 819 |
| | Casi con anomalia isolata | 482 |
| | Casi con anomalie multiple | 34 |
| | Casi con sindromi | 8 |
| | Casi cromosomici | 113 |
| Rapporto anomalie/casi con anomalie | | 1,29 |
| Distribuzione per sesso | Maschi | 347 |
| | Femmine | 232 |
| | Sesso indeterminato | 2 |
| | Non rilevato | 56 |
| | Sex ratio M/F | 1,50 |

[IC 95%:1,43-1,57]

* Dati CAP 2019

Sono stati registrati 637 casi con anomalie congenite su 22.570 nati (vivi e morti) sorvegliati in Toscana, per una prevalenza alla nascita di 2,8 per 100 nati. I casi sono rappresentati da 460 nati vivi, 24 morti fetali (7 nati morti e 17 aborti spontanei) e 153 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita (IVG).

Tra le 24 morti fetali che sono state registrate, 17 casi con età gestazionale inferiore alle 20 settimane sono stati esclusi dalle tabulazioni nelle quali sono riportati i confronti con i dati europei, secondo le linee-guida utilizzate da EUROCAT. Tra questi casi sono state osservate le seguenti sindromi/anomalie: tre sindromi di Turner, una trisomia 18 (sindrome di Edward), quattro trisomie 21, una sindrome di Klinefelter, due trisomie 13, due trisomie



22, due casi di triploidie, un caso con megavesicica, un caso con labiopalatoschisi e oligoidramnios.

Tra i nati sorvegliati, la natimortalità registrata (36/22.570) è risultata pari a 1,60 per 1.000, mentre la presenza di anomalia tra i nati morti è stata del 19,4% (7/36).

Tra i 637 casi sono stati rilevati 819 difetti, per un rapporto anomalie/casi con anomalie uguale a 1,29. I casi con anomalia congenita isolata sono stati 482 (75,7%), quelli con anomalie multiple sono stati 34 (5,3%), 8 sono state le sindromi riconosciute (1,3%), 113 erano i casi con anomalia cromosomica (17,7%).

Tra i 482 casi complessivi con anomalia isolata sono inclusi 154 casi con anomalia cardiaca (32,0%), 9 con difetto del tubo neurale (1,9%), 66 con anomalia renale (13,7%).

Tra i casi segnalati, 59 soggetti hanno un'anomalia definita "minore", secondo le linee-guida di EUROCAT (Allegato C, Tabella II); inoltre 34 casi hanno un'anomalia non inclusa nel capitolo XVII - Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities della classificazione ICD-10.

Il rapporto tra sessi M/F è risultato 1,50, quindi sbilanciato a sfavore del sesso maschile, rispetto ad un valore atteso nella popolazione generale compreso tra 1,04 e 1,06 (Tabella I).

Nella Tabella 2 viene esaminato il periodo di scoperta dell'anomalia congenita secondo la condizione alla nascita (nato vivo o nato morto).

Tabella 2 Nati con anomalia congenita (AC): periodo di scoperta – Anno 2019

| | Periodo di scoperta | No. casi | Tasso |
|--------------------------|----------------------------|----------|------------------|
| | | | x 100 nati morti |
| Nati morti con AC | Alla nascita | - | - |
| | Diagnosi prenatale | 7 | 100,0 |
| | All'autopsia | - | - |
| | Non conosciuto | - | - |
| | | | x 100 nati vivi |
| Nati vivi con AC | Entro 7 gg | 263 | 57,2 |
| | Oltre 7 gg | 31 | 6,7 |
| | Diagnosi prenatale | 155 | 33,7 |
| | All'autopsia | - | - |
| | Non rilevati | 7 | 1,5 |
| | Postnatale età n.c. | 4 | 0,9 |

Tra i nati vivi con informazione sul periodo di scoperta, la diagnosi di anomalia congenita è stata fatta nel 57,2% dei casi entro la prima settimana di vita, nel 6,7% oltre sette giorni e nel 33,3% in epoca prenatale.

Tra i sette nati morti le anomalie sono state tutte diagnosticate in epoca prenatale.



DISTRIBUZIONE DEI CASI CON ANOMALIE CONGENITE PER AZIENDA USL (AUSL) DI RESIDENZA

Dal 1° gennaio 2016 in Toscana sono state costituite le tre nuove Aziende Usl (AUSL), una per ciascuna Area vasta, che accorpano le 12 precedenti: Azienda Usl Toscana Centro (Pistoia, Prato, Firenze, Empoli), Azienda Usl Toscana Nord Ovest (Massa e Carrara, Lucca, Pisa, Livorno, Viareggio), Azienda Usl Toscana Sud Est (Siena, Arezzo, Grosseto).

Per un confronto tra aree sanitarie della regione Toscana sono riportate le distribuzioni per Azienda Usl (vecchia e nuova) di residenza della madre, rispettivamente dei casi totali, dei soli nati e delle interruzioni di gravidanza (IVG) con anomalia congenita (Tabelle 3, 3.1, 3.2). In ciascuna tabella sono riportati i nati totali di ogni AUSL ed ex ASL (fonte CAP 2019), i casi con anomalia congenita e la prevalenza alla nascita (P) con il relativo intervallo di confidenza al 95% (IC95%).

Sono presentati inoltre i diagrammi con i tassi di prevalenza (P) di ciascuna ex ASL, corredati con i rispettivi intervalli di confidenza al 95%, rispetto al valore medio regionale rappresentato come linea continua (Figure 3, 3.1, 3.2).

Commenti

La Tabella 3, relativa ai casi totali (nati + interruzioni di gravidanza), evidenzia notevole eterogeneità dei rapporti di prevalenza alla nascita per residenza nelle tre nuove AUSL (AUSL Toscana Nord Ovest $P=329,1 \times 10.000$, AUSL Toscana Centro $P=247,8 \times 10.000$, AUSL Toscana Sud Est $P=284,2 \times 10.000$).

I rapporti di prevalenza variano da 205,5 per 10.000 per i casi residenti nella ex ASL di Livorno, a 412,1 per 10.000 dei residenti nella ex ASL di Massa Carrara, a fronte di un valore medio regionale di 282,2 per 10.000 (IC95% 260,3-304,2).

Ponendo a confronto gli intervalli di confidenza al 95% dei tassi specifici di ciascuna ASL con il tasso medio regionale, tra i casi totali non si osservano valori significativamente superiori rispetto al valore medio regionale (Figura 3).

Sono risultati invece significativamente più bassi del valore medio regionale i tassi di prevalenza dei casi totali da madri residenti nelle ex ASL di Livorno ($P=205,5 \times 10.000$), e di Firenze ($P=207,5 \times 10.000$), per la carenza di IVG per la ex ASL di Livorno mentre per la ex ASL di Firenze tale dato è ascrivibile ad una carenza dei soli nati (Tabelle 3, 3.1, 3.2 e Figure 3, 3.1 e 3.2).

È stato inoltre osservato un eccesso di IVG statisticamente significativo rispetto alla media regionale di $67,8 \times 10.000$ (IC95%=57,0-78,5) per le donne residenti nella ex ASL di Siena ($P=123,6 \times 10.000$). (Tabella 3.2 e Figura 3.2).



Tabella 3 Totale casi (nati + interruzioni di gravidanza) con anomalie congenite (AC): AUSL di residenza materna – Anno 2019

| AUSL di residenza | Totale nati* | Casi con AC | P x 10.000 nati | Limiti di confidenza 95% | |
|--------------------------------|---------------|-------------|-----------------|--------------------------|--------------|
| | | | | inferiore | superiore |
| ex ASL 1 Massa Carrara | 922 | 38 | 412,1 | 281,1 | 543,2 |
| ex ASL 2 Lucca | 1.443 | 55 | 381,2 | 280,4 | 481,9 |
| ex ASL 5 Pisa | 2.188 | 76 | 347,3 | 269,3 | 425,4 |
| ex ASL 6 Livorno | 1.946 | 40 | 205,5 | 141,8 | 269,3 |
| ex ASL 12 Viareggio | 884 | 34 | 384,6 | 255,3 | 513,9 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 7.383 | 243 | 329,1 | 287,8 | 370,5 |
| ex ASL 3 Pistoia | 1.787 | 43 | 240,6 | 168,7 | 312,5 |
| ex ASL 4 Prato | 1.663 | 48 | 288,6 | 207,0 | 370,3 |
| ex ASL 10 Firenze | 5.301 | 110 | 207,5 | 168,7 | 246,3 |
| ex ASL 11 Empoli | 1.579 | 55 | 348,3 | 256,3 | 440,4 |
| AUSL Toscana Centro | 10.330 | 256 | 247,8 | 217,5 | 278,2 |
| ex ASL 7 Siena | 1.699 | 47 | 276,6 | 197,5 | 355,7 |
| ex ASL 8 Arezzo | 2.046 | 61 | 298,1 | 223,3 | 373,0 |
| ex ASL 9 Grosseto | 1.111 | 30 | 270,0 | 173,4 | 366,7 |
| AUSL Toscana Sud Est | 4.856 | 138 | 284,2 | 236,8 | 331,6 |
| Non conosciuta | 1 | - | - | - | - |
| Totale regione | 22.570 | 637 | 282,2 | 260,3 | 304,2 |

* dati Certificato Assistenza al Parto 2019

Figura 3 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019

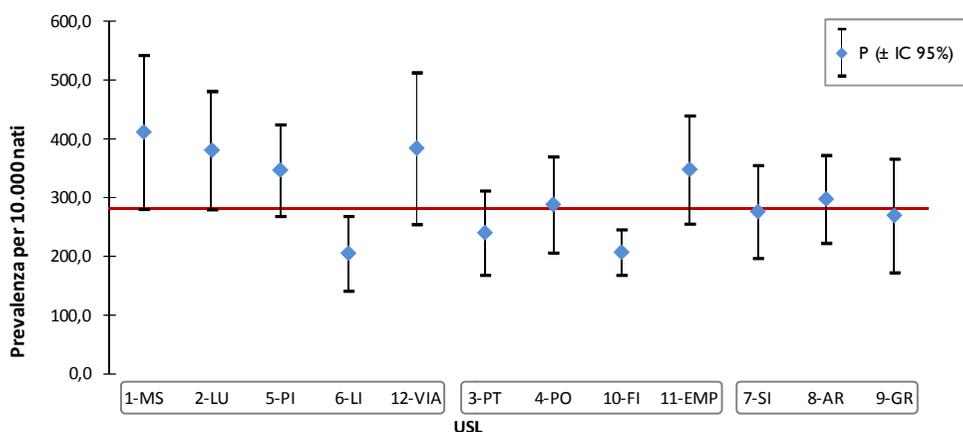


Tabella 3.1 Nati + aborti spontanei con anomalie congenite (AC): AUSL di residenza materna – Anno 2019

| AUSL di residenza | Totale nati* | Casi con AC | P x 10.000 nati | Limiti di confidenza 95% | |
|--------------------------------|---------------|-------------|--------------------|--------------------------|--------------|
| | | | | inferiore | superiore |
| ex ASL 1 Massa Carrara | 922 | 30 | 325,4 | 208,9 | 441,8 |
| ex ASL 2 Lucca | 1.443 | 45 | 311,9 | 220,7 | 403,0 |
| ex ASL 5 Pisa | 2.188 | 63 | 287,9 | 216,8 | 359,0 |
| ex ASL 6 Livorno | 1946 | 34 | 174,7 | 116,0 | 233,4 |
| ex ASL 12 Viareggio | 884 | 26 | 294,1 | 181,1 | 407,2 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 7.383 | 198 | 268,2 | 230,8 | 305,5 |
| ex ASL 3 Pistoia | 1787 | 28 | 156,7 | 98,6 | 214,7 |
| ex ASL 4 Prato | 1663 | 30 | 180,4 | 115,8 | 245,0 |
| ex ASL 10 Firenze | 5.301 | 83 | 156,6 | 122,9 | 190,3 |
| ex ASL 11 Empoli | 1.579 | 45 | 285,0 | 201,7 | 368,3 |
| AUSL Toscana Centro | 10.330 | 186 | 180,1 | 154,2 | 205,9 |
| ex ASL 7 Siena | 1.699 | 26 | 153,0 | 94,2 | 211,9 |
| ex ASL 8 Arezzo | 2.046 | 51 | 249,3 | 180,9 | 317,7 |
| ex ASL 9 Grosseto | 1.111 | 23 | 207,0 | 122,4 | 291,6 |
| AUSL Toscana Sud Est | 4.856 | 100 | 205,9 | 165,6 | 246,3 |
| Non conosciuta | 1 | - | - | - | - |
| Totale regione | 22.570 | 484 | 214,4 | 195,3 | 233,5 |

* dati Certificato Assistenza al Parto 2019

Figura 3.1 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019

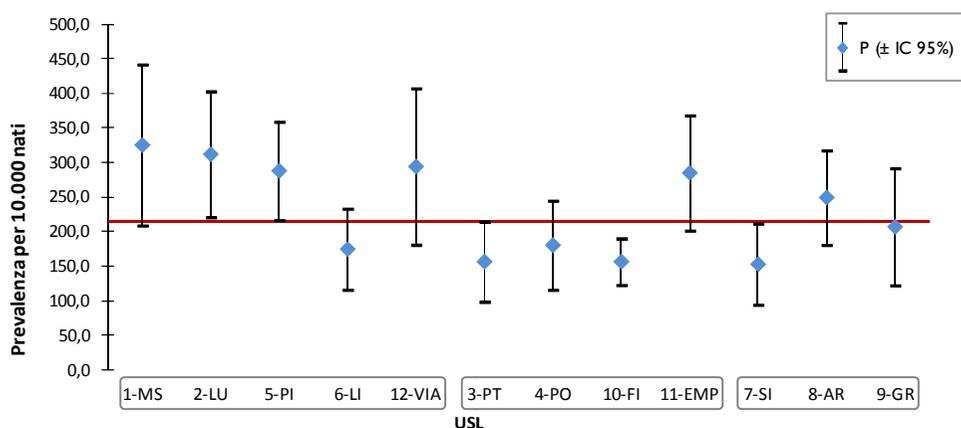


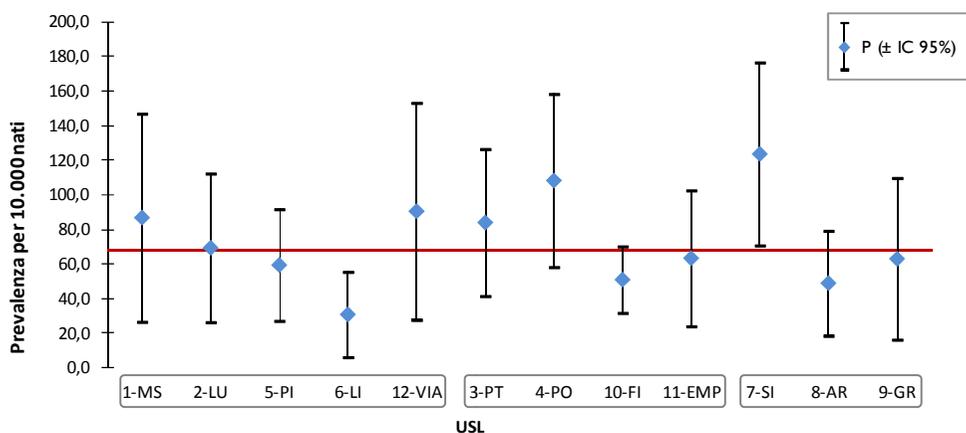


Tabella 3.2 Interruzioni di gravidanza con anomalie congenite (AC): AUSL di residenza materna – Anno 2019

| AUSL di residenza | Totale nati* | Casi con AC | P x 10.000 nati | Limiti di confidenza 95% | |
|--------------------------------|---------------|-------------|--------------------|--------------------------|--------------|
| | | | | inferiore | superiore |
| ex ASL 1 Massa Carrara | 922 | 8 | 86,8 | 26,6 | 146,9 |
| ex ASL 2 Lucca | 1.443 | 10 | 69,3 | 26,3 | 112,3 |
| ex ASL 5 Pisa | 2.188 | 13 | 59,4 | 27,1 | 91,7 |
| ex ASL 6 Livorno | 1.946 | 6 | 30,8 | 6,2 | 55,5 |
| ex ASL 12 Viareggio | 884 | 8 | 90,5 | 27,8 | 153,2 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 7.383 | 45 | 61,0 | 43,1 | 78,8 |
| ex ASL 3 Pistoia | 1.787 | 15 | 83,9 | 41,5 | 126,4 |
| ex ASL 4 Prato | 1.663 | 18 | 108,2 | 58,2 | 158,2 |
| ex ASL 10 Firenze | 5.301 | 27 | 50,9 | 31,7 | 70,1 |
| ex ASL 11 Empoli | 1.579 | 10 | 63,3 | 24,1 | 102,6 |
| AUSL Toscana Centro | 10.330 | 70 | 67,8 | 51,9 | 83,6 |
| ex ASL 7 Siena | 1.699 | 21 | 123,6 | 70,7 | 176,5 |
| ex ASL 8 Arezzo | 2.046 | 10 | 48,9 | 18,6 | 79,2 |
| ex ASL 9 Grosseto | 1.111 | 7 | 63,0 | 16,3 | 109,7 |
| AUSL Toscana Sud Est | 4.856 | 38 | 78,3 | 53,4 | 103,1 |
| Non conosciuta | 1 | - | - | - | - |
| Totale regione | 22.570 | 153 | 67,8 | 57,0 | 78,5 |

* dati Certificato Assistenza al Parto 2019

Figura 3.2 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019





DISTRIBUZIONE DEI CASI PER GRUPPI DI ANOMALIE

Nella Tabella 4.1 viene esaminata la distribuzione dei casi registrati tra i nati e le interruzioni di gravidanza per 13 gruppi di anomalie compresi tra quelli in uso, revisionati nel settembre 2020, nel progetto di registrazione e sorveglianza delle anomalie congenite EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/data-collection/guidelines-for-data-registration#inline-nav-2>).

Le anomalie minori che vengono escluse dalla registrazione a livello europeo, se presenti in condizione isolata (vedi Allegato C), rientrano nel gruppo “Altre”.

Tra queste anomalie sono risultati particolarmente frequenti il *criptorchidismo* (21 casi) e l'*arteria ombelicale unica* (14 casi), seguiti dalle *deformità del piede non specificate* e dalla *displasia dell'anca* (5 casi).

Nelle tabelle successive (4.1.1-4.1.13) vengono presentati i casi per ciascun gruppo, secondo il periodo di scoperta e la modalità di presentazione delle anomalie (isolate o associate ad altre anomalie). I casi associati sono stati ulteriormente suddivisi come “multiple”, “sindromi”, “anomalie cromosomiche”, utilizzando l'algoritmo sviluppato da EUROCAT (https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCAT-Section-3.4-27_Oct2016.pdf).

Commenti

Dall'analisi dei casi aggregati secondo 13 gruppi di anomalie (tab. 4.1), emerge il peso delle *cardiopatie congenite* che rappresentano il 26,0% delle 673 anomalie totali, con una prevalenza di 0,8/100 nati, seguiti dalle *anomalie cromosomiche* (16,8%; P=0,5/100 nati), dell'*apparato urinario* (con un valore percentuale di 11,0 e P=0,3/100 nati), dalle anomalie degli *arti* (6,7%; P=0,2/100 nati), dalle anomalie del *digerente* (5,8%; P=0,2/100 nati), dalle anomalie del *sistema nervoso* e dei *genitali* (5,2%; P=0,2/100 nati), dalle anomalie del *palato-labbro* (3,3%; P=0,1/100 nati). I gruppi per i quali risulta più importante l'impatto dell'interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi precoce sono: *cromosomi* (90/113=79,6%), *difetti della parete addominale* (4/6=66,7%), *sistema nervoso* (20/35 casi totali=57,1%), in particolare i *difetti del tubo neurale* con 6 IVG su 9 casi totali (66,7%).

I gruppi di anomalie per i quali la diagnosi prenatale tra i nati con anomalia isolata ha maggior rilevanza sono nell'ordine: *urinario* (48/60 nati=80,0%), *sistema nervoso* (8/12 nati=66,7%), *respiratorio* (4/6 nati=66,7% con diagnosi di cisti polmonare e di malformazione adenomatoide-cistica polmonare), *cromosomi* (15/23 nati=65,2%), *palato-labbro* (9/19 nati=47,4%) e *cardiopatie congenite* (49/143=34,3%). Nel gruppo *orecchio, faccia e collo* un caso su due totali con anomalia isolata è stato diagnosticato in epoca prenatale (50,0%).

Per altri gruppi sono risultate percentuali più ridotte: *digerente* (7/26 nati=26,9%), *arti* (9/35 nati=25,7%) e *altre* (14/94 nati=14,9%). Non sono stati segnalati casi isolati diagnosticati in epoca prenatale nei gruppi *occhio* (su 4 nati), *parete addominale* (su 2 nati con anomalia isolata) e *genitali* (su 24 nati con anomalia isolata, tutti con diagnosi alla



nascita). Sono state segnalate diagnosi oltre la prima settimana di vita per i gruppi digerente (4/26 nati=15,4%), cardiopatie congenite (8/143 nati=5,6%), urinario (3/60 nati=5,0%), altre (11/94 nati=11,7%) (Tabelle 4.1.1-4.1.13).

Tabella 4.1 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

| Anomalie per gruppo | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|-----------------------------------|------------|-----------------|-------------------|-----------------|------------|-----------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| Sistema nervoso | 20 | 8,9 | 15 | 6,6 | 35 | 15,5 |
| Occhio | - | - | 6 | 2,7 | 6 | 2,7 |
| Orecchio, faccia e collo | - | - | 2 | 0,9 | 2 | 0,9 |
| Cardiopatie congenite | 18 | 8,0 | 157 | 69,6 | 175 | 77,5 |
| Respiratorio | - | - | 8 | 3,5 | 8 | 3,5 |
| Palato-labbro | 2 | 0,9 | 20 | 8,9 | 22 | 9,7 |
| Digerente | 7 | 3,1 | 32 | 14,2 | 39 | 17,3 |
| Parete addominale | 4 | 1,8 | 2 | 0,9 | 6 | 2,7 |
| Genitali | 2 | 0,9 | 33 | 14,6 | 35 | 15,5 |
| Urinario | 8 | 3,5 | 66 | 29,2 | 74 | 32,8 |
| Arti | 3 | 1,3 | 42 | 18,6 | 45 | 19,9 |
| Cromosomi | 90 | 39,9 | 23 | 10,2 | 113 | 50,1 |
| Altre | 15 | 6,6 | 98 | 43,4 | 113 | 50,1 |
| Tot anomalie nei 13 gruppi | 169 | 74,9 | 504 | 223,3 | 673 | 298,2 |



Tabella 4.1.1 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Sistema nervoso

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|-----------|-------------|-----------|----------|--------------------|----------|--------------|-----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 12 | 80,0 | 3 | - | - | 3 | 20,0 | 15 | 0,66 |
| alla nascita | 2 | 66,7 | 1 | - | - | 1 | 33,3 | 3 | 0,13 |
| entro 7 gg | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| 1- 4 sett. | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1-12 mesi | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | 8 | 80,0 | 2 | - | - | 2 | 20,0 | 10 | 0,44 |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | 14 | 70,0 | 2 | - | 4 | 6 | 30,0 | 20 | 0,89 |
| Totale | 26 | 74,3 | 5 | - | 4 | 9 | 25,7 | 35 | 1,55 |

* % di riga

Tabella 4.1.2 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Occhio

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|----------|-------------|-----------|----------|--------------------|----------|--------------|----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 4 | 66,7 | 2 | - | - | 2 | 33,3 | 6 | 0,27 |
| alla nascita | 1 | 50,0 | 1 | - | - | 1 | 50,0 | 2 | 0,09 |
| entro 7 gg | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| 1- 4 sett. | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| 1-12 mesi | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | - | - | 1 | - | - | 1 | 33,3 | 1 | 0,04 |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| Totale | 4 | 66,7 | 2 | - | - | 2 | 33,3 | 6 | 0,27 |

* % di riga



Tabella 4.1.3 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Orecchio, faccia e collo

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|----------|--------------|-----------|----------|--------------------|----|--------------|----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| alla nascita | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| entro 7 gg | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1- 4 sett. | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1-12 mesi | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| Totale | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |

* % di riga

Tabella 4.1.4 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Cardiopatie congenite

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|------------|-------------|-----------|----------|--------------------|-----------|--------------|------------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 143 | 91,1 | 12 | 1 | 1 | 14 | 8,9 | 157 | 6,96 |
| alla nascita | 15 | 71,4 | 5 | 1 | - | 6 | 28,6 | 21 | 0,93 |
| entro 7 gg | 61 | 98,4 | 1 | - | - | 1 | 1,6 | 62 | 2,75 |
| 1- 4 sett. | 7 | 100,0 | - | - | - | - | - | 7 | 0,31 |
| 1-12 mesi | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | 49 | 87,5 | 6 | - | 1 | 7 | 12,5 | 56 | 2,48 |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | 4 | 100,0 | - | - | - | - | - | 4 | 0,18 |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | 6 | 100,0 | - | - | - | - | - | 6 | 0,27 |
| IVG | 11 | 61,1 | 4 | - | 3 | 7 | 38,9 | 18 | 0,80 |
| Totale | 154 | 88,0 | 16 | 1 | 4 | 21 | 12,0 | 175 | 7,75 |

* % di riga



Tabella 4.1.5 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Respiratorio

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|----------|-------------|-----------|----------|--------------------|----------|--------------|----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 6 | 75,0 | - | 1 | 1 | 2 | 25,0 | 8 | 0,35 |
| alla nascita | 2 | 66,7 | - | - | - | 1 | 33,3 | 3 | 0,13 |
| entro 7 gg | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1- 4 sett. | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1-12 mesi | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | 4 | 80,0 | - | - | 1 | 1 | 20,0 | 5 | 0,22 |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| Totale | 6 | 75,0 | - | 1 | 1 | 2 | 25,0 | 8 | 0,35 |

* % di riga

Tabella 4.1.6 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Palato-labbro

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associati | | | | Totali | | |
|---------------------|-----------|--------------|-----------|----------|--------------------|----------|--------------|-----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 19 | 95,0 | 1 | - | - | 1 | 5,0 | 20 | 0,89 |
| alla nascita | 9 | 90,0 | 1 | - | - | 1 | 10,0 | 10 | 0,44 |
| entro 7 gg | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1- 4 sett. | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| 1-12 mesi | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | 9 | 100,0 | - | - | - | - | - | 9 | 0,40 |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| Totale | 21 | 95,5 | 1 | - | - | 1 | 4,5 | 22 | 0,97 |

* % di riga



Tabella 4.1.7 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Digerente

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|-----------|-------------|-----------|----------|--------------------|-----------|--------------|-----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 26 | 81,3 | 5 | - | 1 | 6 | 18,8 | 32 | 1,42 |
| alla nascita | 13 | 86,7 | 2 | - | - | 2 | 13,3 | 15 | 0,66 |
| entro 7 gg | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| 1- 4 sett. | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| 1-12 mesi | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | 7 | 63,6 | 3 | - | 1 | 4 | 36,4 | 11 | 0,49 |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | 3 | 42,9 | 3 | - | 1 | 4 | 57,1 | 7 | 0,31 |
| Totale | 29 | 74,4 | 8 | - | 2 | 10 | 25,6 | 39 | 1,73 |

* % di riga

Tabella 4.1.8 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Parete addominale

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|----------|--------------|-----------|----------|--------------------|----------|--------------|----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| alla nascita | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| entro 7 gg | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1- 4 sett. | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1-12 mesi | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | 4 | 100,0 | - | - | - | - | - | 4 | 0,18 |
| Totale | 6 | 100,0 | - | - | - | - | - | 6 | 0,27 |

* % di riga



Tabella 4.1.9 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Genitali

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|-----------|-------------|-----------|----------|--------------------|-----------|--------------|-----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 24 | 72,7 | 7 | - | 2 | 9 | 27,3 | 33 | 1,46 |
| alla nascita | 24 | 77,4 | 6 | - | 1 | 7 | 22,6 | 31 | 1,37 |
| entro 7 gg | - | - | 1 | - | - | 1 | 100,0 | 1 | 0,04 |
| 1- 4 sett. | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1-12 mesi | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | - | - | - | - | 1 | 1 | 100,0 | 1 | 0,04 |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | - | - | 1 | - | 1 | 2 | 100,0 | 2 | 0,09 |
| Totale | 24 | 68,6 | 8 | - | 3 | 11 | 31,4 | 35 | 1,55 |

* % di riga

Tabella 4.1.10 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Urinario

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|-----------|-------------|-----------|----------|--------------------|----------|--------------|-----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 60 | 90,9 | 5 | - | 1 | 6 | 9,1 | 66 | 2,92 |
| alla nascita | 5 | 100,0 | - | - | - | - | - | 5 | 0,22 |
| entro 7 gg | 3 | 75,0 | 1 | - | - | 1 | 25,0 | 4 | 0,18 |
| 1- 4 sett. | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| 1-12 mesi | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | 48 | 90,6 | 4 | - | 1 | 5 | 9,4 | 53 | 2,35 |
| all'aborto | 1 | - | - | - | - | - | - | 1 | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | 6 | 75,0 | 2 | - | - | 2 | 25,0 | 8 | 0,35 |
| Totale | 66 | 89,2 | 7 | - | 1 | 8 | 10,8 | 74 | 3,28 |

* % di riga



Tabella 4.1.11 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Arti

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|-----------|-------------|-----------|----------|--------------------|----------|--------------|-----------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 35 | 83,3 | 5 | 2 | - | 7 | 16,7 | 42 | 1,86 |
| alla nascita | 23 | 76,7 | 5 | 2 | - | 7 | 23,3 | 30 | 1,33 |
| entro 7 gg | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| 1- 4 sett. | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| 1-12 mesi | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | 9 | 100,0 | - | - | - | - | - | 9 | 0,40 |
| all'aborto | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | 1 | 33,3 | - | - | 2 | 2 | 66,7 | 3 | 0,13 |
| Totale | 36 | 80,0 | 5 | 2 | 2 | 9 | 20,0 | 45 | 1,99 |

* % di riga

Tabella 4.1.12 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019

Cromosomi

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|----------|------------|-----------|----------|--------------------|------------|--------------|------------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | - | - | - | - | 23 | 23 | 100,0 | 23 | 1,02 |
| alla nascita | - | - | - | - | 4 | 4 | 100,0 | 4 | 0,18 |
| entro 7 gg | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1- 4 sett. | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| 1-12 mesi | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | - | - | - | - | 4 | 4 | 100,0 | 4 | 0,18 |
| all'aborto | - | - | - | - | 15 | 15 | 100,0 | 15 | 0,66 |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| IVG | - | - | - | - | 90 | 90 | 100,0 | 90 | 3,99 |
| Totale | - | - | - | - | 113 | 113 | 100,0 | 113 | 5,01 |

* % di riga

**Tabella 4.1.13 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi di anomalia – Anno 2019****Altre**

| Periodo di scoperta | Isolate | | Associate | | | | Totali | | |
|---------------------|------------|-------------|-----------|----------|--------------------|----------|--------------|------------|----------------|
| | N° | Isolate %* | Multiple | Sindromi | Anomalie Cromosom. | N° | Associate %* | N° | P x 1.000 nati |
| Nati | 94 | 95,9 | - | 4 | - | 4 | 4,1 | 98 | 4,34 |
| alla nascita | 56 | 94,9 | - | 3 | - | 3 | 5,1 | 59 | 2,61 |
| entro 7 gg | 11 | 91,7 | - | 1 | - | 1 | 8,3 | 12 | 0,53 |
| 1- 4 sett. | 9 | 100,0 | - | - | - | - | - | 9 | 0,40 |
| 1-12 mesi | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | 2 | 0,09 |
| oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| prenatale | 14 | 100,0 | - | - | - | - | - | 14 | 0,62 |
| all'aborto | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| postnatale nos | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| autopsia | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| non rilevato | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | 1 | 0,04 |
| IVG | 14 | 93,3 | - | 1 | - | 1 | 6,7 | 15 | 0,66 |
| Totale | 108 | 95,6 | - | 5 | - | 5 | 4,4 | 113 | 5,01 |

* % di riga

I casi con anomalia cromosomica, escludendo le morti fetali inferiori a 20 settimane di età gestazionale, sono riportati in Tabella 4.2.



Tabella 4.2 Casi con anomalia cromosomica – Anno 2019

| Anomalia cromosomica | Nati+AS N° | IVG N° | Totale N° |
|---|---------------|-----------|--------------|
| Trisomia 21 | 9 | 50 | 59 |
| <i>età media materna (anni)</i> | 35,6 | 38,4 | |
| Trisomia 18 | 1 | 15 | 16 |
| <i>età media materna (anni)</i> | 31,0 | 37,6 | |
| Trisomia 13 | 2 | 8 | 10 |
| <i>età media materna (anni)</i> | 34,0 | 34,2 | |
| Monosomia X - Sindrome di Turner | 4 | 4 | 8 |
| <i>età media materna (anni)</i> | 30,7 | 32,0 | |
| XXY - Sindrome di Klinefelter | 2 | 2 | 4 |
| <i>età media materna (anni)</i> | 37,5 | 34 | |
| XXX | 1 | - | 1 |
| XYY | - | - | - |
| Altre trisomie | 2 | 1 | 3 |
| Triploidie | 2 | 2 | 4 |
| Delezioni cromosomiche | - | 3 | 3 |
| Traslocazioni | - | - | - |
| Altre | - | 5 | 5 |
| Totale | 23 | 90 | 113 |
| <i>età media materna (anni)</i> | 34,9 | 37,3 | |

Tra i 113 casi totali con anomalia cromosomica sono stati identificati 59 casi di *trisomia 21* (9 nati e 50 IVG) per una prevalenza di 2,61 per 1.000. L'età media materna è stata pari a 35,6 anni tra i nati (età materna minima 27 anni – età materna massima 45 anni) e 38,4 anni tra le IVG (minima 21 anni – massima 47 anni).

Per i casi di *trisomia 18* (1 nato e 15 IVG per una prevalenza di 0,71 per 1.000) l'età media materna tra le IVG è stata pari a 37,6 anni (minima 28 anni – massima 44 anni) mentre l'età materna dell'unico caso riscontrato su un nato era pari a 31 anni.

L'età media materna per le 8 IVG con *trisomia 13* (10 casi complessivi, per una prevalenza di 0,44 per 1.000) è stata pari a 34,2 anni (minima 23 anni – massima 42 anni).

L'età media materna tra i nati era pari a 34 anni (minima 24 anni – massima 44 anni).

L'età media materna per i 23 nati con anomalia cromosomica era 34,9 anni (minima 24 anni – massima 45 anni), mentre per le 90 IVG era 37,3 anni (minima 21 anni – massima 47 anni).



DISTRIBUZIONE DEI CASI PER 13 GRUPPI DI ANOMALIE E PER AZIENDA USL DI RESIDENZA

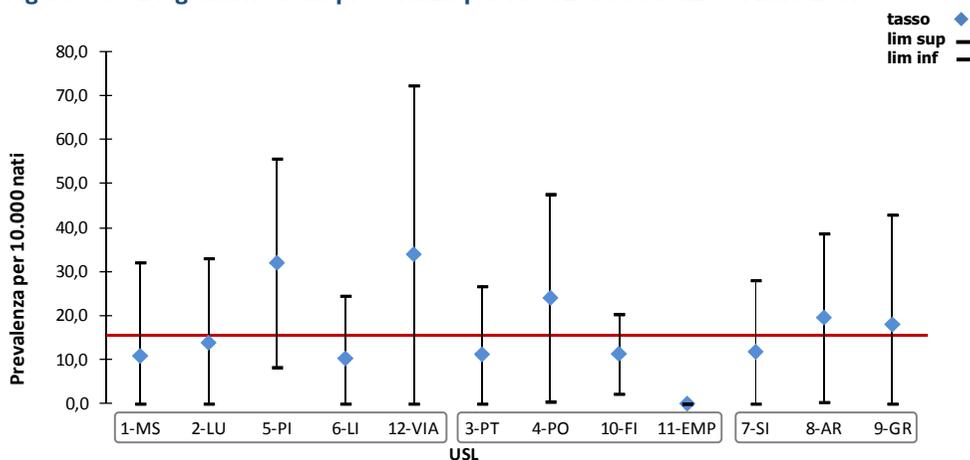
Nelle Tabelle 5.1-5.13 relative a ciascun gruppo di anomalie congenite i casi vengono disaggregati secondo l'Azienda USL di residenza materna (AUSL). Sono riportati anche i diagrammi con i tassi di prevalenza di ciascuna AUSL (Figure 5.1-5.13).



Tabella 5.1 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Sistema Nervoso AUSL di residenza | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------------|-----------|--------------------|-------------------|--------------------|-----------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | 1 | 10,8 | - | - | 1 | 10,8 |
| ex ASL 2 Lucca | 1 | 6,9 | 1 | 6,9 | 2 | 13,9 |
| ex ASL 5 Pisa | 4 | 18,3 | 3 | 13,7 | 7 | 32,0 |
| ex ASL 6 Livorno | 1 | 5,1 | 1 | 5,1 | 2 | 10,3 |
| ex ASL 12 Viareggio | 2 | 22,6 | 1 | 11,3 | 3 | 33,9 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 9 | 12,2 | 6 | 8,1 | 15 | 20,3 |
| ex ASL 3 Pistoia | 2 | 11,2 | - | - | 2 | 11,2 |
| ex ASL 4 Prato | 2 | 12,0 | 2 | 12,0 | 4 | 24,1 |
| ex ASL 10 Firenze | 2 | 3,8 | 4 | 7,5 | 6 | 11,3 |
| ex ASL 11 Empoli | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Centro | 6 | 5,8 | 6 | 5,8 | 12 | 11,6 |
| ex ASL 7 Siena | 1 | 5,9 | 1 | 5,9 | 2 | 11,8 |
| ex ASL 8 Arezzo | 2 | 9,8 | 2 | 9,8 | 4 | 19,6 |
| ex ASL 9 Grosseto | 2 | 18,0 | - | - | 2 | 18,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | 5 | 10,3 | 3 | 6,2 | 8 | 16,5 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 20 | 8,9 | 15 | 6,6 | 35 | 15,5 |

Figura 5.1 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019

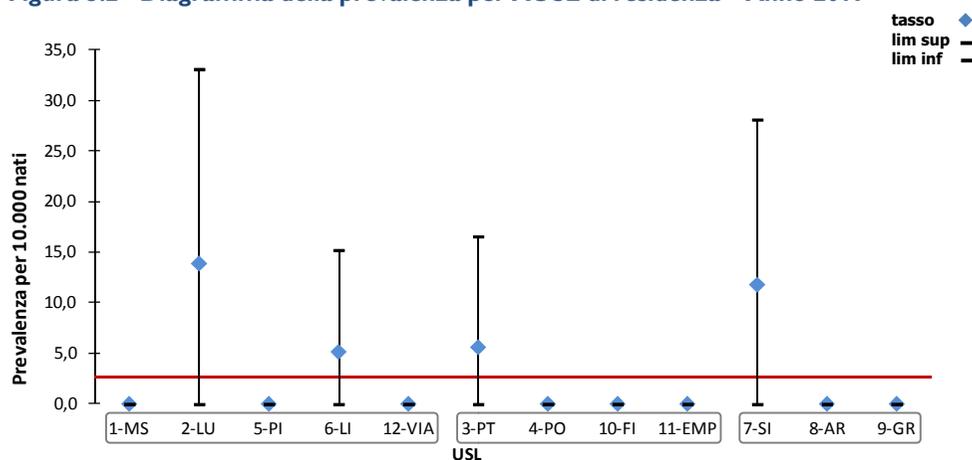


Commenti

Per il gruppo delle anomalie del sistema nervoso non si segnalano eccessi o difetti di casi rispetto alla media regionale ($P=15,5 \times 10.000$). Non sono stati registrati casi residenti nella ex ASL di Empoli (Figura 5.1).

Tabella 5.2 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Occhio | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|----------|--------------------|-------------------|--------------------|----------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 2 Lucca | 2 | 13,9 | - | - | 2 | 13,9 |
| ex ASL 5 Pisa | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 6 Livorno | 1 | 5,1 | - | - | 1 | 5,1 |
| ex ASL 12 Viareggio | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 3 | 4,1 | - | - | 3 | 4,1 |
| ex ASL 3 Pistoia | 1 | 5,6 | - | - | 1 | 5,6 |
| ex ASL 4 Prato | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 10 Firenze | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 11 Empoli | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Centro | 1 | 1,0 | - | - | 1 | 1,0 |
| ex ASL 7 Siena | 2 | 11,8 | - | - | 2 | 11,8 |
| ex ASL 8 Arezzo | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Sud Est | 2 | 4,1 | - | - | 2 | 4,1 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 6 | 2,7 | - | - | 6 | 2,7 |

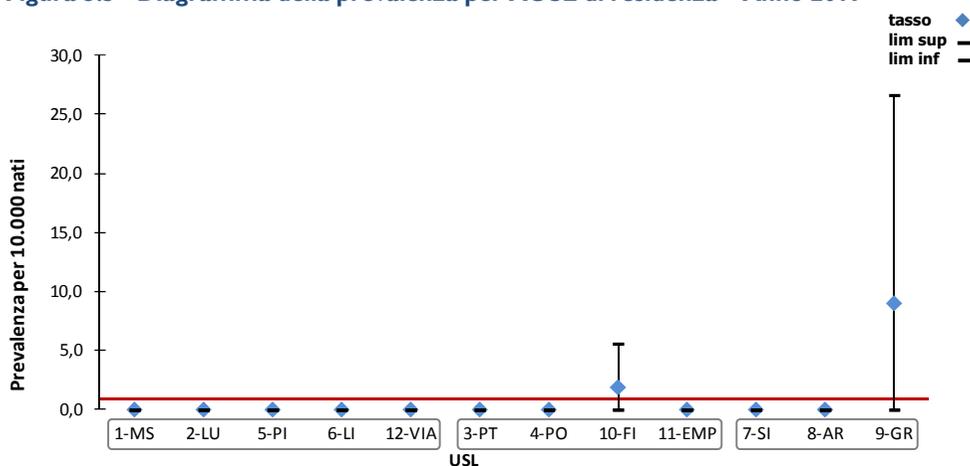
Figura 5.2 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019


Commenti

Per le anomalie a carico dell'occhio non si segnalano eccessi rispetto al valore medio regionale ($P=2,7 \times 10.000$) tra i casi che sono stati segnalati da madri residenti nelle ex ASL di Lucca, Livorno, Pistoia e Siena (Figura 5.2).


Tabella 5.3 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Orecchio, faccia, collo | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|-----|--------------------|-------------------|--------------------|--------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 2 Lucca | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 5 Pisa | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 6 Livorno | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 12 Viareggio | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Nord Ovest | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 3 Pistoia | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 4 Prato | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 10 Firenze | - | - | 1 | 1,9 | 1 | 1,9 |
| ex ASL 11 Empoli | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Centro | - | - | 1 | 1,0 | 1 | 1,0 |
| ex ASL 7 Siena | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 8 Arezzo | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | 1 | 9,0 | 1 | 9,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | - | - | 1 | 2,1 | 1 | 2,1 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | - | - | 2 | 0,9 | 2 | 0,9 |

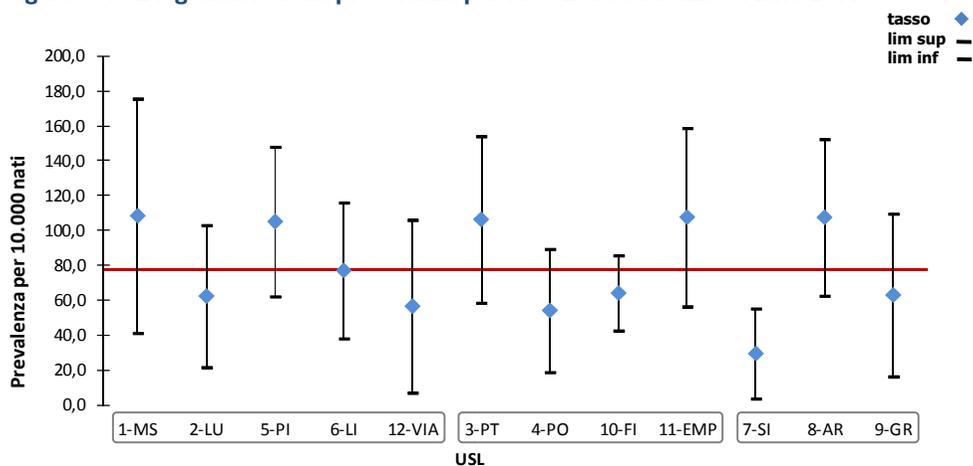
Figura 5.3 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019


Commenti

Per le anomalie maggiori di orecchio, faccia e collo sono stati segnalati due soli casi da madri residenti nelle ex ASL di Firenze e Grosseto con prevalenze rispettivamente di 1,9 per 10.000 e 9,0 per 10.000. Il tasso medio regionale è di 0,9 per 10.000 (Figura 5.3).

Tabella 5.4 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Cardiopatie congenite | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|-----------|--------------------|-------------------|--------------------|------------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | 1 | 10,8 | 9 | 97,6 | 10 | 108,5 |
| ex ASL 2 Lucca | 1 | 6,9 | 8 | 55,4 | 9 | 62,4 |
| ex ASL 5 Pisa | 1 | 4,6 | 22 | 100,5 | 23 | 105,1 |
| ex ASL 6 Livorno | - | - | 15 | 77,1 | 15 | 77,1 |
| ex ASL 12 Viareggio | 1 | 11,3 | 4 | 45,2 | 5 | 56,6 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 4 | 5,4 | 58 | 78,6 | 62 | 84,0 |
| ex ASL 3 Pistoia | 2 | 11,2 | 17 | 95,1 | 19 | 106,3 |
| ex ASL 4 Prato | 2 | 12,0 | 7 | 42,1 | 9 | 54,1 |
| ex ASL 10 Firenze | 6 | 11, | 28 | 52,8 | 34 | 64,1 |
| ex ASL 11 Empoli | 2 | 12,7 | 15 | 95,0 | 17 | 107,7 |
| AUSL Toscana Centro | 12 | 11,6 | 67 | 64,9 | 79 | 76,5 |
| ex ASL 7 Siena | 1 | 5,9 | 4 | 23,5 | 5 | 29,4 |
| ex ASL 8 Arezzo | 1 | 4,9 | 21 | 102,6 | 22 | 107,5 |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | 7 | 63,0 | 7 | 63,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | 2 | 4,1 | 32 | 65,9 | 34 | 70,0 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 18 | 8,0 | 157 | 69,6 | 175 | 77,5 |

Figura 5.4 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019


Commenti

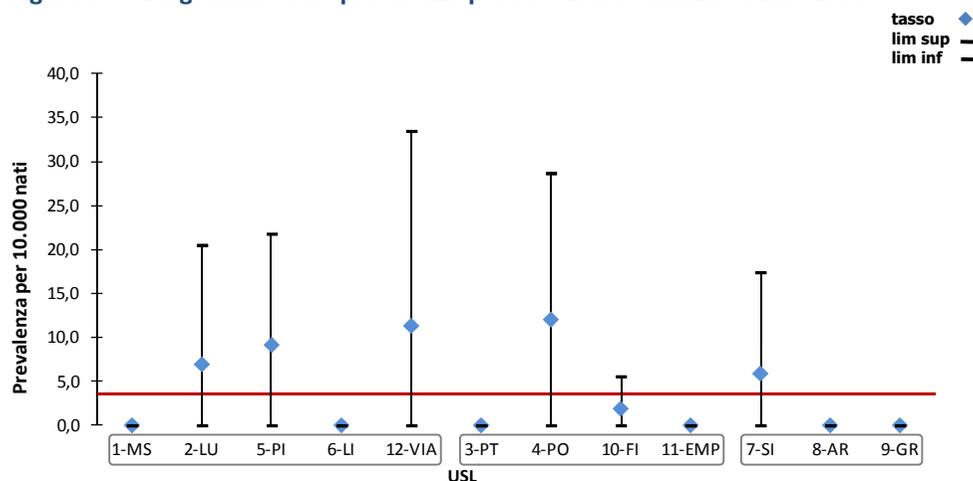
Per le cardiopatie congenite non si osservano eccessi statisticamente significativi rispetto alla media regionale ($P=77,5 \times 10.000$). Si segnala invece una prevalenza significativamente inferiore alla media regionale per la ex ASL di Siena ($P=29,4 \times 10.000$) (Figura 5.4).



Tabella 5.5 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Apparato respiratorio | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|-----|--------------------|-------------------|--------------------|--------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 2 Lucca | - | - | 1 | 6,9 | 1 | 6,9 |
| ex ASL 5 Pisa | - | - | 2 | 9,1 | 2 | 9,1 |
| ex ASL 6 Livorno | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 12 Viareggio | - | - | 1 | 11,3 | 1 | 11,3 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | - | - | 4 | 5,4 | 4 | 5,4 |
| ex ASL 3 Pistoia | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 4 Prato | - | - | 2 | 12,0 | 2 | 12,0 |
| ex ASL 10 Firenze | - | - | 1 | 1,9 | 1 | 1,9 |
| ex ASL 11 Empoli | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Centro | - | - | 3 | 2,9 | 3 | 2,9 |
| ex ASL 7 Siena | - | - | 1 | 5,9 | 1 | 5,9 |
| ex ASL 8 Arezzo | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Sud Est | - | - | 1 | 2,1 | 1 | 2,1 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | - | - | 8 | 3,5 | 8 | 3,5 |

Figura 5.5 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019

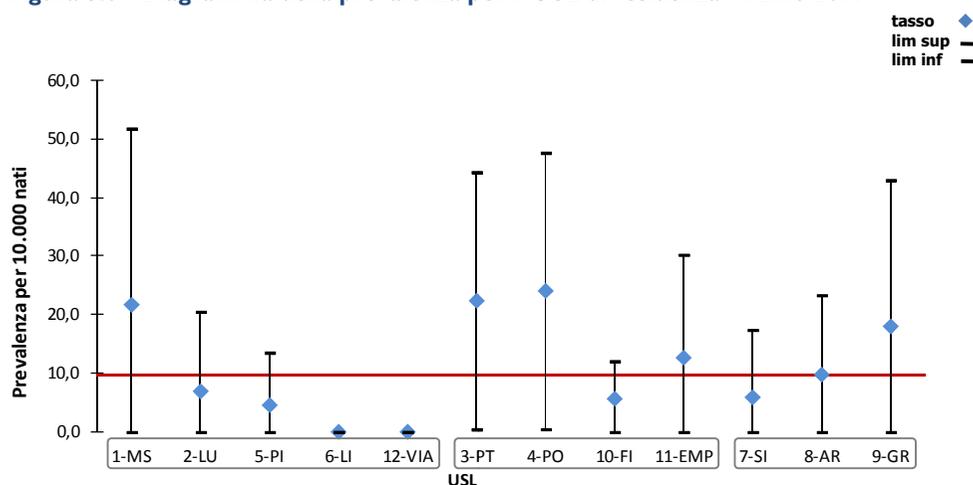


Commenti

Per le anomalie respiratorie non si segnalano eccessi rispetto alla media regionale ($P=3,5 \times 10.000$). Sono stati registrati casi solo da madri residenti nelle ex ASL di Lucca, Pisa, Viareggio, Prato, Firenze e Siena (Figura 5.5).

Tabella 5.6 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Palato-Labbro | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|-----|--------------------|-------------------|--------------------|--------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | - | - | 2 | 21,7 | 2 | 21,7 |
| ex ASL 2 Lucca | - | - | 1 | 6,9 | 1 | 6,9 |
| ex ASL 5 Pisa | - | - | 1 | 4,6 | 1 | 4,6 |
| ex ASL 6 Livorno | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 12 Viareggio | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Nord Ovest | - | - | 4 | 5,4 | 4 | 5,4 |
| ex ASL 3 Pistoia | - | - | 4 | 22,4 | 4 | 22,4 |
| ex ASL 4 Prato | 1 | 6,0 | 3 | 18,0 | 4 | 24,1 |
| ex ASL 10 Firenze | - | - | 3 | 5,7 | 3 | 5,7 |
| ex ASL 11 Empoli | - | - | 2 | 12,7 | 2 | 12,7 |
| AUSL Toscana Centro | 1 | 1,0 | 12 | 11,6 | 13 | 12,6 |
| ex ASL 7 Siena | 1 | 5,9 | - | - | 1 | 5,9 |
| ex ASL 8 Arezzo | - | - | 2 | 9,8 | 2 | 9,8 |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | 2 | 18,0 | 2 | 18,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | 1 | 2,1 | 4 | 8,2 | 5 | 10,3 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | 1 | - |
| Totale regione | 2 | 0,9 | 20 | 8,9 | 22 | 9,7 |

Figura 5.6 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019


Commenti

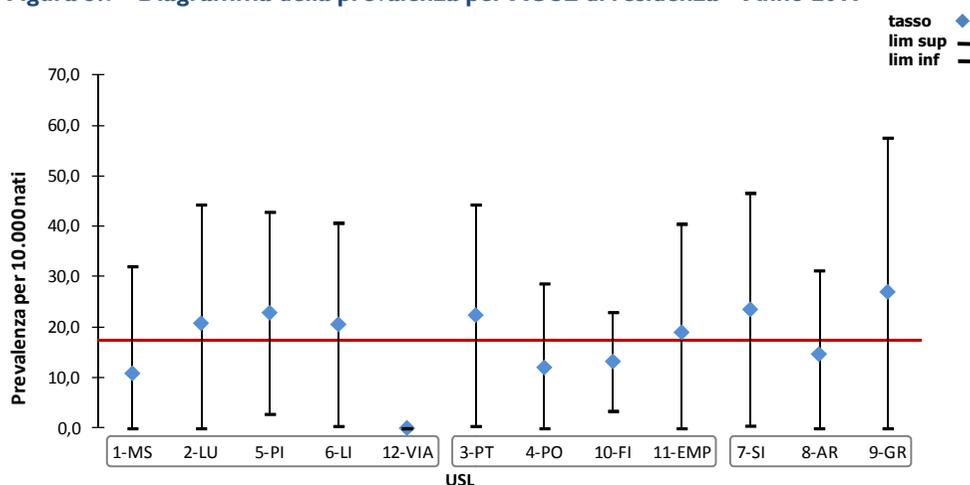
Non si segnalano scostamenti in eccesso o in difetto statisticamente significativi nelle ex ASL toscane per le anomalie a carico del palato-labbro rispetto alla media regionale ($P=9,7 \times 10.000$). Non sono stati rilevati casi residenti nelle ex ASL di Livorno e Viareggio (Figura 5.6).



Tabella 5.7 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Digerente AUSL di residenza | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|----------|--------------------|-------------------|--------------------|-----------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | - | - | 1 | 10,8 | 1 | 10,8 |
| ex ASL 2 Lucca | 1 | 6,9 | 2 | 13,9 | 3 | 20,8 |
| ex ASL 5 Pisa | 2 | 9,1 | 3 | 13,7 | 5 | 22,9 |
| ex ASL 6 Livorno | - | - | 4 | 20,6 | 4 | 20,6 |
| ex ASL 12 Viareggio | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 3 | 4,1 | 10 | 13,5 | 13 | 17,6 |
| ex ASL 3 Pistoia | 2 | 11,2 | 2 | 11,2 | 4 | 22,4 |
| ex ASL 4 Prato | - | - | 2 | 12,0 | 2 | 12,0 |
| ex ASL 10 Firenze | - | - | 7 | 13,2 | 7 | 13,2 |
| ex ASL 11 Empoli | - | - | 3 | 19,0 | 3 | 19,0 |
| AUSL Toscana Centro | 2 | 1,9 | 14 | 13,6 | 16 | 15,5 |
| ex ASL 7 Siena | 1 | 5,9 | 3 | 17,7 | 4 | 23,5 |
| ex ASL 8 Arezzo | 1 | 4,9 | 2 | 9,8 | 3 | 14,7 |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | 3 | 27,0 | 3 | 27,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | 2 | 4,1 | 8 | 16,5 | 10 | 20,6 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 7 | 3,1 | 32 | 14,2 | 39 | 17,3 |

Figura 5.7 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019

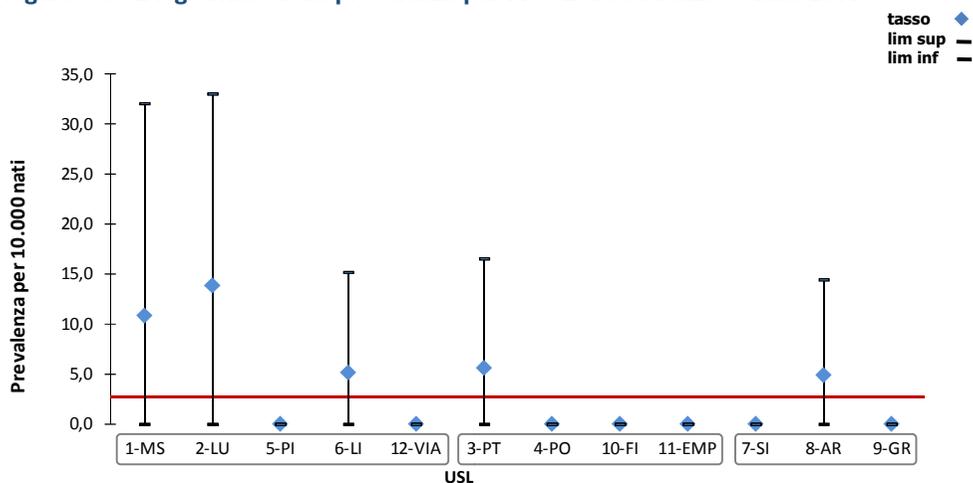


Commenti

Per il gruppo delle anomalie del digerente non si segnalano eccessi né scostamenti in difetto rispetto alla media regionale ($P=17,3 \times 10.000$). Non sono stati registrati casi residenti nella ex ASL di Viareggio (Figura 5.7).

Tabella 5.8 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

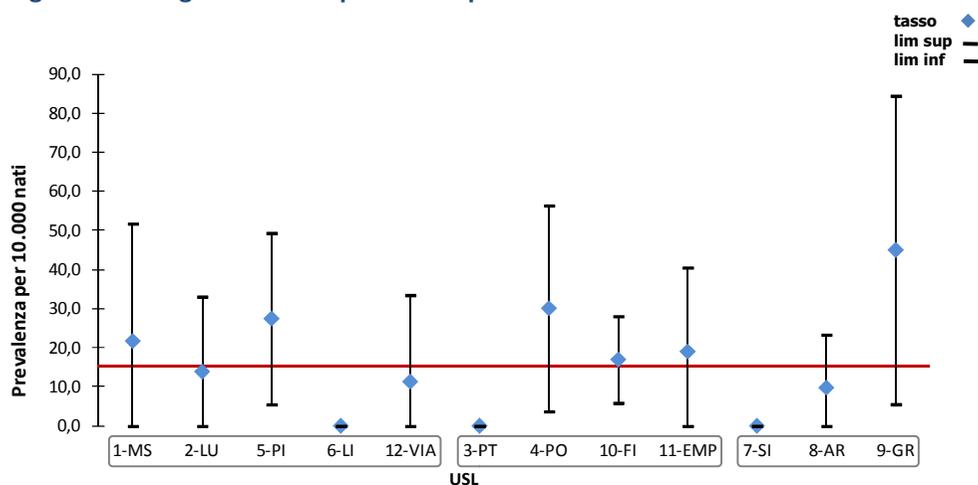
| Parete addominale | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|----------|--------------------|-------------------|--------------------|----------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | 1 | 10,8 | - | - | 1 | 10,8 |
| ex ASL 2 Lucca | - | - | 2 | 13,9 | 2 | 13,9 |
| ex ASL 5 Pisa | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 6 Livorno | 1 | 5,1 | - | - | 1 | 5,1 |
| ex ASL 12 Viareggio | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 2 | 2,7 | 2 | 2,7 | 4 | 5,4 |
| ex ASL 3 Pistoia | 1 | 5,6 | - | - | 1 | 5,6 |
| ex ASL 4 Prato | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 10 Firenze | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 11 Empoli | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Centro | 1 | 1,0 | - | - | 1 | 1,0 |
| ex ASL 7 Siena | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 8 Arezzo | 1 | 4,9 | - | - | 1 | 4,9 |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | - | - | - | - |
| AUSL Toscana Sud Est | 1 | 2,1 | - | - | 1 | 2,1 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 4 | 1,8 | 2 | 0,9 | 6 | 2,7 |

Figura 5.8 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019

Commenti

Per i difetti della parete addominale non sono stati evidenziati eccessi rispetto al tasso medio regionale ($P=2,7 \times 10.000$). Non sono stati rilevati casi da madri residenti nelle ex ASL di Pisa, Viareggio, Prato, Firenze, Empoli, Siena e Grosseto (Figura 5.8).


Tabella 5.9 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Genitali AUSL di residenza | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|----------|--------------------|-------------------|--------------------|-----------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | - | - | 2 | 21,7 | 2 | 21,7 |
| ex ASL 2 Lucca | - | - | 2 | 13,9 | 2 | 13,9 |
| ex ASL 5 Pisa | - | - | 6 | 27,4 | 6 | 27,4 |
| ex ASL 6 Livorno | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 12 Viareggio | 1 | 11,3 | - | - | 1 | 11,3 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 1 | 1,4 | 10 | 13,5 | 11 | 14,9 |
| ex ASL 3 Pistoia | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 4 Prato | 1 | 6,0 | 4 | 24,1 | 5 | 30,1 |
| ex ASL 10 Firenze | - | - | 9 | 17,0 | 9 | 17,0 |
| ex ASL 11 Empoli | - | - | 3 | 19,0 | 3 | 19,0 |
| AUSL Toscana Centro | 1 | 1,0 | 16 | 15,5 | 17 | 16,5 |
| ex ASL 7 Siena | - | - | - | - | - | - |
| ex ASL 8 Arezzo | - | - | 2 | 9,8 | 2 | 9,8 |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | 5 | 45,0 | 5 | 45,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | - | - | 7 | 14,4 | 9 | 14,4 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 2 | 0,9 | 33 | 14,6 | 35 | 15,5 |

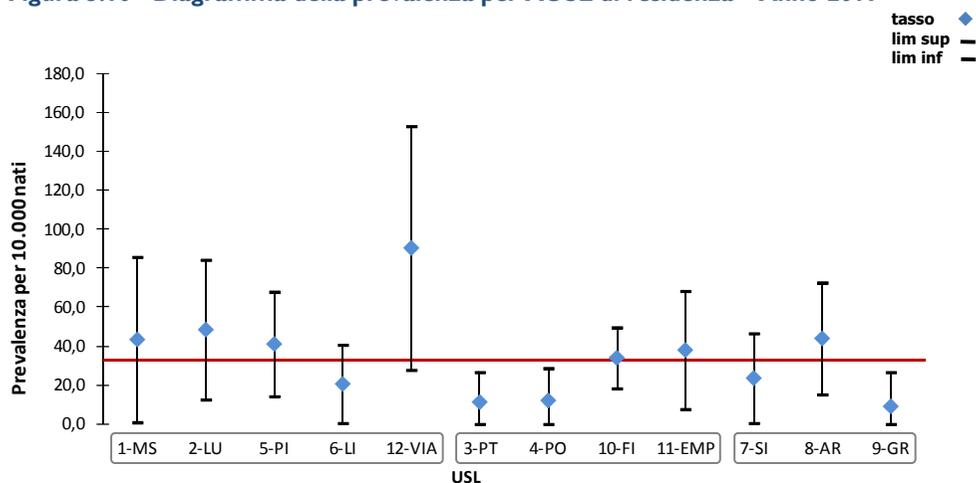
Figura 5.9 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019


Commenti

Relativamente alle anomalie dei genitali non sono stati evidenziati scostamenti in eccesso statisticamente significativi rispetto alla media regionale ($P=15,5 \times 10.000$). Non sono stati registrati casi da madri residenti nella ex ASL di Livorno, Pistoia e Siena (Figure 5.9-5.9bis).

Tabella 5.10 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Urinario | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|----------|--------------------|-------------------|--------------------|-----------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | - | - | 4 | 43,4 | 4 | 43,4 |
| ex ASL 2 Lucca | 2 | 13,9 | 5 | 34,7 | 7 | 48,5 |
| ex ASL 5 Pisa | 2 | 9,1 | 7 | 32,0 | 9 | 41,1 |
| ex ASL 6 Livorno | - | - | 4 | 20,6 | 4 | 20,6 |
| ex ASL 12 Viareggio | 1 | 11,3 | 7 | 79,2 | 8 | 90,5 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 5 | 6,8 | 27 | 36,6 | 32 | 43,3 |
| ex ASL 3 Pistoia | - | - | 2 | 11,2 | 2 | 11,2 |
| ex ASL 4 Prato | - | - | 2 | 12,0 | 2 | 12,0 |
| ex ASL 10 Firenze | 1 | 1,9 | 17 | 32,1 | 18 | 34,0 |
| ex ASL 11 Empoli | 1 | 6,3 | 5 | 31,7 | 6 | 38,0 |
| AUSL Toscana Centro | 2 | 1,9 | 26 | 25,2 | 28 | 27,1 |
| ex ASL 7 Siena | 1 | 5,9 | 3 | 17,7 | 4 | 23,5 |
| ex ASL 8 Arezzo | - | - | 9 | 44,00 | 9 | 44,0 |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | 1 | 9,0 | 1 | 9,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | 1 | 2,1 | 13 | 26,8 | 14 | 28,8 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 8 | 3,5 | 66 | 29,2 | 74 | 32,8 |

Figura 5.10 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019


Commenti

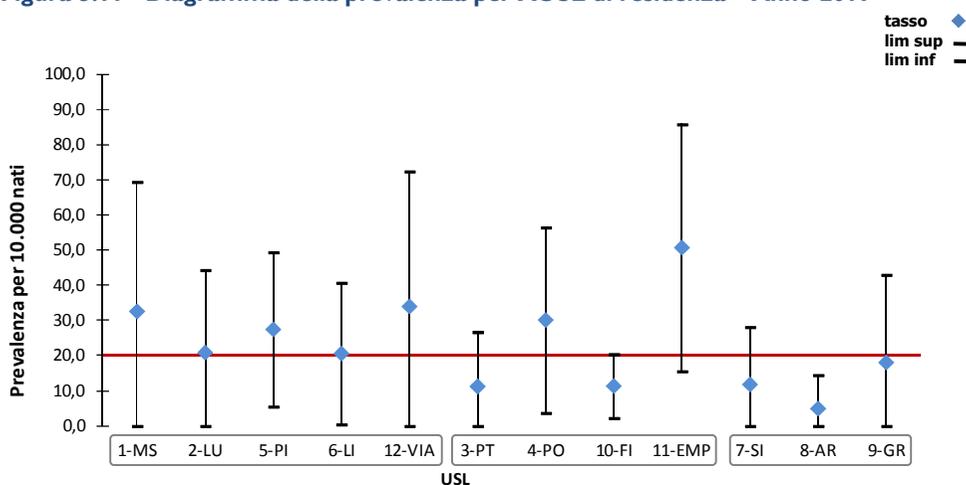
Per le anomalie dell'apparato urinario non sono stati segnalati eccessi rispetto alla media regionale ($P=32,8 \times 10.000$) mentre sono stati evidenziati scostamenti in difetto statisticamente significativi per le ex ASL di Pistoia ($P=11,2 \times 10.000$), Prato ($P=12,0 \times 10.000$) e Grosseto ($P=9,0 \times 10.000$). (Figura 5.10).



Tabella 5.11 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Arti | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|----------|--------------------|-------------------|--------------------|-----------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | - | - | 3 | 32,5 | 3 | 32,5 |
| ex ASL 2 Lucca | - | - | 3 | 20,8 | 3 | 20,8 |
| ex ASL 5 Pisa | - | - | 6 | 27,4 | 6 | 27,4 |
| ex ASL 6 Livorno | - | - | 4 | 20,6 | 4 | 20,6 |
| ex ASL 12 Viareggio | 2 | 22,6 | 1 | 11,3 | 3 | 33,9 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 2 | 2,7 | 17 | 23,0 | 19 | 25,7 |
| ex ASL 3 Pistoia | 1 | 5,6 | 1 | 5,6 | 2 | 11,2 |
| ex ASL 4 Prato | - | - | 5 | 30,1 | 5 | 30,1 |
| ex ASL 10 Firenze | - | - | 6 | 11,3 | 6 | 11,3 |
| ex ASL 11 Empoli | - | - | 8 | 50,7 | 8 | 50,7 |
| AUSL Toscana Centro | 1 | 1,0 | 20 | 19,4 | 21 | 20,3 |
| ex ASL 7 Siena | - | - | 2 | 11,8 | 2 | 11,8 |
| ex ASL 8 Arezzo | - | - | 1 | 4,9 | 1 | 4,9 |
| ex ASL 9 Grosseto | - | - | 2 | 18,0 | 2 | 18,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | - | - | 5 | 10,3 | 5 | 10,3 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 3 | 1,3 | 42 | 18,6 | 45 | 19,9 |

Figura 5.11 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019

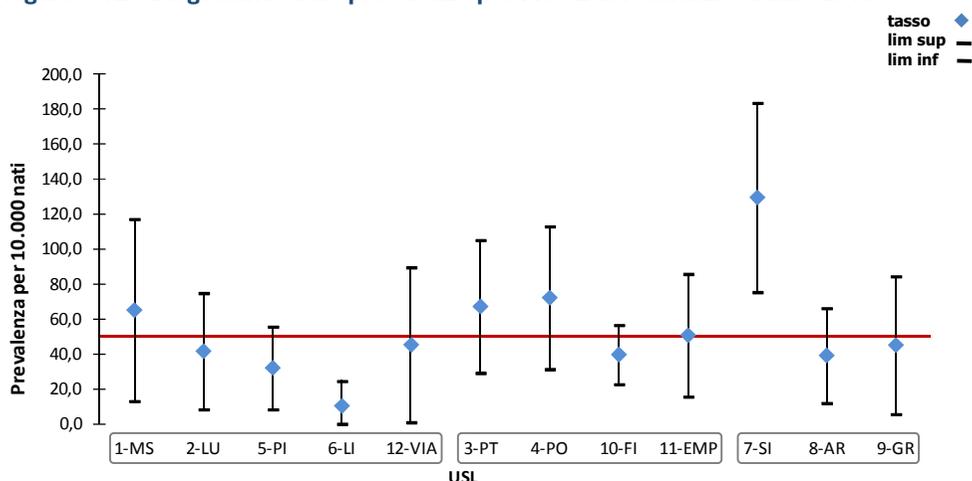


Commenti

Per le anomalie a carico degli arti non sono stati segnalati eccessi rispetto al tasso medio regionale ($P=19,9 \times 10.000$) mentre è stato evidenziato uno scostamento statisticamente significativo in difetto per la ex ASL di Arezzo ($P=4,9 \times 10.000$) (Figura 5.11).

Tabella 5.12 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza - Anno 2019

| Cromosomi | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|-----------|--------------------|-------------------|--------------------|------------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | 5 | 54,2 | 1 | 10,8 | 6 | 65,1 |
| ex ASL 2 Lucca | 6 | 41,6 | - | - | 6 | 41,6 |
| ex ASL 5 Pisa | 4 | 18,3 | 3 | 13,7 | 7 | 32,0 |
| ex ASL 6 Livorno | 2 | 10,3 | - | - | 2 | 10,3 |
| ex ASL 12 Viareggio | 4 | 45,2 | - | - | 4 | 45,2 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 21 | 28,4 | 4 | 5,4 | 25 | 33,9 |
| ex ASL 3 Pistoia | 11 | 61,6 | 1 | 5,6 | 12 | 67,2 |
| ex ASL 4 Prato | 11 | 66,1 | 1 | 6,0 | 12 | 72,2 |
| ex ASL 10 Firenze | 17 | 32,1 | 4 | 7,5 | 21 | 39,6 |
| ex ASL 11 Empoli | 6 | 38,0 | 2 | 12,7 | 8 | 50,7 |
| AUSL Toscana Centro | 45 | 43,6 | 8 | 7,7 | 53 | 51,3 |
| ex ASL 7 Siena | 15 | 88,3 | 7 | 41,2 | 22 | 129,5 |
| ex ASL 8 Arezzo | 6 | 29,3 | 2 | 9,8 | 8 | 39,1 |
| ex ASL 9 Grosseto | 3 | 27,0 | 2 | 18,0 | 5 | 45,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | 24 | 49,4 | 11 | 22,7 | 35 | 72,1 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 90 | 39,9 | 23 | 10,2 | 113 | 50,1 |

Figura 5.12 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019


Commenti

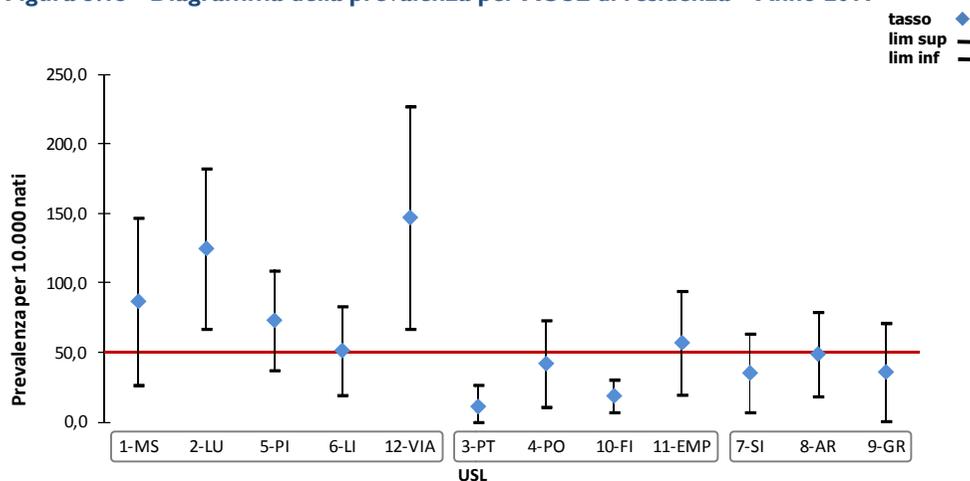
Per le anomalie cromosomiche risulta un eccesso statisticamente significativo rispetto al tasso medio regionale ($P=50,1 \times 10.000$) per i casi residenti nella ex ASL di Siena ($P=129,5 \times 10.000$). Si segnala una riduzione statisticamente significativa per i casi residenti nella ex ASL di Livorno ($P=10,3 \times 10.000$), (Figura 5.12).



Tabella 5.13 Casi con anomalie congenite: 13 gruppi per AUSL di residenza Anno 2019

| Altre AUSL di residenza | IVG | | Neonatale e oltre | | Totali | |
|--------------------------------|-----------|--------------------|-------------------|--------------------|------------|--------------------|
| | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati | N° | P x 10.000 nati |
| ex ASL 1 Massa Carrara | - | - | 8 | 86,8 | 8 | 86,8 |
| ex ASL 2 Lucca | - | - | 18 | 124,7 | 18 | 124,7 |
| ex ASL 5 Pisa | 2 | 9,1 | 14 | 64,0 | 16 | 73,1 |
| ex ASL 6 Livorno | 2 | 10,3 | 8 | 41,1 | 10 | 51,4 |
| ex ASL 12 Viareggio | 1 | 11,3 | 12 | 135,7 | 13 | 147,1 |
| AUSL Toscana Nord Ovest | 5 | 6,8 | 60 | 81,3 | 65 | 88,0 |
| ex ASL 3 Pistoia | 1 | 5,6 | 1 | 5,6 | 2 | 11,2 |
| ex ASL 4 Prato | 3 | 18,0 | 4 | 24,1 | 7 | 42,1 |
| ex ASL 10 Firenze | 1 | 1,9 | 9 | 17,0 | 10 | 18,9 |
| ex ASL 11 Empoli | 1 | 6,3 | 8 | 50,7 | 9 | 57,0 |
| AUSL Toscana Centro | 6 | 5,8 | 22 | 21,3 | 28 | 27,1 |
| ex ASL 7 Siena | 2 | 11,8 | 4 | 23,5 | 6 | 35,3 |
| ex ASL 8 Arezzo | - | - | 10 | 48,9 | 10 | 48,9 |
| ex ASL 9 Grosseto | 2 | 18,0 | 2 | 18,0 | 4 | 36,0 |
| AUSL Toscana Sud Est | 4 | 8,2 | 16 | 32,9 | 20 | 41,2 |
| Non conosciuta | - | - | - | - | - | - |
| Totale regione | 15 | 6,6 | 98 | 43,4 | 113 | 50,1 |

Figura 5.13 - Diagramma della prevalenza per AUSL di residenza – Anno 2019



Commenti

Per l'eterogeneo gruppo delle "altre anomalie" si osservano eccessi statisticamente significativi rispetto alla media regionale ($P=50,1 \times 10.000$) per i casi residenti nelle ex ASL di Lucca ($P=124,7 \times 10.000$) e Viareggio ($P=147,1 \times 10.000$), mentre risultano scostamenti in difetto nelle ex ASL di Pistoia ($P=11,2 \times 10.000$) e Firenze ($P=18,9 \times 10.000$) (Figure 5.13).

SORVEGLIANZA DELLE ANOMALIE CONGENITE: CONFRONTI CON TASSI DI RIFERIMENTO

Nella Tabella 6 vengono presentati i casi (nati e interruzioni di gravidanza) secondo 30 anomalie specifiche selezionate per la sorveglianza. Sono state escluse dalla tabulazione le morti fetali (nati morti e aborti spontanei) con età gestazionale inferiore a 20 settimane. È riportato il confronto tra la frequenza osservata, rispetto a quanto atteso nello stesso periodo, sulla base dei tassi di prevalenza specifici calcolati su 131.011 nati nel periodo 2014-2018 (*baseline*).

Tabella 6 Casi con 30 anomalie congenite specifiche – Anno 2019

| Anomalie congenite | IVG | | Neonatale | | Totali | | N° O/A | p | |
|------------------------------|-----|-----------------------------|-----------|-----------------------------|--------|-----------------------------|--------|-----|-----------|
| | N° | Prevalenza × 10.000 nati | N° | Prevalenza × 10.000 nati | N° | Prevalenza × 10.000 nati | | | N° Attesi |
| Anencefalia | 4 | 1,8 | - | - | 4 | 1,8 | 4,3 | 0,9 | n.s. |
| Encefalocele | - | - | - | - | - | - | 1,6 | - | n.s. |
| Spina bifida | 2 | 0,9 | 3 | 1,3 | 5 | 2,2 | 6,5 | 0,8 | n.s. |
| Idrocefalo | 2 | 0,9 | 2 | 0,9 | 4 | 1,8 | 4,5 | 0,9 | n.s. |
| Microcefalia | 1 | 0,4 | - | - | 1 | 0,4 | 0,9 | 1,2 | n.s. |
| Oloprosencefalia | 6 | 2,7 | - | - | 6 | 2,7 | 2,9 | 2 | n.s. |
| Anoftalmia/Microftalmia | - | - | - | - | - | - | 0,9 | - | n.s. |
| Anotia | - | - | - | - | - | - | 0,5 | - | n.s. |
| Trasposizione Grossi Vasi | 5 | 2,2 | 6 | 2,7 | 11 | 4,9 | 7,2 | 1,5 | n.s. |
| Tetralogia di Fallot | 2 | 0,9 | 7 | 3,1 | 9 | 4,0 | 9,5 | 0,9 | n.s. |
| Cuore sinistro ipoplasico | 3 | 1,3 | 3 | 1,3 | 6 | 2,7 | 4,3 | 1,4 | n.s. |
| Coartazione aortica | - | - | 6 | 2,7 | 6 | 2,7 | 7,6 | 0,8 | n.s. |
| Palatoschisi | 1 | 0,4 | 5 | 2,2 | 6 | 2,7 | 6,9 | 0,9 | n.s. |
| Labio +/- palatoschisi | 1 | 0,4 | 15 | 6,6 | 16 | 7,1 | 11,4 | 1,4 | n.s. |
| Atresia stenosi esofagea | - | - | 7 | 3,1 | 7 | 3,1 | 4,1 | 1,7 | n.s. |
| Atresia stenosi duodenale | - | - | 2 | 0,9 | 2 | 0,9 | 2,2 | 0,9 | n.s. |
| Atr. sten. altre parti tenue | - | - | - | - | - | - | 2,2 | - | n.s. |
| Atresia stenosi ano-rettale | 2 | 0,9 | 4 | 1,8 | 6 | 2,7 | 3,8 | 1,6 | n.s. |
| Ernia diaframmatica | 3 | 1,3 | 4 | 1,8 | 7 | 3,1 | 5 | 1,4 | n.s. |
| Gastroschisi | 3 | 1,3 | - | - | 3 | 1,3 | 2,2 | 1,3 | n.s. |
| Onfalocele | - | - | 1 | 0,4 | 1 | 0,4 | 5,5 | 0,2 | n.s. |
| Agenesia renale bilaterale | 4 | 1,8 | - | - | 4 | 1,8 | 1 | 3,9 | <0,05 |
| Estr. vescica e/o epispadia | - | - | - | - | - | - | 0,5 | - | n.s. |
| Ipospadi | - | - | 25 | 11,1 | 25 | 11,1 | 34,5 | 0,7 | n.s. |
| Sesso indeterminato | 2 | 0,9 | 2 | 0,9 | 4 | 1,8 | 1,7 | 2,3 | n.s. |
| Riduzione arti | 1 | 0,4 | 5 | 2,2 | 6 | 2,7 | 10,5 | 0,6 | n.s. |
| Polidattilia | 1 | 0,4 | 14 | 6,2 | 15 | 6,6 | 12,4 | 1,2 | n.s. |
| Trisomia 21 | 50 | 22,22 | 9 | 4,0 | 59 | 26,1 | 48,1 | 1,2 | n.s. |
| Trisomia 13 | 8 | 3,5 | 2 | 0,9 | 10 | 4,4 | 4,6 | 2,2 | <0,05 |
| Trisomia 18 | 15 | 6,6 | 1 | 0,4 | 16 | 7,1 | 17,1 | 0,9 | n.s. |

Attesi calcolati sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati su 131.011 nati nel periodo 2014-2018 (*baseline*)

O/A = rapporto tra casi osservati e casi attesi sulla base dei tassi *baseline*

p = probabilità secondo la distribuzione di Poisson



Commenti

L'impatto dell'interruzione della gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito risulta particolarmente rilevante per i casi di *anencefalia*, *microcefalia*, *oloprosencefalia* e *agenesia renale bilaterale* in cui le IVG rappresentano il totale dei casi, *trisomia 18* ($15/16=93,8\%$), *trisomia 21* ($50/59=84,7\%$), *cuore sinistro ipoplasico* e *idrocefalia* (rispettivamente 3/6 e 2/4, pari al 50,0%).

Dal confronto dei valori di prevalenza osservati in Toscana nel 2019 rispetto a quanto atteso sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati dal RTDC nel periodo 2014-2018, su 131.011 nati sorvegliati, sono emersi eccessi statisticamente significativi per l'*agenesia renale bilaterale* (4 casi osservati vs 1 caso atteso, $p<0,05$) e per la *trisomia 13* (10 casi osservati vs 4,6 casi attesi, $p<0,05$).

Si segnalano eccessi, pur se non statisticamente significativi, con rapporti osservato/atteso (O/A) superiori all'unità, per i seguenti difetti: *microcefalia*, *oloprosencefalia*, *trasposizione grossi vasi*, *labio+-palatoschisi*, *atresia/stenosi esofagea*, *atresia/stenosi ano-rettale*, *ernia diaframmatica*, *gastroschisi*, *Sesso indeterminato*, *polidattilia* e *trisomia 21*.

Riduzioni, anche se non statisticamente significative, rispetto al valore *baseline*, con valori O/A inferiori all'unità, sono state osservate per *spina bifida*, *coartazione aortica*, *palatoschisi*, *onfalocele*, *ipospadia*, *riduzione arti* e *trisomia 18*.

Non sono stati segnalati casi per *encefalocele*, *anoftalmia/microftalmia*, *anotia*, *atresia/stenosi altre parti tenue* ed *estrofia vescica*. Per *anencefalia*, *idrocefalo*, *tetralogia di Fallot* e *atresia/stenosi duodeno* i casi osservati sono pari agli attesi.

SORVEGLIANZA DELLE ANOMALIE CONGENITE: ANALISI PER L'INDIVIDUAZIONE DI CLUSTER

Nella Tabella 7.1 “Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *cluster* per data di concepimento” sono riportati i risultati della sorveglianza epidemiologica per data di concepimento sui sottogruppi di anomalie considerati da EUROCAT.

Per l'analisi dei *cluster* è stato utilizzato il periodo 01/01/2015–31/03/2019.

Per omogeneità di confronto con i dati europei sono stati esclusi dalla tabulazione i casi toscani con anomalie minori isolate (riportate in Allegato C), così come le morti fetali di età gestazionale inferiore a 20 settimane.

Il test statistico utilizzato per l'individuazione di *cluster* è la tecnica della finestra mobile (*scan*) che si basa su una finestra temporale di lunghezza w che scorre in continuo sul periodo totale T , traslando di volta in volta di una unità di tempo, alla ricerca del numero massimo n di eventi che cadono all'interno della finestra. Il confronto di n con un valore soglia di riferimento, calcolato sulla base del numero totale di eventi N osservato nel periodo T , sotto l'ipotesi nulla di una distribuzione uniforme, consente di individuare addensamenti non casuali di eventi nel tempo.

Nella Tabella 7.1 per ogni sottogruppo di anomalie è riportato il numero di casi che hanno determinato addensamenti non casuali temporali, la data iniziale e finale del *cluster* e la relativa durata, il numero di casi attesi, la probabilità statistica e il numero di casi validi per l'analisi.



Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/2015 – 31/03/2019) – I

| Anomalia | Casi | Data Inizio | Data Fine | Durata (gg) | Casi attesi | Probabilità | Casi validi |
|---|------|-------------|-----------|-------------|-------------|-----------------|-------------|
| Sistema nervoso | | | | | | | |
| Difetti Tubo Neurale | | | | | | No cluster | 62 |
| Anecefalia | | | | | | No cluster | 22 |
| Encefalocele | | | | | | No cluster | 8 |
| Spina Bifida | | | | | | No cluster | 32 |
| Idrocefalia | | | | | | No cluster | 15 |
| Microcefalia | | | | | | pochi casi (<7) | 5 |
| Arinencefalia/Oloprosencefalia | | | | | | No cluster | 8 |
| Occhio | | | | | | | |
| Anoftalmia/Microftalmia | | | | | | pochi casi (<7) | 1 |
| Anoftalmia | | | | | | pochi casi (<7) | 1 |
| Cataratta congenita | | | | | | No cluster | 11 |
| Glaucoma congenito | | | | | | pochi casi (<7) | 3 |
| Orecchio, faccia e collo | | | | | | | |
| Anotia | | | | | | pochi casi (<7) | 2 |
| Cardiopatie congenite | | | | | | | |
| Cardiopatie severe | | | | | | No cluster | 201 |
| Tronco arterioso comune | | | | | | pochi casi (<7) | 6 |
| Ventricolo destro a doppia uscita | | | | | | No cluster | 13 |
| Trasposizione dei grossi vasi (completa) | | | | | | No cluster | 35 |
| Ventricolo unico | | | | | | No cluster | 7 |
| Difetti setto ventricolare | | | | | | No cluster | 453 |
| Difetti setto atriale | 69 | 13/07/16 | 20/05/17 | 284 | 31,18 | <0,001 | 158 |
| Difetti setto atrioventricolare | | | | | | No cluster | 20 |
| Tetralogia di Fallot | | | | | | No cluster | 40 |
| Atresia e stenosi tricuspide | | | | | | pochi casi (<7) | 6 |
| Anomalia di Ebstein | | | | | | pochi casi (<7) | 2 |
| Stenosi valvola polmonare | | | | | | No cluster | 24 |
| Atresia valvola polmonare | | | | | | No cluster | 14 |
| Atresia/stenosi valvola aortica | | | | | | pochi casi (<7) | 4 |
| Anomalie valvola mitrale | | | | | | pochi casi (<7) | 4 |
| Cuore sinistro ipoplasico | | | | | | No cluster | 24 |
| Cuore destro ipoplasico | | | | | | pochi casi (<7) | 3 |
| Coartazione dell'aorta | | | | | | No cluster | 42 |
| Atresia aortica/interruzione arco aortico | | | | | | pochi casi (<7) | 2 |
| Ritorno venoso polmonare anomalo totale | | | | | | pochi casi (<7) | 3 |
| Dotto arterioso pervio in bambini a termine (≥ 37 sett) | | | | | | No cluster | 32 |
| Respiratorio | | | | | | | |
| Atresia coane | | | | | | pochi casi (<7) | 4 |
| Malformazione cistica adenomatosa polmone | | | | | | No cluster | 11 |
| Palato-labbro | | | | | | | |
| Palatoschisi | | | | | | No cluster | 24 |
| Labioschisi con o senza palatoschisi | | | | | | No cluster | 53 |
| Digerente | | | | | | | |
| Atresia esofagea con o senza fistola | | | | | | No cluster | 18 |
| Atresia/stenosi duodenale | | | | | | No cluster | 7 |
| Atresia/stenosi di altre parti dell'intestino tenue | | | | | | No cluster | 10 |

Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/2015 – 31/03/2019) - II

| Anomalia | Casi | Data Inizio | Data Fine | Durata (gg) | Casi attesi | Probabilità | Casi validi |
|---|------|-------------|-----------|-------------|-------------|-----------------|-------------|
| Digerente | | | | | | | |
| Atresia/stenosi ano-rettale | | | | | | No cluster | 18 |
| Malattia di Hirschsprung | | | | | | pochi casi (<7) | 4 |
| Atresia dei dotti biliari | | | | | | pochi casi (<7) | 2 |
| Pancreas anulare | | | | | | Nessun caso | - |
| Ernia diaframmatica | | | | | | No cluster | 20 |
| Gastroschisi | | | | | | No cluster | 12 |
| Difetti parete addominale | | | | | | | |
| Onfalocele | | | | | | No cluster | 20 |
| Urinario | | | | | | | |
| Agenesia renale bilaterale+Sindrome di Potter | | | | | | pochi casi (<7) | 6 |
| Displasia renale multicistica | | | | | | No cluster | 17 |
| Idronefrosi congenita | | | | | | No cluster | 73 |
| Estrofia vescica e/o epispadia | | | | | | pochi casi (<7) | 3 |
| Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly | | | | | | No cluster | 11 |
| Genitale | | | | | | | |
| Ipospadi | | | | | | No cluster | 139 |
| Sesso indeterminato | | | | | | No cluster | 8 |
| Arti | | | | | | | |
| Riduzione arti | | | | | | No cluster | 44 |
| Piede torto-equinovaro | | | | | | No cluster | 49 |
| Dislocazione displasia anca | | | | | | No cluster | 8 |
| Polidattilia | | | | | | No cluster | 49 |
| Sindattilia | | | | | | No cluster | 35 |
| Displasia scheletrica § | | | | | | No cluster | 10 |
| Muscoloscheletrico | | | | | | | |
| Craniosinostosi | | | | | | No cluster | 14 |
| Costrizione bande amniotiche | | | | | | pochi casi (<7) | 2 |
| Cromosomiche | | | | | | | |
| Trisomia 21 | | | | | | No cluster | 249 |
| Trisomia 13 | | | | | | No cluster | 24 |
| Trisomia 18 | | | | | | No cluster | 86 |
| Sindrome di Turner | | | | | | No cluster | 28 |
| Sindrome di Klinefelter | | | | | | No cluster | 16 |
| Altre malformazioni/sindromi | | | | | | | |
| Situs inversus | | | | | | pochi casi (<7) | 6 |
| Gemelli congiunti | | | | | | Nessun caso) | - |
| Malattie della pelle | | | | | | pochi casi (<7) | 6 |
| Sindromi teratogene con malformazioni § | | | | | | Nessun caso | - |
| Sindrome Feto-alcolica | | | | | | Nessun caso | - |
| Sindrome da acido valproico § | | | | | | Nessun caso | - |
| Malformazioni da infezione materna | | | | | | Nessun caso | - |
| Sindromi genetiche + microdelezioni | | | | | | Nessun caso | - |
| VATER/VACTERL | | | | | | pochi casi (<7) | 3 |
| Vascular disruption anomalies | | | | | | No cluster | 48 |
| Lateral anomalies | | | | | | No cluster | 10 |

§ - Incomplete or missing specification of ICD 9 codes



Commenti

Relativamente alla sorveglianza effettuata per data di concepimento nel periodo 01/01/2015 -31/03/2019 sui sottogruppi utilizzati da EUROCAT, si segnala il *cluster* statisticamente significativo per i *difetti del setto atriale* con 69 casi osservati nel periodo 13/07/2016-20/05/2017, rispetto a 31,783 casi attesi ($p < 0,001$).

La descrizione di questo *cluster* è già stata riportata nel rapporto 2020 relativo ai dati 2018.



CONFRONTI EUROCAT-RTDC

La Tabella 8 riporta il confronto per alcuni gruppi di anomalie, distribuiti per tipo di nascita, dei casi rilevati nel network europeo EUROCAT rispetto ai casi osservati nel 2019 nel registro toscano. Per omogeneità di confronto con i dati europei sono stati esclusi dalla tabulazione i casi toscani con anomalie minori isolate (riportate in Allegato C) e le morti fetali di età gestazionale inferiore a 20 settimane.

Tabella 8 Confronto EUROCAT e RTDC tra gruppi di anomalie - Anno 2019

| Gruppi di anomalie | EUROCAT ^A | | | | RTDC | | | | p |
|--|----------------------|-------|--------|-----------------------------|------|-----|--------|-----------------------------|-----|
| | Nati | IVG | Totale | Prevalenza x 10.000 nati | Nati | IVG | Totale | Prevalenza x 10.000 nati | |
| Sistema nervoso | 726 | 875 | 1.601 | 26,95 | 15 | 20 | 35 | 15,51 | *** |
| Difetto tubo neurale (DTN) | 161 | 529 | 690 | 11,61 | 3 | 6 | 9 | 3,99 | ** |
| Occhio | 188 | 18 | 206 | 3,47 | 6 | - | 6 | 2,66 | |
| Orecchio, faccia e collo | 70 | 12 | 82 | 1,38 | 2 | - | 2 | 0,89 | |
| Cardiovascolare | 4.215 | 555 | 4.770 | 80,29 | 157 | 18 | 175 | 77,54 | |
| Cardiopatie severe | 1.226 | 378 | 1.604 | 27,00 | 28 | 16 | 44 | 19,49 | * |
| Difetto interventricolare | 2.095 | 174 | 2.269 | 38,19 | 82 | 6 | 88 | 38,99 | |
| Respiratorio | 230 | 32 | 262 | 4,41 | 8 | - | 8 | 3,54 | |
| Palato-Labbro | 744 | 100 | 844 | 14,21 | 19 | 2 | 21 | 9,30 | * |
| Digerente | 925 | 166 | 1.091 | 18,36 | 32 | 7 | 39 | 17,28 | |
| Atresia esofagea +/-fistola | 148 | 9 | 157 | 2,64 | 7 | - | 7 | 3,10 | |
| Parete addominale | 230 | 251 | 481 | 8,10 | 2 | 4 | 6 | 2,66 | *** |
| Urinario | 1.816 | 288 | 2.104 | 35,41 | 65 | 8 | 73 | 32,34 | |
| Displasia renale | 247 | 55 | 302 | 5,08 | 3 | 2 | 5 | 2,22 | * |
| Genitali | 957 | 52 | 1.009 | 16,98 | 33 | 2 | 35 | 15,51 | |
| Ipospadi | 825 | 9 | 834 | 14,04 | 25 | - | 25 | 11,08 | |
| Arti | 2.027 | 294 | 2.321 | 39,07 | 42 | 3 | 45 | 19,94 | *** |
| Riduzione arti | 153 | 88 | 241 | 4,06 | 5 | 1 | 6 | 2,66 | |
| Polidattilia | 704 | 39 | 743 | 12,51 | 14 | 1 | 15 | 6,65 | |
| Anomalie cromosomiche | 1.227 | 1.609 | 2.836 | 47,73 | 8 | 90 | 98 | 43,42 | |
| Trisomia 21 | 566 | 823 | 1.389 | 23,38 | 5 | 50 | 55 | 24,37 | |
| Sindromi genetiche + microdelezione | 226 | 84 | 310 | 5,22 | 4 | 1 | 5 | 2,22 | |

^A su 594.125 nati sorvegliati; p = probabilità secondo la distribuzione di Poisson;

* <0,05; **<0,01; *** <0,001

Commenti

Dal confronto sono emerse numerose differenze statisticamente significative. In particolare, le prevalenze toscane risultano significativamente inferiori per i seguenti gruppi/sottogruppi: sistema nervoso ($p<0,001$), difetti del tubo neurale ($p<0,01$), cardiopatie severe ($p<0,05$), palato-labbro ($p<0,05$), parete addominale ($p<0,001$), displasia renale ($p<0,05$) e arti ($p<0,001$). Non risultano invece eccessi statisticamente significativi, rispetto a quanto osservato in Europa.



DATI SULLA DIAGNOSI PRENATALE

Le Tabelle 9.1-9.18 sono basate sui dati forniti dai registri europei relativamente al periodo 2015-2019 che sono disponibili sul sito web di EUROCAT nella sezione “PRENATAL SCREENING & DIAGNOSIS” Prenatal Detection Rates (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/>). I registri riportati nelle tabulazioni sono stati selezionati sulla base della disponibilità di almeno l'80% dell'informazione sulla diagnosi prenatale (accesso al sito 11 novembre 2021).

I dati del RTDC sono commentati in ciascuna tabella.

Le anomalie che sono state selezionate da EUROCAT, escludendo le morti fetali inferiori a 20 settimane e i casi cromosomici (ad eccezione del gruppo complessivo delle anomalie cromosomiche e delle trisomie specifiche), sono le seguenti: *anencefalia, spina bifida, idrocefalia, labio+-palatoschisi, trasposizione dei grossi vasi, cuore sinistro ipoplasico, agenesia renale bilaterale, ernia diaframmatica, gastroschisi, onfalocele, valvola uretrale posteriore e/o Prune Belly, difetti di riduzione degli arti, piede torto-talipe equinovaro, cromosomiche, trisomia 21, sindrome di Patau/trisomia 13, sindrome di Edward/trisomia 18.*

Quando il numero dei casi segnalati da un registro risultava inferiore a 5, i relativi dati riportati in tabella sono stati soppressi, nel rispetto della *privacy* individuale.

Tabella 9.1 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Casi totali | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|------------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| REGISTRI | | | |
| French West Indies (France) | 567 | 383 | 67,6 (63,6 – 71,3) |
| Wessex (UK) | 1.872 | 1.225 | 65,4 (63,3 – 67,6) |
| Paris | 2.903 | 1.838 | 63,3 (61,5 – 65,1) |
| South West England (UK) | 3.412 | 1.995 | 58,5 (56,8 – 60,1) |
| Northern England (UK) | 2.267 | 1.244 | 54,9 (52,8 – 56,9) |
| Thames Valley (UK) | 1.930 | 1.049 | 54,4 (52,1 – 56,6) |
| Vaud (Switzerland) | 1.006 | 545 | 54,2 (51,1 – 57,2) |
| Hainaut (Belgium) | 964 | 505 | 52,4 (49,2 – 55,5) |
| Odense | 414 | 206 | 49,8 (45,0 – 54,6) |
| Navarre | 507 | 250 | 49,3 (45,0 – 53,7) |
| Wales | 3.305 | 1.531 | 46,3 (44,6 – 48,0) |
| N Netherlands | 1.624 | 725 | 44,6 (42,2 – 47,1) |
| Brittany | 4.958 | 2.140 | 43,2 (41,8 – 44,6) |
| S Portugal | 747 | 322 | 43,1 (39,6 – 46,7) |
| Auvergne | 1.513 | 652 | 43,1 (40,6 – 45,6) |
| Tuscany (Italy) | 2.189 | 935 | 42,7 (40,7 - 44,8) |
| Isle de la Reunion (France) | 2.055 | 817 | 39,8 (37,7 – 41,9) |
| Valencia Region | 3.471 | 1.362 | 39,2 (37,6 – 40,9) |
| Saxony-Anhalt | 2.288 | 833 | 36,4 (34,5 – 38,4) |
| Ukraine | 2.477 | 895 | 36,1 (34,3 – 38,0) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 639 | 226 | 35,4 (31,8 – 39,2) |
| Malta | 438 | 134 | 30,6 (26,5 – 35,1) |
| Styria | 656 | 194 | 29,6 (26,2 – 33,2) |
| Emilia Romagna (Italy) | 3.839 | 1.093 | 28,5 (27,1 – 29,9) |
| Pleven (Bulgaria) | 248 | 69 | 27,8 (22,6 – 33,7) |
| Norway | 4.649 | 1.099 | 23,6 (22,4 – 24,9) |
| Total | 50.938 | 22.267 | 43,7 (43,3 – 44,2) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

Commenti

Sui 2.189 casi complessivi (escluse le anomalie genetiche) trasmessi al Registro Centrale EUROCAT, si osserva una percentuale di casi diagnosticati in epoca prenatale pari a 42,7, equivalente al valore medio europeo del 43,7% (range: valore minimo 23,6% nel registro Norway, valore massimo 67,6% nel registro French West Indies (France)).



Tabella 9.2 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Anencefalia | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|-----------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Hainaut (Belgium) | 16 | 16 | 100,0 (80,6 - 100,0) |
| Navarre | 14 | 14 | 100,0 (78,5 - 100,0) |
| Paris | 52 | 52 | 100,0 (93,1 - 100,0) |
| French West Indies (France) | 21 | 21 | 100,0 (84,5 - 100,0) |
| N Netherlands | 34 | 34 | 100,0 (89,9 - 100,0) |
| Isle de la Reunion (France) | 39 | 39 | 100,0 (91,0 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | 12 | 12 | 100,0 (75,8 - 100,0) |
| Malta | * | * | 100,0 (51,0 - 100,0) |
| S Portugal | 14 | 14 | 100,0 (78,5 - 100,0) |
| Ukraine | 71 | 71 | 100,0 (94,9 - 100,0) |
| Styria | 5 | 5 | 100,0 (56,6 - 100,0) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 18 | 18 | 100,0 (82,4 - 100,0) |
| Wales (UK) | 62 | 62 | 100,0 (94,2 - 100,0) |
| Odense | 11 | 11 | 100,0 (74,1 - 100,0) |
| Auvergne | 17 | 17 | 100,0 (81,6 - 100,0) |
| Brittany | 119 | 117 | 98,3 (94,1 - 99,5) |
| Valencian Region | 48 | 47 | 97,9 (89,1 - 99,6) |
| Thames Valley (UK) | 62 | 60 | 96,8 (89,0 - 99,1) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 26 | 25 | 96,2 (81,1 - 99,3) |
| Northern England (UK) | 75 | 72 | 96,0 (88,9 - 98,6) |
| Tuscany (Italy) | 24 | 23 | 95,8 (79,8 - 99,3) |
| Wessex (UK) | 65 | 61 | 93,9 (85,2 - 97,6) |
| Emilia Romagna (Italy) | 28 | 26 | 92,9 (77,4 - 98,0) |
| South West England (UK) | 96 | 89 | 92,7 (85,7 - 96,4) |
| Norway | 66 | 61 | 92,4 (83,5 - 96,7) |
| Pleven (Bulgaria) | 12 | 11 | 91,7 (64,6 - 98,5) |
| Totale | 1.011 | 982 | 97,1 (95,9 - 98,0) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Ventitre casi su 24 totali (95,8%) con *anencefalia* registrati in Toscana sono stati diagnosticati in epoca prenatale. La corrispondente percentuale per il complesso dei registri europei è pari a 97,1 (il valore minimo di 91,7% è stato rilevato nel registro Pleven (Bulgaria)).



Tabella 9.3 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Spina Bifida (escluse condizioni genetiche) | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|--|------------------------|--|---|
| French West Indies (France) | 7 | 7 | 100,0 (64,5 - 100,0) |
| Navarre | 6 | 6 | 100,0 (61,0 - 100,0) |
| Odense | 15 | 15 | 100,0 (79,6 - 100,0) |
| N Netherlands | 33 | 33 | 100,0 (89,6 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | 15 | 15 | 100,0 (79,6 - 100,0) |
| Thames Valley (UK) | 61 | 60 | 98,4 (91,3 - 99,7) |
| Paris | 55 | 54 | 98,2 (90,4 - 99,7) |
| Brittany | 92 | 90 | 97,8 (92,4 - 99,4) |
| South West England (UK) | 116 | 112 | 96,6 (91,5 - 98,7) |
| Wales (UK) | 77 | 71 | 92,2 (84,0 - 96,4) |
| Ukraine | 100 | 92 | 92,0 (85,0 - 95,9) |
| Tuscany (Italy) | 36 | 33 | 91,7 (78,2 - 97,1) |
| Northern England (UK) | 70 | 64 | 91,4 (82,5 - 96,0) |
| Wessex (UK) | 70 | 64 | 91,4 (82,5 - 96,0) |
| Isle de la Reunion (France) | 50 | 45 | 90,0 (78,6 - 95,7) |
| Hainaut (Belgium) | 19 | 17 | 89,5 (68,6 - 97,1) |
| Auvergne | 24 | 21 | 87,5 (69,0 - 95,7) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 34 | 29 | 85,3 (69,9 - 93,6) |
| Valencian Region | 48 | 40 | 83,3 (70,4 - 91,3) |
| Norway | 91 | 71 | 78,0 (68,5 - 85,3) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 17 | 13 | 76,5 (52,7 - 90,5) |
| Emilia Romagna (Italy) | 51 | 39 | 76,5 (63,2 - 86,0) |
| Malta | * | * | 75,0 (30,1 - 95,4) |
| Styria | 13 | 9 | 69,2 (42,4 - 87,3) |
| S Portugal | 20 | 13 | 65,0 (43,3 - 81,9) |
| Pleven (Bulgaria) | 12 | 5 | 41,7 (19,3 - 68,1) |
| Totale | 1.136 | 1.021 | 89,9 (88,0 - 91,5) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

In Toscana 33 casi con *spina bifida* su 36 registrati nel periodo in esame sono stati diagnosticati in periodo prenatale per una percentuale pari a 91,7. Il dato percentuale medio europeo è pari a 89,9 (range: valore minimo 41,7% nel registro Pleven (Bulgaria), valore massimo 100,0% nei registri di French West Indies, Navarre, Odense, N Netherlands e Vaud).



Tabella 9.4 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Idrocefalia | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|------------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| French West Indies (France) | 29 | 29 | 100,0 (88,3 - 100,0) |
| Tuscany (Italy) | 20 | 20 | 100,0 (83,9 - 100,0) |
| Odense | * | * | 100,0 (43,9 - 100,0) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 5 | 5 | 100,0 (56,6 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | 6 | 6 | 100,0 (61,0 - 100,0) |
| Paris | 92 | 89 | 96,7 (90,9 - 98,9) |
| S Portugal | 22 | 21 | 95,5 (78,2 - 99,2) |
| Wessex (UK) | 47 | 44 | 93,6 (82,8 - 97,8) |
| Navarre | 13 | 12 | 92,3 (66,7 - 98,6) |
| South West England (UK) | 78 | 70 | 89,7 (81,1 - 94,7) |
| Auvergne | 27 | 24 | 88,9 (71,9 - 96,2) |
| Thames Valley (UK) | 55 | 48 | 87,3 (76,1 - 93,7) |
| Isle de la Reunion (France) | 62 | 54 | 87,1 (76,6 - 93,3) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 36 | 31 | 86,1 (71,3 - 93,9) |
| N Netherlands | 21 | 18 | 85,7 (65,4 - 95,0) |
| Brittany | 45 | 38 | 84,4 (71,2 - 92,3) |
| Ukraine | 84 | 69 | 82,1 (72,6 - 88,9) |
| Wales (UK) | 75 | 60 | 80,0 (69,6 - 87,5) |
| Hainaut (Belgium) | 18 | 14 | 77,8 (54,8 - 91,0) |
| Emilia Romagna (Italy) | 56 | 43 | 76,8 (64,2 - 85,9) |
| Northern England (UK) | 60 | 46 | 76,7 (64,6 - 85,6) |
| Styria | 8 | 6 | 75,0 (40,9 - 92,9) |
| Malta | 12 | 9 | 75,0 (46,8 - 91,1) |
| Norway | 71 | 50 | 70,4 (59,0 - 79,8) |
| Valencian Region | 108 | 74 | 68,5 (59,3 - 76,5) |
| Pleven (Bulgaria) | 13 | 7 | 53,9 (29,1 - 76,8) |
| Totale | 1.066 | 890 | 83,5 (81,1 - 85,6) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

La diagnosi è stata effettuata in epoca prenatale in tutti i casi con *idrocefalia* segnalati nel periodo. Il dato medio europeo (83,5%) è compreso tra il valore minimo 53,9% osservato nel registro Pleven (Bulgaria) ed il valore massimo 100% osservato, oltre che in Toscana, per i registri French West Indies (France), Odense, Cork and Kerry (Ireland) e Vaud (Switzerland).

Tabella 9.5 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Labio+/-palatoschisi | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|------------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| N Netherlands | 83 | 75 | 90,4 (82,1 - 95,0) |
| Navarre | 10 | 9 | 90,0 (59,6 - 98,2) |
| South West England (UK) | 148 | 132 | 89,2 (83,2 - 93,2) |
| Wessex (UK) | 122 | 107 | 87,7 (80,7 - 92,4) |
| Brittany | 134 | 116 | 86,6 (79,8 - 91,3) |
| Auvergne | 36 | 31 | 86,1 (71,3 - 93,9) |
| French West Indies (France) | 14 | 12 | 85,7 (60,1 - 96,0) |
| Northern England (UK) | 108 | 92 | 85,2 (77,3 - 90,7) |
| Odense | 19 | 16 | 84,2 (62,4 - 94,5) |
| Wales (UK) | 130 | 109 | 83,9 (76,6 - 89,2) |
| Paris | 82 | 68 | 82,9 (73,4 - 89,6) |
| Hainaut (Belgium) | 35 | 28 | 80,0 (64,1 - 90,0) |
| Thames Valley (UK) | 1100 | 86 | 78,2 (69,6 - 84,9) |
| Valencia Region | 73 | 57 | 78,1 (67,3- 86,0) |
| S Portugal | 18 | 14 | 77,8 (54,8 - 91,0) |
| Vaud (Switzerland) | 30 | 23 | 76,7 (59,1 - 88,2) |
| Isle de la Reunion (France) | 50 | 38 | 76,0 (62,6 - 85,7) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 24 | 18 | 75,0 (55,1 - 88,0) |
| Ukraine | 95 | 67 | 70,5 (60,7 - 78,8) |
| Malta | 10 | 7 | 70,0 (39,7 - 89,2) |
| Tuscany (Italy) | 64 | 43 | 67,2 (55,08 - 77,4) |
| Emilia Romagna (Italy) | 87 | 55 | 63,2 (52,7 - 72,6) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 111 | 68 | 61,3 (52,0 - 69,8) |
| Styria | 26 | 14 | 53,9 (35,5 - 71,2) |
| Norway | 213 | 70 | 32,9 (26,9 - 39,4) |
| Pleven (Bulgaria) | 13 | * | 7,7 (1,4 - 33,3) |
| Totale | 1.845 | 1.356 | 73,5 (71,4 - 75,5) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSREENINGAndDIAGNOSIS> accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Tra i 64 casi totali rilevati in Toscana con *labio+/-palatoschisi*, 43, pari al 67,2%, sono stati diagnosticati in età prenatale. Il dato toscano risulta inferiore a quello europeo (73,5%). Il valore medio osservato sul totale dei registri europei è compreso tra il valore minimo del 7,7% per il registro di Pleven (Bulgaria) ed il valore massimo di 90,4% per il registro di N Netherlands.



Tabella 9.6 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Trasposizione grossi vasi | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|----------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| French West Indies (France) | 12 | 12 | 100,0 (75,8 - 100,0) |
| Hainaut (Belgium) | 16 | 15 | 93,8 (71,7 - 98,9) |
| Navarre | 13 | 12 | 92,3 (66,7 - 98,6) |
| Wessex (UK) | 41 | 36 | 87,8 (74,5 - 94,7) |
| Paris | 40 | 34 | 85,0 (70,9 - 92,9) |
| South West England (UK) | 74 | 62 | 83,8 (73,8 - 90,5) |
| Valencia Region | 54 | 44 | 81,5 (69,2 - 89,6) |
| Isle de la Reunion (France) | 27 | 22 | 81,5 (63,3 - 91,8) |
| Wales (UK) | 43 | 35 | 81,4 (67,4 - 90,1) |
| Northern England (UK) | 59 | 48 | 81,2 (69,6 - 89,3) |
| Tuscany (Italy) | 43 | 34 | 79,1 (64,8 - 88,8) |
| Auvergne | 19 | 15 | 79,0 (56,7 - 91,5) |
| Brittany | 66 | 52 | 78,8 (67,5 - 86,9) |
| Odense | 9 | 7 | 77,8 (45,3 - 93,7) |
| Thames Valley (UK) | 44 | 34 | 77,3 (63,0 - 87,2) |
| N Netherlands | 35 | 27 | 77,1 (61,0 - 87,9) |
| Vaud (Switzerland) | 22 | 16 | 72,7 (51,9 - 86,9) |
| S Portugal | 14 | 10 | 71,4 (45,4 - 88,3) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 34 | 23 | 67,4 (50,8 - 80,9) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 6 | * | 66,7 (30,0 - 90,3) |
| Emilia Romagna (Italy) | 65 | 43 | 66,2 (54,0 - 76,5) |
| Pleven (Bulgaria) | 5 | * | 60,0 (23,1 - 88,2) |
| Ukraine | 37 | 22 | 59,5 (43,5 - 73,7) |
| Styria | 8 | * | 50,0 (21,5 - 78,5) |
| Norway | 83 | 38 | 45,8 (35,5 - 56,5) |
| Malta | 5 | * | 20,0 (3,6 - 62,5) |
| Totale | 874 | 653 | 74,7 (71,7 - 75,5) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5

Commenti

La quota di casi con *trasposizione dei grossi vasi* diagnosticata in epoca prenatale risulta superiore alla percentuale media europea (79,1% vs 74,7%). Le percentuali europee sono comprese nell'intervallo il cui valore minimo è stato osservato nel registro di Malta (20,0%), mentre il valore massimo è relativo al registro di French West Indies (France) (100,0%).



Tabella 9.7 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Cuore sinistro ipoplasico | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|----------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Hainaut (Belgium) | 10 | 10 | 100,0 (72,3 - 100,0) |
| Auvergne | 12 | 12 | 100,0 (75,8 - 100,0) |
| Odense | * | * | 100,0 (51,0 - 100,0) |
| Malta | * | * | 100,0 (43,9 - 100,0) |
| S Portugal | * | * | 100,0 (34,2 - 100,0) |
| Wales (UK) | 31 | 31 | 100,0 (89,0 - 100,0) |
| South West England (UK) | 51 | 50 | 98,0 (89,7 - 99,7) |
| Brittany | 50 | 49 | 98,0 (89,5 - 99,7) |
| Paris | 35 | 34 | 97,1 (85,5 - 99,5) |
| N Netherlands | 22 | 21 | 95,5 (78,2 - 99,2) |
| Northern England (UK) | 43 | 41 | 95,4 (84,5 - 98,7) |
| Ukraine | 27 | 25 | 92,6 (76,3 - 97,9) |
| Wessex (UK) | 40 | 37 | 92,5 (80,1 - 97,4) |
| Tuscany (Italy) | 26 | 24 | 92,3 (75,9-97,9) |
| Vaud (Switzerland) | 12 | 11 | 91,7 (64,6 - 98,5) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 29 | 26 | 89,7 (73,6 - 96,4) |
| Thames Valley (UK) | 28 | 25 | 89,3 (72,8 - 96,3) |
| Navarre | 8 | 7 | 87,5 (52,9 - 97,8) |
| French West Indies (France) | 8 | 7 | 87,5 (52,9 - 97,8) |
| Isle de la Reunion (France) | 16 | 14 | 87,5 (64,0 - 96,5) |
| Norway | 85 | 73 | 85,9 (76,9 - 91,7) |
| Emilia Romagna (Italy) | 40 | 34 | 73,7 (51,2 - 88,2) |
| Valencia Region | 19 | 14 | 62,5 (38,6 - 81,5) |
| Styria | 10 | 7 | 70,0 (39,7 - 89,2) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 13 | 8 | 61,5 (35,5 - 82,3) |
| Pleven (Bulgaria) | * | 0 | 0,0 (0,0 - 0,0) |
| Totale | 625 | 569 | 91,0 (88,5 - 93,0) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Per il cuore sinistro ipoplasico in Toscana la percentuale di casi diagnosticati in epoca prenatale è pari a 92,3, rispetto al dato medio europeo del 91,0%. Per il registro di Pleven (Bulgaria) non si segnalano casi diagnosticati in epoca prenatale. Il valore massimo tabulato (100,0%) è quello relativo ai registri di Hainaut (Belgium), Auvergne (France), Odense, Malta, S Portugal e Wales (UK).



Tabella 9.8 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Agenesia renale bilaterale | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|-----------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Cork and Kerry (Ireland) | 11 | 11 | 100,0 (74,1 - 100,0) |
| N Netherlands | 18 | 18 | 100,0 (82,4 - 100,0) |
| Emilia Romagna (Italy) | 13 | 13 | 100,0 (77,2 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | 9 | 9 | 100,0 (70,1 - 100,0) |
| Navarre | 5 | 5 | 100,0 (56,6 - 100,0) |
| S Portugal | 12 | 12 | 100,0 (75,8 - 100,0) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 22 | 22 | 100,0 (85,1 - 100,0) |
| Styria | 6 | 6 | 100,0 (61,0 - 100,0) |
| Paris | 12 | 12 | 100,0 (75,8 - 100,0) |
| Wales (UK) | 14 | 14 | 100,0 (78,5 - 100,0) |
| Tuscany (Italy) | 9 | 9 | 100,0 (70,1 - 100,0) |
| Auvergne | 5 | 5 | 100,0 (56,6 - 100,0) |
| Ukraine | 9 | 9 | 100,0 (70,1 - 100,0) |
| Isle de la Reunion (France) | 9 | 9 | 100,0 (70,1 - 100,0) |
| French West Indies (France) | * | * | 100,0 (34,2 - 100,0) |
| Valencia Region | 17 | 17 | 100,0 (81,6 - 100,0) |
| Thames Valley (UK) | 19 | 18 | 94,7 (75,4 - 99,1) |
| Brittany | 29 | 27 | 93,1 (78,0 - 98,1) |
| Northern England (UK) | 27 | 25 | 92,6 (76,6 - 97,4) |
| Hainaut (Belgium) | 10 | 9 | 90,0 (59,6 - 98,2) |
| South West England (UK) | 27 | 24 | 88,9 (71,9 - 96,2) |
| Wessex (UK) | 18 | 16 | 88,9 (67,2 - 96,9) |
| Norway | 41 | 36 | 87,8 (74,5 - 94,7) |
| Pleven (Bulgaria) | 5 | * | 60,0 (23,1 - 88,2) |
| Malta | 0 | 0 | 0,0 (0,0 - 0,0) |
| Odense | 0 | 0 | 0,0 (0,0 - 0,0) |
| Totale | 349 | 331 | 94,8 (92,0 - 96,7) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Tutti i 9 casi osservati in Toscana con *agenesia renale bilaterale* sono stati diagnosticati in epoca prenatale. Il dato toscano risulta superiore al dato medio europeo (94,8%). La percentuale minima di diagnosi prenatale (60,0%) è stata osservata per il registro Pleven (Bulgaria). Per i registri di Malta e Odense non sono stati segnalati casi con questa anomalia congenita nel periodo 2015-2019.

Tabella 9.9 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Ernia diaframmatica | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|------------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Pleven (Bulgaria) | * | * | 100,0 (43,9 - 100,0) |
| Navarre | * | * | 100,0 (20,7 - 100,0) |
| Odense | 6 | 6 | 100,0 (61,0 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | 8 | 8 | 100,0 (67,6 - 100,0) |
| Paris | 42 | 40 | 95,2 (84,2 - 98,7) |
| Auvergne | 17 | 15 | 88,2 (65,7 - 96,7) |
| S Portugal | 8 | 7 | 87,5 (52,9 - 97,8) |
| South West England (UK) | 57 | 49 | 86,0 (74,7 - 92,7) |
| Malta | 5 | * | 80,0 (37,6 - 96,4) |
| Isle de la Reunion (France) | 25 | 20 | 80,0 (60,9 - 91,1) |
| Thames Valley (UK) | 29 | 23 | 79,3 (61,6 - 90,2) |
| Ukraine | 33 | 26 | 78,8 (62,3 - 89,3) |
| Wales (UK) | 35 | 27 | 77,1 (61,0 - 87,9) |
| French West Indies (France) | * | * | 75,0 (30,1 - 95,4) |
| Hainaut (Belgium) | 8 | 6 | 75,0 (40,9 - 92,9) |
| Brittany | 50 | 37 | 74,0 (60,5 - 84,1) |
| Northern England (UK) | 54 | 39 | 72,2 (59,1 - 82,4) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 14 | 10 | 71,4 (45,4 - 88,3) |
| Tuscany (Italy) | 30 | 21 | 70,0 (52,1 - 83,3) |
| Wessex (UK) | 53 | 36 | 67,9 (54,5 - 78,9) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 18 | 12 | 66,7 (43,8 - 83,7) |
| Valencia Region | 45 | 29 | 71,7 (57,5 - 82,7) |
| Styria | 11 | 7 | 64,4 (49,8 - 76,8) |
| N Netherlands | 19 | 12 | 63,6 (35,4 - 84,8) |
| Emilia Romagna (Italy) | 41 | 25 | 63,2 (41,0 - 80,9) |
| Norway | 70 | 34 | 61,0 (45,7 - 74,3) |
| Totale | 686 | 500 | 72,9 (69,4 - 76,1) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Il valore percentuale di casi con *ernia diaframmatica* diagnosticati in Toscana in epoca prenatale risulta inferiore al dato medio europeo (70,0% vs 72,9%) (range: valore minimo 61,0% nel registro di Norway, valore massimo 100,0% nei registri di Pleven (Bulgaria), Navarre, Odense e Vaud (Switzerland)).



Tabella 9.10 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Gastroschisi | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|-----------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Odense | 14 | 14 | 100,0 (78,5 - 100,0) |
| Navarre | 6 | 6 | 100,0 (61,0 - 100,0) |
| Tuscany (Italy) | 15 | 15 | 100,0 (79,6-100,0) |
| N Netherlands | 17 | 17 | 100,0 (81,6 - 100,0) |
| French West Indies (France) | 10 | 10 | 100,0 (72,3 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | 7 | 7 | 100,0 (64,6 - 100,0) |
| Wessex (UK) | 54 | 54 | 100,0 (93,4 - 100,0) |
| Thames Valley (UK) | 20 | 20 | 100,0 (83,9 - 100,0) |
| Isle de la Reunion (France) | 13 | 13 | 100,0 (77,2 - 100,0) |
| Styria | 10 | 10 | 100,0 (72,3 - 100,0) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 7 | 7 | 100,0 (64,6 - 100,0) |
| Ukraine | 32 | 32 | 100,0 (89,3 - 100,0) |
| Auvergne | 8 | 8 | 100,0 (67,6 - 100,0) |
| Wales (UK) | 45 | 44 | 97,8 (88,4 - 99,6) |
| South West England (UK) | 69 | 67 | 97,1 (90,0 - 99,2) |
| Northern England (UK) | 64 | 62 | 96,9 (89,3 - 99,1) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 29 | 28 | 96,6 (82,8 - 99,4) |
| Brittany | 23 | 22 | 95,7 (79,0 - 99,2) |
| Paris | 20 | 19 | 95,0 (76,4 - 99,1) |
| Valencia Region | 15 | 14 | 93,3 (70,2 - 98,8) |
| S Portugal | 7 | 6 | 85,7 (48,7 - 97,4) |
| Emilia Romagna (Italy) | 15 | 12 | 80,0 (54,8 - 93,0) |
| Malta | * | * | 66,7 (20,8 - 93,9) |
| Pleven (Bulgaria) | 6 | * | 66,7 (30,0 - 90,3) |
| Norway | 73 | 42 | 57,5 (46,1 - 68,2) |
| Hainaut (Belgium) | * | * | 50,0 (15,0 - 85,0) |
| Totale | 586 | 537 | 91,6 (89,1 - 93,6) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Tutti i casi con *gastroschisi* rilevati in Toscana sono stati diagnosticati in epoca prenatale. Il dato medio europeo è pari a 91,6%, mentre il valore minimo di 50,0% è stato osservato nel registro di Hainaut (Belgium).

Tabella 9.11 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Onfalocele | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|------------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| S Portugal | 8 | 8 | 100,0 (67,6 - 100,0) |
| Navarre | * | * | 100,0 (51,0 - 100,0) |
| Valencia Region | 18 | 18 | 100,0 (82,4 - 100,0) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 7 | 7 | 100,0 (61,0 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | 9 | 9 | 100,0 (64,6 - 100,0) |
| French West Indies (France) | 9 | 9 | 100,0 (70,1 - 100,0) |
| Thames Valley (UK) | 36 | 36 | 100,0 (94,4 - 100,0) |
| Styria | 12 | 12 | 100,0 (75,8 - 100,0) |
| Odense | 5 | 5 | 100,0 (56,6 - 100,0) |
| Wessex (UK) | 41 | 39 | 95,1 (83,9 - 98,7) |
| Wales (UK) | 38 | 36 | 94,7 (82,7 - 98,5) |
| South West England (UK) | 56 | 53 | 94,6 (85,4 - 98,2) |
| Northern England (UK) | 45 | 42 | 93,3 (82,1 - 97,7) |
| Brittany | 40 | 37 | 92,5 (80,1 - 97,4) |
| Isle de la Reunion (France) | 12 | 11 | 91,7 (64,6 - 98,5) |
| Paris | 23 | 21 | 91,3 (73,2 - 97,6) |
| Hainaut (Belgium) | 11 | 10 | 90,9 (62,3 - 98,4) |
| Ukraine | 43 | 39 | 90,7 (78,4 - 96,3) |
| Emilia Romagna (Italy) | 21 | 19 | 90,5 (71,1 - 97,4) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 20 | 18 | 90,0 (69,9 - 97,2) |
| N Netherlands | 18 | 16 | 88,9 (67,2 - 96,9) |
| Tuscany (Italy) | 20 | 14 | 70,0 (48,1 - 85,5) |
| Norway | 54 | 37 | 68,5 (55,3 - 79,3) |
| Auvergne | 11 | 7 | 63,6 (35,4 - 84,8) |
| Malta | * | * | 50,0 (15,0 - 85,0) |
| Pleven (Bulgaria) | * | * | 50,0 (15,0 - 85,0) |
| Totale | 569 | 511 | 89,8 (87,1 - 92,0) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

La percentuale osservata in Toscana dei casi con *onfalocele* diagnosticati prima della nascita è pari al 70%. Il dato europeo è pari a 89,8% mentre il valore minimo (50,0%) è stato rilevato nei registri di Malta e Pleven (Bulgaria).



Tabella 9.12 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Valvola uretrale posteriore | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|------------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Malta | * | * | 100,0 (43,9 - 100,0) |
| Navarre | * | * | 100,0 (20,7 - 100,0) |
| French West Indies (France) | 16 | 16 | 100,0 (80,6 - 100,0) |
| Ukraine | 7 | 7 | 100,0 (64,6 - 100,0) |
| Styria | * | * | 100,0 (20,7 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | * | * | 100,0 (51,0 - 100,0) |
| Paris | 31 | 31 | 100,0 (89,0 - 100,0) |
| S Portugal | * | * | 100,0 (51,0 - 100,0) |
| Odense | * | * | 100,0 (20,7 - 100,0) |
| Wessex (UK) | 28 | 27 | 96,4 (82,3 - 99,4) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 11 | 10 | 90,9 (62,3 - 98,4) |
| Auvergne | 10 | 9 | 90,0 (59,6 - 98,2) |
| Thames Valley (UK) | 18 | 16 | 88,9 (67,2 - 96,9) |
| Norway | 8 | 7 | 87,5 (52,9 - 97,8) |
| Brittany | 37 | 32 | 86,5 (72,0 - 94,1) |
| Isle de la Reunion (France) | 22 | 19 | 86,4 (66,7 - 95,3) |
| Emilia Romagna (Italy) | 7 | 6 | 85,7 (48,7 - 97,4) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 6 | 5 | 83,3 (43,7 - 97,0) |
| Valencia Region | 12 | 10 | 83,3 (55,2 - 95,3) |
| South West England (UK) | 19 | 15 | 79,0 (56,7 - 91,5) |
| N Netherlands | 14 | 11 | 78,6 (52,4 - 92,4) |
| Northern England (UK) | 11 | 8 | 72,7 (43,4 - 90,3) |
| Hainaut (Belgium) | 7 | 5 | 71,4 (35,9 - 91,8) |
| Wales (UK) | 17 | 11 | 64,7 (41,3 - 82,7) |
| Tuscany (Italy) | 14 | 9 | 64,3 (38,8 - 83,7) |
| Pleven (Bulgaria) | * | * | 50,0 (9,5 - 90,6) |
| Totale | 311 | 269 | 86,5 (82,3 - 89,9) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Il 64,3% dei casi rilevati in Toscana con *valvola uretrale posteriore* (9/14) è stato diagnosticato in epoca prenatale. Il valore medio osservato sul totale dei registri europei risulta 86,5% mentre il valore minimo tabulato, pari al 50,0%, è relativo al registro di Pleven (Bulgaria).

Tabella 9.13 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Riduzione arti | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|------------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Wessex | 42 | 36 | 85,7 (72,2 - 93,3) |
| Vaud (Switzerland) | 21 | 18 | 85,7 (65,4 - 95,0) |
| French West Indies (France) | 32 | 26 | 81,3 (64,7 - 91,1) |
| Northern England (UK) | 31 | 24 | 77,4 (60,2 - 88,6) |
| Thames Valley (UK) | 35 | 26 | 74,3 (57,9 - 85,8) |
| Wales (UK) | 70 | 50 | 71,4 (60,0 - 80,7) |
| N Netherlands | 41 | 28 | 68,3 (53,0 - 80,4) |
| South West England (UK) | 93 | 63 | 67,7 (57,7 - 76,4) |
| Brittany | 83 | 56 | 67,5 (56,8 - 76,6) |
| Paris | 64 | 41 | 64,1 (51,8 - 74,7) |
| Valencia Region | 37 | 23 | 62,2 (46,1 - 75,9) |
| Auvergne | 21 | 13 | 61,9 (40,9 - 79,3) |
| Tuscany (Italy) | 49 | 30 | 61,2 (47,3 - 73,6) |
| S Portugal | 23 | 14 | 60,9 (40,8 - 77,8) |
| Navarre | 14 | 8 | 57,1 (32,6 - 78,6) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 48 | 27 | 56,3 (42,7 - 69,3) |
| Malta | 9 | 5 | 55,6 (26,7 - 81,1) |
| Isle de la Reunion (France) | 53 | 29 | 54,7 (41,5 - 67,3) |
| Ukraine | 57 | 30 | 52,6 (39,9 - 65,0) |
| Emilia Romagna (Italy) | 62 | 29 | 46,8 (34,9 - 59,0) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 15 | 7 | 46,7 (24,8 - 69,9) |
| Norway | 72 | 29 | 40,3 (29,7 - 51,8) |
| Odense | 16 | 6 | 37,5 (18,5 - 61,4) |
| Hainaut (Belgium) | 20 | 7 | 35,0 (18,1 - 56,7) |
| Pleven (Bulgaria) | 9 | * | 33,3 (12,1 - 64,6) |
| Styria | 7 | * | 28,6 (8,2 - 64,1) |
| Totale | 1.024 | 630 | 61,5(58,5 - 64,5) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Nel 61,2% dei casi toscani con *riduzione degli arti* la diagnosi è stata effettuata in epoca prenatale. Il valore percentuale registrato in Toscana risulta sovrapponibile al dato medio europeo del 61,5% (range: valore minimo tabulato 28,6% nel registro Styria, valore massimo 85,7% nei registri di Wessex (UK) e Vaud (Switzerland)).



Tabella 9.14 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Piede torto-talipe equino varo | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|---------------------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Odense | 24 | 21 | 87,5 (69,0 - 95,57) |
| South West England (UK) | 240 | 208 | 86,7 (81,8 - 90,4) |
| Vaud (Switzerland) | 67 | 57 | 85,1 (74,7 - 91,7) |
| N Netherlands | 101 | 85 | 84,2 (75,8 - 90,0) |
| Wales (UK) | 236 | 196 | 83,1 (77,7 - 87,3) |
| Paris | 121 | 100 | 82,6 (74,9 - 88,4) |
| Wessex (UK) | 167 | 137 | 82,0 (75,5 - 87,1) |
| French West Indies (France) | 45 | 36 | 80,0 (66,2 - 89,1) |
| Auvergne | 73 | 57 | 78,1 (67,3 - 86,0) |
| Thames Valley (UK) | 107 | 81 | 75,7 (66,8 - 82,8) |
| Northern England (UK) | 144 | 107 | 74,3 (66,6 - 80,8) |
| Brittany | 215 | 157 | 73,0 (66,7 - 78,5) |
| Hainaut (Belgium) | 66 | 46 | 69,7 (57,8 - 79,5) |
| S Portugal | 41 | 27 | 65,9 (50,6 - 78,4) |
| Isle de la Reunion (France) | 138 | 84 | 60,9 (52,5 - 68,6) |
| Emilia Romagna (Italy) | 184 | 108 | 58,7 (51,5 - 65,6) |
| Tuscany (Italy) | 55 | 32 | 58,2 (45,0 - 70,3) |
| Navarre | 27 | 15 | 55,6 (37,3 - 72,4) |
| Styria | 6 | * | 50,0 (18,8 - 81,2) |
| Valencia Region | 156 | 76 | 48,7 (41,0 - 56,5) |
| Ukraine | 76 | 36 | 47,3 (36,5 - 58,5) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 123 | 57 | 46,3 (37,8 - 55,1) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 70 | 32 | 45,7 (34,6 - 57,3) |
| Malta | 28 | 11 | 39,3 (23,6 - 57,6) |
| Pleven (Bulgaria) | 8 | * | 25,0 (7,2 - 59,1) |
| Norway | 237 | 57 | 24,1 (19,1 - 29,9) |
| Totale | 2.755 | 1.828 | 66,4 (64,6 - 68,1) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Tra i 55 casi totali rilevati in Toscana con *piede torto-talipe equino varo*, 32, pari al 58,2%, sono stati diagnosticati in età prenatale. Sul totale dei registri europei (66,4% dei casi diagnosticati in prenatale) il range è compreso tra il valore minimo di 24,1% per il registro di Norway ed il valore massimo di 87,5% per il registro di Odense (DK).

Tabella 9.15 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Cromosomiche | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|-----------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Vaud (Switzerland) | 253 | 235 | 92,9 (89,4 - 95,5) |
| Odense | 109 | 100 | 91,7 (85,1 - 95,6) |
| Paris | 921 | 842 | 91,4 (89,4 - 93,1) |
| Brittany | 842 | 767 | 91,1 (89,0 - 92,8) |
| Valencia Region | 804 | 715 | 88,9 (86,6 - 90,9) |
| Tuscany (Italy) | 541 | 481 | 88,9 (86,0 - 91,3) |
| Styria | 190 | 168 | 88,4 (83,1 - 92,2) |
| French West Indies (France) | 246 | 215 | 87,4 (82,7 - 91,0) |
| Auvergne | 278 | 241 | 86,7 (82,2 - 90,2) |
| S Portugal | 190 | 162 | 85,3 (79,5 - 89,6) |
| Hainaut (Belgium) | 208 | 175 | 84,1 (78,6 - 88,5) |
| Emilia Romagna (Italy) | 661 | 545 | 82,5 (79,4 - 85,2) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 277 | 228 | 82,3 (77,4 - 86,4) |
| Isle de la Reunion (France) | 292 | 236 | 80,8 (75,9 - 84,9) |
| Navarre | 171 | 137 | 80,1 (73,5 - 85,4) |
| N Netherlands | 321 | 243 | 75,7 (70,7 - 80,1) |
| Wessex (UK) | 749 | 552 | 73,7 (70,4 - 76,7) |
| South West England (UK) | 1.176 | 850 | 72,3 (69,7 - 74,8) |
| Thames Valley (UK) | 684 | 492 | 71,9 (68,58 - 75,2) |
| Northern England (UK) | 708 | 475 | 67,1 (63,6 - 70,5) |
| Wales (UK) | 706 | 449 | 63,6 (60,0 - 67,1) |
| Norway | 857 | 511 | 59,6 (56,3 - 62,9) |
| Pleven (Bulgaria) | 37 | 21 | 56,8 (40,9 - 71,3) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 221 | 117 | 52,9 (46,4 - 59,4) |
| Ukraine | 234 | 95 | 40,6 (34,5 - 47,0) |
| Malta | 43 | 8 | 18,6 (9,7 - 32,6) |
| Totale | 11.719 | 9.060 | 77,3 (76,5 - 78,1) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

Commenti

La quota di casi con *anomalia cromosomica* diagnosticata in epoca prenatale risulta superiore alla percentuale media europea (88,9% vs 77,3%). Le percentuali europee sono comprese nell'intervallo il cui valore minimo è stato osservato nel registro di Malta (18,6%), mentre il valore massimo (92,9%) è relativo al registro Vaud (Switzerland).



Tabella 9.16 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Trisomia 21 | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|-----------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Odense | 60 | 56 | 93,3 (84,1 - 97,4) |
| Vaud (Switzerland) | 142 | 132 | 93,0 (87,5 - 96,1) |
| Brittany | 441 | 399 | 90,5 (87,4 - 92,9) |
| Paris | 509 | 448 | 88,0 (84,9 - 90,6) |
| Valencia Region | 513 | 450 | 87,7 (84,6 - 90,3) |
| Auvergne | 146 | 127 | 87,0 (80,6 - 91,5) |
| French West Indies (France) | 124 | 107 | 86,3 (79,1 - 91,3) |
| Tuscany (Italy) | 290 | 250 | 86,2 (81,8 - 89,7) |
| Hainaut (Belgium) | 106 | 91 | 85,9 (78,0 - 91,2) |
| Styria | 105 | 86 | 81,9 (73,5 - 88,1) |
| S Portugal | 120 | 97 | 80,8 (72,9 - 86,9) |
| South West England (UK) | 535 | 429 | 80,2 (76,6 - 83,3) |
| Navarre | 110 | 88 | 80,0 (71,6 - 86,4) |
| Wessex (UK) | 323 | 250 | 77,4 (72,5 - 81,6) |
| Emilia Romagna (Italy) | 391 | 302 | 77,2 (72,8 - 81,1) |
| Isle de la Reunion (France) | 147 | 111 | 75,5 (68,0 - 81,8) |
| Thames Valley (UK) | 319 | 236 | 74,0 (68,9 - 78,5) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 160 | 117 | 73,1 (65,8 - 79,4) |
| Northern England (UK) | 309 | 219 | 70,9 (65,6 - 75,7) |
| Wales (UK) | 297 | 209 | 70,4 (64,9 - 75,3) |
| N Netherlands | 154 | 103 | 66,9 (59,1 - 73,8) |
| Pleven (Bulgaria) | 19 | 10 | 52,6 (31,7 - 72,7) |
| Norway | 524 | 265 | 50,6 (46,3 - 54,8) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 144 | 57 | 39,6 (32,0 - 47,7) |
| Ukraine | 192 | 64 | 33,3 (27,1 - 40,3) |
| Malta | 37 | 7 | 18,9 (9,5 - 34,2) |
| Totale | 6.217 | 4.710 | 75,8 (74,7 - 76,8) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

Commenti

La percentuale dei casi toscani con *trisomia 21* diagnosticati prima della nascita è pari a 86,2%, superiore alla media dei registri europei (75,8%). Le percentuali europee sono comprese nell'intervallo il cui valore minimo è stato osservato nel registro di Malta (18,9%) ed il valore massimo (93,3%) nel registro di Odense (DK).

Tabella 9.17 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Trisomia 13 | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|-----------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Hainaut (Belgium) | 6 | 6 | 100,0 (61,0 - 100,0) |
| Auvergne | 15 | 15 | 100,0 (79,6 - 100,0) |
| N Netherlands | 16 | 16 | 100,0 (80,6 - 100,0) |
| Emilia Romagna (Italy) | 20 | 20 | 100,0 (83,9 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | 16 | 16 | 100,0 (80,6 - 100,0) |
| Navarre | 7 | 7 | 100,0 (64,6 - 100,0) |
| S Portugal | 6 | 6 | 100,0 (61,0 - 100,0) |
| Odense | * | * | 100,0 (43,9 - 100,0) |
| Styria | 18 | 18 | 100,0 (82,4 - 100,0) |
| Valencia Region | 39 | 38 | 97,4 (86,8 - 99,6) |
| Thames Valley (UK) | 29 | 28 | 96,6 (82,8 - 99,4) |
| Wales (UK) | 29 | 28 | 96,6 (82,8 - 99,4) |
| Tuscany (Italy) | 27 | 26 | 96,3 (81,7 - 99,3) |
| Paris | 72 | 69 | 95,8 (88,5 - 98,6) |
| Isle de la Reunion (France) | 20 | 19 | 95,0 (76,4 - 99,1) |
| Wessex (UK) | 36 | 34 | 94,4 (81,9 - 98,5) |
| Brittany | 51 | 48 | 94,1 (84,1 - 98,0) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 14 | 13 | 92,9 (68,5 - 98,7) |
| French West Indies (France) | 12 | 11 | 91,7 (64,6 - 98,5) |
| Northern England (UK) | 35 | 32 | 91,4 (77,6 - 97,0) |
| Norway | 50 | 45 | 90,0 (78,6 - 95,7) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 9 | 8 | 88,9 (56,5 - 98,0) |
| South West England (UK) | 75 | 65 | 86,7 (77,2 - 92,6) |
| Ukraine | 7 | 6 | 85,7 (48,7 - 97,4) |
| Pleven (Bulgaria) | 0 | 0 | 0,0 (0,0 - 0,0) |
| Malta | 0 | 0 | 0,0 (0,0 - 0,0) |
| Totale | 612 | 577 | 94,3 (92,2 - 95,9) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Ventisei casi su 27 totali (96,3%) con *trisomia 13* rilevati in Toscana sono stati diagnosticati in epoca prenatale. Il dato medio europeo è pari a 94,3%, il valore minimo dell'85,7% è stato osservato nel registro di Ukraine, mentre nei registri di Pleven (Bulgaria) e Malta non sono stati segnalati casi con questa anomalia cromosomica nel periodo 2015-2019.



Tabella 9.18 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

| Trisomia 18 | Casi totali | Casi diagnosticati in prenatale | % Diagnosi Prenatale (IC95%) |
|-----------------------------|--------------------|--|-------------------------------------|
| Hainaut (Belgium) | 21 | 21 | 100,0 (84,5 - 100,0) |
| Navarre | 19 | 19 | 100,0 (83,2 - 100,0) |
| Pleven (Bulgaria) | 6 | 6 | 100,0 (61,0 - 100,0) |
| Tuscany Italy | 97 | 97 | 100,0 (96,2 - 100,0) |
| N Netherlands | 58 | 58 | 100,0 (93,8 - 100,0) |
| French West Indies (France) | 44 | 44 | 100,0 (92,0 - 100,0) |
| Vaud (Switzerland) | 36 | 36 | 100,0 (90,4 - 100,0) |
| Isle de la Reunion (France) | 45 | 45 | 100,0 (92,1 - 100,0) |
| Auvergne | 36 | 36 | 100,0 (90,4 - 100,0) |
| Odense | 17 | 17 | 100,0 (81,6 - 100,0) |
| Styria | 33 | 33 | 100,0 (89,6 - 100,0) |
| Emilia Romagna (Italy) | 82 | 81 | 98,8 (93,4 - 99,8) |
| Brittany | 138 | 135 | 97,8 (93,8 - 99,3) |
| Saxony-Anhalt (Germany) | 43 | 42 | 97,7 (87,9 - 99,6) |
| Valencia Region | 124 | 121 | 97,6 (93,1 - 99,2) |
| Paris | 159 | 155 | 97,5 (93,7 - 99,0) |
| S Portugal | 27 | 26 | 96,3 (81,7 - 99,3) |
| Northern England (UK) | 80 | 77 | 96,3 (89,6 - 98,7) |
| Wales (UK) | 67 | 64 | 95,5 (87,6 - 98,5) |
| Thames Valley (UK) | 111 | 104 | 93,7 (87,6 - 96,9) |
| Wessex (UK) | 119 | 110 | 92,4 (86,3 - 96,0) |
| Ukraine | 12 | 11 | 91,7 (64,6 - 98,5) |
| Cork and Kerry (Ireland) | 34 | 31 | 91,2 (77,0 - 97,0) |
| South West England (UK) | 140 | 127 | 90,7 (84,8 - 94,5) |
| Norway | 113 | 83 | 73,5 (64,6 - 80,7) |
| Malta | * | 0 | 0,0 (0,0 - 0,0) |
| Totale | 1.663 | 1.579 | 95,0 (93,8 - 95,9) |

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>; accessed on 5/11/2021

* <5 casi

Commenti

Tutti i casi osservati in Toscana con *trisomia 18* sono stati diagnosticati prima della nascita, a fronte del dato medio europeo pari al 95,0%. Le percentuali europee sono tutte superiori al 90% ad eccezione del registro di Norway (73,5%) e del registro di Malta dove non ci sono stati casi diagnosticati in epoca prenatale.



Riassumendo: i dati osservati per il registro toscano risultano superiori ai valori medi europei per *spina bifida* (91,7% vs 89,9%), *idrocefalia* (100,0% vs 83,5%), *trasposizione grossi vasi* (79,1% vs 74,7%), *cuore sinistro ipoplasico* (92,3% vs 91,0%), *agenesia renale bilaterale* (100,0% vs 94,8%), *gastroschisi* (100% vs 91,6%), *anomalie cromosomiche* nel loro complesso (88,9% vs 77,3%), *trisomia 21* (86,2% vs 75,8%), *trisomia 13* (96,3% vs 94,3%) e *trisomia 18* (100,0% vs 95,0%). Valori di diagnosi prenatale inferiori rispetto ai valori medi europei si riscontrano per i *casi totali* nel loro complesso (42,7% vs 43,7%), *anencefalia* (95,8% vs 97,1%), *labiopalatoschisi* (67,2% vs 73,5%), *ernia diaframmatica* (70,0% vs 72,9%), *onfalocele* (70,0% vs 89,8%), *valvola uretrale posteriore e/o Prune Belly* (64,3% vs 86,5%) e *piede torto-talipe equinovaro* (58,2% vs 66,4%). La percentuale di casi diagnosticati in epoca prenatale in Toscana risulta sovrapponibile al dato europeo per le anomalie di *riduzione degli arti* (61,2% vs 61,5%).

Confrontando i dati toscani relativi a due diversi quinquenni (2015-2019 vs 2013-2017), per il quinquennio più recente emergono percentuali maggiori di diagnosi prenatale per tutte le anomalie specifiche ad eccezione di *anencefalia* (95,8 vs 100,0%), *labio+-palatoschisi* (67,2% vs 70,4%), *ernia diaframmatica* (70,0% vs 77,8%), *onfalocele* (70,0% vs 84,6%), *valvola uretrale posteriore e/o Prune Belly* (64,3% vs 71,4%), *riduzione arti* (61,2% vs 65,0%).

Le percentuali nei due quinquenni sono uguali o sovrapponibili per *idrocefalia* (100,0%), *cuore sinistro ipoplasico* (92,3%), *agenesia renale bilaterale* (100,0%), e *gastroschisi* (100,0%),



ALTRI DATI DESCRITTIVI DELLA CASISTICA RILEVATA

Le tabelle successive riportano a titolo descrittivo i dati di tutta la casistica secondo: struttura ospedaliera di evento (Tabella 10) (per problemi legati alla *privacy* dei soggetti non vengono riportati nella tabella i casi la cui frequenza risulta inferiore a tre), sesso (Tabella 11), numero di neonati partoriti/feti presenti (Tabella 12), peso alla nascita (Tabella 13), durata della gestazione (Tabella 14), periodo di diagnosi (Tabella 15) e condizione alla diagnosi tra i nati (Tabella 16), cariotipo (Tabella 17), età della madre (Tabella 18), nazionalità della madre (Tabella 19), numero gravidanze precedenti (Tabella 20), concepimento assistito (Tabella 21), assunzione di farmaci nel primo trimestre o nel periodo periconcezionale (Tabella 22).

Tabella 10 Casi con anomalie congenite: struttura ospedaliera di evento Anno 2019

| Struttura ospedaliera | Nati + AS | | IVG | | Totale | |
|------------------------------|------------|-------------|------------|-------------|------------|--------------|
| | N | % (°) | N | % (°) | N | % (*) |
| Arezzo | 33 | 89,2 | 4 | 10,8 | 37 | 5,8 |
| Bagno a Ripoli (FI) | 7 | 100,0 | - | - | 7 | 1,1 |
| Barga (LU) | 5 | 100,0 | - | - | 5 | 0,8 |
| Borgo S. Lorenzo (FI) | * | * | * | * | 4 | 0,6 |
| Cecina (LI) | 4 | 100,0 | - | - | 4 | 0,6 |
| Empoli (FI) | 19 | 79,2 | 5 | 20,8 | 24 | 3,8 |
| Firenze Careggi | 29 | 55,8 | 23 | 44,2 | 52 | 8,2 |
| Firenze Palagi | * | * | 10 | 90,9 | 11 | 1,7 |
| Firenze Torregalli | 47 | 88,7 | 6 | 11,3 | 53 | 8,3 |
| Grosseto | 17 | 70,8 | 7 | 29,2 | 24 | 3,8 |
| Livorno | 3 | 100,0 | - | - | 3 | 0,5 |
| Lucca | 30 | 83,3 | 6 | 16,7 | 36 | 5,7 |
| Massa | 48 | 85,7 | 8 | 14,3 | 56 | 8,8 |
| Montepulciano (SI) | 12 | 80,0 | 3 | 20,0 | 15 | 2,4 |
| Montevarchi (AR) | 6 | 100,0 | - | - | 6 | 0,9 |
| Pescia (LU) | - | - | * | 100,0 | * | 0,2 |
| Piombino (LI) | * | * | - | - | * | 0,2 |
| Pisa | 78 | 76,5 | 24 | 23,5 | 102 | 16,0 |
| Pistoia | 14 | 70,0 | 6 | 30,0 | 20 | 3,1 |
| Poggibonsi (SI) | 6 | 60,0 | 4 | 40,0 | 10 | 1,6 |
| Pontedera (PI) | 8 | 80,0 | * | 20,0 | 10 | 1,6 |
| Portoferraio (LI) | - | - | - | - | - | - |
| Prato | 30 | 57,7 | 22 | 42,3 | 52 | 8,2 |
| Siena | 23 | 57,5 | 17 | 42,5 | 40 | 6,3 |
| Versilia (LU) | 31 | 100,0 | - | - | 31 | 4,9 |
| Altro Presidio | * | * | * | * | 2 | 0,3 |
| Non conosciuto | 29 | 93,5 | * | 6,5 | 31 | 4,9 |
| Totale | 484 | 76,0 | 153 | 24,0 | 637 | 100,0 |

* < 3 casi;

(°) % percentuale di riga;

(*) % percentuale di colonna

**Tabella II Casi con anomalie congenite: sesso – Anno 2019**

| Nati + AS | Maschi | | Femmine | | Indeterminato | | Non rilevato | | |
|--------------------|------------|------------|-------------|------------|---------------|----|--------------|----------|------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Isolati | 427 | 254 | 59,5 | 170 | 39,8 | - | - | 3 | 0,7 |
| Multipli | 27 | 15 | 55,6 | 12 | 44,4 | - | - | - | - |
| Sindromi | 7 | 6 | 85,7 | 1 | 14,3 | - | - | - | - |
| Cromosomici | 23 | 11 | 47,8 | 12 | 52,2 | - | - | - | - |
| Totale | 484 | 286 | 59,1 | 195 | 40,3 | - | - | 3 | 0,6 |

* % sul totale di riga

| IVG | Maschi | | Femmine | | Indeterminato | | Non rilevato | | |
|--------------------|------------|-----------|-------------|-----------|---------------|----------|--------------|-----------|-------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Isolati | 55 | 22 | 40,0 | 7 | 12,7 | - | - | 26 | 47,3 |
| Multipli | 7 | 3 | 42,9 | 2 | 28,6 | 1 | 14,3 | 1 | 14,3 |
| Sindromi | 1 | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | - |
| Cromosomici | 90 | 35 | 38,9 | 28 | 31,1 | 1 | 1,1 | 26 | 28,9 |
| Totale | 153 | 61 | 39,9 | 37 | 24,2 | 2 | 1,3 | 53 | 34,6 |

* % sul totale di riga

| Totale | Maschi | | Femmine | | Indeterminato | | Non rilevato | | |
|--------------------|------------|------------|-------------|------------|---------------|----------|--------------|-----------|------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Isolati | 482 | 276 | 57,3 | 177 | 36,7 | - | - | 29 | 6,0 |
| Multipli | 34 | 18 | 52,9 | 14 | 41,2 | 1 | 2,9 | 1 | 2,9 |
| Sindromi | 8 | 7 | 87,5 | 1 | 12,5 | - | - | - | - |
| Cromosomici | 113 | 46 | 40,7 | 40 | 35,4 | 1 | 0,9 | 26 | 23,0 |
| Totale | 637 | 347 | 54,5 | 232 | 36,4 | 2 | 0,3 | 56 | 8,8 |

* % sul totale di riga

| Totale Nati ^o | Maschi | | Femmine | | Indeterminato | | Non rilevato | | |
|--------------------------|---------------|---------------|-------------|---------------|---------------|----|--------------|----------|------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Totale | 22.580 | 11.460 | 50,7 | 11.111 | 49,2 | - | - | 9 | 0,1 |

^o Dati CAP 2019

* % sul totale di riga

**Tabella 12 Casi con anomalie congenite: numero neonati partoriti/feti presenti – Anno 2019**

| NATI + AS: partoriti | uno | | due | | tre | | > tre | | |
|----------------------|------------|------------|-------------|-----------|------------|----------|------------|----|---|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Isolati | 427 | 407 | 95,3 | 19 | 4,4 | 1 | 0,2 | - | - |
| Multipli | 27 | 25 | 92,6 | 2 | 7,4 | - | - | - | - |
| Sindromi | 7 | 7 | 100,0 | - | - | - | - | - | - |
| Cromosomici | 23 | 23 | 10,0 | - | - | - | - | - | - |
| Totale | 484 | 462 | 95,5 | 21 | 4,3 | 1 | 0,2 | - | - |

* % sul totale di riga

| IVG: feti presenti | uno | | due | | tre | | > tre | | |
|--------------------|------------|------------|-------------|----------|------------|----|-------|----|---|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Isolati | 55 | 52 | 94,5 | 3 | 5,5 | - | - | - | - |
| Multipli | 7 | 7 | 100,0 | - | - | - | - | - | - |
| Sindromi | 1 | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | - |
| Cromosomici | 90 | 88 | 97,8 | 2 | 2,2 | - | - | - | - |
| Totale | 153 | 148 | 96,7 | 5 | 3,3 | - | - | - | - |

* % sul totale di riga

| Totale | uno | | due | | tre | | > tre | | |
|--------------------|------------|------------|-------------|-----------|------------|----------|------------|----|---|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Isolati | 482 | 459 | 95,2 | 22 | 4,6 | 1 | 0,2 | - | - |
| Multipli | 34 | 32 | 94,1 | 2 | 5,9 | - | - | - | - |
| Sindromi | 8 | 8 | 100,0 | - | - | - | - | - | - |
| Cromosomici | 113 | 111 | 98,2 | 2 | 4,1 | - | - | - | - |
| Totale | 637 | 610 | 95,8 | 26 | 4,1 | 1 | 0,1 | - | - |

* % sul totale di riga

**Tabella 13 Nati vivi con anomalie congenite: peso alla nascita – Anno 2019**

| Peso (g) | isolati | | multipli | | sindromi | | cromosomici | | Totale | | Totale nati ^o | |
|---------------|------------|-------------|-----------|------------|----------|------------|-------------|------------|------------|--------------|--------------------------|--------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %** | N° | %** |
| < 500 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 5 | 0,02 |
| 500-999 | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | - | 2 | 0,4 | 70 | 0,3 |
| 1000-1499 | 9 | 90,0 | - | - | - | - | 1 | 10,0 | 10 | 2,2 | 130 | 0,6 |
| 1500-1999 | 18 | 81,8 | 2 | 9,1 | 2 | 9,1 | - | - | 22 | 4,8 | 345 | 1,5 |
| 2000-2499 | 25 | 80,6 | 5 | 16,1 | - | - | -1 | 3,2 | 31 | 6,7 | 1.086 | 4,8 |
| 2500-2999 | 94 | 94,0 | 6 | 6,0 | - | - | - | - | 100 | 21,7 | 4.517 | 20,0 |
| 3000-3499 | 138 | 89,0 | 10 | 6,5 | 2 | 1,3 | 55 | 3,2 | 155 | 33,7 | 9.492 | 42,0 |
| 3500-3999 | 100 | 95,2 | 2 | 1,9 | 2 | 1,9 | 1 | 1,0 | 105 | 22,8 | 5.733 | 25,4 |
| 4000-4499 | 14 | 93,3 | - | - | 1 | 6,7 | - | - | 15 | 3,3 | 1.082 | 4,8 |
| ≥ 4500 | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | - | 2 | 0,4 | 86 | 0,4 |
| n.r. | 17 | 94,4 | 1 | 5,6 | - | - | - | - | 18 | 3,9 | 34 | 0,2 |
| Totale | 419 | 91,1 | 26 | 5,7 | 7 | 1,5 | 8 | 1,7 | 460 | 100,0 | 22.580 | 100,0 |

§ Dati CAP 2019

* % sul totale di riga

** % sul totale colonna

Tabella 14 Casi con anomalie congenite: durata della gestazione – Anno 2019

| Nati vivi | < 29 sett | | 29 - 34 | | 35 - 37 | | > 37 sett | | n.r. ^o | | Totale |
|--------------------|-----------|------------|-----------|------------|-----------|-------------|------------|-------------|-------------------|------------|------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° |
| Isolati | 2 | 0,5 | 32 | 7,6 | 72 | 17,2 | 312 | 74,5 | 1 | 0,2 | 419 |
| Multipli | - | - | 1 | 3,8 | 5 | 19,2 | 20 | 76,9 | - | - | 26 |
| Sindromi | - | - | 1 | 14,3 | 1 | 14,3 | 5 | 71,4 | - | - | 7 |
| Cromosomici | - | - | 1 | 12,5 | - | - | 7 | 87,5 | - | - | 8 |
| Totale | 2 | 0,4 | 35 | 7,6 | 78 | 17,0 | 344 | 74,8 | 1 | 0,2 | 460 |

| IVG | < 13 sett | | 13 - 20 | | 21 - 22 | | > 22 sett | | n.r. ^o | | Totale |
|--------------------|-----------|-------------|-----------|-------------|-----------|-------------|-----------|----------|-------------------|----------|------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° |
| Isolati | 7 | 12,7 | 25 | 45,5 | 23 | 41,8 | - | - | - | - | 55 |
| Multipli | - | - | 3 | 42,9 | 4 | 57,1 | - | - | - | - | 7 |
| Sindromi | - | - | - | - | 1 | 100,0 | - | - | - | - | 1 |
| Cromosomici | 32 | 35,6 | 54 | 60,0 | 4 | 4,4 | - | - | - | - | 90 |
| Totale | 39 | 25,5 | 82 | 53,6 | 32 | 20,9 | - | - | - | - | 153 |

^o non rilevato

* % sul totale di riga

**Tabella 15 Nati con anomalie congenite: periodo di diagnosi – Anno 2019**

| Nati + AS | isolati | | multipli | | sindromi | | cromosomici | | Totale | |
|-----------------------|------------|-------------|-----------|------------|----------|------------|-------------|------------|------------|--------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | % |
| Nascita | 153 | 85,5 | 16 | 8,9 | 6 | 3,4 | 4 | 2,2 | 179 | 3,7 |
| Entro 7gg | 81 | 96,4 | 2 | 2,4 | 1 | 1,2 | - | - | 84 | 17,4 |
| 1-4 sett. | 22 | 100,0 | - | - | - | - | - | - | 22 | 4,5 |
| 1-12 mesi | 9 | 100,0 | - | - | - | - | - | - | 9 | 1,9 |
| Oltre 1 anno | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - |
| Prenatale | 149 | 92,0 | 9 | 5,6 | - | - | 4 | 2,5 | 162 | 33,5 |
| Aborto spont. | 2 | - | - | - | - | - | 15 | - | 17 | 3,5 |
| Postnatale nos | 4 | 100,0 | - | - | - | - | - | - | 4 | 0,8 |
| n.r. | 7 | 100,0 | - | - | - | - | - | - | 7 | 1,4 |
| Totale | 427 | 88,2 | 27 | 5,6 | 7 | 1,4 | 23 | 4,8 | 484 | 100,0 |

* % sul totale di riga

Tabella 16 Nati con anomalie congenite: condizione alla diagnosi – Anno 2019

| Nati + AS | isolati | | multipli | | sindromi | | cromosomici | | Totale | |
|---------------|------------|-------------|-----------|------------|----------|------------|-------------|------------|------------|--------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | % |
| Vivo | 400 | 90,7 | 27 | 6,1 | 7 | 1,6 | 7 | 1,6 | 441 | 91,1 |
| Morto | 2 | 11,8 | - | - | - | - | 15 | 88,2 | 17 | 3,5 |
| n.r. | 25 | 96,2 | - | - | - | - | 1 | 3,8 | 26 | 5,4 |
| Totale | 427 | 88,2 | 27 | 5,6 | 7 | 1,4 | 23 | 4,8 | 484 | 100,0 |

* % sul totale di riga

Tabella 17 Casi con anomalie congenite: cariotipo del bambino/feto – Anno 2019

| Risultato | Conosciuto | | Non conosciuto | | Non effettuato | | Fallito | | Non rilevato | | Totale |
|--------------------|------------|-------------|----------------|------------|----------------|-------------|----------|------------|--------------|-------------|------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° |
| Isolati | 39 | 8,1 | 11 | 2,3 | 189 | 39,2 | 4 | 0,8 | 239 | 49,6 | 482 |
| Multipli | 9 | 26,5 | 4 | 11,8 | 9 | 26,5 | 1 | 2,9 | 11 | 32,3 | 34 |
| Sindromi | 5 | 62,5 | - | - | 1 | 12,5 | - | - | 2 | 25,0 | 8 |
| Cromosomici | 93 | 82,3 | 3 | 2,6 | 2 | 1,8 | - | - | 15 | 13,3 | 113 |
| Totale | 146 | 22,9 | 18 | 2,8 | 201 | 31,6 | 5 | 0,8 | 267 | 41,9 | 637 |

* % sul totale di riga

**Tabella 18 Casi con anomalie congenite (AC): età della madre – Anno 2019**

| Classi di Età | < 20 | | 20-24 | | 25-29 | | 30-34 | | 35-39 | | 40-44 | | > 44 | | n.r.§ | Totale | |
|--------------------|------|-----|-------|-----|-------|------|-------|------|-------|-------|-------|------|------|-----|-------|--------|-----|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | | | N° |
| Nati con AC | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Isolati | 4 | 0,9 | 25 | 5,9 | 88 | 20,6 | 123 | 28,8 | 112 | 26,2 | 38 | 8,9 | 8 | 1,9 | 29 | 6,8 | 427 |
| Multipli | - | - | 2 | 7,4 | 4 | 14,8 | 9 | 33,3 | 10 | 37,0 | 1 | 3,7 | 1 | 3,7 | - | - | 27 |
| Sindromi | - | - | - | - | - | - | 5 | 71,4 | 1 | 14,3 | 1 | 14,3 | - | - | - | - | 7 |
| Cromosomici | - | - | 1 | 4,3 | 3 | 13,0 | 8 | 34,8 | 6 | 26,1 | 4 | 17,4 | 1 | 4,3 | - | - | 23 |
| IVG | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Isolati | - | - | 2 | 3,6 | 15 | 27,3 | 21 | 38,2 | 13 | 23,6 | 4 | 7,3 | - | - | - | - | 55 |
| Multipli | - | - | - | - | 2 | 28,6 | 2 | 28,6 | 2 | 28,6 | 1 | 14,3 | - | - | - | - | 7 |
| Sindromi | - | - | - | - | - | - | - | - | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | - | 1 |
| Cromosomici | - | - | 2 | 2,2 | 10 | 8,9 | 10 | 11,1 | 37 | 41,1 | 28 | 31,1 | 5 | 5,6 | - | - | 90 |

* % sul totale di riga

Totali

| Classi di Età | < 20 | | 20-24 | | 25-29 | | 30-34 | | 35-39 | | 40-44 | | > 44 | | n.r.§ | Totale | |
|--------------------|------|-----|-------|-----|-------|------|-------|------|-------|------|-------|------|------|-----|-------|--------|-----|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | | | N° |
| Nati con AC | 4 | 0,8 | 28 | 5,8 | 95 | 19,6 | 145 | 30,0 | 129 | 26,7 | 44 | 9,1 | 10 | 2,1 | 29 | 6,0 | 484 |
| IVG | - | - | 4 | 2,6 | 25 | 16,3 | 33 | 21,6 | 53 | 34,6 | 33 | 21,6 | 5 | 3,3 | - | - | 153 |
| Totale | 4 | 0,6 | 32 | 5,0 | 120 | 18,8 | 178 | 27,9 | 182 | 28,6 | 77 | 12,1 | 15 | 2,4 | 29 | 4,6 | 637 |

* % sul totale di riga

Dato regionale

| Classi di Età | < 20 | | 20-24 | | 25-29 | | 30-34 | | 35-39 | | 40-44 | | > 44 | | n.r.§ | Totale | |
|---------------------|------|-----|-------|-----|-------|------|-------|------|-------|------|-------|-----|------|-----|-------|--------|--------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | | | N° |
| Totale nati° | 180 | 0,8 | 1.632 | 7,2 | 4.594 | 20,3 | 7.622 | 33,8 | 6.233 | 27,6 | 2.047 | 9,1 | 254 | 1,1 | 18 | 0,1 | 22.580 |

° Dati CAP 2019

* % sul totale di riga

§ non rilevato

**Tabella 19 Casi con anomalie congenite (AC): nazionalità della madre - Anno 2019**

| Nazionalità | Italiana | | Straniera | | Non rilevata | | Totale |
|-------------------------|------------|-------------|------------|-------------|--------------|-------------|------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Nati + AS con AC | | | | | | | |
| Isolati | 202 | 47,3 | 119 | 27,9 | 106 | 24,8 | 427 |
| Multipli | 16 | 59,3 | 8 | 29,6 | 3 | 11,1 | 27 |
| Sindromi | 3 | 42,9 | 1 | 14,3 | 3 | 42,9 | 7 |
| Cromosomici | 10 | 43,5 | 1 | 4,3 | 12 | 52,2 | 23 |
| Totale | 231 | 47,7 | 129 | 26,7 | 124 | 25,6 | 484 |
| IVG | | | | | | | |
| Isolati | 29 | 52,7 | 12 | 21,8 | 14 | 25,5 | 55 |
| Multipli | 4 | 57,1 | 1 | 14,3 | 2 | 28,6 | 7 |
| Sindromi | 1 | 100,0 | - | - | - | - | 1 |
| Cromosomici | 48 | 53,3 | 8 | 8,9 | 34 | 37,8 | 90 |
| Totale | 82 | 53,6 | 21 | 13,7 | 50 | 32,7 | 153 |

| Totale | | | | | | | |
|--------------------|------------|-------------|------------|-------------|------------|-------------|------------|
| Isolati | 231 | 47,9 | 131 | 27,2 | 120 | 24,9 | 482 |
| Multipli | 20 | 58,8 | 9 | 26,5 | 5 | 14,7 | 34 |
| Sindromi | 4 | 50,0 | 1 | 12,5 | 3 | 37,5 | 8 |
| Cromosomici | 58 | 51,3 | 9 | 8,0 | 46 | 40,7 | 113 |
| Totale | 313 | 49,1 | 150 | 23,5 | 174 | 27,3 | 637 |

Dato regionale

| Nazionalità | Italiana | | Straniera | | Non rilevata | | Totale |
|-------------|---------------|-------------|--------------|-------------|--------------|------------|---------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Nati | 16.542 | 73,3 | 6.018 | 26,7 | 20 | 0,1 | 22.580 |

° Dati CAP 2019

* % sul totale di riga

**Tabella 20 Casi con anomalie congenite: numero di gravidanze precedenti - Anno 2019**

| N° gravidanze precedenti | Nessuna | | Una | | Due | | Tre | | Quattro | | ≥Cinque | | n.c. | | Totale |
|--------------------------|------------|-------------|------------|-------------|-----------|------------|-----------|------------|-----------|------------|----------|------------|-----------|------------|------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Nati vivi | 234 | 50,9 | 120 | 26,1 | 39 | 8,5 | 20 | 4,3 | 12 | 2,6 | 6 | 1,3 | 29 | 6,3 | 460 |
| Nati morti | 4 | 57,1 | 3 | 42,9 | - | - | - | - | - | - | - | - | - | - | 7 |
| Aborti spontanei | 12 | 70,6 | 3 | 17,6 | 1 | 5,9 | - | - | - | - | - | - | - | - | 17 |
| IVG | 89 | 58,2 | 39 | 25,5 | 15 | 9,8 | 9 | 5,9 | - | - | - | - | 1 | 0,7 | 153 |
| Totale | 339 | 53,2 | 165 | 25,9 | 55 | 8,6 | 29 | 4,6 | 12 | 1,9 | 6 | 0,9 | 31 | 4,9 | 637 |

* % sul totale di riga

Tabella 21 Casi con anomalie congenite: concepimento assistito – Anno 2019

| Tecnica utilizzata | Isolati | | Multipli | | Sindromi | | Cromosomici | | Totale | |
|------------------------------|-----------|-------------|----------|------------|----------|----------|-------------|-------------|-----------|--------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %* | N° | %** |
| Ovulazione indotta | - | - | - | - | - | - | 1 | 100,0 | 1 | 3,7 |
| Inseminazione artif. | - | - | - | - | - | - | 1 | 100,0 | 1 | 3,7 |
| GIFT | 1 | 100,0 | - | - | - | - | - | - | 1 | 3,7 |
| ICSI | 4 | 66,7 | - | - | - | - | 2 | 33,3 | 6 | 22,2 |
| IVF | 3 | 50,0 | 1 | 16,7 | - | - | 2 | 33,3 | 6 | 22,2 |
| Ovodonazione | 2 | 100,0 | - | - | - | - | - | - | 2 | 7,4 |
| Altro non specificato | 8 | 80,0 | 1 | 10,0 | - | - | 1 | 10,0 | 10 | 37,0 |
| Totale | 18 | 66,7 | 2 | 7,4 | - | - | 7 | 25,9 | 27 | 100,0 |

* % sul totale di riga

** % sul totale colonna

Tabella 22 Casi con anomalie congenite: assunzione farmaci nel periodo periconcezionale o nel primo trimestre – Anno 2019

| Assunzione farmaci | SI | | NO | | Non rilevato | | Totale |
|--------------------|-----------|-------------|------------|-------------|--------------|-------------|------------|
| | N° | %* | N° | %* | N° | %* | |
| Isolati | 71 | 14,7 | 129 | 26,8 | 282 | 58,5 | 482 |
| Multipli | 7 | 20,6 | 10 | 29,4 | 17 | 50,0 | 34 |
| Sindromi | 1 | 12,5 | 2 | 25,0 | 5 | 62,5 | 8 |
| Cromosomici | 9 | 8,0 | 23 | 20,4 | 81 | 71,7 | 113 |
| Totale | 88 | 13,8 | 164 | 25,7 | 385 | 60,5 | 637 |

* % sul totale di riga



COLLEGAMENTO CON IL REGISTRO TOSCANO MALATTIE RARE (RTMR)

A seguito del DM 279/2001 che istituiva il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR), in Toscana sono state perseguite tre linee di intervento per la creazione del Sistema Toscano Malattie Rare: a) collaborazione con il Forum delle Associazioni dei pazienti (DGR 796/2001); b) individuazione della Rete dei Presidi regionali dedicati alla diagnosi/cura delle malattie rare, delle strutture di Coordinamento per gruppi di malattie (DGR 570/2004, DGR 1017/2004, DD 1689/2009, DD 1088/2013, DD 6279/2014); c) affidamento della gestione del Registro Toscano Malattie Rare (RTMR) all'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR di Pisa (DGR 573/2005) e successivamente alla Fondazione Toscana “Gabriele Monasterio” di Pisa (DD 5009/2008); d) individuazione dei Centri di Competenza Regionale Malattie Rare (DGR 16/2016) e successivamente con DGR 133/2020, DGR 121/2021 e DGR 179/2021 sono stati approvati i Centri di Coordinamento regionale Malattie Rare (CCMR) e le Sotto Reti Cliniche (SRC). L'articolazione dei CCMR e delle SRC sono visibili sul sito pubblico della Rete Toscana delle Malattie Rare al link <https://malattierare.toscana.it/percorso/elenco-centri-coordinamento-e-sottoreti-cliniche/>

Nel 2008 il RTMR è stato istituito ufficialmente quale registro di rilevante interesse sanitario, insieme ad altri tre registri tra cui il Registro Toscano Difetti Congeniti, con Legge Regionale 10 novembre 2008, n. 60 (Modifiche alla LR 24 febbraio 2005, n. 40 “Disciplina del Servizio sanitario regionale” art. 20 ter).

Il RTMR, attivo dal 2005 ed entrato a regime nel luglio 2006, è coordinato dalla Regione Toscana e da un gruppo di medici professionisti ed è gestito dalla Fondazione Toscana “Gabriele Monasterio”, in collaborazione con l'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR.

La fase di avvio, iniziata nel luglio 2005, con il supporto fondamentale del Forum delle Associazioni Toscane delle Malattie Rare, ha coinvolto il solo gruppo dei Coordinatori, ai quali è stata fornita la login di accesso al sito per l'inserimento dei primi dati di propria competenza. A partire dall'anno successivo la raccolta dei dati è stata estesa a tutta la regione con il potenziale coinvolgimento di tutti i Presidi sanitari pubblici della Toscana.

Fino al 14 settembre 2017 le patologie inseribili nel Sistema erano 661, comprensive di tutte quelle allegate al DM 279/2001, oltre a 107 nuove patologie esenti solo per residenti toscani (DGR 90/2009) e 25 patologie non esenti presenti a soli fini epidemiologici.

Il 15 settembre 2017 è entrato in vigore il DPCM 12.01.2017 (Allegato 7 nuovi LEA) reso attuativo dalla DGR 962/2017.



Il DPCM ha rinominato il gruppo delle "Malformazioni Congenite" in "Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche", specificando i sotto gruppi:

- *Sindromi Malformative Congenite con prevalente alterazione del sistema nervoso;*
- *Sindromi Malformative Congenite con prevalente alterazione dell'apparato visivo;*
- *Anomalie Congenite del cranio e/o delle ossa della faccia isolate e sindromiche;*
- *Malformazioni Congenite con alterazione della faccia come segno principale;*
- *Malformazioni Congenite degli arti isolate e sindromiche;*
- *Malformazioni Congenite del cuore, dei grandi vasi e dei vasi periferici;*
- *Malformazioni Congenite della parete addominale isolate e sindromiche;*
- *Malformazioni Congenite dell'apparato digerente isolate e sindromiche;*
- *Malformazioni Congenite dell'apparato genito-urinario isolate e sindromiche;*
- *Malattie Genetiche dello scheletro;*
- *Altre Sindromi e Malformazioni Congenite complesse.*

Testo e relativi allegati sono scaricabili dal sito pubblico della rete Toscana Malattie Rare (<http://www.malattierare.toscana.it/informazioni/atti-e-documenti>).

In particolare l'Allegato 8 e 9 bis del DPCM, reso attuativo dalla DGR 504/2017, ha incluso già da maggio 2017 la Sindrome di Down e la Sindrome di Klinefelter tra le patologie per le quali non è più prevista l'esenzione per malattia rara ma è prevista l'esenzione per malattia cronica, oltre alla Sprue Celiaca, e alle Connettiviti indifferenziate.

Al 16 novembre 2021 sono stati registrati in RTMR 67.674 casi totali di malattie di cui 65.994 se si escludono le malattie che con DPCM 12/01/17 sono state classificate come croniche.

I casi totali esenti, cioè relativi a malattie con codice di esenzione secondo l'Allegato 7 del sopra citato DPCM, sono stati 57.375. I casi residenti in Toscana sono stati 43.432 di cui 41.260 esenti.

Sui 65.994 casi totali il sotto gruppo nosologico "Altre sindromi e malformazioni congenite complesse, si colloca al terzo posto in ordine di frequenza con 5.028 casi totali registrati (residenti in Toscana ed extra regione) ed una percentuale pari a 7,6%, preceduto dai sotto gruppi delle malattie del sistema nervoso centrale e periferico (15.198 casi=23,0%) e delle malattie dell'apparato visivo (5.885 casi=8,9%).

Sui soli residenti in Toscana, il sotto gruppo nosologico "Altre sindromi e malformazioni congenite complesse (Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche)" si colloca all'ottavo posto in ordine di frequenza, con 2.533 casi registrati su 43.432 casi totali, pari al 5,8%.



Per un confronto con i casi rilevati nel 2019 dal Registro Toscano Difetti Congeniti, nella tabella 23 sono riportate le malformazioni incluse nel Registro Toscano Malattie Rare, con prima diagnosi effettuata nel 2019.

**Tabella 23 Malattie Rare appartenenti al gruppo “MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE” tra soggetti residenti in Toscana (anno diagnosi: 2019)**

| Cod es. | Malattia Rara | N. | % |
|----------------|--|------------|------------|
| RNG090 | Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici | 43 | 17,7 |
| RNG141 | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e grandi vasi | 25 | 10,3 |
| RN0010 | Arnold-chiari, sindrome di | 18 | 7,4 |
| RN1330 | Sindrome del cromosoma x fragile | 12 | 4,9 |
| RNG100 | Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale | 10 | 4,1 |
| RNG050 | Osteocondromi multipli | 7 | 2,9 |
| RN0200 | Hirschsprung, malattia di | 6 | 2,5 |
| RN0190 | Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica | 6 | 2,5 |
| RN0250 | Rene con midollare a spugna | 6 | 2,5 |
| RNG011 | Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del SN | 6 | 2,5 |
| RN1010 | Noonan, sindrome di | 4 | 1,6 |
| RNG040 | Labiopalatoschisi | 4 | 1,6 |
| RN0160 | Atresia esofagea e/o fistola tracheoesofagea | 3 | 1,2 |
| RNG040 | Altre anomalie congenite gravi/invalidanti cranio e/o ossa faccia, tegumenti e mucose | 3 | 1,2 |
| RNG080 | Sindromi da aneuploidia cromosomica | 3 | 1,2 |
| RN0820 | Beckwith-Wiedemann, sindrome di | 3 | 1,2 |
| RN0430 | Poland, sindrome di | 3 | 1,2 |
| RNG040 | Palatoschisi isolata o sindromica | 3 | 1,2 |
| RNG060 | Displasia fibrosa | 3 | 1,2 |
| RNG060 | Osteogenesi imperfetta | 3 | 1,2 |
| RNG150 | Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica | 3 | 1,2 |
| RN1300 | Angelman, sindrome di | 2 | 0,8 |
| RN0780 | Von Hippel-Lindau, sindrome di | 2 | 0,8 |
| RNG050 | Condrodistrofie congenite | 2 | 0,8 |
| RN1320 | Marfan, sindrome di | 2 | 0,8 |
| RNG090 | Sindromi da delezione 22q11.2 | 2 | 0,8 |
| RN1620 | Rubinstein-Taybi, sindrome di | 2 | 0,8 |
| RFG150 | Anoftalmia/microftalmia isolate o sindromiche | 2 | 0,8 |
| RNG200 | Complesso di von Meyenburg | 2 | 0,8 |
| RN0360 | Coffin-Siris, sindrome di | 2 | 0,8 |
| RN0680 | Turner, sindrome di | 2 | 0,8 |
| RNG040 | Craniosinostosi primaria | 2 | 0,8 |
| RNG095 | Sindromi di Waardenburg | 2 | 0,8 |
| RN1290 | Wolfram, sindrome di | 2 | 0,8 |
| RN0910 | Goldenhar, sindrome di | 2 | 0,8 |
| RNG060 | Osteopetrosi | 2 | 0,8 |
| RN1190 | Sindrome Nail-Patella | 2 | 0,8 |
| RNG142 | Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici | 2 | 0,8 |
| RNG262 | Difetti sviluppo sessuale con ambiguita' genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo | 2 | 0,8 |
| RN1720 | Vogt-Koyanagi-Harada, sindrome di | 2 | 0,8 |
| RN0230 | Malattia del fegato policistico | 2 | 0,8 |
| RN0750 | Sclerosi tuberosa | 2 | 0,8 |
| RN0300 | Sindrome da regressione caudale | 1 | 0,4 |
| RN1810 | Estrofia vescicale | 1 | 0,4 |
| RNG261 | Malattia renale cistica genetica | 1 | 0,4 |
| RN1220 | Stickler, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RN0321 | Sindrome Prune Belly | 1 | 0,4 |
| RN0040 | Joubert, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RNG092 | Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale | 1 | 0,4 |
| RN0790 | Aarskog, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RN0940 | Sindrome Kabuki | 1 | 0,4 |
| RN0020 | Microcefalia isolata o sindromica | 1 | 0,4 |
| RJ0040 | Rene policistico autosomico recessivo | 1 | 0,4 |
| RN1310 | Prader-Willi, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RNG010 | Pseudoermafroditismi | 1 | 0,4 |
| RN0760 | Peutz-Jeghers, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RN1140 | Sindrome branchio-oto-renale | 1 | 0,4 |
| RNG100 | Sindrome KBG | 1 | 0,4 |
| RNG262 | Sindrome da insensibilita' completa agli androgeni | 1 | 0,4 |
| RN1080 | Russell-Silver, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RNG050 | Acondroplasia | 1 | 0,4 |
| RNG030 | Apert, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RN1350 | Alagille, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RN0850 | Sindrome Charge | 1 | 0,4 |
| RN1270 | Williams, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RC0310 | Sotos, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RNG264 | Sindrome di Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser | 1 | 0,4 |
| RC0250 | Costello, sindrome di | 1 | 0,4 |
| RNG251 | Duplicazioni del tubo digerente | 1 | 0,4 |
| Totale | | 243 | 100 |



Commenti

Come si evince dalla tabella 23, il contributo del RTDC al RTMR è rilevante sia dal punto di vista quantitativo sia qualitativo, soprattutto in termini di inclusione di sindromi e condizioni diagnosticate grazie alla rete collaborativa dei professionisti impegnati sui due registri.

Attualmente il RTMR viene utilizzato come fonte supplementare di dati per il RTDC, applicando la procedura descritta nell'articolo di Coi A, Santoro M, Pierini A, Marrucci S, Pieroni F, Bianchi F. "Prevalence estimates for rare congenital anomalies by integrating the population-based registries of congenital anomalies and rare diseases", pubblicato su *Public Health Genomics*.

Come riportato nell'articolo, il contributo di RTMR è valutabile solo considerando i casi diagnosticati entro il primo anno di vita e risulta più rilevante per le malformazioni congenite rare difficilmente diagnosticabili alla nascita, mentre risulta molto basso per quelle solitamente diagnosticate in età prenatale o neonatale.

EUROCAT stima che, in Europa, circa il 12-15% dei malati rari sia affetto da anomalie congenite rare. Alcune di queste sono difficilmente diagnosticabili alla nascita e quindi spesso non vengono rilevate dai Registri delle anomalie congenite. L'uso integrato di diversi sistemi informativi sanitari può contribuire a ridurre la sottotifica delle anomalie congenite rare.



eurolinkcat

Il Progetto EUROlinkCAT " Establishing a linked European Cohort of Children with Congenital Anomalies" (coordinatore Prof.ssa Joan Morris, St. George London University) è stato finanziato nell'ambito del programma di ricerca ed innovazione dell'Unione Europea Horizon 2020 (grant agreement No. 733001), con la partecipazione di 13 Paesi europei (durata 5 anni: 01/01/2017-31/12/2021).

Il Registro Toscano Difetti Congeniti, presso l'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR di Pisa, in collaborazione con la Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, rappresenta uno dei 22 partner coinvolti nel Progetto. Il RTDC è coinvolto direttamente nelle attività previste all'interno dei WP3 "Mortality associated with Congenital Anomalies" (coordinato da Judith Rankin, Newcastle University e Anna Pierini, IFC-CNR), WP4 "Morbidity associated with Congenital Anomalies", WP5 "Educational achievements and needs of children with Congenital Anomalies", WP6 "Accuracy of anomaly coding in health care databases" e WP8 "Dissemination and Evaluation".

A causa dei problemi legati alla pandemia da Covid-19 la data di chiusura del Progetto è stata estesa dal 31/12/2021 al 31/05/2022.

EUROlinkCAT ha utilizzato l'infrastruttura esistente del network europeo di sorveglianza delle anomalie congenite EUROCAT per supportare 21 registri in 13 Paesi europei per incrociare i dati delle anomalie congenite con i *database* di mortalità, dimissioni ospedaliere, prescrizioni farmaceutiche e i dati sui fabbisogni scolastici.

Il *database* centrale contiene circa 200.000 casi con anomalie congenite osservati nel periodo 1995-2014.

I membri dell'EUROlinkCAT Steering Group sono i seguenti:

- Prof Ingeborg Barišić, Zagreb, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Croatia
- Dr James Densem, Biomedical Computing Limited, UK
- Dr Ester Garne, Odense, Hospital Lillebaelt Region Syddanmark, Denmark
- Prof Anna Latos-Bielenska, Poznan University of Medical Sciences, Poland
- Dr Maria Loane, Prof Marlene Sinclair, Ulster University, UK
- Prof Joan Morris, Queen Mary University of London, UK
- Dr Amanda Neville, Emilia Romagna, Università degli Studi di Ferrara, Italy
- Dr Anna Pierini, Tuscany, Consiglio Nazionale delle Ricerche - Institute of Clinical Physiology, Italy
- Prof Judith Rankin, NorCAS, Newcastle University, UK
- Dr Hermien de Walle, Northern Netherlands, Universitair Medisch Centrum Groningen, Netherlands

Maggiori informazioni relative al progetto sono disponibili sul sito www.eurolinkcat.eu



IN EVIDENZA

Nei giorni **7-8 aprile 2022** si è tenuta, in modalità online, la Conferenza finale del progetto EUROlinkCAT “**Health and education outcomes of children across Europe with congenital anomalies**”.

La conferenza era rivolta agli operatori sanitari, ricercatori accademici, educatori, leader nel settore sanitario e dell'istruzione, studenti, genitori e tutori e tutti coloro che lavorano o sono interessati al tema delle anomalie congenite.

La conferenza aveva l'obiettivo di diffondere i risultati di EUROlinkCAT e definire una serie di raccomandazioni per l'assistenza medica e l'educazione dei bambini con anomalie congenite.

Il Convegno ha affrontato i seguenti temi:

- Epidemiologia*
- Diagnosi prenatale*
- Esiti di sopravvivenza e morbosità*
- Cure mediche*
- Risultati scolastici ed educativi*
- Le esperienze di genitori e tutori*
- Il ruolo delle associazioni di pazienti e dei genitori*

Il programma scientifico completo è il seguente:

EUROlinkCAT European Conference “Health and education outcomes of children across Europe with congenital anomalies” April 7-8, 2022

Scientific program:

Thursday 7 April 2022

12:00-14:00

Student poster presentations

14:15-15:45

OPENING SESSION

Conference Welcome

Anna Latos Bielenska

EUROlinkCAT: Why create a linked European cohort of children with congenital anomalies?

Joan Morris

EUROCAT: A valuable resource

David Tucker and Amanda Neville

Multi-stakeholder engagement to support person-centred health outcomes

Sylvia Roozen



16:00-17:50 - **Session 1 - The Voice of Parents and Science: Health care and education of children with congenital anomalies**

The voice of parents

Kristina Garne Holm

What are the information and support needs of parents? An online survey in 10 European countries

Elena Marcus

Insights into the children's educational achievements

Judith Rankin

Panellists' presentations

Dorica Dan, Dominika Madaj-Solberg, Jolanta Wierzba

Panel discussion

18:00-20:00

Professionals' poster browsing room

Friday 8 April 2022

08:30-08:45

Winning student poster presentations

08:45-09:00

How to create a linked European cohort of children with congenital anomalies

Joan Morris

09:00-10:45 - **Session 2 - Medications for chronic diseases in children with and without congenital anomalies**

Type I diabetes mellitus in children

Joanne Given

Anti-asthmatic prescriptions in children

Natalie Divin

Cardiovascular prescriptions for children with congenital heart defects

Mads Damkjær

Panellists' presentations

Tania Schink, Anne-Marie Nybo Andersen, Christine Damase-Michel

Panel discussion

11:15-13:05 - **Session 3 - Hospitalisations and surgeries in children with and without congenital anomalies**

Length of children's hospital stays

Stine Kjaer Urhøj

Timing and number of surgeries in children

Mads Damkjær

**Intensive care and mechanical ventilation in children***Cecilia Martellucci***How many children have permanent feeding tubes?***Ester Garne***Panellists' presentations***Luca Autelitano, Damien Bonnet, Irene Petersen***Panel discussion****14:05-15:55 - Session 4 - Survival of children born with congenital anomalies****Temporal and geographical variations in survival across Europe***Michele Santoro***Ten-year survival of children born with major congenital anomalies***Svetlana Glinianaia***Survival of children with rare structural congenital anomalies***Alessio Coi***What are the difficulties in estimating European survival rates?***Matt Pryce***Panellists' presentations***Ruth Gilbert, Jennita Reefhuis, Paul Romitti***Panel discussion****16:25-18:25 - Session 5 - Evaluating and Enhancing the use of Hospital Discharge Data in the Surveillance of Congenital Anomalies****Accuracy of congenital anomaly coding in live births in health care databases***Marian Bakker***Evaluating causes of death using vital statistics***Anke Rissmann***Can algorithms exploit health care databases for congenital anomaly surveillance?***Cecilia Martellucci***Lessons learned from the EUROlinkCAT study on the quality of data in health care databases***Ester Garne***Panellists' presentations***Domenica Taruscio, Sonia Hernández-Díaz, Robert Smigiel***Panel discussion****18:25-18:45 - CONFERENCE CLOSING SESSION**



eurolinkcat

*Establishing a linked European Cohort of Children with
Congenital Anomalies*



Prof J K Morris, Scientific Coordinator; Dr Ester Garne, Clinical Coordinator; Dr
Maria Loane, Data Coordinator

This project has received funding from the European Union's
Horizon 2020 research and innovation programme under grant
agreement No. 733001. Start Date: 1 Jan 2017. Duration: 5 years



<http://www.eurolinkcat.eu/>

enquiries@eurolinkcat.eu



eurolinkcat

Background:

- Le anomalie congenite rappresentano una delle principali cause di mortalità e morbosità infantile e disabilità a lungo termine.
- Ogni anno in Europa nascono più di 130.000 bambini affetti da un'anomalia congenita.
- EUROLINKCAT utilizzerà l'esistente infrastruttura EUROCAT (il network europeo di sorveglianza delle anomalie congenite) per supportare 21 registri in 13 Paesi europei a incrociare i dati sulle anomalie congenite ai database di mortalità, ricoveri ospedalieri, prescrizioni farmaceutiche e i dati relativi ai risultati scolastici.

Scopi:

- Indagare lo stato di salute e i risultati scolastici dei bambini nati con anomalia congenita nei primi 10 anni di vita.
- Facilitare lo sviluppo di una più efficace relazione tra le famiglie di bambini affetti da anomalia congenita, i sistemi socio-sanitari e i ricercatori, tramite l'uso della piattaforma "ConnectEpeople".



Obiettivi:

- Stabilire una rete europea di database standardizzati contenenti informazioni sulla mortalità, lo stato di salute, i risultati scolastici e i fabbisogni dei bambini fino all'età di 10 anni, affetti da anomalia congenita, nati nel periodo 1995-2014.
- Fornire una piattaforma digitale "ConnectEpeople" per il coinvolgimento della comunità e dei professionisti al fine di stabilire le priorità di ricerca e disseminare i loro risultati, focalizzandosi su quattro specifiche anomalie:

| | |
|--|--------------------|
| ▪ Cardiopatie congenite nei bambini trattate chirurgicamente | ▪ Spina Bifida |
| ▪ Labioschisi | ▪ Sindrome di Down |
- Ampliare la conoscenza sulla sopravvivenza, lo stato di salute, i determinanti della malattia e il percorso clinico dei bambini in relazione alla specifica anomalia da cui sono affetti.

<http://www.eurolinkcat.eu/>

enquiries@eurolinkcat.eu



- Indagare le disuguaglianze di salute per stato socio-economico.
- Valutare i costi di ospedalizzazione durante i primi cinque anni di vita per i bambini con anomalia congenita.
- Estendere la conoscenza riguardo al percorso formativo scolastico e alle necessità dei bambini con specifiche anomalie congenite.
- Valutare l'accuratezza dei database sanitari elettronici esistenti e fornire raccomandazioni sul loro uso e sul miglioramento della loro accuratezza.
- Impegnarsi con le autorità sanitarie competenti internazionali/nazionali/regionali per la costituzione di un Comitato consultivo affinché possano essere attuati e tradotti nella politica sanitaria i risultati più rilevanti.
- Rendere disponibili l'infrastruttura e la metodologia sviluppate nell'ambito di questa piattaforma per la ricerca a livello locale e per le future approfondite analisi in ambito europeo.



Punti di forza:

- Creare un dataset standardizzato per ognuno dei 21 registri EUROCAT in 13 Paesi europei per un totale di circa 200.000 nati:
 - permetterà di ottenere informazioni attendibili su sindromi rare;
 - permetterà di generalizzare i risultati a livello europeo;
 - definirà un metodo di standardizzazione a livello europeo disponibile per attività di ricerca future;
 - dimostrerà che analisi paneuropee basate su informazioni sensibili possono essere eseguite in completa sicurezza;
- Costituire l'e-forum "ConnectEpeople"
 - permetterà di migliorare le informazioni richieste dalle famiglie dei bambini con anomalie congenite;
 - avrà il potenziale di essere autosufficiente e di proseguire oltre la scadenza del progetto.



eurolinkcat

EUROlinkCAT Steering Committee (Congenital Anomaly Registries)

- Prof Ingeborg Barišić, **Zagreb**, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Croatia
- Dr Ester Garne, **Odense**, Hospital Lillebaelt Region Syddanmark, Denmark
- Dr Anna Pierini, **Tuscany**, Consiglio Nazionale Delle Ricerche- Institute of Clinical Physiology, Italy
- Dr Amanda Neville, **Emilia Romagna**, Università Degli Studi Di Ferrara, Italy
- Dr Hermien de Walle, **Northern Netherlands**, Universitair Medisch Centrum Groningen, Netherlands
- Prof Anna Latos-Bielenska, Uniwersytet Medyczny Im Karola Marcinkowskiego W Poznaniu, Poland
- Dr Maria Loane, Prof Marlene Sinclair, University Of Ulster, UK
- Dr James Densem, Biomedical Computing Limited, UK
- Prof Judith Rankin, **NorCAS**, University Of Newcastle Upon Tyne, UK
- Prof Jean Morris, Queen Mary University Of London, UK



EUROlinkCAT Participants (Congenital Anomaly Registries)

- Dr Vera Nelen, **Antwerp**, Provinciaal Instituut Voor Hygiene, Belgium
- Prof Mika Gissler, **Finland**, Terveyden ja Hyvinvoinnin Laitos, Finland
- Dr Haritra Randrianaivo Centre, **Ile de la Reunion**, Hospitalier Universitaire De La Reunion, France
- Dr Babak Khoshnood, **Paris**, Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale, France
- Dr Anke Rissmann, **Saxony-Anhalt**, Otto-Von-Guericke-Universitaet Magdeburg, Germany
- Dr Miriam Gatt, **Malta**, Ministry for Health, Malta
- Dr Carlos Matias Dias, **South Portugal**, Instituto Nacional de Saude Dr. Ricardo Jorge, Portugal
- Dr Olatz Mokořoa, **Basque**, Asociacion Instituto Biodonostia, Spain
- Clara Caveró Carbonell, **Valencia Region**, Fundacion Para el Fomento de la Investigacion Sanitaria Y Biomedica de la Comunitat Valenciana, Spain
- Dr. Nataliia Zymak-Zakutnia, **OMNI-NET**, International Charitable Fund Omni-Net for Children, Ukraine
- David Tucker, **CARIS**, Public Health Wales National Health Service Trust, UK
- Prof Jennifer Kurinczuk, **CAROBB**, University of Oxford, UK
- Prof Elizabeth Draper, **EMSYCAR**, University of Leicester, UK
- Dr Karen Luyt, **SWCAR**, University of Bristol, UK
- Dr Diana Wellesley, **WANDA**, Princess Anne Hospital, UK
- Dr David Elliott, Redburn Solutions Limited, UK
- Mr Daniel Thayer, Swansea University, UK

<http://www.eurolinkcat.eu/>

enquiries@eurolinkcat.eu



conCEPTION
SAFETY EVIDENCE ECOSYSTEM

Nei giorni 2-3 aprile 2019 si è tenuto ad Amsterdam il Kick-off meeting del progetto IMI2 (Innovative Medicines Initiative) ConcePTION "Building a pan-European ecosystem for generating, monitoring and providing robust information on medication safety in pregnancy and breastfeeding " (durata: 2019-2024).

Il Consorzio, coordinato da Ida Niklson (Novartis) e Miriam Sturkenboom (University Medical Center Utrecht), vede la partecipazione di 88 organizzazioni da 22 Paesi europei tra cui 51 Partner (accademici, di sanità pubblica e appartenenti alla European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations [EFPIA]) e 28 Terze Parti. L'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR di Pisa con il Registro Toscano Difetti Congeniti è uno dei partner coinvolti nel progetto e partecipa alle attività del WPI "Moving beyond pregnancy registries to enhance our understanding of disease related pregnancy birth/infant outcomes, medication use and safety in pregnancy" e del WP7 "Information and data governance, ethics, technology, data catalogue and quality support."

Ogni anno nell'UE affrontano una gravidanza più di 5 milioni di donne e la maggioranza assume almeno un farmaco durante la gestazione, ma 60 anni dopo il disastro del talidomide sono ancora poche le informazioni *evidence-based* disponibili sulla sicurezza dell'esposizione ai farmaci in gravidanza o durante l'allattamento. Basandosi sulla crescente consapevolezza del problema e sulla crescita esponenziale e l'innovazione nell'acquisizione e utilizzo di dati digitali sanitari, l'obiettivo del progetto sarà quello di ridurre radicalmente e rapidamente l'incertezza sulla sicurezza dell'uso dei farmaci, creando un cambiamento di paradigma nel modo in cui vengono generate e diffuse le prove sugli effetti del farmaco in gravidanza e durante l'allattamento al seno. Il Consorzio fornisce un approccio olistico senza precedenti perché mette insieme le competenze cliniche e di farmacovigilanza, inclusi gli effetti a lungo termine, con quelle delle aziende EFPIA che raccolgono sistematicamente, analizzano e riportano i dati di farmacovigilanza sui loro prodotti commercializzati.

Pubblicazioni:

Thurin NH, Pajouheshnia R, Roberto G, From Inception to ConcePTION: **Genesis of a Network to Support Better Monitoring and Communication of Medication Safety During Pregnancy and Breastfeeding**, *Clinical Pharmacology & Therapeutics*, First online 26 November 2021

Maggiori informazioni relative al progetto sono disponibili sul sito:

<https://www.imi-conception.eu>



Additional partners by country: AT: BBMRI-MUG, Biobanking and BioMolecular Resources Research Infrastructure – ERIC BE: Bionotus, European Forum for Good Clinical Practice, Provinciaal Instituut voor Hygiene, The Synergist, CH: Arcades Sage-Femme, Groupement des sages-femmes indépendantes vaudoises, Registre Vaudois des Malformations, Division Autonome de Genetique Medicale, Universite de Geneve, University Hospital Geneva, University Hospital Lausanne, Pharmacology service, Pharmacometry unit, University Hospital Lausanne, Service of Obstetrics CZ: Masaryk University DE: Leibniz Institute for Prevention Research and Epidemiology, Merck Kommanditgesellschaft auf Aktien, Otto-von-Guericke University, Malformation Monitoring Centre Saxony-Anhalt Medical Faculty, University of Leipzig, Universitätskinderklinik Mainz, DK: Ellegaard Göttingen Minipigs A/S, Hospital Lillebaelt, Novo Nordisk A/S, Odense Universitetshospital, University of Aarhus, University of Copenhagen ES: Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana, IDIAP Jordi Gol FI: National Institute for Health and Welfare FR: Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Institut National de la Santé Et de la Recherche Médicale, Registre des Malformations Congenitales de la Reunion, Rennes University Hospital, Department of Neonatology, Université de Bordeaux HR: Klinicka bolnica Sestre milosrdnice, Klinika za djecje bolesti Zagreb IE: European Institute for Women's Health IL: Jerusalem (Ministry of Health), Teva Pharmaceutical Industries Ltd. IT: Agenzia regionale di Sanità, Alma Mater Studiorum - Università di Bologna, Consiglio Nazionale delle Ricerche – Institute of Clinical Physiology, Università degli Studi di Ferrara, University of Florence, University of Messina MT: Malta Congenital Anomalies Registry NL: Academisch Ziekenhuis Groningen, Elevate, Orcion, PHARMO Institute, Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu, Teratology Information Service networks, The European Medicines Agency, Ttopstart, NO: University of Oslo PL: Poznan University of Medical Science, Dept of Medical Genetics, Wroclaw Medical University SE: Karolinska Institutet, Stockholms Lans Landsting SW: University of Lund TR: Izmir Katip Celebi Universitesi UK: Covance Laboratories Ltd., Eli Lilly and Company Ltd., Health Service Executive, Dept of Public Health, St Finbarr's Hospital, Medicines and Healthcare products Regulatory Agency, Pfizer Ltd., Public Health England, St. George's Hospital Medical School, Swansea University, The Newcastle Upon Tyne Hospitals NHS Foundation Trust, The University of Manchester, University of Bath, University of Dundee US: AbbVie Inc, Bristol-Myers Squibb Company Corp.



The ConcePTION project has received funding from the Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking under grant agreement No 821520. This Joint Undertaking receives support from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme and EFPIA.



BIBLIOGRAFIA RTDC 2020 -2021

ARTICOLI SU RIVISTE INTERNAZIONALI

- Svetlana V Glinianaia, Judith Rankin, Anna Pierini, Alessio Coi, Michele Santoro, Joachim Tan, Abigail Reid, Maria Loane, Joanne Given, Clara Caverro Carbonell, Hermien de Walle, Elizabeth Draper, Ester Garne, Miriam Gatt, Mika Gissler, Babak Khoshnood, Kari Klungsøyr, Jenny Kurinczuk, Amanda Neville, David Tucker, Stine K Urhøj, Diana Wellesley, Joan K Morris. **Ten-year survival of children born with major congenital anomalies in 13 European member registries of the EUROlinkCAT study.** *Pediatrics*. 2022 Mar 1;149(3):e2021053793. doi: 10.1542/peds.2021-053793.
- Mezzasalma, L., Santoro, M., Coi, A., & Pierini, A. **Association between maternal body mass index and congenital anomalies: a case-control study in Tuscany (Italy).** *Birth Defects Research* 2021, 1-8. doi: 10.1002/bdr2.1970
- Kristina Garne Holm, Amanda Julie Neville, Anna Pierini, Anna Latos Bielenska, Anna Jamry-Dziurla, Ester Garne, Jane Clemensen. **The voice of parents of children born with a congenital anomaly.** *Frontiers in Pediatrics*. 2021; 9: 654883. Published online 2021 Nov 29. doi: 10.3389/fped.2021.654883
- Nicolas Thurin, Romin Pajouheshnia, Giuseppe Roberto, Caitlin Dodd, Giulia Hyeraci, Claudia Bartolini, Olga Paoletti, Hedvig Nordeng, Helle Wallach-Kildemoes, Vera Ehrenstein, Elena Dudukina, Thomas MacDonald, Giorgia De Paoli, Maria Loane, Christine Damase Michel, Anna-Belle Beau, Cecile Droz-Perroteau, Régis Lassalle, Jorieke Bergman, Karin Swart, Tania Schink, Clara Caverro-Carbonell, Laia Barrachina-Bonet, Ainhoa Gomez-Lumbreras, Maria Giner-Soriano, María Aragón, Amanda Neville, Aurora Puccini, Anna Pierini, Valentina Ientile, Gianluca Trifirò, Anke Rissmann, Maarit Leinonen, Visa Martikainen, Sue Jordan, Daniel Thayer, Ieuan Scanlon, Mary Georgiou, Marianne Cunnington, Morris Swertz, Miriam Sturkenboom, and Rosa Gini. **From inception to ConcePTION: genesis of a network to support better monitoring and communication of medicines safety during pregnancy & breastfeeding.** *Clinical Pharmacology & Therapeutics*. Volume 111 Number 1 | January 2022 doi:10.1002/cpt.2476
- Francesca Gorini, Alessio Coi, Lorena Mezzasalma, Silvia Baldacci, Anna Pierini, Michele Santoro. **Survival of patients with rare diseases: a population-based study in Tuscany (Italy).** *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2021 Jun 14;16(1):275. doi: 10.1186/s13023-021-01907-0
- Cavadino A, Sandberg L, Öhman I, Bergvall T, Star K, Dolk H, Loane M, Addor M, Barisic I, Caverro-Carbonell C, Garne E, Gatt M, Khoshnood B, Klungsøyr K, Latos-Bielenska A, Lelong N, Lutke R, Lynch C, Materna-Kiryluk A, Nelen V, Neville A, O'Mahony M, Mokoroa C, Pierini A, Randrianaivo H, Rissmann A,



Tucker D, Wiesel A, Yevtushok L, Morris JK. **2nd EUROMediCAT signal detection: identification and evaluation of medication-congenital anomaly associations using VigiBase as a complementary source of reference.** *Drug Safety.* 2021 May 9. doi: 10.1007/s40264-021-01073-z.

- Joan K Morris, Ester Garne, Maria Loane, Ingeborg Barišić, James Densem, Anna Latos-Bieleńska, Amanda Neville, Anna Pierini, Judith Rankin, Hermien de Walle, Joachim Tan, Hugh Claridge and Collaborators. **EUROlinkCAT Protocol for a European population-based data linkage study investigating the survival, morbidity and education of children with congenital anomalies.** *BMJ Open.* 2021 Jun 28;11(6):e047859. doi: 10.1136/bmjopen-2020-047859.
- Morris, Joan; Addor, Marie-Claude; Ballardini, Elisa; Barisic, Ingeborg; Barrachina-Bonet, Laia; Bermejo-Sanchez, Eva; Braz, Paula; Caverro-Carbonell, Clara; Draper, Elisabeth; Garne, Ester; Gatt, Miriam; Haeusler, Martin; Khoshnood, Babak; Kinsner-Ovaskainen, Agnieszka; kiuru-kuhlefelt, Sonja; Klungsoyr, Kari; Latos-Bielenska, Anna; Lelong, Nathalie; O'Mahony, Mary; Oribe, Madalen; Pierini Anna; Perthus, Isabelle; Rankin, Judith; Rissmann, Anke; Rouget, Florence; Sayers, Gerardine; Sipek, Antonin; Stevens, Sarah; Tucker, David; de walle, Hermien; Wellesley, Diana; Wertelecki, Wladimir. **Prevention of neural tube defects in Europe: a public health failure.** *Frontiers in Pediatrics.* 24 June 2021 | <https://doi.org/10.3389/fped.2021.647038>
- Michele Santoro, Alessio Coi, Ingeborg Barišić, Anna Pierini, Marie-Claude Addor, Silvia Baldacci, Elisa Ballardini, Ljubica Boban, Clara Caverro-Carbonell, Johanna Costigan, Hermien E K de Walle, Carlos Matias Dias, Elizabeth Draper, Miriam Gatt, Martin Haeusler, Monica Lanzoni, Kari Klungsoyr, Jennifer J Kurinczuk, Anna Latos-Bieleńska, Nathalie Lelong, Karen Luyt, Olatz Mokoroa, Vera Nelen, Mary T. O'Mahony, Isabelle Perthus, Hanitra Randrianaivo, Judith Rankin, Anke Rissmann, Florence Rouget, Bruno Schaub, David Tucker, Diana Wellesley, Nataliia Zymak-Zakutnia, Ester Garne. **Epidemiology of Pierre Robin in Europe: a population-based study in Europe.** *Paediatric and Perinatal Epidemiology.* 2021 Sep;35(5):530-539. doi: 10.1111/ppe.12776. Epub 2021 Jun 16.
- Jane C Bell, Gareth Baynam, Jorieke EH Bergman, Eva Bermejo-Sánchez, Lorenzo D Botto, Mark A Canfield, Saeed Dastgiri, Miriam Gatt, Boris Groisman, Paula Hurtado-Villa, Karin Kallen, Babak Khoshnood, Victoria Konrad, Danielle Landau, Jorge S Lopez-Cameló, Laura Martínez, Margery Morgan, Osvaldo M Mutchinick, Amy E Nance, Wendy Nembhard, Anna Pierini, Anke Rissmann, Xiaoyi Shan, Antonin Sipek, Elena Szabova, Giovanna Tagliabue, Lyubov S Yevtushok, Ignacio Zarante, Natasha Nassar. **Survival of Infants born with Esophageal Atresia among 24 International Birth Defects Surveillance Programs.** *Birth Defects Res.* 2021 Jul 15; 113(12): 945–957. doi: 10.1002/bdr2.1891.



- Maria D. Politis, Eva Bermejo-Sánchez, Mark A. Canfield, Paolo Contiero, Janet D. Cragan, Saeed Dastgiri, Hermien de Walle, Marcia Feldkamp, Amy Nance, Boris Groisman, Miriam Gatt, Adriana Benavides Lara, Paula Hurtado Villa, Kärin Kallén, Danielle Landau, Nathalie Lelong, Jorge Lopez-Camelo, Laura Martinez, MD, Margery Morgan, Osvaldo M. Mutchinick, Anna Pierini, Anke Rissmann, Antonin Šípek, Elena Szabova, Wladimir Wertelecki, Ignacio Zarante, Marian Bakker, Vijaya Kancherla, Pierpaolo Mastroiacovo, and Wendy N. Nembhard, for the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. **Prevalence and Mortality among Children with Congenital Diaphragmatic Hernia, 1974-2015: A Multi-Country Analysis.** *Annals of Epidemiology.* 2021 Volume 56, April 2021, 61-69.e3. doi: 10.1016/j.annepidem.2020.11.007
- Leke, Aminkeng; Dolk, Helen; Loane, Maria; Casson, Karen; Nelen, Vera; Barisic, Ingeborg; Garne, Ester; Rissmann, Anke; O'Mahony, Mary; Neville, Amanda; Pierini, Anna; Bergman, Jorieke; Klungsoyr, Kari; Materna-Kirylyuk, Anna; Bielenska, Anna; Caverro-Carbonell, Clara; Addor, Marie-Claire; Tucker, David. **Macrolide and lincosamide antibiotic exposure in the first trimester of pregnancy and risk of congenital anomaly: A European case-control study.** *Reprod Toxicol.* 2021 Mar;100:101-108. doi: 10.1016/j.reprotox.2021.01.006. Epub 2021 Jan 14.
- Santoro M, Mezzasalma L, Coi A, Baldacci S, Pasquini L, Pierini A. **Sociodemographic differences in prenatal diagnosis of chromosomal anomalies: a population-based study.** *Front. Pediatr.* 2021 Feb 4;9:630363. doi: 10.3389/fped.2021.630363. eCollection 2021.
- Nembhard, W Bergman J, Politis M, Arteaga-Vázquez J, Bermejo-Sánchez E, Canfield M, Cragan J, Dastgiri S, de Walle H, Feldkamp M, Nance A, Gatt M, Groisman B, Hurtado-Villa P, Kallén K, Landau D, Lelong N, Lopez-Camelo J, Martinez L, Morgan M, Pierini A, Rissmann A, Šípek A, Szabova E, Tagliabue G, Wertelecki W, Zarante I, Bakker M, Kancherla V, Mastroiacovo P. for the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. **A multi-country study of prevalence and early childhood mortality among children with omphalocele.** *Birth Defects Research.* 2020; 1-15. DOI: 10.1002/bdr2.1822
- van de Putte R, van Rooij IALM, Haanappel CP, Marcelis CLM, Brunner HG, Addor MC, Caverro-Carbonell C, Dias CM, Draper ES, Etxebarriarteun L, Gatt M, Khoshnood B, Kinsner-Ovaskainen A, Klungsoyr K, Kurinczuk JJ, Latos-Bielenska A, Luyt K, O'Mahony MT, Miller N, Mullaney C, Nelen V, Neville AJ, Perthus I, Pierini A, Randrianaivo H, Rankin J, Rissmann A, Rouget F, Schaub B, Tucker D, Wellesley D, Wiesel A, Zymak-Zakutnia N, Loane M, Barisic I, de Walle HEK, Bergman JEH, Roeleveld N. **Maternal risk factors for the VACTERL association: a EUROCAT case-control study.** *Birth Defects Research.* 2020 Apr 22. doi: 10.1002/bdr2.1686.



- Baldacci S, Santoro M, Coi A, Mezzasalma L, Bianchi F, Pierini A. **Lifestyle and sociodemographic risk factors for gastroschisis: a systematic review and meta-analysis.** *Arch Dis Child.* 2020 Feb 12. pii: archdischild-2019-318412. doi: 10.1136/archdischild-2019-318412.
- Romy van de Putte, Iris A.L.M. van Rooij, Carlo Marcelis, Michel Guo, Han Brunner, Martin Haeusler, Vera Nelen, Isabelle Perthus, Florence Rouget, Babak Khoshnood, Hanitra Randrianaivo, Annette Queisser-Luft, Anke Rissmann, Mary O'Mahony, Cathreine Lynch, Amanda Neville, Anna Pierini, Miriam Gatt, Bruno Schaub, Kari Klungsoyr, Anne Latos-Bielenska, Carlo Matias Dias, Jose Ramon Aja, Clara C. Cabernell, Marie-Claude Addor, Sarah Stevens, David Tucker, Natalya Zymak-Zakutnia, Monica Lanzoni, Maria Loane, Ingeborg Barisic, Hermien E.K. de Walle, Nel Roeleveld, Jorieke E.H. Bergman. **Spectrum of congenital anomalies among VACTERL cases: an EUROCAT population-based study.** *Pediatric Research.* 2020;87:541–549. <https://doi.org/10.1038/s41390-019-0561-y>

NEWSLETTER

- Anna Pierini, Michele Santoro, Alessio Coi. **Differenze di genere nelle cardiopatie congenite nei nati con sindrome di Down.** *Medicina di Genere Newsletter* gennaio 2020. Centro Studi Nazionale su Salute e Medicina di Genere, Gruppo Italiano Salute e Genere (GISeG), Centro di Riferimento per la Medicina di Genere-Istituto Superiore di Sanità

PUBBLICAZIONI ON-LINE

- Anna Pierini, Massimo Castrucci e Claudio Diaz. Webinar “Lo spettro dei disordini fetto-alcologici-FASD”. *La nuova Alcologia.* AOU Careggi. 2021; 45:53-55. <https://www2.aou-careggi.toscana.it/cart/wp-content/uploads/2021/10/N-45.pdf>
- Alessio Coi, Silvia Baldacci, Lorena Mezzasalma, Michele Santoro, Anna Pierini. *Epidemiologia delle malattie rare in Toscana Edizione 2020.* <https://www.malattierare.gov.it/news/dettaglio/2207> sul portale Malattierare.gov.it. 1 febbraio 2021

RAPPORTI INTERNAZIONALI

- EUROLINKCAT WP4 Deliverable D4.3: Report on prenatal diagnosis and morbidity. Authors: Mika Gissler, Anna Heino, Sonja Kiuru-Kuhlefelt, Joan Morris, Ester Garne. Contributing participants for IFC-CNR: Anna Pierini, Alessio Coi, Michele Santoro, Silvia Baldacci. 2021



- EUROLinkCAT WP4 Deliverable D4.2: Report on Infections and use of antibiotics during the first 5 years of life. Authors: Maria Loane, Leke Aminkeng, Joanne Given, Ester Garne, Mads Damkjaer, Joan Morris, Gillian Briggs. Contributing participants for IFC-CNR: Anna Pierini, Alessio Coi, Michele Santoro, Silvia Baldacci. 2021
- EUROLinkCAT WP4 Deliverable D4.1: Report on hospitalisations and surgery across Europe for the first 5 years of life. Authors: Ester Garne, Stine Kjaer Urhoj, Maria Loane, Joanne Given, Joachim Tan, Joan Morris. Contributing participants for IFC-CNR: Anna Pierini, Alessio Coi, Michele Santoro, Silvia Baldacci. 2021
- EUROLinkCAT WP3 Deliverable D3.2: Report on geographical variations in Europe on survival of children born with a congenital anomaly. Authors: Anna Pierini, Alessio Coi, Michele Santoro, Judith Rankin, Svetlana Glinianaia, Maria Loane, Joanne Given, Joachim Tan, Abigail Reid, Joan Morris. 2020
- EUROLinkCAT WP3 Deliverable D3.1: Report on survival and risk factors for survival for children born with a congenital anomaly. Authors: Judith Rankin, Svetlana Glinianaia, Anna Pierini, Michele Santoro, Alessio Coi, Maria Loane, Joanne Given, Joachim Tan, Abigail Reid, Joan Morris. 2020

RAPPORTI REGIONALI

- Alessio Coi, Silvia Baldacci, Lorena Mezzasalma, Michele Santoro, Anna Pierini. **Rapporto epidemiologico delle malattie rare in Toscana. Edizione 2020.** I-37, 2020
- Anna Pierini, Alessio Coi, Sonia Marrucci, Rosanna Panini, Federica Pieroni, Michele Santoro. **Registro Toscano Difetti Congeniti. Rilevazione dei difetti congeniti nel periodo prenatale, alla nascita, nel primo anno di vita. Rapporto 2020: Dati 2018.** I-110, 2020

PARTECIPAZIONE A CONGRESSI NAZIONALI, INTERNAZIONALI, CORSI, SEMINARI

Pajouheshnia, Romin; Thurin, Nicolas H.; Roberto, Giuseppe; Dodd, Caitlin; Hyeraci, Giulia; Bartolini, Claudia; Paoletti, Olga; Nordeng, Hedvig; Wallach-Kildemoes, Helle; Ehrenstein, Vera; Dudukina, Elena; MacDonald, Thomas; De Paoli, Giorgia; Loane, Maria; Damase-Michel, Christine; Beau, Anna-Belle; Droz-Perroteau, Cecile; Lassalle, Regis; Swart-Polinder, Karin; Schink, Tania; Caverro-Carbonell, Clara; Barrachina-Bonet, Laia; Gomez-Lumbreras, Ainhoa; Giner-Soriano, Maria; Aragon, Maria; Neville, Amanda J.; Armaroli, Annarita; Puccini, Aurora; Pierini, Anna; Ientile, Valentina; Trifiro, Gianluca; Gatt, Miriam; Rissmann, Anke; Leinonen, Maarit K.; Martikainen, Visa; Jordan, Sue; Georgiou, Mary E.; Cunningham, Marianne; Sturkenboom, Miriam; Gini, Rosa. **Inception to ConcePTION: A conceptual**



framework for characterizing pharmacoepidemiologic data sources. A study from the ConcePTION project. *Pharmacoepidemiology and Drug Safety*. Volume30, IssueSI Supplement: Abstracts of the 37th International Conference on Pharmacoepidemiology & Therapeutic Risk Management, Virtual, August 23, 2021 Pages 252-253. 2021

L Tandaki, V Kancherla, M Sundar, A Lux, MK Bakker, MA Canfield, E Bermejo Sanchez, J Cragan, M Feldkamp, B Groisman, P Hurtado-Villa, K Kallen, D Landau, N Lelong, J Lopez Camelo, P Mastroiacovo, M Morgan, OM Mutchinick, WN Nembhard, A Pierini, A Sipek, E Szabova, W Wertelecki, I Zarante, A Rissmann. **Prevalence and Mortality among Neonates and Children with Bladder Exstrophy: An International Multi-Registry Study.** Pediatric Association Annual Meeting. Saxony- Germany, March 2021



RESEARCH ARTICLE

Association between maternal body mass index and congenital anomalies: A case-control study in Tuscany (Italy)

Lorena Mezzasalma, Michele Santoro, Alessio Coi, Anna Pierini

Birth Defects Research. Volume 114, Issue 3-4 February-March 2022. Pages 116-123

First published: 16 December 2021

<https://doi.org/10.1002/bdr2.1970>

Objective: To investigate the relationship between prepregnancy maternal body mass index (BMI) and congenital anomalies (CAs).

Design: Case-control study on data collected by the registry of CAs of Tuscany (Italy) and birth certificates from 2005 to 2017.

Main exposure: Maternal prepregnancy BMI.

Main outcome measures: Any major CAs and groups of organ-specific anomalies. Odds ratios (ORs) were estimated using logistic regression models adjusted for maternal factors.

Results: Maternal BMI ≥ 25 was significantly associated with all nervous system anomalies (OR = 1.61, 95% confidence interval [95% CI] 1.13–2.29) and with neural tube defects (OR = 2.03, 95% CI 1.00–4.12); maternal underweight was significantly associated with orofacial clefts (OR = 1.67, 95% CI 1.12–2.48). After stratification by education, in the low education group, mothers with BMI ≥ 25 had an increased risk of nervous system anomalies (OR = 2.19, 95% CI 1.01–4.76), whereas underweight mothers had an increased risk of nervous system anomalies (OR = 3.89, 95% CI 1.44–10.53), orofacial clefts (OR = 2.59, 95% CI 1.24–5.42), and urinary anomalies (OR = 1.74, 95% CI 1.07–2.82). In the medium/high education group, the only significantly increased risk was found in mothers with BMI ≥ 25 for nervous system anomalies (OR = 1.50, 95% CI 1.00–2.25).

Conclusion: Main results have shown a positive association of maternal BMI ≥ 25 with nervous system anomalies and maternal underweight with orofacial clefts. The study has also evidenced the impact of social status and provided clues to the role of maternal ethnic background.



PEDIATRICS®

Ten-Year Survival of Children With Congenital Anomalies: A European Cohort Study

Svetlana V Glinianaia¹, Judith Rankin¹, Anna Pierini^{2,3}, Alessio Coi², Michele Santoro², Joachim Tan⁴, Abigail Reid⁴, Ester Garne⁵, Maria Loane⁶, Joanne Given⁶, Clara Caverro-Carbonell⁷, Hermien E K de Walle⁸, Miriam Gatt⁹, Mika Gissler¹⁰, Anna Heino¹⁰, Babak Khoshnood¹¹, Kari Klungsoyr^{12,13}, Nathalie Lelong¹¹, Amanda J Neville¹⁴, Daniel S Thayer¹⁵, David Tucker¹⁶, Stine K Urhøj⁵, Diana Wellesley¹⁷, Oscar Zurriaga⁷, Joan K Morris⁴

Pediatrics. 2022 Mar 1;149(3)

PMID: 35146505

doi: 10.1542/peds.2021-053793

Objectives: To investigate the survival up to age 10 for children born alive with a major congenital anomaly (CA).

Methods: This population-based linked cohort study (EUROlinkCAT) linked data on live births from 2005 to 2014 from 13 European CA registries with mortality data. Pooled Kaplan-Meier survival estimates up to age 10 were calculated for these children (77 054 children with isolated structural anomalies and 4011 children with Down syndrome).

Results: The highest mortality of children with isolated structural CAs was within infancy, with survival of 97.3% (95% confidence interval [CI]: 96.6%-98.1%) and 96.9% (95% CI: 96.0%-97.7%) at age 1 and 10, respectively. The 10-year survival exceeded 90% for the majority of specific CAs (27 of 32), with considerable variations between CAs of different severity. Survival of children with a specific isolated anomaly was higher than in all children with the same anomaly when those with associated anomalies were included. For children with Down syndrome, the 10-year survival was significantly higher for those without associated cardiac or digestive system anomalies (97.6%; 95% CI: 96.5%-98.7%) compared with children with Down syndrome associated with a cardiac anomaly (92.3%; 95% CI: 89.4%-95.3%), digestive system anomaly (92.8%; 95% CI: 87.7%-98.2%), or both (88.6%; 95% CI: 83.2%-94.3%).

Conclusions: Ten-year survival of children born with congenital anomalies in Western Europe from 2005 to 2014 was relatively high. Reliable information on long-term survival of children born with specific CAs is of major importance for parents of these children and for the health care professionals involved in their care.



Free PMC article

Sociodemographic Differences in Prenatal Diagnosis of Chromosomal Anomalies: A Population-Based Study

Michele Santoro¹, Lorena Mezzasalma¹, Alessio Coi¹, Silvia Baldacci¹, Lucia Pasquini², Anna Pierini^{1,3}

Front Pediatr. 2021 Feb 4;9:630363

PMID: 33614557

doi: 10.3389/fped.2021.630363

Background: In Europe, about 76% of cases of chromosomal anomalies are prenatally diagnosed. Prenatal diagnosis allows more efficient planning of postnatal treatment and helps parents for an informed decision about the continuation of pregnancy. The main aim of this study was to evaluate whether the sociodemographic maternal characteristics affect the probability of prenatal diagnosis of chromosomal anomalies.

Methods: Cases of chromosomal anomalies in the period 2005-2017 came from the population-based registry of congenital anomalies of Tuscany (Italy). Differences in the proportion of cases prenatally diagnosed were investigated through the following maternal characteristics: education, geographic origin and occupation. The association between cases of termination of pregnancy after prenatal diagnosis and maternal characteristics was also analysed. Odds Ratios (OR) adjusted by maternal age were calculated using logistic regression models. Results were provided for all cases of chromosomal anomalies and for Down syndrome cases.

Results: A total of 1,419 cases were included in the study. Cases prenatally diagnosed were 1,186 (83.6%). We observed a higher proportion of cases not prenatally diagnosed among cases with low maternal education compared to those with high maternal education (OR = 2.16, $p < 0.001$) and in women from high migratory outflow countries, compared to the Italian ones (OR = 2.85, $p < 0.001$). For prenatally diagnosed Down syndrome cases, we observed a higher proportion of termination of pregnancy for women with low education level (OR = 4.36, $p = 0.023$).

Conclusions: In our study evidence of differences in the probability of prenatal diagnosis of chromosomal anomalies associated with maternal education and geographic origin was found. Population-based studies investigating sociodemographic disparities can provide essential information for targeted public health programs. Further studies are recommended to monitor the impact of the increasing availability of non-invasive screening tests.



Open Access - Published: 14 June 2021

Survival of patients with rare diseases: a population-based study in Tuscany (Italy)

Francesca Gorini, Alessio Coi, Lorena Mezzasalma, Silvia Baldacci, Anna Pierini & Michele Santoro

Orphanet Journal of Rare Diseases volume 16, Article number: 275 (2021)

<https://doi.org/10.1186/s13023-021-01907-0>

Background

Rare diseases (RDs) encompass a heterogeneous group of life-threatening or chronically debilitating conditions that individually affect a small number of subjects but overall represent a major public health issue globally. There are still limited data on RD burden due to the paucity of large population-based epidemiological studies. The aim of this research was to provide survival estimates of patients with a RD residing in Tuscany, Italy.

Methods

Cases collected in the Rare Diseases Registry of Tuscany with diagnosis between 1st January 2000 and 31st December 2018 were linked to the regional health databases in order to retrieve information on mortality of all subjects. Survival at 1, 5 and 10 years from diagnosis with 95% confidence intervals (CI) was estimated by sex, age class, nosological group and subgroup using the Kaplan–Meier method. The effect of sex, age and period of diagnosis (years 2000–2009 or 2010–2018) on survival was estimated using Cox proportional hazards regression.

Results

Survival at 1, 5 and 10 years from diagnosis was 97.3%, 88.8% and 80.8%, respectively. Respiratory diseases and peripheral and central nervous system disorders were characterized by the lowest survival at 5 and 10 years. Despite a modest higher prevalence of RDs among females (54.0% of the total), male cases had a significant increased risk of death (hazard ratio, HR 1.48, 95% CI 1.38–1.58). Cases diagnosed during 2010–2018 period had a risk of death significantly lower than those diagnosed during 2000–2009 (HR 0.81, 95% CI 0.82–0.96), especially for immune system disorders (HR 0.48, 95% CI 0.26–0.87), circulatory system diseases (HR 0.61, 95% CI 0.45–0.84) and diseases of the musculoskeletal system and connective tissue (HR 0.64, 95% CI 0.49–0.84).

Conclusions

An earlier diagnosis as well as the improvement in the efficacy of treatment resulted in a decreased risk of death over the years for specific RDs. The linkage between a population-based registry and other regional databases exploited in this study provides a large and accurate mass of data capable of estimating patients' life-expectancy and increasing knowledge on the collective burden of RDs.



Paediatric and Perinatal Epidemiology

Epidemiology of Pierre-Robin sequence in Europe: A population-based EUROCAT study

Michele Santoro¹, Alessio Coi¹, Ingeborg Barišić², Anna Pierini^{1,3}, Marie-Claude Addor⁴, Silvia Baldacci¹, Elisa Ballardini⁵, Ljubica Boban², Paula Braz⁶, Clara Caverro-Carbonell⁷, Hermien E K de Walle⁸, Elizabeth S Draper⁹, Miriam Gatt¹⁰, Martin Haeusler¹¹, Kari Klungsøyr^{12,13}, Jennifer J Kurinczuk¹⁴, Anna Materna-Kirylyuk¹⁵, Monica Lanzoni¹⁶, Nathalie Lelong¹⁷, Karen Luyt¹⁸, Olatz Mokoroa¹⁹, Carmel Mullaney²⁰, Vera Nelen²¹, Mary T O'Mahony²², Isabelle Perthus²³, Hanitra Randrianaivo²⁴, Judith Rankin²⁵, Anke Rissmann²⁶, Florence Rouget²⁷, Bruno Schaub²⁸, David Tucker²⁹, Diana Wellesley³⁰, Nataliia Zymak-Zakutnia³¹, Ester Garne³²

Paediatr Perinat Epidemiol. 2021 Sep;35(5):530-539

PMID: 34132407

doi: 10.1111/ppe.12776

Background: Pierre Robin sequence (PRS) is a rare congenital anomaly. Respiratory disorders and feeding difficulties represent the main burden.

Objective: The aim of this study was to investigate the epidemiology of PRS using a cohort of cases from EUROCAT, the European network of population-based registries of congenital anomalies.

Methods: We analysed cases of PRS born in the period 1998-2017 collected by 29 population-based congenital anomaly registries in 17 different countries. We calculated prevalence estimates, prenatal detection rate, survival up to 1 week, and proportions of associated anomalies. The effect of maternal age was tested using a Poisson regression model.

Results: Out of 11 669 155 surveyed births, a total of 1294 cases of PRS were identified. The estimate of the overall prevalence was 12.0 per 100 000 births (95% CI 9.9, 14.5). There was a total of 882 (68.2%) isolated cases, and the prevalence was 7.8 per 100 000 births (95% CI 6.7, 9.2). A total of 250 cases (19.3%) were associated with other structural congenital anomalies, 77 cases (6.0%) were associated with chromosomal anomalies and 77 (6.0%) with genetic syndromes. The prenatal detection rate in isolated cases was 12.0% (95% CI 9.8, 14.5) and increased to 16.0% (95% CI 12.7, 19.7) in the sub-period 2008-2017. The prevalence rate ratio of non-chromosomal cases with maternal age ≥ 35 was higher than in cases with maternal age < 25 for total (PRR 1.26, 95% CI 1.05, 1.51) and isolated cases (PRR 1.33, 95% CI 1.00, 1.64). Survival of chromosomal cases (94.2%) and multiple anomaly cases (95.3%) were lower than survival of isolated cases (99.4%).

Conclusions: This epidemiological study using a large series of cases of PRS provides insights into the epidemiological profile of PRS in Europe. We observed an association with higher maternal age, but further investigations are needed to test potential risk factors for PRS.

ALLEGATI

Allegato A: Questionario per rilevazione *online* della casistica

Allegato B: Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione

Allegato C: Anomalie minori escluse da EUROCAT
(versione 22.11.2021)

Questionario per rilevazione *online* della casistica (versione 25.11.2021) - Pagina 1

QUESTIONARIO REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Rilevazione dei difetti congeniti alla nascita e in periodo post-natale e delle gravidanze interrotte per difetti congeniti

Scheda compilata il

 (ggg)

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

Cognome (o)

inserire il cognome di chi ha compilato la scheda

Telefono

inserire il telefono di chi ha compilato la scheda

Salva

* Data di evento

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

Nome

inserire il nome di chi ha compilato la scheda

E-mail

inserire l'indirizzo email di chi ha compilato la scheda

ANAGRAFICA

* Ospedale di evento (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

Num. Progressivo

progressivo per l'ospedale nell'anno

Cognome bambino

Codice Fiscale bambino

Cognome madre

Codice Fiscale madre

Residente in via/piazza

Comune residenza madre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

Prov.

Telefono

SDO

num. scheda dimissione ospedaliera

Nome bambino

Nome madre

Numero

C.A.P.

Az.USL di residenza della madre

NEONATO/FETO

* 1. Data di evento

10/10/2013

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

3. Lunghezza

inserire la lunghezza in cm

* 5. N° neonati partoriti

* 7. Tipo di evento

* 8. Peso alla nascita

peso in grammi (se non noto digitare 9999)

* 2. Sesso

4. Circonferenza Cranica

inserire la circonferenza cranica in cm

* 6. N° malformati in parto plurimo

data morte

se nato vivo e poi morto, specificare la data di morte

* 9. Durata della gestazione

in settimane compiute

DIAGNOSI

10. Data di diagnosi alla scoperta di difetto congenito

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

12. Se diagnosi prenatale

specificare gli esami effettuati e la settimana in cui sono stati eseguiti

amniocentesi

sì no

effettuata dal centro ^(?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

ecografia

sì no

effettuata dal centro ^(?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

villi coriali

sì no

effettuata dal centro ^(?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

altro esame

sì no

specificare esame

* 11. Periodo di diagnosi di difetto congenito

inserire il periodo di diagnosi

alla settimana n°

alla settimana n°

alla settimana n°

alla settimana n°

effettuata dal centro ^(?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

13. Stato in vita del soggetto alla diagnosi

ANAMNESI

14. Numero di gravidanze precedenti

0

se maggiore di 0, specificare:

nati vivi

nati morti

aborti spontanei

interruzioni volontarie di gravidanza

15. Concepimento assistito

--

specificare

--

16. Eventi in gravidanza

--

malattie, traumi, esposizione agenti fisici...

descrizione primo evento in gravidanza

trimestre

--

Codice ICD10 primo evento

Q

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

descrizione secondo evento in gravidanza

trimestre

--

Codice ICD10 secondo evento

Q

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

* Infezione da COVID-19 della madre

--

(PCR o test antigenico)

* Infezione/immunità COVID-19 della madre

--

(altri test/esami)

Settimana di inizio dell'infezione da COVID-19

* Immunità al COVID-19 della madre

--

(test anticorpi IGM)

Specificare gli altri test

Gravità dell'infezione da COVID-19

--

17. Esposizioni abituali in gravidanza

- fumo

--

n° sigarette fumate al giorno

- droghe

--

specificare la principale

--

- alcool

--

n° di bicchieri al giorno

vino birra superalcolici

- farmaci assunti

--

specificare i farmaci assunti ed indicare il periodo

1) farmaco o principio attivo

ACIDO FOLICO

periconcezionale

1° trim.

Cod. ATC5

Q B03BB01

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

2) farmaco o principio attivo

periconcezionale

1° trim.

Questionario per rilevazione online della casistica (versione 25.11.2021) - Pagina 2

QUESTIONARIO REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Rilevazione dei difetti congeniti alla nascita e in periodo post-natale e delle gravidanze interrotte per difetti congeniti

«Prec. 1 2 Succ. »

Scheda n° 20130300

* campi obbligatori

DIFETTI CONGENITI

CAP. XVII ICD10

Fornire una descrizione dettagliata dei difetti indicando nelle apposite caselle se la scoperta è avvenuta in periodo prenatale (Pre) o postnatale (Post)

18. Sindrome specifica

Pre Post

Inserire sindrome specifica, se identificata. E' obbligatorio specificare la sindrome o almeno un difetto.

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Difetto 1)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Difetto 2)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Difetto 3)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Difetto 4)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Difetto 5)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Difetto 6)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Difetto 7)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Difetto 8)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

19. Eziologia

codifica riservata al Referente Genetista Medico

20. Autopsia

specificare risultato autopsia

21. Intervento chirurgico

22. Cariotipo

specificare risultato cariotipo

23. Test Genetico

descrizione e risultato del test genetico

NOTIZIE SULLA FAMIGLIA

24. Data di nascita

madre (?)

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

BMI (?)

inserire BMI, o altezza e peso della madre alla prima visita antenatale (se non noto possono essere inseriti i valori prima della gravidanza)

altezza

inserire l'altezza della madre in cm

padre (?)

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

25. Comune di nascita

se stranieri indicare lo stato

madre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

26. Nazionalità

madre

se straniera, specificare stato estero

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

27. Titolo di studio

madre

28. Condizione professionale

madre

occupazione madre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

occupazione madre (testo libero)

descrivere la professione se non è stata trovata in elenco

* età

età al momento dell'evento

peso (?)

inserire il peso della madre in kg

età

età al momento dell'evento

padre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

padre

se straniero, specificare stato estero

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

padre

padre

occupazione padre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

occupazione padre (testo libero)

descrivere la professione se non è stata trovata in elenco

29. Malattie croniche

madre

no

specificare la prima malattia cronica (madre)

specificare la seconda malattia cronica (madre)

Diabete pregestazionale

Nessun diabete pregestazionale

padre

--

specificare la prima malattia cronica (padre)

specificare la seconda malattia cronica (padre)

Codice ICD10

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

Codice ICD10

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

HbA1c (Valore emoglobina glicata)

inserire valore a 3 cifre (mmol/mol)

Codice ICD10

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

Codice ICD10

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

30. Consanguineità

--

grado di parentela (?)

--

31. Presenza di anomalie in famiglia

- fratelli

--

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

- madre

--

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

- padre

--

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

Codice ICD10 (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Allegato A

- famiglia madre

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

- famiglia padre

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

grado parentela famiglia madre ^(?)

specificare grado di parentela

Codice ICD10 ^(?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

grado parentela famiglia padre ^(?)

specificare grado di parentela

Codice ICD10 ^(?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco, oppure cliccare sulla lente di ingrandimento per la ricerca avanzata

Tabella I - Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione

| Anomalie | Codice BPA-ICD9 | Codice ICD10 |
|--|---|---|
| Sistema Nervoso Include difetti del tubo neurale, idrocefalia, microcefalia e altre anomalie del cervello, midollo spinale e sistema nervoso | 740-742 | Q00-Q07 |
| Anencefalia Assenza parziale o totale delle ossa della volta cranica, della cute sovrastante e del tessuto cerebrale | 740 | Q00 |
| Encefalocele Espansione cistica delle meningi e/o del tessuto cerebrale attraverso la volta cranica | 7420 | Q01 esd assoc, con anencefalia |
| Spina bifida Emiazione o esposizione del tessuto midollare spinale e/o delle meningi attraverso una schisi degli archi posteriori vertebrali | 741 | Q05 esd assoc, con anencef, e encefal, |
| Idrocefalia Dilatazione di tutto o parte del sistema ventricolare, non dovuta ad atrofia primaria cerebrale | 7423 esd, 74232 | Q03 esd, assoc, DTN |
| Microcefalia Circonferenza occipito-frontale inferiore alla media, per età e per sesso, di 3 o più deviazioni standard, sproporzionata per la taglia corporea | 7421 | Q02 esd, assoc, DTN |
| Arinencefalia/Oloprosencefalia Malformazione del cervello caratterizzata da incompleta lobazione di vario grado degli emisferi cerebrali, Il primo tratto del nervo olfattivo può essere assente | 74226 | Q041,Q042 |
| Occhio Include anoftalmia, microftalmia e cataratta congenita | 743 | Q10-Q15, escl, Q101-Q103, Q105,Q135 |
| Anoftalmia Assenza uni o bilaterale dei bulbi oculari con presenza costante delle palpebre e dei muscoli motori | 7430 | Q110,Q111 |
| Microftalmia Raggruppa malformazioni minime fino alla quasi completa anoftalmia | 7431 | Q112 |
| Orecchio,faccia e collo Include anotia, padiglione accessorio, assenza o stenosi del canale uditivo | 744 | Q16-Q18 escl. Q170-Q175, Q179,Q180-Q182, Q184-Q187, Q1880,Q189 |
| Anotia Completa assenza del padiglione auricolare, con o senza atresia del condotto uditivo | 74401 | Q160 |
| Cardiopatie congenite Include malformazioni del cuore e dei grossi vasi | 745,746,7470-7474 | Q20-Q26 escl, DAP isolato con EG<37 sett e stenosi art, polm, perif, con EG<37 sett |
| Cardiopatie severe Include cuore sinistro ipoplastico, cuore destro ipoplastico, ventricolo unico, atresia tricuspide, anomalia di Ebstein | 74500,74510,7452,7453, 7456,7461,7462,,74600, 7463,7465,7466,7467, 7471,74720,74742 | Q200,Q201,Q203, Q204,Q212,Q213, Q220,Q224,Q225, Q226,Q230,Q232, Q233,Q234,Q251, Q252,Q262 |

Tabella I - Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione

| Anomalie | Codice BPA-ICD9 | Codice ICD10 |
|--|-------------------------------------|---|
| Onfalocele Emiazione del contenuto addominale attraverso l'anello ombelicale il cui rivestimento può rimanere o presentarsi lacerato | 75670 | Q792 |
| Urinario Include le anomalie delle ovaie, utero e sistema renale | 753,75672,75261 | Q60-Q64,Q794 escl. Q610,Q627,Q633 |
| Agenesia renale bilaterale Assenza bilaterale dei reni e degli ureteri. Include la sindrome di Potter | 75300 | Q601,Q606 escl unilaterale |
| Estrofia vescica e/o epispadia Difetto nella chiusura della parete addominale inferiore e della vescica. E' spesso associata con epispadia | 7535,75261 | Q640,Q641 |
| Genitali | 7520-7524,75260, 75262,7527-7529 | Q50-Q52,Q54-Q56 escl Q523,Q525,Q527, Q5520,Q5521 |
| Ipospazia Apertura dell'uretra sul lato ventrale del pene in posizione distale rispetto al solco. Include Ipospazia glandulare o di I grado, peniena, scrotale e perineale. | 75260 | Q54 |
| Sesso indeterminato Ambiguità genitale alla nascita | 7527 | Q56 |
| Arti Include la riduzione degli arti, la polidattilia, la sindattilia, la dislocazione congenita dell'anca e del piede equinovaro | 7543-7548,755 | Q65-Q74 escl Q653-Q656- Q662-Q669,Q670- Q678,Q680,Q6810, Q6821,Q683-Q685, Q7400 Q71-Q73 |
| Riduzione arti Severa ipoplasia delle strutture scheletriche degli arti | 7552-7554, | Q71-Q73 |
| Polidattilia Presenza di dita sovranumerarie, può colpire la mano, il piede o entrambi | 7550 | Q69 |
| Cromosomi Include anomalie degli autosomi (tra cui Trisomia 21, 13 e 18) e anomalie dei cromosomi sessuali (tra cui sindrome di Turner e sindrome di Klinefelter) | 7580-7583,7585-7589 | Q90-Q93,Q96-Q99 escl. microdelezioni Q936 |
| Trisomia 21/sindrome di Down La sindrome è caratterizzata da un pattern ben conosciuto di anomalie maggiori e minori associate con un eccesso di materiale del cromosoma 21 | 7580 | Q90 |
| Trisomia 13/sindrome di Patau Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 13 | 7581 | Q914-Q917 |
| Trisomia 18/sindrome di Edwards Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 18 | 7582 | Q910-Q913 |
| Altre Gruppo eterogeneo che comprende le anomalie escluse dagli altri gruppi (comprende per esempio criptorchidismo, arteria ombelicale unica, piede torto NOS, emangioma, igroma cistico, malformazioni minori dell'orecchio, reflusso vescico-ureterale, ecc.) | | |

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (versione 22.II.2021)

| Anomalia (in corsivo le anomalie inserite nel 2018-2019) | Codice ICD10-BPA (se disponibile) |
|--|--|
| Head | |
| Aberrant scalp hair patterning | |
| Bony occipital spur | |
| Brachycephaly | |
| Compression facies | Q671 |
| Depressions in skull, lacunar skull, temporal flattening | Q6740 |
| Dolichocephaly | Q672 |
| Dysmorphic face | Q189 |
| Broad, prominent forehead | |
| Coarse facies | |
| Flattened face | |
| Frontal bossing / wide forehead | |
| Mid face hypoplasia | |
| Pointed facies | |
| Round head shape | |
| Sloping forehead | |
| Facial asymmetry | Q670 |
| Flat occiput | |
| Macrocephalus | Q753 |
| Metopic ridge, high metopic suture | |
| Other congenital deformities of skull, face and jaw (including all types of abnormally shaped skull without synostosis) | Q674 |
| Plagiocephaly – head/skull asymmetry | Q673 |
| Third fontanelle | |
| Skull, late closure | |
| Wormian bones | |
| Eyes | |
| Anisocoria | |
| Blue sclera | Q135 |
| Congenital ectropion | Q101 |
| Congenital entropion | Q102 |
| Crocodile tears | Q0782 |
| Dacryocystocele | H046 |
| Downward slanting palpebral fissures | Q103 |
| Dystopia canthorum | Q189 |
| Epicanthic folds | Q189 |
| Epicanthus inversus | Q189 |
| Exophthalmos | H052 |
| Hypertelorism | Q752 |
| Hypotelorism | Q189 |
| Other congenital malformations of eyelid | Q103 |
| Oval shaped pupils | |
| Prominent/protruding eyes | H052 |
| Short palpebral fissures | Q189 |
| Stenosis or stricture of lacrimal duct | Q105 |
| Synophrys | Q1880 |
| Upward slanting palpebral fissures | Q103 |

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (versione 22.II.2021)

| Anomalia (in corsivo le anomalie inserite nel 2018-2019) | Codice ICDI0-BPA (se disponibile) |
|--|--|
| Ears | |
| Absent tragus | |
| Accessorry auricle, preauricular appendage, tag or lobule | Q170 |
| Asymmetric size | Q173 |
| Auricular pit | |
| Bat ear, prominent, protuberant ear | Q175 |
| Congenital absence of ear lobe | |
| Darwin's tubercle | |
| Double lobule | Q170 |
| Lack of helical fold | Q173 |
| Low set ears | Q174 |
| Macrotia | Q171 |
| Microtia/small ears | Q172 |
| Narrow external auditory meatus | |
| Posterior angulation | Q173 |
| Primitive shape | Q173 |
| Pointed ear, Vulcan ear, simple ear | Q173 |
| Unspecified and minor malformation of ear | Q179 |
| Nose | |
| Anteverted nares | Q189 |
| Bifid tip of nose | Q189 |
| Broad nasal root, anomaly of nasal root | Q189 |
| Depressed nasal bridge | Q189 |
| Deviation of nasal septum | Q6741 |
| Dysmorphic nose | Q189 |
| Flat nose | Q189 |
| Flattened nasal bridge | Q189 |
| Notched alas | |
| Pinched nose | Q189 |
| Prominent nasal bridge | Q189 |
| Saddle nose | Q189 |
| Small/hypoplastic nares | Q189 |
| Small pointed nose | Q189 |
| Underdeveloped nasal bones | Q189 |
| Upturned nose | Q189 |
| Wide nasal root | Q189 |
| Oral regions | |
| Aberrant frenula | |
| Absent/hypoplasia depressor anguli oris (asymmetric crying face) | |
| Alveolar crest | |
| Anomalies of philtrum, elongated philtrum | Q189 |
| <i>Bifid uvula/cleft uvula</i> | Q357 |
| Borderline small mandible/ minor micrognathia | |
| Disturbances in tooth eruption | |
| Enamel hypoplasia | |
| Glossoptosis | |
| High arched palate | Q3850 |

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (versione 22.II.2021)

| Anomalia (in corsivo le anomalie inserite nel 2018-2019) | Codice ICDI0-BPA (se disponibile) |
|--|--|
| Macrocheilia | Q186 |
| Macroglossia/hemi-hypertrophy of tongue | Q382 |
| Macrostomia | Q184 |
| Malformed teeth | |
| Microcheilia | Q187 |
| Microglossia | |
| Microstomia | Q185 |
| Mid-oral tongue position | |
| Neonatal teeth | |
| Prominent jaw | Q189 |
| Ranula | |
| Retrognathia/receding chin | Q674 |
| Short philtrum | Q189 |
| Thin lips | Q189 |
| Tongue tie or cyst of tongue | Q381 |
| Neck | |
| Broad neck | Q189 |
| Congenital malformation of face and neck, unspecified | Q189 |
| Congenital thymic hypoplasia | |
| Mild webbed neck | |
| Other branchial cleft malformations | Q182 |
| Preauricular sinus or cyst | Q181 |
| Short neck | Q189 |
| Sinus, fistula or cyst of branchial cleft | Q180 |
| Thymus involution | |
| Thyreoglossal cyst | |
| Torticollis | Q680 |
| Hands | |
| Accessory carpal bones | Q7400 |
| Arachnodactyly | |
| Clinodactyly (5th finger) | Q6810 |
| Duplication of thumbnail | |
| Enlarged or hypertrophic nails | Q845 |
| <i>Other congenital malformations of nails</i> | Q846 |
| Overlapping fingers | |
| Short fingers (4. 5. th finger) | |
| Single/abnormal palmar crease | Q8280 |
| Small fingers | |
| Subluxation of phalangeal bones | |
| Unusual dermatoglyphics | |
| Feet -Limb | |
| Bulbous toes | |
| Clicking hip, subluxation or unstable hip | Q653-Q656 |
| <i>Hip displasia and other specified/unspecified hip anomalies</i> | Q658,Q659 |
| Clubfoot of postural origin - other cong deformities of feet | Q668 |
| Congenital deformity of feet, unspecified | Q669 |
| Congenital pes planus | Q665 |

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (versione 22.II.2021)

| Anomalia (in corsivo le anomalie inserite nel 2018-2019) | Codice ICD10-BPA (se disponibile) |
|---|--|
| Enlarged or hypertrophic nails | Q845 |
| Gap between toes (1st-2nd) | |
| Hallux varus – other congenital varus deformities of feet | Q663 |
| Metatarsus varus – other congenital valgus deformities of feet | Q666 |
| Metatarsus varus or metatarsus adductus | Q662 |
| Overlapping toes | |
| Pes cavus | Q667 |
| Prominent calcaneus | |
| Recessed toes (4th, 5th) | |
| Rocker bottom feet | Q6680 |
| Short great toe | |
| Syndactyly (2nd-3rd toes) | |
| Talipes or pes calcaneovalgus | Q664 |
| <i>Talipes calcaneovarus</i> | Q661 |
| Skin | |
| Accessory nipples | Q833 |
| Accessory skin tags | Q8281 |
| Angioma | |
| Cafe-au-lait spot | |
| Depigmented spot | |
| Epibulbar dermoid | |
| Hemangioma if no treatment is required | |
| Heterochromia of hair | |
| <i>Hypoplasia of toe nails</i> | Q846 |
| Lymphangioma if no treatment is required | |
| Mongoloid spot (whites) | Q8252 |
| Nevus flammeus | Q8250 |
| Persistent lanugo | |
| Pigmented naevus – congenital non-neoplastic naevus | Q825 |
| Strawberry naevus | Q8251 |
| Unusual placement of nipples/ wide spaced nipples | |
| Skeletal | |
| Abortive 12th rib | |
| Absence of rib/hypoplastic rib | Q7660 |
| Accessory rib | Q7662 |
| Bipartite vertebrae | |
| Bifid ribs | |
| Cervical rib | Q765 |
| Congenital bowing of femur | Q683 |
| Congenital bowing of fibula and tibia | Q684 |
| Congenital bowing of long bones of leg, unspecified | Q685 |
| Congenital bowing of upper limb | |
| Congenital deformity of spine | Q675 |
| Congenital lordosis, postural | Q7643 |
| Coronal clefts of vertebrae, incomplete | |
| Cubitus valgus | |
| Depressed sternum | |

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (versione 22.II.2021)

| Anomalia (in corsivo le anomalie inserite nel 2018-2019) | Codice ICDI0-BPA (se disponibile) |
|--|--|
| Duplication of ribs | |
| Fused rib, single | |
| Genu recurvatum | Q682I |
| Genua valgum | |
| Genua varum | |
| No ossification of os coccyx | |
| Ovoid configuration of vertebrae | |
| Prominent sternum | |
| Sacral dimple | L059 |
| Shieldlike chest, other congenital deformities of chest | Q678 |
| Spina bifida occulta | Q760 |
| Sternum bifidum | Q767I |
| Depressed sternum/pectus excavatum | Q676 |
| Prominent sternum/pectus carinatum | Q677 |
| Brain | |
| Anomalies of septum pellucidum | |
| Arachnoid cysts | |
| Asymmetric ventricles, normal size | |
| Banana shaped cerebellum | |
| Cerebellar hypoplasia, mild | |
| Cerebral atrophy | |
| Choroid plexus cysts | |
| Cyst of septum pellucidum | |
| Enlarged cisterna magna, isolated | |
| <i>Jaw-winking syndrome, Marcus Gunn's syndrome</i> | Q0780 |
| Periventricular leukomalacia | |
| Single congenital cerebral cyst | Q046I |
| Thin or hypoplastic corpus callosum | |
| Ventriculomegaly < 15 mm | |
| Cardiovascular | |
| Absence or hypoplasia of umbilical artery, single umbilical artery | Q270 |
| Absence of vena cava superior | |
| Functional or unspecified cardiac murmur | R01I |
| Cardiomegaly | I517 |
| Cardiomyopathy | I429 |
| Deviation of the heart axis | |
| Patent ductus arteriosus if GA < 37 weeks | Q250 if GA < 37 weeks |
| Patent or persistent foramen ovale | Q211I |
| Peripheral pulmonary artery stenosis | Q256 if GA < 37 weeks |
| Persistent left superior vena cava | Q26I |
| Persistent right aortic arch | Q254I |
| Persistent right umbilical vein | |
| <i>Congenital heart block</i> | Q246 |
| Pulmonary | |
| Accessory lobe of lung | Q33I |
| Azygos lobe of lung | Q3310 |
| <i>Bronchomalacia</i> | Q322 |

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (versione 22.II.2021)

| Anomalia (in corsivo le anomalie inserite nel 2018-2019) | Codice ICD10-BPA (se disponibile) |
|---|--|
| Congenital laryngeal stridor | Q314 |
| <i>Single cyst of the lung</i> | Q3300 |
| Hyperplasia of thymus | |
| <i>Laryngomalacia</i> | Q3140, Q315 |
| Pleural effusion | |
| Pulmonary hypoplasia, secondary | |
| Relaxation of diaphragm | |
| Thymus involution | |
| Tracheomalacia | Q320 |
| Vocal cord palsy | |
| Gastro-intestinal | |
| Abdominal cyst not needing surgery | |
| Accessory spleen | |
| Anterior anus without surgery | |
| <i>Choledochal cyst</i> | Q444 |
| <i>Congenital adrenal hypoplasia</i> | Q89111 |
| Congenital cholestasis | |
| <i>Congenital mesenteric cyst</i> | Q4583 |
| Cyst of spleen | |
| Diastasis recti | |
| Dilatation of intestine | |
| Functional gastro-intestinal disorders | Q4021, Q4320, Q4381, Q4382 |
| Hepatomegaly | R160 |
| Hiatus hernia | Q401 |
| Inguinal hernia | K409 |
| Liver cyst | |
| Meckel's diverticulum | Q430 |
| Plica of anus | |
| Pyloric stenosis | Q400 |
| Splenomegaly | R161 |
| Transient choledochal cyst | |
| Umbilical hernia | |
| Renal | |
| Enlarged/thickened bladder | |
| Hydronephrosis with a pelvis dilatation less than 10 mm | |
| Hyperplastic and giant kidney | Q633 |
| Single renal cyst | Q610 |
| Vesico-ureteral-renal reflux | Q627 |
| External genitals | |
| Bifid scrotum | Q5521 |
| Buried penis | |
| <i>Congenital chordee</i> | Q544 |
| Congenital adrenogenital disorders | E250 |
| Congenital malformation of vulva | Q527 |
| <i>Congenital torsion of ovary</i> | Q502 |
| Curvature of penis | |

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (versione 22.II.2021)

| Anomalia (in corsivo le anomalie inserite nel 2018-2019) | Codice ICDI0-BPA (se disponibile) |
|---|--|
| Cysts of vulva | |
| Deficient or hooded foreskin/prepuce | N47 |
| <i>Developmental ovarian cyst(s)</i> | Q501,Q5010, Q5011 |
| <i>Embryonic cyst of broad ligament</i> | Q505 |
| Enlarged clitoris | |
| Foreskin tethered to the scrotum | N47 |
| Fusion of labia | Q525 |
| Hydrocele of testis | P835 |
| Hymen imperforate | Q523 |
| Hypertrophy of hymen | |
| Hypoplasia of penis/micropenis | |
| Phimosis | N47 |
| Prominent labia minora | |
| Retractile testis | Q5520 |
| Seminal vesicle cyst | |
| Testicular torsion | N44 |
| Transient ovarian cyst | |
| Undescended testicle | Q53 |
| Unspecified ectopic testis | Q530 |
| Vaginal skin tag | |
| Other | |
| Congenital malformation, unspecified | Q899 |
| Chromosomal | |
| <i>Balanced chromosomal rearrangements</i> | Q95 |
| Balanced translocations or inversions in normal individuals | |
| <i>Balanced autosomal rearrangement in abnormal individual</i> | Q952 |
| Individuals with marker heterochromatin | |
| Individuals with autosomal fragile site | |