

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

# Rapporto 2014 Dati 2012



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

**REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI**

# Rapporto 2014 Dati 2012

---

**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



Giunta Regionale Toscana  
Direzione Generale 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, Fabrizio Bianchi, Fabrizio Minichilli, Sonia Marrucci, Federica Pieroni

### *Collaborazioni:*

segreteria tecnico-scientifica, referenti locali pediatri e ostetrici del registro

Stampa Copyer2000 centro stampa e plottaggio  
Ottobre 2014

## Referenti a livello locale

---

**Alessandra Kemeny** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL1 Carrara  
**Rosa Giuseppina Costa** UO Pediatria - Az. USL1 Massa  
**Silvia Manfredi** UO Pediatria - Az. USL1 Massa  
**Patrizia Monteleone** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL2 Barga  
**Rossana Gualtierotti** UO Pediatria - Az. USL2 Barga  
**Claudio Campi** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL2 Lucca  
**Elisabetta Spadoni** UO Pediatria - Az. USL2 Lucca  
**Aldo Innocenti** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL3 Pescia  
**Leila Capuzzo** UO Pediatria - Az. USL3 Pescia  
**Roberta Montoro** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL3 Pistoia  
**Simona Di Amario** UO Pediatria - Az. USL3 Pistoia  
**Laura Giorgi** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL4 Prato  
**Alessandra Benuzzi** UO Pediatria - Az. USL4 Prato  
**Elisa Faldini** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL5 Volterra  
**Francesca Bernardi** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL5 Pontedera  
**Donato Tarantini** UO Pediatria - Az. USL5 Pontedera  
**Sabrina Bertolini** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Livorno  
**Maurizio Pesce** UO Pediatria - Az. USL6 Livorno  
**Luciano Filippi** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Cecina  
**Manuela Fierabracci** UO Pediatria - Az. USL6 Cecina  
**Stefania Zucchelli** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Piombino  
**Mario Atzeni** UO Pediatria - Az. USL6 Piombino  
**Fabrizio Rosi** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Portoferraio  
**Duilio Biani** UO Pediatria - Az. USL6 Portoferraio  
**Tiziana Piccolotti** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Poggibonsi  
**Paola Radaelli** UO Pediatria - Az. USL7 Poggibonsi  
**Egidia Vinciarelli** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Montepulciano  
**Francesca Macucci** UO Pediatria - Az. USL7 Montepulciano  
**Luca Alamanni** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Montevarchi  
**Antonio Cardinale** UO Pediatria - Az. USL8 Montevarchi  
**Daniela Mazzetti** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Bibbiena  
**Carla Magni** UO Pediatria - Az. USL8 Bibbiena  
**Maria Augusti** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Arezzo  
**Silvia Ciofini** UO Pediatria - Az. USL8 Arezzo  
**Rosalia Musone** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL9 Grosseto  
**Rita Bini** UO Pediatria - Az. USL9 Grosseto  
**Filippo Tondi** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Firenze Osp. S. Giovanni di Dio  
**Francesca Montanelli** UO Pediatria - Az. USL10 Firenze Osp. S. Giovanni di Dio  
**Enrico Periti** Centro Unico Diagnosi Prenatale - Az. USL10 Osp. Palagi Firenze  
**Pasqua Cianciolo** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Bagno a Ripoli  
**Antonella Cecconi** UO Pediatria - Az. USL10 Bagno a Ripoli  
**Beatrice Becchi** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo  
**Francesco Brandigi** UO Pediatria - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo  
**Monica Zani** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL11 Empoli  
**Ambra Bartoli** UO Pediatria - Az. USL11 Empoli  
**Marco Balderi** UO Ostetricia e Ginecologia - Az. USL12 Camaiore  
**Maria Teresa Puliti** UO Pediatria - Az. USL12 Camaiore  
**Enrico Chiappa** Cardiologia - AOU Meyer - Az. USL10 Firenze

**Dante Alfredo Danti** Urologia - AOU Meyer - Az. USL10 Firenze  
**Lucia Lachina** Pediatria Medica - AOU Meyer - Az. USL10 Firenze  
**Elisabetta Lapi** Genetica Medica - AOU Meyer - Az. USL10 Firenze  
**Laura Lega** Terapia Intensiva Neonatale - AOU Meyer - Az. USL10 Firenze  
**Abigail Maiandi** Struttura Difetti congeniti - AOU Meyer - Az. USL10 Firenze (fino al 2013)  
**Viola Seravalli** Struttura Difetti congeniti - AOU Meyer - Az. USL10 Firenze (dal 2014)  
**Bruno Nocchioli** Chirurgia Neonatale - AOU Meyer - Az. USL10 Firenze  
**Barbara Spacca** Neurochirurgia - AOU Meyer - Az. USL10 Firenze  
**Antonio La Torre** UOA Neonatologia Univ. Firenze - AOU Careggi  
**Lucia Pasquini** Clinica Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AOU Careggi  
**Ugo Boggi** Chirurgia generale e trapianti nell'uremico e nel diabetico - AOU Pisana  
**Arianna Carmignani** UO Ostetricia e Ginecologia - AOU Pisana  
**Giovanni Federico** UO Pediatria 2 Univ. - AOU Pisana  
**Paolo Ghirri** UO Neonatologia - AOU Pisana  
**Francesco Massei** UO Pediatria 1 Univ. - AOU Pisana  
**Francesca Strigini** UO Ostetricia e Ginecologia - AOU Pisana  
**Benedetta Toschi** Sezione Genetica Medica - AOU Pisana  
**Francesco Verunelli** UO Cardiochirurgia Univ. - AOU Pisana  
**Filiberto Maria Severi** UOC Ostetricia e Ginecologica - AOU Senese  
**Maria Carla Contorni** UO Pediatria - AOU Senese  
**Maria Pavone** UOC Chirurgia Pediatrica - AOU Senese  
**Alessandra Renieri** UOC Genetica Medica - AOU Senese  
**Renato Scarinci** UOC Pediatria - AOU Senese

## **Referenti a livello aziendale**

---

**Bruno Bianchi** Azienda USL1 Massa Carrara  
**Sergio Ardis** Azienda USL2 Lucca  
**Chiara Gherardeschi** Azienda USL3 Pistoia  
**Pierluigi Vasarri** Azienda USL4 Prato  
**Patrizia Scida** Azienda USL5 Pisa  
**Maurizio Pesce** Azienda USL6 Livorno  
**Luigi Vispi** Azienda USL7 Siena  
**Sandro Attala** Azienda USL8 Arezzo  
**Maria Luisa Castagna** Azienda USL9 Grosseto  
**Marco Pezzati** Azienda USL10 Firenze  
**Susanna Tamburini** Azienda USL11 Empoli  
**Alessandro Iala** Azienda USL12 Viareggio  
**Sara Franchi** Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi, Firenze  
**Franca Rusconi** Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze  
**Mojgan Azadegan** Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana, Pisa  
**Claudia Basagni** Azienda Ospedaliero-Universitaria Senese, Siena  
**Isabella Spadoni** Fondazione Toscana "Gabriele Monasterio", Massa

## Regione Toscana

---

### **Daniela Matarrese**

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

### **Cecilia Berni**

Regione Toscana – P.O. Assistenza materno-infantile e malattie rare e genetiche, Direzione Generale Diritti cittadinanza e coesione sociale

## Segreteria Tecnico-Scientifica

---

### **Cecilia Anichini**

già Università Siena - Servizio Genetica Medica

### **Maurizio Bartolozzi**

già USL 9 - Grosseto - Sezione Genetica Medica

### **Alberto Benincasa**

già UO Pediatria – USL 12 Camaiore

### **Fabrizio Bianchi**

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

### **Ettore Cariati**

AOU Meyer Firenze – Unità Multidisciplinare Difetti Congeniti

### **Giovanni Centini**

già Università Siena – Centro Diagnosi Prenatale

### **Anna Pierini**

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

### **Renato Scarinci**

Università Siena - Clinica Pediatrica – Unità Semplice Citogenetica Prenatale

### **Paolo Simi**

AOU Pisana – Unità Operativa Citogenetica e Genetica Molecolare

### **Carlo Smorlesi**

AOU Careggi Firenze- Unità Operativa Tossicologia Medica

### **Francesca Strigini**

Università Pisa – Dipartimento Medicina della procreazione e dell’età evolutiva  
- Divisione Ginecologia e Ostetricia

### **Enrico Tarantino**

già AOU Pisana - Sezione Genetica Clinica

### **Francesca Torricelli**

AOU Careggi Firenze – SOD Diagnostica Genetica

Il Registro Toscano dei Difetti Congeniti è stato istituito con delibera di Giunta Regionale n. 7824 del 20/09/1991. Con successiva delibera n. 3920 del 31/07/1995 la Regione Toscana ha provveduto a nominare i referenti a livello locale e i membri della Segreteria tecnico-scientifica

## **Coordinamento**

---

### **Responsabile**

**Fabrizio Bianchi**

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

### **Gestione dati**

**Anna Pierini**

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

### **Amministratori sito web**

**Federica Pieroni**

**David Paoli**

Fondazione Toscana “Gabriele Monasterio”, Pisa

### **Segreteria organizzativa**

**Maria Cristina Imiotti**

Istituto Fisiologia Clinica CNR, Pisa

**Sonia Marrucci**

Fondazione Toscana “Gabriele Monasterio”, Pisa

## Indice

---

<b>Introduzione</b>		<b>1</b>
<b>Materiali e metodi</b>		<b>2</b>
<b>Risultati 2012</b>		<b>3</b>
<b>Tabella 1</b>	Caratteristiche principali dei nati e delle IVG con difetti congeniti (DC)	<b>3</b>
<b>Tabella 2</b>	Nati con DC: periodo di scoperta	<b>4</b>
<b>Distribuzione dei casi con difetti congeniti per ASL di residenza</b>		<b>5</b>
<b>Tabella 3</b>	Totale casi (nati + AS) con DC: ASL di residenza materna Fig. 3: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 3.0: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza	<b>7</b>
<b>Tabella 3.1</b>	Nati + AS con DC: ASL di residenza materna Fig. 3.1: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 3.1.1: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza	<b>8</b>
<b>Tabella 3.2</b>	IVG con DC: ASL di residenza materna Fig. 3.2: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 3.2.1: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza	<b>9</b>
<b>Distribuzione dei casi per gruppi di difetti</b>		<b>10</b>
<b>Tabella 4.1</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia	<b>11</b>
<b>Tabella 4.1.1</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Sistema nervoso	<b>11</b>
<b>Tabella 4.1.2</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Occhio	<b>12</b>
<b>Tabella 4.1.3</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Orecchio, faccia e collo	<b>12</b>
<b>Tabella 4.1.4</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Cardiopatie congenite	<b>13</b>
<b>Tabella 4.1.5</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Respiratorio	<b>13</b>
<b>Tabella 4.1.6</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Palato-labbro	<b>14</b>
<b>Tabella 4.1.7</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Digerente	<b>14</b>
<b>Tabella 4.1.8</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Parete addominale	<b>15</b>
<b>Tabella 4.1.9</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Genitali	<b>15</b>
<b>Tabella 4.1.10</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Urinario	<b>16</b>
<b>Tabella 4.1.11</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Arti	<b>16</b>
<b>Tabella 4.1.12</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Cromosomi	<b>17</b>
<b>Tabella 4.1.13</b>	Casi con DC: 13 gruppi di patologia - Altre	<b>17</b>
<b>Tabella 4.2</b>	Casi con anomalia cromosomica	<b>18</b>
<b>Distribuzione dei casi per 13 gruppi di difetti e per ASL di residenza</b>		<b>19</b>
<b>Tabella 5.1</b>	Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Sistema nervoso Fig. 5.1: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.1bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza	<b>20</b>
<b>Tabella 5.2</b>	Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Occhio Fig. 5.2: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.2bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza	<b>21</b>

## Indice

---

<b>Tabella 5.3</b>	Fig. 5.2bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Orecchio, faccia e collo	<b>22</b>
<b>Tabella 5.4</b>	Fig. 5.3: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.3bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Cardiopatie congenite	<b>23</b>
<b>Tabella 5.5</b>	Fig. 5.4: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.4bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Respiratorio	<b>24</b>
<b>Tabella 5.6</b>	Fig. 5.5: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.5bis: diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Palato labbro	<b>25</b>
<b>Tabella 5.7</b>	Fig. 5.6: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.6bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Digerente	<b>26</b>
<b>Tabella 5.8</b>	Fig. 5.7: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.7bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Parete addominale	<b>27</b>
<b>Tabella 5.9</b>	Fig. 5.8: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.8bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Genitali	<b>28</b>
<b>Tabella 5.10</b>	Fig. 5.9: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.9bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Urinario	<b>29</b>
<b>Tabella 5.11</b>	Fig. 5.10: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.10bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Arti	<b>30</b>
<b>Tabella 5.12</b>	Fig. 5.11: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.11bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Cromosomi	<b>31</b>
<b>Tabella 5.13</b>	Fig. 5.12: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.12bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza - Altre	<b>32</b>
	Fig. 5.13: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza Fig. 5.13bis: Diagramma della prevalenza per ASL di residenza	
<b>Sorveglianza dei difetti congeniti: confronti con tassi di riferimento</b>		<b>33</b>
<b>Tabella 6</b>	Casi con 30 difetti congeniti specifici	<b>33</b>
<b>Sorveglianza dei difetti congeniti: analisi per l'individuazione di cluster e trend</b>		<b>34</b>
<b>Tabella 7.1</b>	Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/08 – 31/03/12)	<b>36</b>
<b>Tabella 7.2</b>	Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: trend per data di concepimento (01/01/03 – 31/03/12)	<b>38</b>
<b>Confronti EUROCAT-RTDC</b>		<b>42</b>

## Indice

---

<b>Tabella 8</b>	Confronto EUROCAT e RTDC tra gruppi di difetti (2012)	<b>42</b>
<b>Dati sulla diagnosi prenatale</b>		<b>43</b>
<b>Tabella 9.1</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Casi Totali	<b>44</b>
<b>Tabella 9.2</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Anencefalia	<b>45</b>
<b>Tabella 9.3</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Spina bifida	<b>46</b>
<b>Tabella 9.4</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Idrocefalia	<b>47</b>
<b>Tabella 9.5</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Labio-palatoschisi	<b>48</b>
<b>Tabella 9.6</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Trasposizione grossi vasi	<b>49</b>
<b>Tabella 9.7</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Cuore sinistro ipoplasico	<b>50</b>
<b>Tabella 9.8</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Agenesia renale bilaterale	<b>51</b>
<b>Tabella 9.9</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Ernia diaframmatica	<b>52</b>
<b>Tabella 9.10</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Gastroschisi	<b>53</b>
<b>Tabella 9.11</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Onfalocele	<b>54</b>
<b>Tabella 9.12</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Valvola uretrale posteriore	<b>55</b>
<b>Tabella 9.13</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Riduzione arti	<b>56</b>
<b>Tabella 9.14</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Piede torto-talipe equinovaro	<b>57</b>
<b>Tabella 9.15</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Cromosomiche	<b>58</b>
<b>Tabella 9.16</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Trisomia 21	<b>59</b>
<b>Tabella 9.17</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Trisomia 13	<b>60</b>
<b>Tabella 9.18</b>	Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012) Trisomia 18	<b>61</b>
<b>Altri dati descrittivi della casistica rilevata</b>		<b>62</b>
<b>Tabella 10</b>	Casi con DC: struttura ospedaliera di evento	<b>62</b>
<b>Tabella 11</b>	Casi con DC: sesso	<b>63</b>
<b>Tabella 12</b>	Casi con DC: numero neonati partoriti/feti presenti	<b>64</b>
<b>Tabella 13</b>	Nati con DC: peso alla nascita	<b>65</b>
<b>Tabella 14</b>	Casi con DC: durata della gestazione	<b>65</b>
<b>Tabella 15</b>	Nati con DC: periodo di diagnosi	<b>66</b>
<b>Tabella 16</b>	Nati con DC: condizione alla diagnosi	<b>66</b>
<b>Tabella 17</b>	Casi con DC: cariotipo del bambino/feto	<b>66</b>
<b>Tabella 18</b>	Casi con DC: età della madre	<b>67</b>
<b>Tabella 19</b>	Casi con DC: nazionalità della madre	<b>68</b>
<b>Tabella 20</b>	Casi con DC: numero di gravidanze precedenti	<b>69</b>

## Indice

---

<b>Tabella 21</b>	Casi con DC: concepimento assistito	<b>69</b>
<b>Tabella 22</b>	Casi con DC: assunzione farmaci nel periodo periconcezionale o nel primo trimestre	<b>69</b>
<b>Collegamento con il Registro Toscano Malattie Rare (RTMR)</b>		<b>70</b>
<b>Tabella 23</b>	Malattie Rare appartenenti al gruppo “Malformazioni Congenite” più frequenti tra soggetti residenti in Toscana (anno diagnosi: 2012 )	<b>72</b>
<b>Bibliografia RTDC 2013-2014</b>		<b>74</b>
<b>News</b>		<b>80</b>
<b>Allegati</b>		<b>89</b>
<b>Allegato A</b>	Tabella I - Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione	
<b>Allegato B</b>	Questionario per rilevazione online della casistica	
<b>Allegato C</b>	Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT	

## INTRODUZIONE

---

L'attività di rilevazione dei difetti congeniti 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" CNR-Regione Toscana di Pisa.

Il RTDC raccoglie dati anagrafici e sanitari relativi ai casi affetti da difetti congeniti rilevati entro il primo anno di vita, con le finalità di migliorare la conoscenza sui difetti congeniti 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'UE, corrispondenti a circa 1,5 milioni di nati per anno, mediante 40 registri localizzati in 20 paesi europei.

E' 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.

Nel sito web di EUROCAT (<http://www.eurocat-network.eu/>) 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 95 sottogruppi di anomalie, a partire dall'anno 1980.

## MATERIALI E METODI

I casi registrati comprendono i nati vivi, le morti fetali (nati morti e aborti spontanei) con età gestazionale superiore a 20 settimane e gli aborti indotti a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito a qualsiasi età gestazionale.

I denominatori utilizzati sono tratti dal Certificato di Assistenza al Parto (CAP) del 2012 (fonte Regione Toscana).

I principali caratteri rilevati sono: dati identificativi del caso e della madre; sesso; luogo e data dell'evento; tipo di evento (nato vivo, nato morto, aborto indotto in seguito a diagnosi di difetto congenito, aborto spontaneo); peso ed età gestazionale; modalità di diagnosi prenatale; gravidanze precedenti; eventi in gravidanza; esposizione a fattori di rischio occasionali ed abituali quali fumo, alcol, droghe e farmaci; sindrome e/o difetti congeniti (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 difetti congeniti in famiglia.

Le informazioni vengono raccolte e inserite nel registro dai referenti nominati espressamente da ciascuna Azienda presso le UO di Ostetricia e Ginecologia, di Neonatologia e di Pediatria e, a partire dall'anno 2010, 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](http://www.rtdc.it).



The screenshot shows the homepage of the Registro Toscano Difetti Congeniti (R.T.D.C.). At the top, there is a blue header with the logo on the left and the text 'R.T.D.C. Registro Toscano Difetti Congeniti' in the center. Below the header, it states 'A EUROCAT AND ICBDIS COLLABORATING REGISTER' and provides brief descriptions of EUROCAT and ICBDIS. A navigation menu on the left includes links for HOME, IL REGISTRO, I REFERENTI, ATTIVITA', DATI, PUBBLICAZIONI, NEWSLETTER, MODULISTICA, LINK, SEGRETERIA, UTILITY, and CONTATTI. The main content area features a map of Italy with the Tuscany region highlighted, and a text box that says 'DISPONIBILE IL PROGRAMMA E LA SCHEDA DI ISCRIZIONE AL X CORSO RESIDENZIALE'. On the right side of the main area, there are logos for 'REGIONE TOSCANA', 'SS1', 'FTGM', and 'IFC UNIP'. At the bottom left, there is a button labeled 'AREA RISERVATA!'.

L'accesso all'area riservata da parte dei medici professionisti, avviene tramite login personale. Tramite il sito viene effettuato l'inserimento di tutte le informazioni (Allegato B - questionario utilizzato per la registrazione on-line). In Allegato A sono elencate le definizioni delle condizioni e dei difetti selezionati per la tabulazione.

## RISULTATI 2012

Nella tabella I sono riportate le caratteristiche principali dei casi con difetti congeniti rilevati in Toscana nell'anno 2012.

**Tabella I**      **Caratteristiche principali dei nati e delle IVG con difetti congeniti (DC) – Anno 2012**

<b>Dati denominatore*</b>	<b>No. nati</b>	30.015
	<b>No. nati vivi</b>	29.934
	<b>No. nati morti</b>	81
<b>Difetti congeniti</b>	<b>Casi con difetti</b>	779
	<b>Nati con difetti</b>	567
	<b>Nati vivi</b>	563
	<i>di cui 4 morti successivamente</i>	
	<b>Nati morti</b>	4
	<b>Aborti spontanei</b>	24
	<b>IVG</b>	188
<b>Difetti rilevati</b>	<b>Totale</b>	1.038
	<b>Casi con difetto isolato</b>	515
	<b>Casi con difetti multipli</b>	45
	<b>Casi con sindromi</b>	11
	<b>Casi cromosomici</b>	158
	<b>Casi con condizioni note</b>	50
<b>Rapporto difetti/casi con difetti</b>		1,33
<b>Distribuzione per sesso</b>	<b>Maschi</b>	416
	<b>Femmine</b>	290
	<b>Sesso indeterminato</b>	0
	<b>Non rilevato</b>	73
	<b>Sex ratio M/F</b>	1,43
		[IC 95%:1,37-1,50]

\* Dati CAP 2012

Sono stati registrati 779 casi con difetti congeniti su 30.015 nati (vivi e morti) sorvegliati in Toscana, per una prevalenza alla nascita di 259,5 per 10.000 nati. I casi sono rappresentati da 563 nati vivi (di cui 4 deceduti successivamente), 28 morti fetali (4 nati morti e 24 aborti spontanei) e 188 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito (IVG). Tra le morti fetali che sono state registrate, 26 casi di 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 anomalie: tre *sindromi di Turner*, una *trisomia 21*, tre *trisomie 13*, una *trisomia 18*, una *trisomia 7*, una *trisomia 15*, tre *trisomie 22*, due *trisomie 20*, due *trisomie 16*, tre *triploidie*, una *tetraploidia*, un *onfalocele*, due *igromi cistici*, una *sindrome di Potter* e un'*idrope fetale*.

Tra i nati sorvegliati la natimortalità registrata (81/30.015) è risultata pari a 2,7 per 1.000, mentre la presenza di difetto tra i nati morti è stata del 4,9 per 100 (4/81).

Tra i 779 casi sono stati rilevati 1.038 difetti, per un rapporto difetti/casi con difetti uguale a 1,33. I casi con difetto congenito isolato sono stati 515 (66,1%), quelli con difetti multipli sono stati 45 (5,8%), 11 sono state le sindromi riconosciute (1,4%), 158 erano i casi con anomalia cromosomica (20,3%). I restanti 50 soggetti sono stati classificati in base all'eziologia del difetto in casi ad eziologia familiare (41 soggetti), eziologia altra genomica (8 casi), eziologia da teratogeni (1 caso).

Il rapporto tra sessi M/F è risultato 1,43, rispetto ad un valore atteso nella popolazione generale compreso tra 1,04 e 1,06 (tabella 1).

Nella tabella 2 viene esaminato il periodo di scoperta del difetto congenito secondo la condizione alla nascita (nato vivo o nato morto).

**Tabella 2 Nati con DC: periodo di scoperta – Anno 2012**

	Periodo di scoperta	No. casi	Tasso
			x 100 nati morti
<b>Nati morti con DC</b>	<b>Alla nascita</b>	0	0,0
	<b>Diagnosi prenatale</b>	4	100,0
	<b>All'autopsia</b>	0	0,0
	<b>Non conosciuto</b>	0	0,0
			x 100 nati vivi
<b>Nati vivi con DC*</b>	<b>Entro 7 gg</b>	380	67,5
	<b>Oltre 7 gg</b>	29	5,2
	<b>Diagnosi prenatale</b>	153	27,2
	<b>All'autopsia</b>	0	0,0
	<b>Non rilevati</b>	1	0,2

\* di cui 4 morti successivamente

Tra i 563 nati vivi, la diagnosi di difetto congenito è stata fatta nel 67,5% dei casi entro la prima settimana di vita, nel 5,2% oltre sette giorni, nel 27,2% in epoca prenatale, in 1 caso (0,2%) non era specificato il periodo della diagnosi.

Tra i nati morti tutti i difetti sono stati diagnosticati in epoca prenatale.

## DISTRIBUZIONE DEI CASI CON DIFETTI CONGENITI PER ASL DI RESIDENZA

Per un confronto tra aree sanitarie della regione Toscana sono riportate le distribuzioni per Azienda USL di residenza della madre, rispettivamente dei casi totali, dei soli nati e delle IVG con difetto congenito (tabelle 3, 3.1, 3.2). In ciascuna tabella sono riportati i nati totali di ogni ASL (fonte CAP 2012), i casi con difetto congenito e la prevalenza alla nascita (P) con il relativo intervallo di confidenza al 95% (IC95%).

Nelle mappe contenute nelle figure 3, 3.1, 3.2 è rappresentata graficamente la distribuzione per ASL della prevalenza per i casi totali, i nati e le IVG, suddivisa in cinque classi tramite l'utilizzo del metodo "natural breaks".

Con questo metodo iterativo, le ASL vengono inizialmente ripartite in cinque gruppi e successivamente ridistribuite tramite un processo di minimizzazione della variabilità (varianza) tra i diversi gruppi. I gruppi così ottenuti non sono di uguale numerosità ma rimangono omogenei al loro interno e disomogenei tra loro.

Le gradazioni di colore sono state scelte in modo tale che alle ASL più chiare corrispondono valori di prevalenza più bassi, mentre a quelle più scure valori di prevalenza più alti.

Insieme alle mappe sono presentati i diagrammi con i tassi di prevalenza (P) di ciascuna ASL, corredati con i rispettivi intervalli di confidenza al 95%, rispetto al valore medio regionale rappresentato come linea continua.

### Commenti

La tabella 3, relativa ai casi totali, evidenzia rapporti di prevalenza alla nascita variabili da 96,2 per 10.000 per i casi residenti nella ASL di Grosseto, a 479,9 per 10.000 dei residenti nella ASL di Lucca, a fronte di un valore medio regionale di 259,5 per 10.000 (IC95% 241,3-277,8).

Ponendo a confronto gli intervalli di confidenza al 95% dei tassi specifici di ciascuna ASL con il tasso medio regionale, tra i casi totali si osservano valori significativamente superiori rispetto al valore medio regionale nelle ASL di Lucca ( $P=479,9 \times 10.000$ ) e Livorno ( $P=353,7 \times 10.000$ ) (Figura 3).

Tutti gli eccessi statisticamente significativi riscontrati tra i casi totali (nati + IVG) sono attribuibili ad un incremento di casi con difetti congeniti tra i nati (Tabella 3.1 e Figura 3.1).

Sono risultati invece significativamente più bassi del valore medio regionale i tassi di prevalenza (per 10.000 nati) dei casi totali (nati + IVG) da madri residenti nelle ASL di Pistoia ( $P=139,9$ ), Grosseto ( $P=96,2$ ), Firenze ( $P=194,3$ ) e Viareggio ( $P=84,4$ ) come conseguenza di una carenza di nati per tutte le ASL. Un tasso più basso, attribuibile ad



una carenza di nati al limite della significatività statistica è stato osservato anche per i casi residenti nella ASL di Empoli (P=197,6).

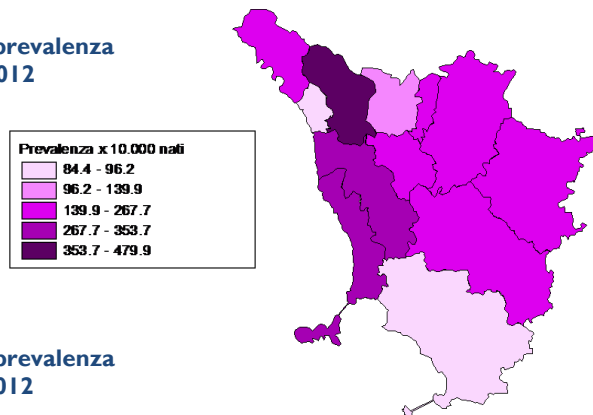
Una carenza di IVG statisticamente significativa rispetto alla media regionale di 62,6 x 10.000 (IC95%=53,7-71,6) è stata osservata per le ASL di Pistoia (P=35,0), Prato (P=7,8), Arezzo (P=33,5), Grosseto (P=6,9), Firenze (P=38,9) e Viareggio (P=16,9) (Tabella 3.2 e Figura 3.2).

**Tabella 3 Totale casi (nati + IVG) con DC: ASL di residenza materna – Anno 2012**

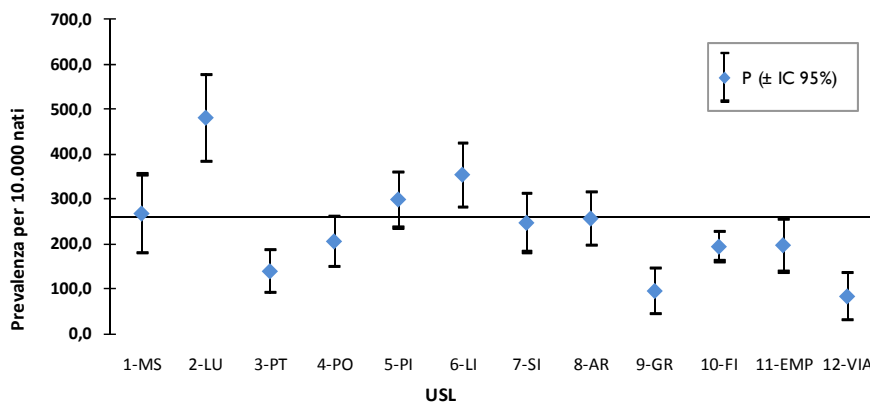
ASL di residenza	Totale nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95% inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.345	36	267,7	180,2	355,1
ASL 2 Lucca	1.917	92	479,9	381,8	578,0
ASL 3 Pistoia	2.288	32	139,9	91,4	188,3
ASL 4 Prato	2.570	53	206,2	150,7	261,7
ASL 5 Pisa	2.911	87	298,9	236,1	361,7
ASL 6 Livorno	2.629	93	353,7	281,9	425,6
ASL 7 Siena	2.185	54	247,1	181,2	313,1
ASL 8 Arezzo	2.686	69	256,9	196,3	317,5
ASL 9 Grosseto	1.455	14	96,2	45,8	146,6
ASL10 Firenze	6.691	130	194,3	160,9	227,7
ASL11 Empoli	2.125	42	197,6	137,9	257,4
ASL12 Viareggio	1.185	10	84,4	32,1	136,7
Non conosciuta	28	67			
<b>Totale Regione</b>	<b>30.015</b>	<b>779</b>	<b>259,5</b>	<b>241,3</b>	<b>277,8</b>

\* dati Certificato Assistenza al Parto 2012

**Figura 3 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Figura 3.0 - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**

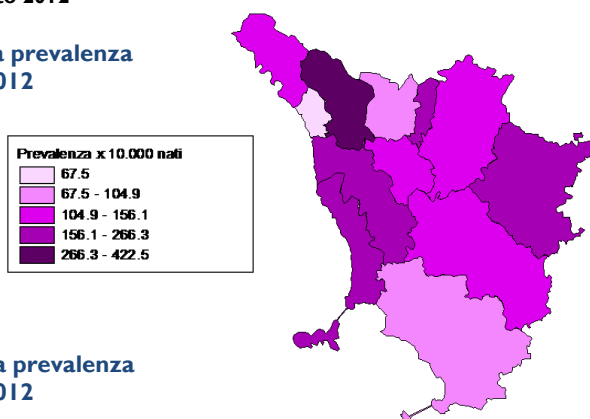


**Tabella 3.1 Nati + AS con DC: ASL di residenza materna – Anno 2012**

ASL di residenza	Totale nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95% inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.345	21	156,1	89,4	222,9
ASL 2 Lucca	1.917	81	422,5	330,5	514,6
ASL 3 Pistoia	2.288	24	104,9	62,9	146,9
ASL 4 Prato	2.570	51	198,4	144,0	252,9
ASL 5 Pisa	2.911	60	206,1	154,0	258,3
ASL 6 Livorno	2.629	70	266,3	203,9	328,6
ASL 7 Siena	2.185	33	151,0	99,5	202,6
ASL 8 Arezzo	2.686	60	223,4	166,9	279,9
ASL 9 Grosseto	1.455	13	89,3	40,8	137,9
ASL10 Firenze	6.691	104	155,4	125,6	185,3
ASL11 Empoli	2.125	32	150,6	98,4	202,8
ASL12 Viareggio	1.185	8	67,5	20,7	114,3
Non conosciuta	28	34			
<b>Totale Regione</b>	<b>30.015</b>	<b>591</b>	<b>196,9</b>	<b>181,0</b>	<b>212,8</b>

\* dati Certificato Assistenza al Parto 2012

**Figura 3.1 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Figura 3.1.1 - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**

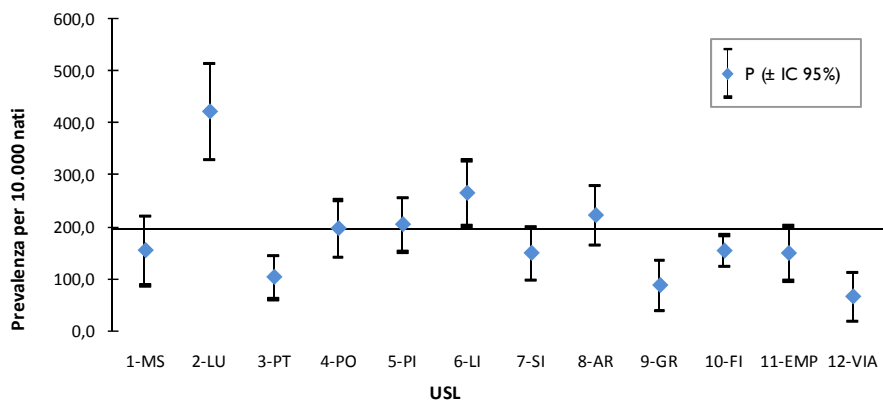


Tabella 3.2 IVG con DC: ASL di residenza materna – Anno 2012

ASL di residenza	Totale nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95% inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.345	15	111,5	55,1	168,0
ASL 2 Lucca	1.917	11	57,4	23,5	91,3
ASL 3 Pistoia	2.288	8	35,0	10,7	59,2
ASL 4 Prato	2.570	2	7,8	0,0	18,6
ASL 5 Pisa	2.911	27	92,8	57,8	127,7
ASL 6 Livorno	2.629	23	87,5	51,7	123,2
ASL 7 Siena	2.185	21	96,1	55,0	137,2
ASL 8 Arezzo	2.686	9	33,5	11,6	55,4
ASL 9 Grosseto	1.455	1	6,9	0,0	20,3
ASL10 Firenze	6.691	26	38,9	23,9	53,8
ASL11 Empoli	2.125	10	47,1	17,9	76,2
ASL12 Viareggio	1.185	2	16,9	0,0	40,3
Non conosciuta	28	33			
<b>Totale Regione</b>	<b>30.015</b>	<b>188</b>	<b>62,6</b>	<b>53,7</b>	<b>71,6</b>

\* dati Certificato Assistenza al Parto 2012

Figura 3.2 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012

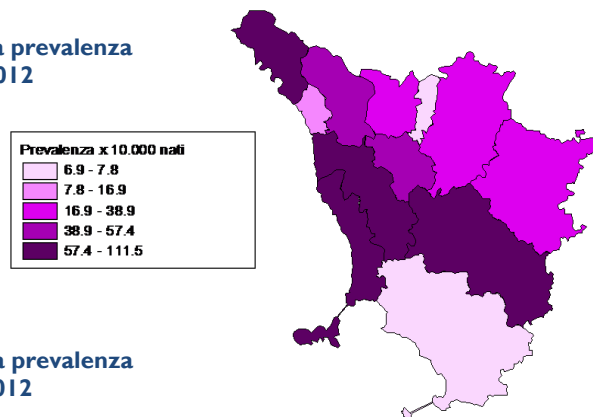
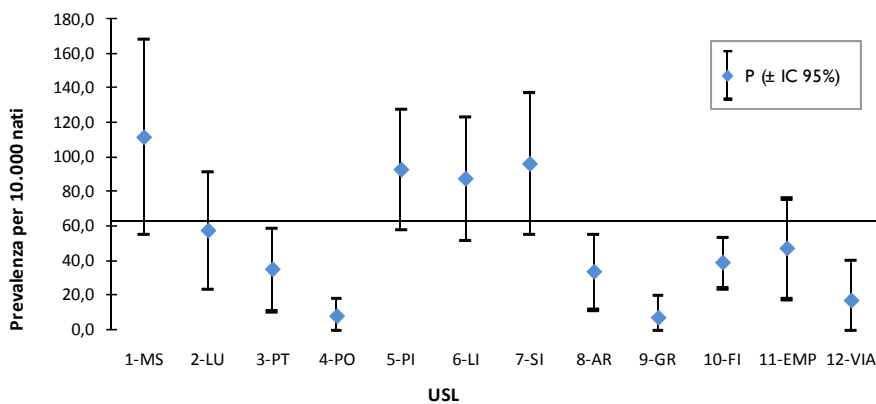


Figura 3.2.1 - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012



## DISTRIBUZIONE DEI CASI PER GRUPPI DI DIFETTI

---

Nella tabella 4.1 viene esaminata la distribuzione dei casi registrati tra i nati e le IVG per 13 gruppi di difetti compresi tra quelli in uso, revisionati nel febbraio 2012, nel progetto di registrazione e sorveglianza delle anomalie congenite EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) (<http://www.eurocat-network.eu/content/EUROCAT-Guide-1.3.pdf>).

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 risultate particolarmente frequenti il *criptorchidismo* (30 casi), l'*arteria ombelicale unica* (16 casi) e le *deformità del piede non specificate* (16 casi), seguite dagli *angiomi* (7 casi) e dalla *pervietà del dotto arterioso* (3 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 dei difetti (isolati o associati ad altre anomalie). I casi associati sono stati ulteriormente suddivisi come “multipli”, “condizioni note” e “cromosomici”. La categoria “condizione nota” include le sindromi e i casi ad eziologia “familiare”, da teratogeni, da nuova mutazione dominante ed “altra genomica”. L'eziologia dei difetti è stata attribuita da un genetista medico che ha revisionato tutta la casistica.

### Commenti

Dall'analisi dei casi aggregati secondo 13 gruppi di difetti (tab. 4.1), emerge il peso delle *cardiopatie congenite* che rappresentano il 25,7% degli 816 difetti totali, con una prevalenza di 7,00/1.000 nati, seguiti dalle *anomalie cromosomiche* (16,1%; P=4,36/1.000 nati), dell'*apparato urinario* (con un valore percentuale di 11,4 e P=3,10/1.000 nati), dai difetti dei *genitali* (6,5%; P=1,77/1.000 nati), dai difetti del *sistema nervoso* (4,8%; P=1,30/1.000 nati). I gruppi per i quali risulta più importante l'impatto dell'interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi precoce sono: *cromosomi* (107/131 casi totali=81,7%), *sistema nervoso* (29/39 casi totali=74,4%), in particolare i *difetti del tubo neurale* con 18 IVG su 18 casi totali (100%), e i *difetti della parete addominale* (3/6=50,0%). I gruppi di difetti per i quali la diagnosi prenatale tra i nati con difetto isolato ha maggior rilevanza sono nell'ordine: *urinario* (49/69 nati=71,0%), *respiratorio* (4/6 nati=66,7%), *parete addominale* (2 casi diagnosticati in prenatale su 3 nati=66,7%), *cromosomi* (11/24 nati=45,8%), *digerente* (11/25 nati=44,0%), *sistema nervoso* (2/5 nati=40,0%) e *palato-labbro* (5/15 nati=33,3%). Per altri gruppi sono risultate percentuali più ridotte: *altre* (18/100 nati=18,0%), *cardiovascolare* (22/151 nati=14,6%), *genitali* (2/47 nati=4,3%) e *arti* (1/27=3,7%). Non sono stati segnalati casi isolati diagnosticati in epoca prenatale nel gruppo *occhio* (su un solo nato), *orecchio*, *faccia* e *collo* (su 2 nati). La diagnosi oltre la prima settimana di vita ha interessato maggiormente le anomalie dell'*urinario* (4/69 nati=5,8%) (tabb. 4.1.1-4.1.13).

**Tabella 4.1 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012**

Difetti per gruppo	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
<b>Sistema nervoso</b>	29	9,7	10	3,3	39	13,0
<b>Occhio</b>	3	1,0	5	1,7	8	2,7
<b>Orecchio, faccia e collo</b>	4	1,3	6	2,0	10	3,3
<b>Cardiopatie congenite</b>	23	7,7	187	62,3	210	70,0
<b>Respiratorio</b>	1	0,3	7	2,3	8	2,7
<b>Palato-labbro</b>	4	1,3	24	8,0	28	9,3
<b>Digerente</b>	2	0,7	35	11,7	37	12,3
<b>Parete addominale</b>	3	1,0	3	1,0	6	2,0
<b>Genitali</b>	3	1,0	50	16,7	53	17,7
<b>Urinario</b>	8	2,7	85	28,3	93	31,0
<b>Arti</b>	15	5,0	49	16,3	64	21,3
<b>Cromosomi</b>	107	35,6	24	8,0	131	43,6
<b>Altre</b>	14	4,7	115	38,3	129	43,0

**Tabella 4.1.1 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012****Sistema nervoso**

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
<b>Nati</b>	5	50,0	5	-	-	5	50,0	10	0,33
<b>alla nascita</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>entro 7 gg</b>	1	50,0	1	-	-	1	50,0	2	0,07
<b>1- 4 sett.</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	2	33,3	4	-	-	4	66,7	6	0,20
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	23	79,3	5	1	-	6	20,7	29	0,97
<b>Totale</b>	28	71,8	10	1	-	11	28,2	39	1,30

\* % di riga

**Tabella 4.1.2 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012**

**Occhio**

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	1	20,0	3	-	1	4	80,0	5	0,17
alla nascita	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,03
entro 7 gg	1	50,0	1	-	-	1	50,0	2	0,07
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	-	-	1	-	1	2	100,0	2	0,07
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	-	-	2	1	-	3	100,0	3	0,10
<b>Totale</b>	1	12,5	5	1	1	7	87,5	8	0,27

\* % di riga

**Tabella 4.1.3 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012**

**Orecchio, faccia e collo**

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	2	33,3	3	1	-	4	66,7	6	0,20
alla nascita	2	50,0	2	-	-	2	50,0	4	0,13
entro 7 gg	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,03
1- 4 sett.	-	-	-	1	-	1	100,0	1	0,03
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	-	-	-	-	-	-	-	-	-
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	1	25,0	-	2	1	3	75,0	4	0,13
<b>Totale</b>	3	30,0	3	3	1	7	70,0	10	0,33

\* % di riga

Tabella 4.1.4 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012

## Cardiopatie congenite

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	<b>151</b>	<b>80,7</b>	<b>18</b>	<b>8</b>	<b>10</b>	<b>36</b>	<b>19,3</b>	<b>187</b>	<b>6,23</b>
alla nascita	11	47,8	8	3	1	12	52,2	23	0,77
entro 7 gg	116	92,1	4	3	3	10	7,9	126	4,20
1- 4 sett.	2	50,0	-	1	1	2	50,0	4	0,13
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	22	64,7	6	1	5	12	35,3	34	1,13
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>14</b>	<b>60,9</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>9</b>	<b>39,1</b>	<b>23</b>	<b>0,77</b>
<b>Totale</b>	<b>165</b>	<b>78,6</b>	<b>21</b>	<b>10</b>	<b>14</b>	<b>45</b>	<b>21,4</b>	<b>210</b>	<b>7,00</b>

\* % di riga

Tabella 4.1.5 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012

## Respiratorio

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	<b>6</b>	<b>85,7</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>14,3</b>	<b>7</b>	<b>0,23</b>
alla nascita	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	4	80,0	-	-	1	1	20,0	5	0,17
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	<b>100,0</b>	<b>1</b>	<b>0,03</b>
<b>Totale</b>	<b>6</b>	<b>75,0</b>	<b>1</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>25,0</b>	<b>8</b>	<b>0,27</b>

\* % di riga

**Tabella 4.1.6 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012**

**Palato-labbro**

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	<b>15</b>	<b>62,5</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>-</b>	<b>9</b>	<b>37,5</b>	<b>24</b>	<b>0,80</b>
alla nascita	10	71,4	3	1	-	4	28,6	14	0,47
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	5	50,0	2	3	-	5	50,0	10	0,33
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>1</b>	<b>25,0</b>	<b>3</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>3</b>	<b>75,0</b>	<b>4</b>	<b>0,13</b>
<b>Totale</b>	<b>16</b>	<b>57,1</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	<b>-</b>	<b>12</b>	<b>42,9</b>	<b>28</b>	<b>0,93</b>

\* % di riga

**Tabella 4.1.7 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012**

**Digerente**

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	<b>25</b>	<b>71,4</b>	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>10</b>	<b>28,6</b>	<b>35</b>	<b>1,17</b>
alla nascita	9	69,2	3	1	-	4	30,8	13	0,43
entro 7 gg	4	66,7	1	-	1	2	33,3	6	0,20
1- 4 sett.	-	-	1	2	-	3	100,0	3	0,10
1-12 mesi	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	11	91,7	-	1	-	1	8,3	12	0,40
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>-</b>	<b>2</b>	<b>100,0</b>	<b>2</b>	<b>0,07</b>
<b>Totale</b>	<b>25</b>	<b>67,6</b>	<b>6</b>	<b>5</b>	<b>1</b>	<b>12</b>	<b>32,4</b>	<b>37</b>	<b>1,23</b>

\* % di riga

Tabella 4.1.8 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012

## Parete addominale

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	<b>3</b>	<b>100,0</b>	-	-	-	-	-	<b>3</b>	<b>0,10</b>
alla nascita	-	-	-	-	-	-	-	-	-
entro 7 gg	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	2	100,0	1	-	-	-	-	2	0,07
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>2</b>	<b>66,7</b>	-	-	1	1	<b>33,3</b>	<b>3</b>	<b>0,10</b>
<b>Totale</b>	<b>5</b>	<b>83,3</b>	-	-	1	1	<b>16,7</b>	<b>6</b>	<b>0,20</b>

\* % di riga

Tabella 4.1.9 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012

## Genitali

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	<b>47</b>	<b>94,0</b>	<b>2</b>	-	1	<b>3</b>	<b>6,0</b>	<b>50</b>	<b>1,67</b>
alla nascita	44	97,8	1	-	-	1	2,2	45	1,50
entro 7 gg	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	2	50,0	1	-	1	2	50,0	4	0,13
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>3</b>	-	-	<b>3</b>	<b>100,0</b>	<b>3</b>	<b>0,10</b>
<b>Totale</b>	<b>47</b>	<b>88,7</b>	<b>5</b>	-	1	<b>6</b>	<b>11,3</b>	<b>53</b>	<b>1,77</b>

\* % di riga

**Tabella 4.1.10 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012**

**Urinario**

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	<b>69</b>	<b>81,2</b>	<b>6</b>	<b>10</b>	<b>-</b>	<b>16</b>	<b>18,8</b>	<b>85</b>	<b>2,83</b>
alla nascita	5	83,3	1	-	-	1	16,7	6	0,20
entro 7 gg	11	91,7	1	-	-	1	8,3	12	0,40
1- 4 sett.	3	60,0	1	1	-	2	40,0	5	0,17
1-12 mesi	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	49	80,3	3	9	-	12	19,7	61	2,03
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>3</b>	<b>37,5</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>-</b>	<b>5</b>	<b>62,5</b>	<b>8</b>	<b>0,27</b>
<b>Totale</b>	<b>72</b>	<b>77,4</b>	<b>10</b>	<b>11</b>	<b>-</b>	<b>21</b>	<b>22,6</b>	<b>93</b>	<b>3,10</b>

\* % di riga

**Tabella 4.1.11 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012**

**Arti**

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	<b>27</b>	<b>55,1</b>	<b>8</b>	<b>13</b>	<b>1</b>	<b>22</b>	<b>44,9</b>	<b>49</b>	<b>1,63</b>
alla nascita	24	55,8	7	12	-	19	44,2	43	1,43
entro 7 gg	1	50,0	1	-	-	-	-	1	0,03
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	1	25,0	1	1	1	3	75,0	4	0,13
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>7</b>	<b>46,7</b>	<b>6</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>8</b>	<b>53,3</b>	<b>15</b>	<b>0,50</b>
<b>Totale</b>	<b>34</b>	<b>53,1</b>	<b>14</b>	<b>14</b>	<b>2</b>	<b>30</b>	<b>46,9</b>	<b>64</b>	<b>2,13</b>

\* % di riga

Tabella 4.1.12 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012

## Cromosomi

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	-	-	-	-	24	24	100,0	24	0,80
alla nascita	-	-	-	-	9	9	100,0	9	0,30
entro 7 gg	-	-	-	-	2	2	100,0	2	0,07
1- 4 sett.	-	-	-	-	2	2	100,0	2	0,07
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	-	-	-	-	11	11	100,0	11	0,37
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	-	-	-	-	107	107	100,0	107	3,56
<b>Totale</b>	-	-	-	-	131	131	100,0	131	4,36

\* % di riga

Tabella 4.1.13 Casi con DC: 13 gruppi di patologia – Anno 2012

## Altre

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza × 1.000 nati
<b>Nati</b>	100	87,0	1	14	-	15	13,0	115	3,83
alla nascita	63	92,6	1	4	-	5	7,4	68	2,27
entro 7 gg	8	66,7	-	4	-	4	33,3	12	0,40
1- 4 sett.	6	66,7	-	3	-	3	33,3	9	0,30
1-12 mesi	4	100,0	-	-	-	-	-	4	0,13
oltre 1 anno	-	-	-	3	-	3	100,0	3	0,10
prenatale	18	100,0	-	-	-	-	-	18	0,60
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>IVG</b>	8	57,1	-	5	1	6	42,9	14	0,47
<b>Totale</b>	108	83,7	1	19	1	21	16,3	129	4,30

\* % 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 2012**

<b>Anomalia cromosomica</b>	<b>Nati+AS N°</b>	<b>IVG N°</b>	<b>Totale N°</b>
<b>Trisomia 21</b>	16	68	<b>84</b>
età media materna (anni)	35,50	38,42	
<b>Trisomia 18</b>	-	24	<b>24</b>
età media materna (anni)	-	36,46	
<b>Trisomia 13</b>	-	4	<b>4</b>
età media materna (anni)	-	35,75	
<b>Monosomia X - Sindrome di Turner</b>	-	1	<b>1</b>
<b>Trisomia degli autosomi</b>	-	1	<b>1</b>
<b>XXY - Sindrome di Klinefelter</b>	2	-	<b>2</b>
<b>Trisomia dei cromosomi sessuali</b>	1	-	<b>1</b>
<b>Disomie</b>	2	-	<b>2</b>
<b>Traslocazioni non bilanciate</b>	-	2	<b>2</b>
<b>Delezione cromosomica</b>	-	1	<b>1</b>
<b>Altre cromosomiche</b>	3	6	<b>9</b>
<b>Totale</b>	<b>24</b>	<b>107</b>	<b>131</b>
<b>Età media materna (anni)</b>	<b>35,63</b>	<b>37,45</b>	

Tra i 131 casi totali con patologia cromosomica sono stati identificati 84 casi di trisomia 21 per una prevalenza di 2,8 per 1.000. L'età media materna è stata pari a 35,5 anni tra i nati (età materna minima 20 anni – età materna massima 44 anni) e 38,42 anni tra le IVG (minima 26 anni – massima 45 anni).

Per i casi di trisomia 18 (24 IVG per una prevalenza di 0,8 per 1.000) l'età media materna tra le IVG è stata pari a 36,46 anni (minima 24 anni – massima 44 anni).

L'età media materna per i casi con trisomia 13 (4 casi totali tra le sole IVG, per una prevalenza di 0,13 per 1.000) è stata pari a 35,75 anni (minima 28 anni – massima 46 anni).

L'età media materna per i 24 nati con anomalia cromosomica era 35,6 anni (minima 20 anni – massima 44 anni), mentre per le 107 IVG era 37,45 anni (minima 24 anni – massima 46 anni).

## **DISTRIBUZIONE DEI CASI PER 13 GRUPPI DI DIFETTI E PER ASL DI RESIDENZA**

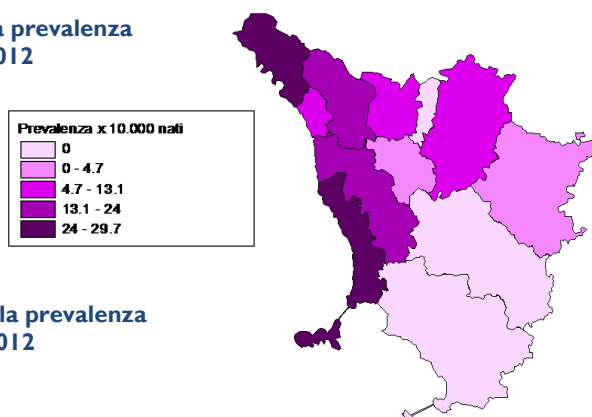
---

Nelle tabelle 5.1-5.13 relative a ciascun gruppo di difetti congeniti i casi vengono disaggregati secondo l'Azienda sanitaria di residenza materna (ASL). Sono riportati anche i diagrammi con i tassi di prevalenza (P) di ciascuna ASL e le mappe che rappresentano graficamente la distribuzione per ASL della prevalenza suddivisa in classi (figg. 5.1-5.13, figg. 5.1bis-figg. 13bis).

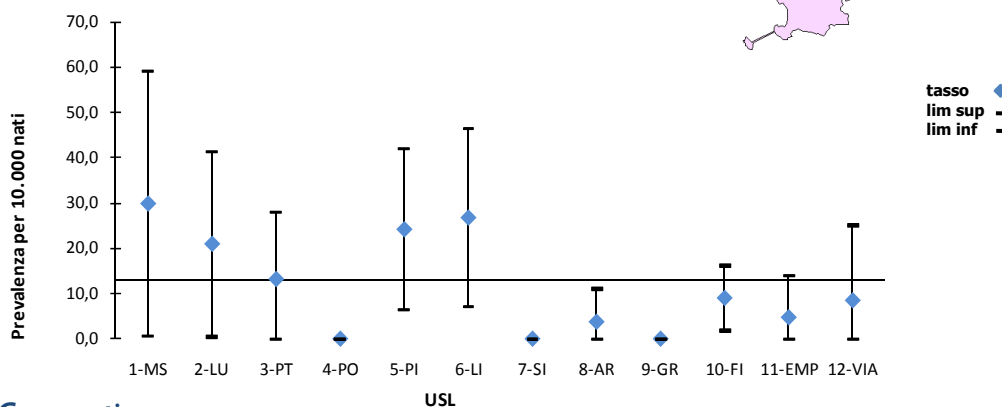
**Tabella 5.1 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012**

Sistema Nervoso	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	4	29,7	-	-	4	29,7
ASL 2 Lucca	4	20,9	-	-	4	20,9
ASL 3 Pistoia	1	4,4	2	8,7	3	13,1
ASL 4 Prato	-	-	-	-	-	-
ASL 5 Pisa	6	20,6	1	3,4	7	24,0
ASL 6 Livorno	5	19,0	2	7,6	7	26,6
ASL 7 Siena	-	-	-	-	-	-
ASL 8 Arezzo	1	3,7	-	-	1	3,7
ASL 9 Grosseto	-	-	-	-	-	-
ASL10 Firenze	3	4,5	3	4,5	6	9,0
ASL11 Empoli	1	4,7	-	-	1	4,7
ASL12 Viareggio	1	8,4	-	-	1	8,4
Non conosciuta	3		2		5	
<b>Totale Regione</b>	<b>29</b>	<b>9,7</b>	<b>10</b>	<b>3,3</b>	<b>39</b>	<b>13,0</b>

**Figura 5.1 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Figura 5.1bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Commenti**

Per il gruppo delle anomalie del sistema nervoso non si segnalano eccessi rispetto alla media regionale ( $P=13,0/10.000$ ). Si segnala una prevalenza significativamente inferiore alla media regionale per la ASL di Arezzo. Non sono stati registrati casi residenti nella ASL di Prato, Siena e Grosseto (figg. 5.1-5.1bis).

Tabella 5.2 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012

Occhio	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	-	-	1	7,4	1	7,4
ASL 2 Lucca	-	-	1	5,2	1	5,2
ASL 3 Pistoia	-	-	-	-	-	-
ASL 4 Prato	1	3,9	-	-	1	3,9
ASL 5 Pisa	-	-	-	-	-	-
ASL 6 Livorno	1	3,8	-	-	1	3,8
ASL 7 Siena	-	-	-	-	-	-
ASL 8 Arezzo	-	-	-	-	-	-
ASL 9 Grosseto	-	-	-	-	-	-
ASL10 Firenze	-	-	2	3,0	2	3,0
ASL11 Empoli	-	-	-	-	-	-
ASL12 Viareggio	1	8,4	-	-	1	8,4
Non conosciuta	-	-	1	-	1	-
<b>Totale Regione</b>	<b>3</b>	<b>1,0</b>	<b>5</b>	<b>1,7</b>	<b>8</b>	<b>2,7</b>

Figura 5.2 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012

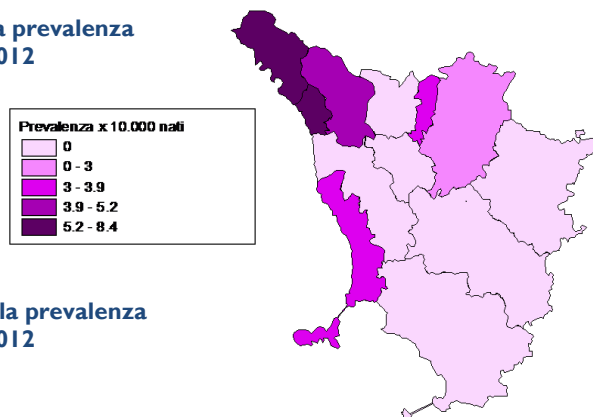
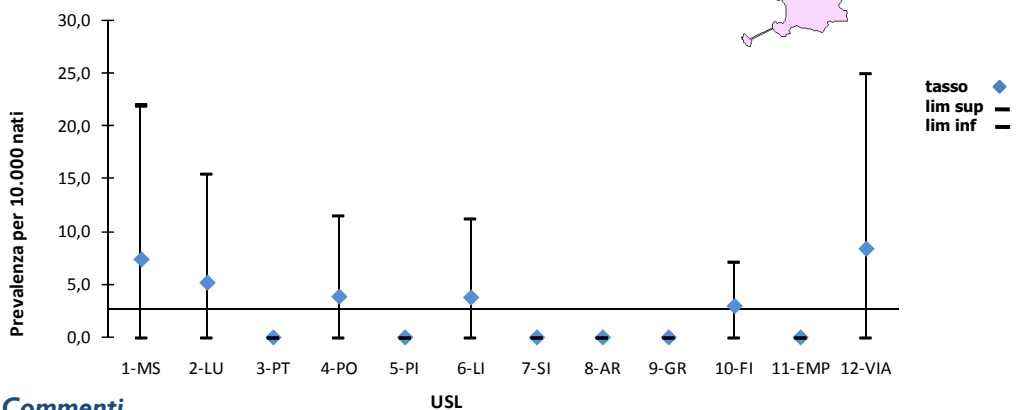


Figura 5.2bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012



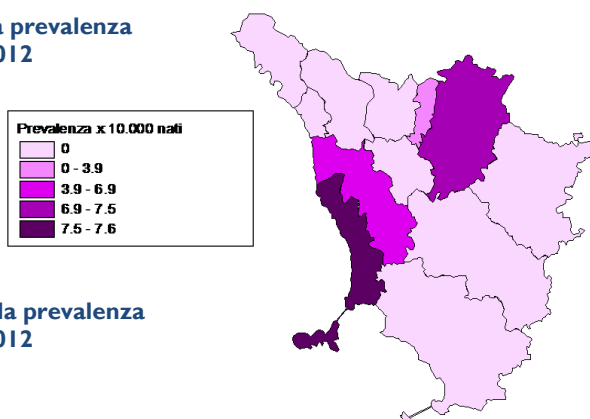
### Commenti

Per i difetti a carico dell'occhio non si segnalano eccessi rispetto al valore medio regionale ( $P=2,7/10.000$ ) tra i casi residenti nelle ASL di Massa Carrara, Lucca, Prato, Livorno, Firenze e Viareggio. Non sono stati rilevati casi da madri residenti nelle restanti ASL (figg. 5.2- 5.2bis).

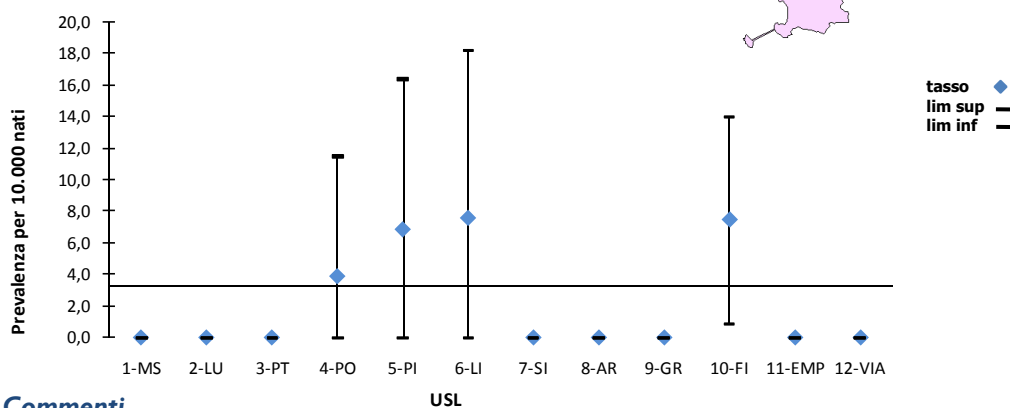
**Tabella 5.3 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012**

Orecchio, faccia e collo	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	-	-	-	-	-	-
ASL 2 Lucca	-	-	-	-	-	-
ASL 3 Pistoia	-	-	-	-	-	-
ASL 4 Prato	1	3,9	-	-	1	3,9
ASL 5 Pisa	1	3,4	1	3,4	2	6,9
ASL 6 Livorno	1	3,8	1	3,8	2	7,6
ASL 7 Siena	-	-	-	-	-	-
ASL 8 Arezzo	-	-	-	-	-	-
ASL 9 Grosseto	-	-	-	-	-	-
ASL10 Firenze	1	1,5	4	6,0	5	7,5
ASL11 Empoli	-	-	-	-	-	-
ASL12 Viareggio	-	-	-	-	-	-
Non conosciuta	-	-	-	-	-	-
<b>Totale Regione</b>	<b>4</b>	<b>1,3</b>	<b>6</b>	<b>2,0</b>	<b>10</b>	<b>3,3</b>

**Figura 5.3 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Figura 5.3bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Commenti**

Per i difetti di orecchio, faccia e collo sono stati rilevati casi solo da madri residenti nelle ASL di Prato, Pisa, Livorno e Firenze. Non si osservano scostamenti in eccesso o in difetto rispetto al tasso medio regionale di 3,3 per 10.000 (figg. 5.3-5.3bis).

Tabella 5.4 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012

Cardiopatie congenite	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	-	-	7	52,0	7	52,0
ASL 2 Lucca	1	5,2	35	182,6	36	187,8
ASL 3 Pistoia	3	13,1	10	43,7	13	56,8
ASL 4 Prato	-	-	17	66,1	17	66,1
ASL 5 Pisa	5	17,2	18	61,8	23	79,0
ASL 6 Livorno	6	22,8	27	102,7	33	125,5
ASL 7 Siena	1	4,6	9	41,2	10	45,8
ASL 8 Arezzo	2	7,4	17	63,3	19	70,7
ASL 9 Grosseto	-	-	5	34,4	5	34,4
ASL10 Firenze	2	3,0	29	43,3	31	46,3
ASL11 Empoli	1	4,7	3	14,1	4	18,8
ASL12 Viareggio	-	-	2	16,9	2	16,9
Non conosciuta	2		8		10	
<b>Totale Regione</b>	<b>23</b>	<b>7,7</b>	<b>187</b>	<b>62,3</b>	<b>210</b>	<b>70,0</b>

Figura 5.4 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012

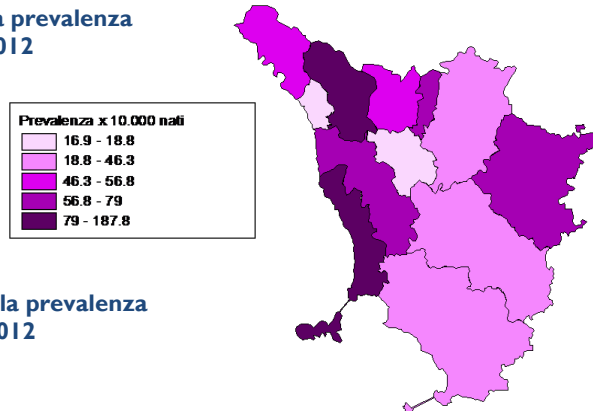
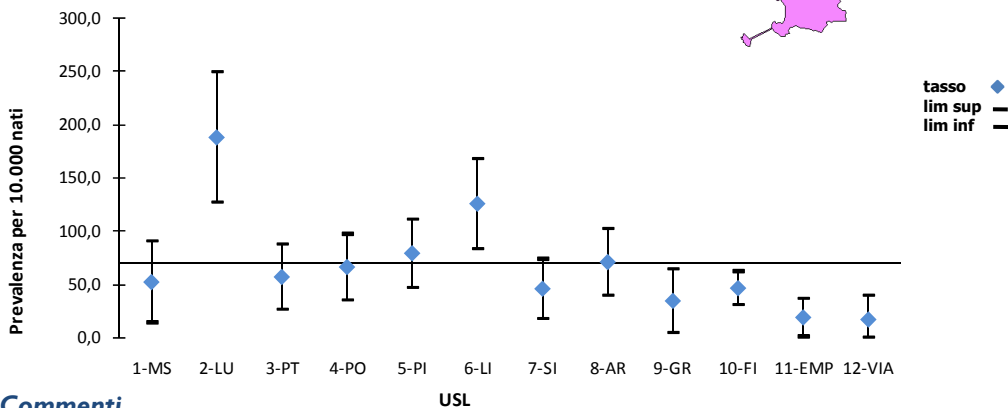


Figura 5.4bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012



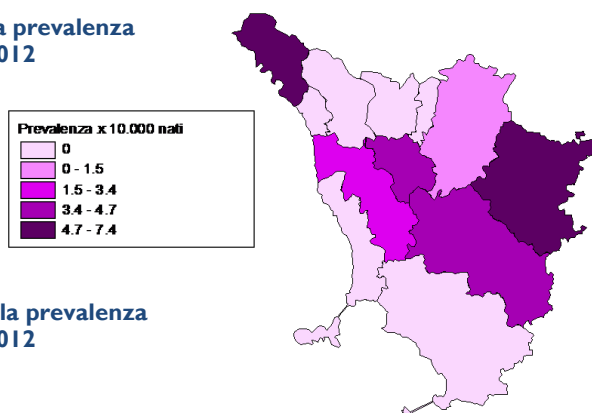
### Commenti

Per le cardiopatie congenite si osservano eccessi statisticamente significativi rispetto alla media regionale ( $P=70,0/10.000$ ) per i casi residenti nelle ASL di Lucca ( $P=187,8/10.000$ ) e Livorno ( $P=125,5/10.000$ ). Si segnalano inoltre prevalenze significativamente inferiori alla media regionale per le ASL di Grosseto ( $P=34,4/10.000$ ), Firenze ( $P=46,3/10.000$ ), Empoli ( $P=18,8/10.000$ ) e Viareggio ( $P=16,9/10.000$ ) (figg. 5.4-5.4bis).

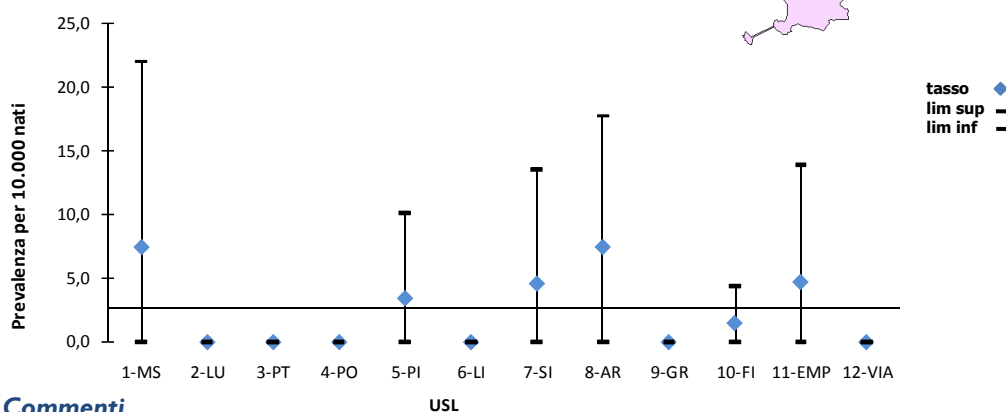
**Tabella 5.5 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012**

Apparato respiratorio	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	-	-	1	7,4	1	7,4
ASL 2 Lucca	-	-	-	-	-	-
ASL 3 Pistoia	-	-	-	-	-	-
ASL 4 Prato	-	-	-	-	-	-
ASL 5 Pisa	-	-	1	3,4	1	3,4
ASL 6 Livorno	-	-	-	-	-	-
ASL 7 Siena	-	-	1	4,6	1	4,6
ASL 8 Arezzo	-	-	2	7,4	2	7,4
ASL 9 Grosseto	-	-	-	-	-	-
ASL10 Firenze	-	-	1	1,5	1	1,5
ASL11 Empoli	1	4,7	-	-	1	4,7
ASL12 Viareggio	-	-	-	-	-	-
Non conosciuta	-	-	1	-	1	-
<b>Totale Regione</b>	<b>1</b>	<b>0,3</b>	<b>7</b>	<b>2,3</b>	<b>8</b>	<b>2,7</b>

**Figura 5.5 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Figura 5.5bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Commenti**

Per i difetti respiratori non si segnalano eccessi rispetto alla media regionale ( $P=2,7/10.000$ ). Non sono stati registrati casi da madri residenti nelle ASL di Lucca, Pistoia, Prato, Livorno, Grosseto e Viareggio (figg. 5.5-5.5bis).

Tabella 5.6 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012

Palato-Labbro	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	-	-	-	-	-	-
ASL 2 Lucca	-	-	2	10,4	2	10,4
ASL 3 Pistoia	-	-	6	26,2	6	26,2
ASL 4 Prato	1	3,9	1	3,9	2	7,8
ASL 5 Pisa	2	6,9	-	-	2	6,9
ASL 6 Livorno	1	3,8	4	15,2	5	19,0
ASL 7 Siena	-	-	2	9,2	2	9,2
ASL 8 Arezzo	-	-	-	-	-	-
ASL 9 Grosseto	-	-	-	-	-	-
ASL10 Firenze	-	-	5	7,5	5	7,5
ASL11 Empoli	-	-	-	-	-	-
ASL12 Viareggio	-	-	1	8,4	1	8,4
Non conosciuta	-	-	3	-	3	-
<b>Totale Regione</b>	<b>4</b>	<b>1,3</b>	<b>24</b>	<b>8,0</b>	<b>28</b>	<b>9,3</b>

Figura 5.6 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012

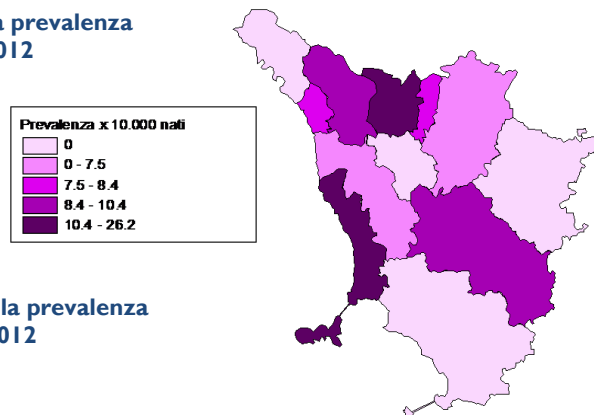
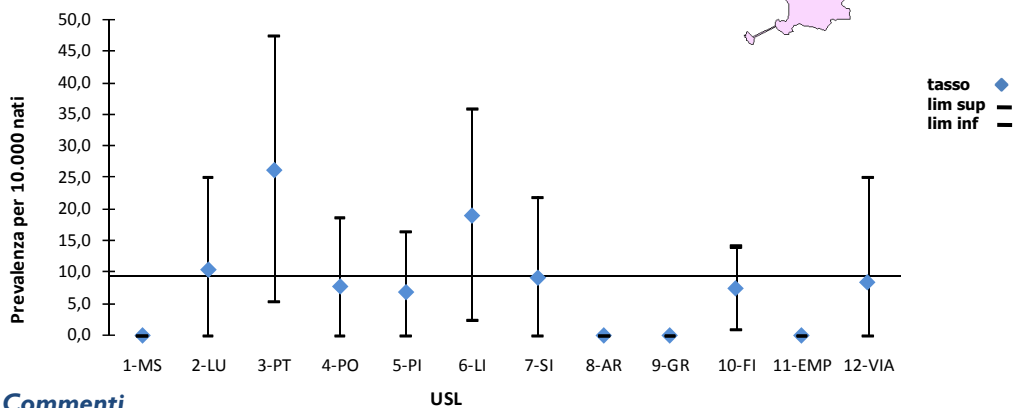


Figura 5.6bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012



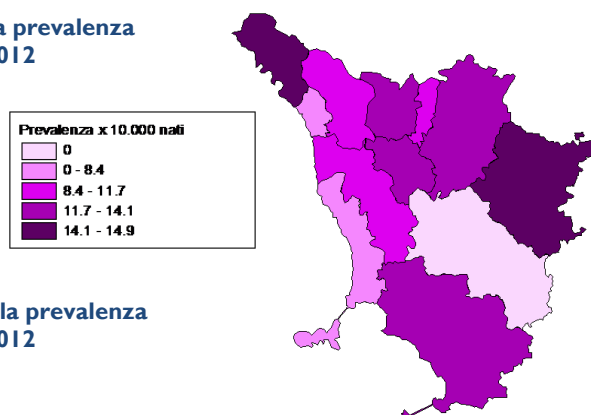
### Commenti

Non si segnalano eccessi statisticamente significativi nelle ASL toscane per i difetti a carico del palato-labbro rispetto alla media regionale ( $P=9,3/10.000$ ). Non sono stati registrati casi da madri residenti nelle ASL di Massa-Carrara, Arezzo, Grosseto ed Empoli (figg. 5.6-5.6bis).

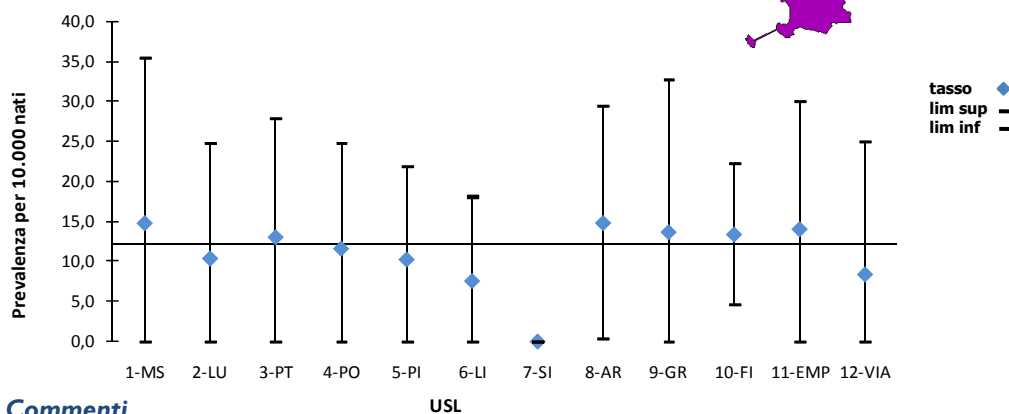
**Tabella 5.7 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012**

Digerente ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	-	-	2	14,9	2	14,9
ASL 2 Lucca	-	-	2	10,4	2	10,4
ASL 3 Pistoia	-	-	3	13,1	3	13,1
ASL 4 Prato	1	3,9	2	7,8	3	11,7
ASL 5 Pisa	-	-	3	10,3	3	10,3
ASL 6 Livorno	-	-	2	7,6	2	7,6
ASL 7 Siena	-	-	-	-	-	-
ASL 8 Arezzo	-	-	4	14,9	4	14,9
ASL 9 Grosseto	-	-	2	13,7	2	13,7
ASL10 Firenze	-	-	9	13,5	9	13,5
ASL11 Empoli	-	-	3	14,1	3	14,1
ASL12 Viareggio	1	8,4	-	-	1	8,4
Non conosciuta	-	-	3	-	3	-
<b>Totale Regione</b>	<b>2</b>	<b>0,7</b>	<b>35</b>	<b>11,7</b>	<b>37</b>	<b>12,3</b>

**Figura 5.7 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Figura 5.7bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



### Commenti

Per il gruppo delle anomalie del digerente non si segnala alcun eccesso statisticamente significativo rispetto alla media regionale ( $P=12,3/10.000$ ). Non sono stati segnalati casi da madri residenti nella ASL di Siena (figg. 5.7-5.7bis).

Tabella 5.8 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012

Parete addominale	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	-	-	-	-	-	-
ASL 2 Lucca	-	-	-	-	-	-
ASL 3 Pistoia	-	-	-	-	-	-
ASL 4 Prato	-	-	-	-	-	-
ASL 5 Pisa	-	-	-	-	-	-
ASL 6 Livorno	-	-	-	-	-	-
ASL 7 Siena	1	4,6	-	-	1	4,6
ASL 8 Arezzo	-	-	-	-	-	-
ASL 9 Grosseto	-	-	1	6,9	1	6,9
ASL10 Firenze	1	1,5	2	3,0	3	4,5
ASL11 Empoli	-	-	-	-	-	-
ASL12 Viareggio	-	-	-	-	-	-
Non conosciuta	1	-	-	-	1	-
<b>Totale Regione</b>	<b>3</b>	<b>1,0</b>	<b>3</b>	<b>1,0</b>	<b>6</b>	<b>2,0</b>

Figura 5.8 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012

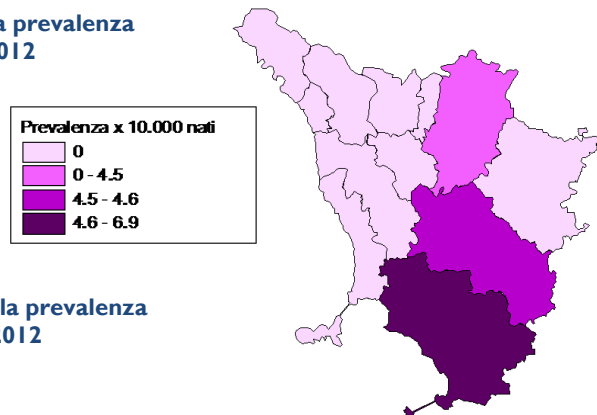
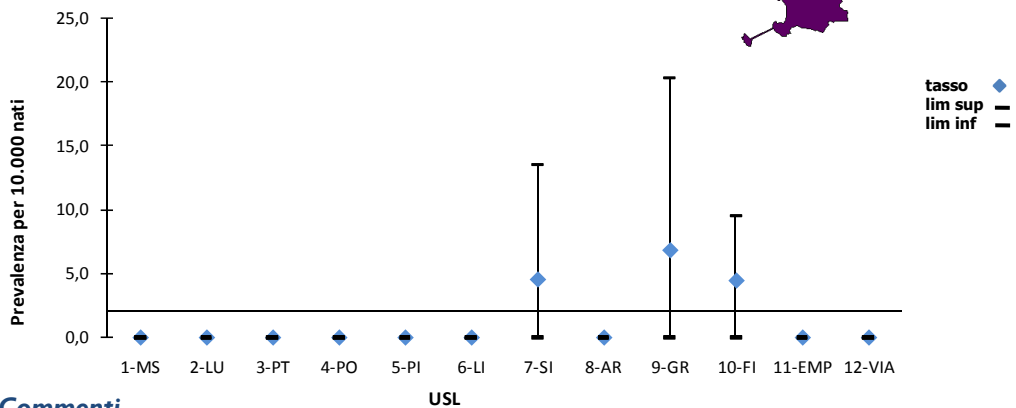


Figura 5.8bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012



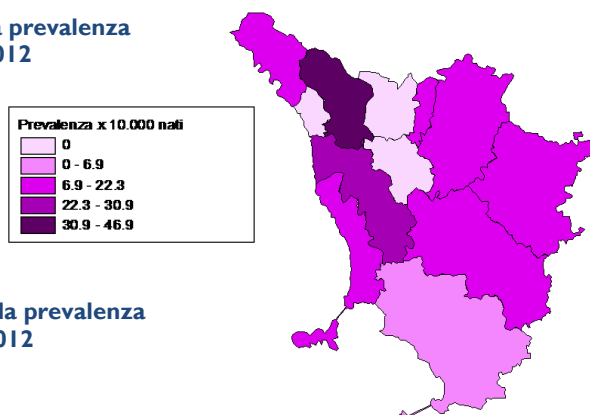
### Commenti

Per i difetti della parete addominale non sono stati evidenziati eccessi rispetto al tasso medio regionale ( $P=2,0/10.000$ ) per i casi da madri residenti nelle ASL di Siena, Grosseto e Firenze. Non sono stati rilevati casi da residenti nelle restanti ASL (figg. 5.8-5.8bis).

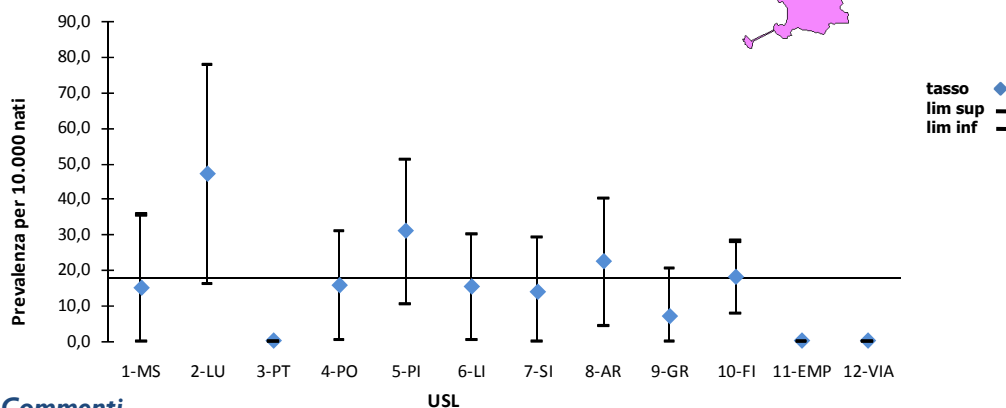
**Tabella 5.9 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012**

Genitali ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	-	-	2	14,9	2	14,9
ASL 2 Lucca	-	-	9	46,9	9	46,9
ASL 3 Pistoia	-	-	-	-	-	-
ASL 4 Prato	-	-	4	15,6	4	15,6
ASL 5 Pisa	2	6,9	7	24,0	9	30,9
ASL 6 Livorno	-	-	4	15,2	4	15,2
ASL 7 Siena	-	-	3	13,7	3	13,7
ASL 8 Arezzo	-	-	6	22,3	6	22,3
ASL 9 Grosseto	-	-	1	6,9	1	6,9
ASL10 Firenze	1	1,5	11	16,4	12	17,9
ASL11 Empoli	-	-	-	-	-	-
ASL12 Viareggio	-	-	-	-	-	-
Non conosciuta	-	-	3	-	3	-
<b>Totale Regione</b>	<b>3</b>	<b>1,0</b>	<b>50</b>	<b>16,7</b>	<b>53</b>	<b>17,7</b>

**Figura 5.9 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Figura 5.9bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Commenti**

Relativamente ai difetti dei genitali non sono stati evidenziati scostamenti in eccesso o in difetto statisticamente significativi rispetto alla media regionale ( $P=17,7/10.000$ ). Non sono stati registrati casi da madri residenti nelle ASL di Pistoia, Empoli e Viareggio (figg. 5.9-5.9bis).

Tabella 5.10 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012

Urinario	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	-	-	2	14,9	2	14,9
ASL 2 Lucca	-	-	13	67,8	13	67,8
ASL 3 Pistoia	-	-	4	17,5	4	17,5
ASL 4 Prato	-	-	7	27,2	7	27,2
ASL 5 Pisa	2	6,9	9	30,9	11	37,8
ASL 6 Livorno	1	3,8	9	34,2	10	38,0
ASL 7 Siena	1	4,6	3	13,7	4	18,3
ASL 8 Arezzo	1	3,7	9	33,5	10	37,2
ASL 9 Grosseto	-	-	3	20,6	3	20,6
ASL10 Firenze	1	1,5	11	16,4	12	17,9
ASL11 Empoli	2	9,4	5	23,5	7	32,9
ASL12 Viareggio	-	-	1	8,4	1	8,4
Non conosciuta	-	-	9	-	9	-
<b>Totale Regione</b>	<b>8</b>	<b>2,7</b>	<b>85</b>	<b>28,3</b>	<b>93</b>	<b>31,0</b>

Figura 5.10 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012

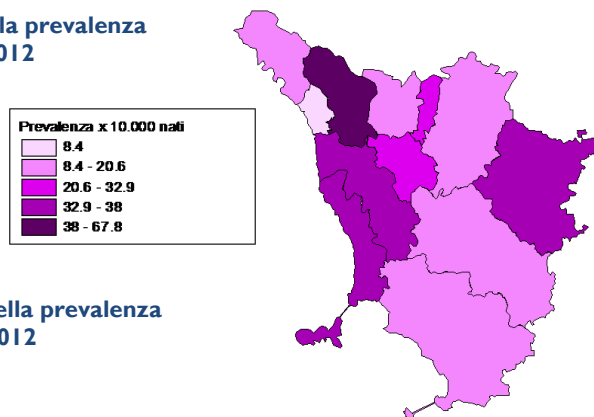
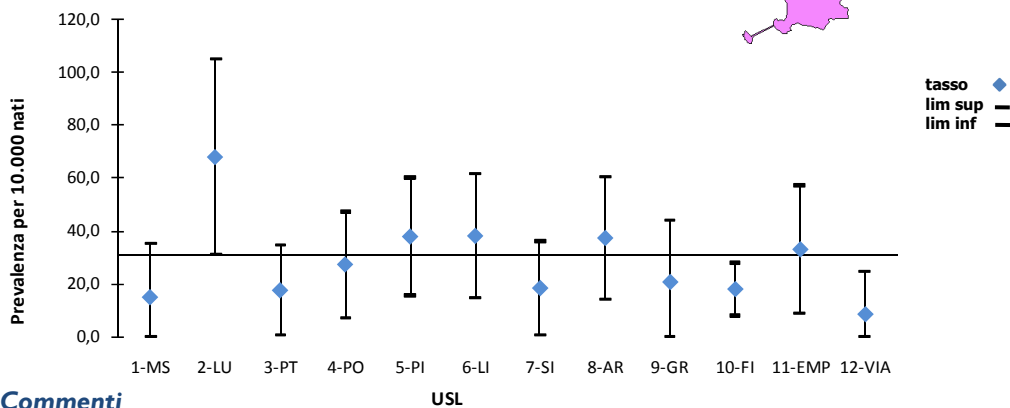


Figura 5.10bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012



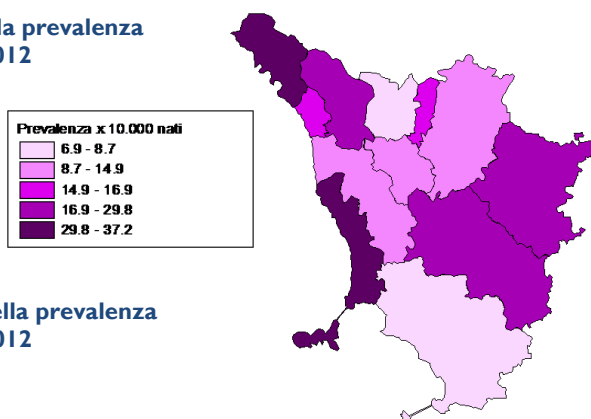
### Commenti

Per i difetti dell'apparato urinario non sono stati evidenziati eccessi statisticamente significativi rispetto al tasso medio regionale ( $P=31,0/10.000$ ). Si segnala uno scostamento significativamente in difetto per i casi da donne residenti nelle ASL di Firenze e di Viareggio (figg. 5.10-5.10bis).

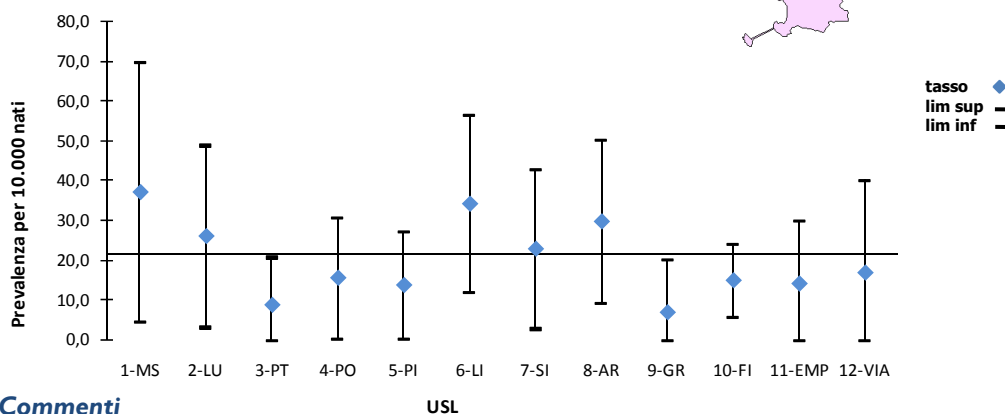
**Tabella 5.11 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012**

Arti ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	3	22,3	2	14,9	5	37,2
ASL 2 Lucca	-	-	5	26,1	5	26,1
ASL 3 Pistoia	-	-	2	8,7	2	8,7
ASL 4 Prato	-	-	4	15,6	4	15,6
ASL 5 Pisa	2	6,9	2	6,9	4	13,7
ASL 6 Livorno	2	7,6	7	26,6	9	34,2
ASL 7 Siena	1	4,6	4	18,3	5	22,9
ASL 8 Arezzo	-	-	8	29,8	8	29,8
ASL 9 Grosseto	-	-	1	6,9	1	6,9
ASL10 Firenze	2	3,0	8	12,0	10	14,9
ASL11 Empoli	1	4,7	2	9,4	3	14,1
ASL12 Viareggio	1	8,4	1	8,4	2	16,9
Non conosciuta	3		3		6	
<b>Totale Regione</b>	<b>15</b>	<b>5,0</b>	<b>49</b>	<b>16,3</b>	<b>64</b>	<b>21,3</b>

**Figura 5.11 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Figura 5.11 bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Commenti**

Per i difetti a carico degli arti non sono stati evidenziati eccessi, mentre si osserva una riduzione statisticamente significativa rispetto al tasso medio regionale ( $P=21,3$  per 10.000) per i casi residenti nelle ASL di Pistoia ( $P=8,7$  per 10.000) e di Grosseto ( $P=6,9$  per 10.000) (figg. 5.11-5.11 bis).

Tabella 5.12 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012

Cromosomi	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	7	52,0	1	7,4	8	59,5
ASL 2 Lucca	7	36,5	2	10,4	9	46,9
ASL 3 Pistoia	4	17,5	-	-	4	17,5
ASL 4 Prato	-	-	3	11,7	3	11,7
ASL 5 Pisa	12	41,2	2	6,9	14	48,1
ASL 6 Livorno	9	34,2	3	11,4	12	45,6
ASL 7 Siena	15	68,6	3	13,7	18	82,4
ASL 8 Arezzo	5	18,6	1	3,7	6	22,3
ASL 9 Grosseto	1	6,9	-	-	1	6,9
ASL10 Firenze	16	23,9	6	9,0	22	32,9
ASL11 Empoli	5	23,5	1	4,7	6	28,2
ASL12 Viareggio	1	8,4	-	-	1	8,4
Non conosciuta	25		2		27	
<b>Totale Regione</b>	<b>107</b>	<b>35,6</b>	<b>24</b>	<b>8,0</b>	<b>131</b>	<b>43,6</b>

Figura 5.12 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012

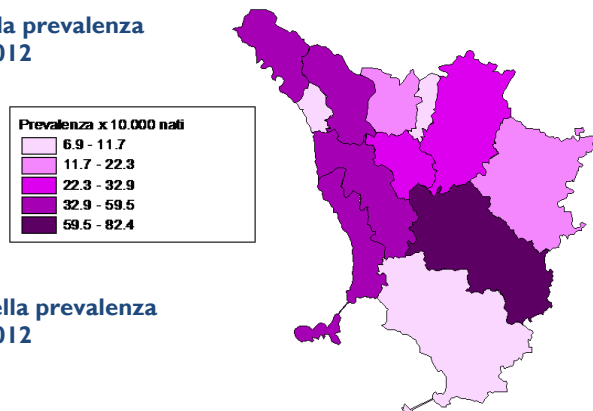
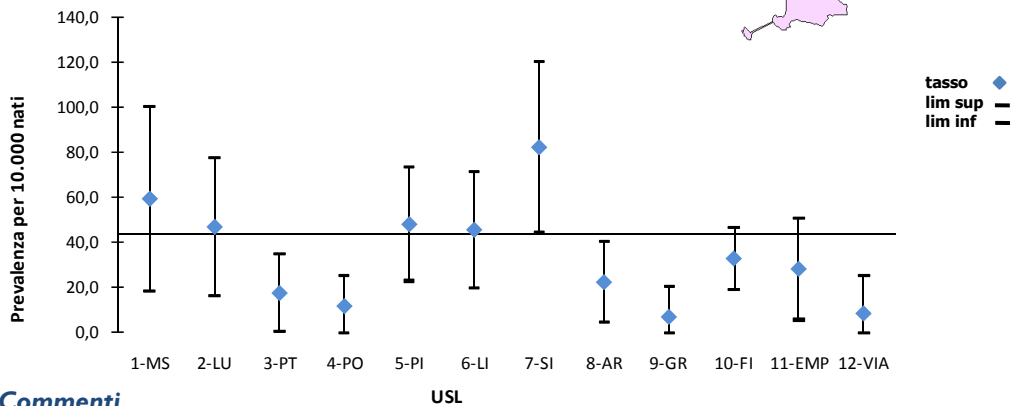


Figura 5.12bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012



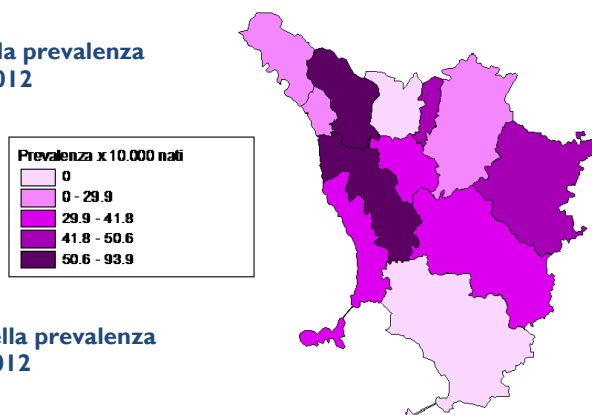
### Commenti

Per le anomalie cromosomiche si segnalano riduzioni statisticamente significative rispetto al tasso medio regionale ( $P=43,6/10.000$ ) per i casi residenti nelle ASL di Pistoia ( $P=17,5/10.000$ ), Prato ( $P=11,7/10.000$ ), Arezzo ( $P=22,3/10.000$ ), Grosseto ( $P=6,9/10.000$ ) e Viareggio ( $P=8,4/10.000$ ). Un eccesso si evidenzia invece per i casi residenti nella ASL di Siena ( $P=82,4/10.000$ ) (figg. 5.12-5.12bis).

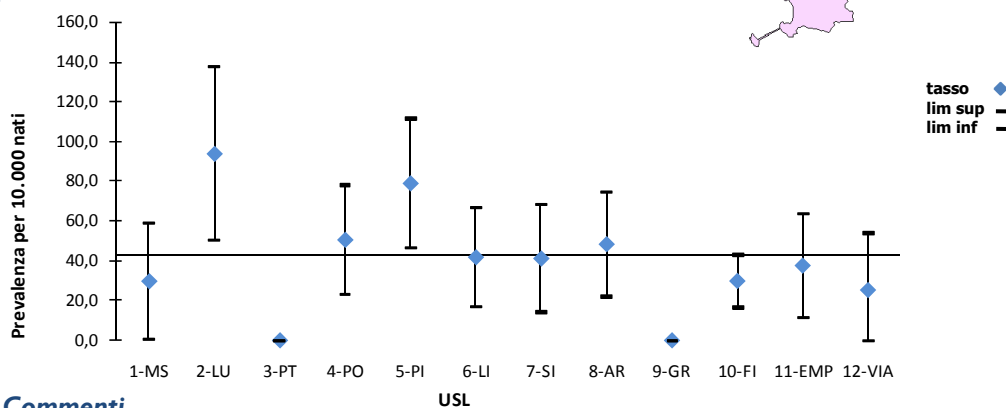
**Tabella 5.13 Casi con DC: 13 gruppi per ASL di residenza – Anno 2012**

Altre ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	2	14,9	2	14,9	4	29,7
ASL 2 Lucca	-	-	18	93,9	18	93,9
ASL 3 Pistoia	-	-	-	-	-	-
ASL 4 Prato	-	-	13	50,6	13	50,6
ASL 5 Pisa	3	10,3	20	68,7	23	79,0
ASL 6 Livorno	1	3,8	10	38,0	11	41,8
ASL 7 Siena	2	9,2	7	32,0	9	41,2
ASL 8 Arezzo	-	-	13	48,4	13	48,4
ASL 9 Grosseto	-	-	-	-	-	-
ASL10 Firenze	2	3,0	18	26,9	20	29,9
ASL11 Empoli	2	9,4	6	28,2	8	37,6
ASL12 Viareggio	-	-	3	25,3	3	25,3
Non conosciuta	2		5		7	
<b>Totale Regione</b>	<b>14</b>	<b>4,7</b>	<b>115</b>	<b>38,3</b>	<b>129</b>	<b>43,0</b>

**Figura 5.13 - Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Figura 5.13bis - Diagramma della prevalenza per ASL di residenza – Anno 2012**



**Commenti**

Per l'eterogeneo gruppo delle "altre anomalie" si osservano eccessi statisticamente significativi rispetto alla media regionale ( $P=43,0/10.000$ ) per i casi residenti nella ASL di Lucca ( $P=93,9/10.000$ ) e di Pisa ( $P=79,0/10.000$ ), mentre risulta uno scostamento in difetto nella ASL di Firenze ( $P=29,9/10.000$ ). Non sono stati rilevati casi con altre anomalie residenti nella ASL di Pistoia e di Grosseto (figg. 5.13-5.13bis).

## SORVEGLIANZA DEI DIFETTI CONGENITI: CONFRONTI CON TASSI DI RIFERIMENTO

Nella tabella 6 vengono presentati i casi (nati e IVG) secondo 30 difetti specifici selezionati per la sorveglianza.

E' riportato il confronto tra la frequenza osservata, rispetto a quanto atteso nello stesso periodo, sulla base dei tassi di prevalenza specifici calcolati su 119.395 nati nel periodo 2004-2007 (*baseline*).

**Tabella 6** Casi con 30 difetti congeniti specifici – Anno 2012

Difetti Congeniti	IVG		Neonatale		Totali		N° O/A	p	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati			Attesi
Anencefalia	12	4,0	-	-	12	4,0	5,5	2,2	<0,05
Encefalocele	1	0,3	-	-	1	0,3	2,3	0,4	n.s.
Spina bifida	5	1,7	-	-	5	1,7	8,8	0,6	n.s.
Idrocefalia	8	2,7	4	1,3	12	4,0	10,1	1,2	n.s.
Microcefalia	-	-	2	0,7	2	0,7	2,0	0,99	n.s.
Oloprosencefalia	-	-	-	-	-	-	4,8	-	<0,05
Anoftalmia/Microftalmia	2	0,7	1	0,3	3	1,0	2,3	1,3	n.s.
Anotia	-	-	1	0,3	1	0,3	0,5	2,0	n.s.
Trasposizione Grossi Vasi	1	0,3	2	0,7	3	1,0	7,5	0,4	n.s.
Tetralogia di Fallot	-	-	7	2,3	7	2,3	8,3	0,8	n.s.
Cuore sinistro ipoplasico	4	1,3	1	0,3	5	1,7	6,5	0,8	n.s.
Coartazione aortica	-	-	3	1,0	3	1,0	7,8	0,4	n.s.
Palatoschisi	1	0,3	10	3,3	11	3,7	10,8	1,2	n.s.
Labio +/- palatoschisi	3	1,0	14	4,7	17	5,7	13,8	1,2	n.s.
Atresia stenosi esofagea	-	-	5	1,7	5	1,7	6,5	0,8	n.s.
Atresia stenosi duodenale	-	-	1	0,3	1	0,3	1,0	0,98	n.s.
Atr. sten. altre parti tenue	-	-	6	2,0	6	2,0	3,3	1,8	n.s.
Atresia stenosi ano-rettale	-	-	4	1,3	4	1,3	6,3	0,6	n.s.
Ernia diaframmatica	-	-	9	3,0	9	3,0	5,3	1,7	n.s.
Gastroschisi	1	0,3	2	0,7	3	1,0	3,8	0,8	n.s.
Onfalocele	3	1,0	-	-	3	1,0	5,8	0,5	n.s.
Agenesia renale bilaterale	1	0,3	-	-	1	0,3	2,0	0,5	n.s.
Estr. vescica e/o epispadia	-	-	-	-	-	-	1,5	-	n.s.
Ipospadi	1	0,3	43	14,3	44	14,7	61,8	0,7	<0,05
Sesso indeterminato	1	0,3	1	0,3	2	0,7	2,0	0,99	n.s.
Riduzione arti	9	3,0	9	3,0	18	6,0	16,3	1,1	n.s.
Polidattilia	1	0,3	20	6,7	21	7,0	21,9	0,96	n.s.
Trisomia 21	68	22,7	16	5,3	84	28,0	49,8	1,7	<0,001
Trisomia 13	4	1,3	-	-	4	1,3	5,5	0,7	n.s.
Trisomia 18	24	8,0	-	-	24	8,0	9,5	2,5	<0,001

Attesi calcolati sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati su 119.395 nati nel periodo 2004-2007 (*baseline*)

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

p = probabilità secondo Poisson

## Commenti

L'impatto dell'interruzione della gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito risulta particolarmente rilevante per i casi di *anencefalia*, *encefalocele*, *spina bifida*, *onfalocele*, *agenesia renale bilaterale*, *trisomia 13* e *trisomia 18* in cui le IVG rappresentano il totale dei casi, *trisomia 21* (68/84=81,0%), *cuore sinistro ipoplasico* (4 su 5 casi totali=80,0%), *anoftalmia/microftalmia* (2/3=66,7%), *idrocefalo* (8/12=66,7%) e *riduzione arti* (9/18=50,0%).

Dal confronto dei valori di prevalenza osservati in Toscana nel 2012 rispetto a quanto atteso sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati dal RTDC nel periodo 2004-2007, su 119.395 nati sorvegliati, sono emersi eccessi statisticamente significativi per *anencefalia* (12 casi osservati rispetto a 5,5 casi attesi,  $p<0,05$ ), *trisomia 21* (84 casi osservati rispetto a 49,8 casi attesi,  $p<0,001$ ), *trisomia 18* (24 casi osservati vs 9,5 casi attesi,  $p<0,001$ ). Non è stato segnalato alcun caso di *oloprosencefalia* rispetto ai 4,8 casi attesi. Per l'*ipospadia* si segnala uno scostamento significativo in difetto (44 casi osservati vs 61,8 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: *idrocefalo*, *anoftalmia/microftalmia*, *anotia*, *palatoschisi*, *labio+-palatoschisi*, *atresia/stenosi altre parti tenue*, *ernia diaframmatica* e *riduzione arti*.

Riduzioni, anche se non statisticamente significative, rispetto al valore *baseline*, con valori O/A inferiori all'unità, sono state osservate per *encefalocele*, *spina bifida*, *microcefalia*, *trasposizione grossi vasi*, *tetralogia Fallot*, *cuore sinistro ipoplasico*, *coartazione aortica*, *atresia/stenosi esofagea*, *atresia/stenosi duodeno*, *atresia/stenosi ano-rettale*, *gastroschisi*, *onfalocele*, *agenesia renale bilaterale*,  *Sesso indeterminato*, *polidattilia* e *trisomia 13*.

Non sono stati segnalati casi con *estrofia vescica e/o epispadia* vs 1,5 casi attesi.

## SORVEGLIANZA DEI DIFETTI CONGENITI: ANALISI PER L'INDIVIDUAZIONE DI CLUSTER E TREND

Nelle tabelle 7.1 "Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *cluster* per data di concepimento" e 7.2 "Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *trend* per data di concepimento" sono riportati i risultati della sorveglianza epidemiologica per data di concepimento sui sottogruppi di difetti considerati da EUROCAT.

Per l'analisi dei *cluster* è stato utilizzato il periodo 01/01/2008–31/03/2012, mentre per il *trend* il periodo considerato, analogamente a quanto effettuato a livello centrale, è più lungo (01/01/2003–31/03/2012).

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 difetti 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.

Per l'individuazione di *trend* è stato utilizzato il test  $\chi^2$  per il trend. Nella tabella 7.2 per ogni sottogruppo di difetti, in caso di individuazione di un *trend*, è riportato il numero di casi per anno, il numero di casi totale nel periodo 2003-2012, il valore del  $\chi^2$ , l'andamento (crescente o decrescente o eterogeneo) del *trend* e la probabilità statistica.

**Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/08 – 31/03/12)**

Anomalia	Casi	Data Inizio	Data Fine	Durata (gg)	Casi attesi	Probabilità	Casi validi
<b>Sistema nervoso</b>							
Difetti Tubo Neurale						No cluster	75
Anencefalia						No cluster	22
Encefalocele						No cluster	10
Spina Bifida						No cluster	43
Idrocefalia						No cluster	46
Microcefalia						No cluster	7
Arinencefalia/Oloprosencefalia						No cluster	8
<b>Occhio</b>							
Anoftalmia/Microftalmia						pochi casi (<7)	6
Anoftalmia						pochi casi (<7)	1
Cataratta congenita						No cluster	11
Glaucoma congenito						pochi casi (<7)	4
<b>Orecchio, faccia e collo</b>							
Anotia						pochi casi (<7)	5
<b>Cardiopatie congenite</b>							
Cardiopatie severe						No cluster	173
Tronco arterioso comune						pochi casi (<7)	3
Trasposizione dei grossi vasi (completa)						No cluster	38
Ventricolo unico						pochi casi (<7)	6
Difetti setto ventricolare						No cluster	551
Difetti setto atriale						No cluster	109
Difetti setto atrioventricolare						No cluster	21
Tetralogia di Fallot						No cluster	28
Atresia e stenosi tricuspidale						pochi casi (<7)	6
Anomalia di Ebstein						nessun caso	-
Stenosi valvola polmonare						No cluster	26
Atresia valvola polmonare						No cluster	12
Atresia/stenosi valvola aortica						No cluster	9
Cuore sinistro ipoplasico						No cluster	28
Cuore destro ipoplasico						pochi casi (<7)	4
Coartazione dell'aorta						No cluster	26
Ritorno venoso polmonare anomalo totale						pochi casi (<7)	3
Dotto arterioso pervio in bambini a termine (≥37 sett)						No cluster	14
<b>Respiratorio</b>							
Atresia coane						No cluster	9
Malformazione cistica adenomatosa polmone						pochi casi (<7)	5
<b>Palato-labbro</b>							
Palatoschisi						No cluster	42
Labioschisi con o senza palatoschisi						No cluster	67
<b>Digerente</b>							
Atresia esofagea con o senza fistola						No cluster	29
Atresia/stenosi duodenale						No cluster	7
Atresia/stenosi di altre parti dell'intestino tenue						No cluster	19
Atresia/stenosi ano-rettale						No cluster	25
Malattia di Hirschsprung						No cluster	8
Atresia dei dotti biliari						pochi casi (<7)	1
Pancreas anulare						pochi casi (<7)	2
Ernia diaframmatica						No cluster	34

**Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/08 – 31/03/12)**

Anomalia	Casi	Data Inizio	Data Fine	Durata (gg)	Casi attesi	Probabilità	Casi validi
<b>Difetti parete addominale</b>							
Gastroschisi						No cluster	13
Onfalocele						No cluster	19
<b>Urinario</b>							
Agenesia renale bilaterale+Sindrome di Potter						No cluster	9
Displasia renale						No cluster	66
Idronefrosi congenita						No cluster	83
Estrofia vescica e/o epispadia						pochi casi (<7)	2
Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly						No cluster	11
<b>Genitale</b>							
Ipospadi						No cluster	226
Sesso indeterminato						No cluster	12
<b>Arti</b>							
Riduzione arti						No cluster	61
Riduzione arti superiori						No cluster	45
Riduzione arti inferiori						No cluster	23
Assenza completa arto						pochi casi (<7)	3
Dislocazione displasia anca						No cluster	20
Polidattilia						No cluster	103
Sindattilia						No cluster	49
Displasia scheletrica						No cluster	24
<b>Muscoloscheletrico</b>							
Craniosinostosi						No cluster	11
Costrizione bande amniotiche						pochi casi (<7)	1
<b>Cromosomiche</b>							
Trisomia 21						No cluster	320
Trisomia 13						No cluster	23
Trisomia 18						No cluster	76
Sindrome di Turner						No cluster	28
Sindrome di Klinefelter						No cluster	17
<b>Altre malformazioni/sindromi</b>							
Displasia scheletrica						No cluster	20
Craniosinostosi						No cluster	11
Costrizione bande amniotiche						pochi casi (<7)	1
Situs inversus						No cluster	9
Gemelli congiunti						pochi casi (<7)	1
Malattie della pelle						No cluster	11
Sindrome Feto-alcolica						nessun caso	-
Sindrome da acido valproico						nessun caso	-
Malformazioni da infezione materna						pochi casi (<7)	1

### Commenti

Relativamente alla sorveglianza effettuata per data di concepimento nel periodo 01/01/2008-31/03/2012 sui sottogruppi utilizzati da EUROCAT, non si segnalano cluster statisticamente significativi.

**Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: trend per data di concepimento (01/01/03 – 31/03/12)**

Anomalia	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	Totale	$\chi^2$	Trend	P
<b>Nati residenti in Toscana</b>	<b>27.676</b>	<b>28.935</b>	<b>29.421</b>	<b>30.109</b>	<b>30.930</b>	<b>31.119</b>	<b>30.558</b>	<b>30.919</b>	<b>30.181</b>	<b>30.015</b>	<b>299.863</b>			
<b>Sistema nervoso</b>														
Difetti Tubo Neurale	12	16	16	14	19	17	16	16	26	18	170			
Anencefalia	4	1	7	11	3	5	6	3	6	12	58			
Encefalocele	1	0	4	0	7	0	5	0	4	0	21			
Spina Bifida	8	14	6	2	12	9	8	10	17	5	91			
Idrocefalia	20	8	7	11	7	5	8	12	12	12	102			
Microcefalia	6	0	5	0	2	0	4	0	3	0	20			
Arnencefalia/oloprosencefalia	6	0	2	0	4	0	5	0	3	0	20			
<b>Occhio</b>														
Anoftalmia/microftalmia	5	0	4	0	5	0	3	0	3	0	20			
Anoftalmia	0	0	2	0	0	0	0	0	1	0	3			
Cataratta congenita	10	0	12	0	12	0	7	0	3	0	44	4,795	decrecente	0,029
Glaucoma congenito	4	0	4	0	0	0	4	0	0	0	12			
<b>Orecchio, faccia e collo</b>														
Anotia	2	0	1	0	2	0	4	0	1	0	10			
<b>Cardiopatie congenite</b>														
Cardiopatie severe	38	41	28	41	40	44	39	59	37	31	398			
Tronco arterioso comune	1	0	2	0	2	0	1	0	1	0	7			
Trasposizione dei grossi vasi (completa)	12	9	4	10	7	12	10	14	8	3	89			
Ventricolo unico	3	0	4	0	2	0	4	0	3	0	16			
Difetti setto ventricolare	121	124	117	126	90	116	120	141	135	125	1.215			
Difetti setto atriale	42	42	15	24	10	13	21	27	26	28	248			
Difetti setto atrioventricolare	7	0	3	0	10	0	8	0	12	0	40			
Tetralogia di Fallot	8	5	6	11	8	8	3	10	6	7	72			
Atresia e stenosi tricuspidie	2	0	2	0	1	0	4	0	2	0	11			
Anomalia di Ebstein	4	0	0	0	1	0	0	0	0	0	5			
Stenosi valvola polmonare	7	6	4	5	3	7	6	9	5	5	57			
Atresia valvola polmonare	2	0	3	0	11	0	3	0	9	0	28			
Atresia/stenosi valvola aortica	4	0	2	0	2	0	3	0	5	0	16			
Cuore sinistro ipoplasico	5	6	6	6	6	6	8	11	4	5	63			
Cuore destro ipoplasico	2	0	0	0	0	0	2	0	2	0	6			
Coartazione dell'aorta	4	6	5	8	9	5	7	10	5	3	62			
Ritorno venoso polmonare anomalo totale	2	0	1	0	0	0	3	0	0	0	6			
Dotto arterioso pervio bambini a term. $\geq$ 37 sett.	16	0	12	0	7	0	4	0	6	0	45	9,776	decrecente	0,002

**Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: trend per data di concepimento (01/01/03 – 31/03/12)**

Anomalia	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	Totale	$\chi^2$	Trend	p
<b>Nati residenti in Toscana</b>	<b>27.676</b>	<b>28.935</b>	<b>29.421</b>	<b>30.109</b>	<b>30.930</b>	<b>31.119</b>	<b>30.558</b>	<b>30.919</b>	<b>30.181</b>	<b>30.015</b>	<b>299.863</b>			
<b>Respiratorio</b>														
Atresia coanale	2	0	3	0	2	0	6	0	3	0	16			
Malfne cistica adenomatosa polmone	1	0	0	0	1	0	4	0	1	0	7			
<b>Palato-labbro</b>														
Labiocchisi con o senza palatoschisi	16	12	17	15	9	16	24	12	9	17	147			
Palatoschisi	16	14	12	5	11	9	14	5	8	11	105			
<b>Digerente</b>														
Atresia esofagea con o senza fistola	6	9	8	5	2	7	11	7	4	5	64			
Atresia/stenosi del duodeno	4	0	2	0	2	0	4	0	3	0	15			
Atresia/stenosi altre parti intestino tenue	3	2	2	4	4	3	3	6	4	6	37			
Atresia/stenosi ano-rettale	7	13	5	3	3	6	10	7	1	4	59			
Malattia di Hirschprung	1	0	2	0	0	0	4	0	4	0	11			
Atresia dei dotti biliari	2	0	0	0	0	0	1	0	0	0	3			
Pancreas anulare	1	0	0	0	3	0	2	0	0	0	6			
Ernia diaframmatica	5	8	0	7	3	5	7	11	5	9	60			
<b>Difetti parete addominale</b>														
Gastroscchisi	5	0	5	0	7	0	4	0	8	0	29			
Onfaloccele	4	3	4	4	7	6	4	4	5	3	44			
<b>Urinario</b>														
Agnesia renale bilaterale + Sindrome di Potter	4	0	4	0	7	0	3	0	5	0	23			
Displasia renale	13	10	7	11	9	10	17	20	8	18	123			
Idronefrosi congenita	36	21	34	21	20	27	24	19	12	24	238	8,858	decrecente	0,003
Estrofia vescica e/o epispadia	2	0	2	0	4	0	1	0	0	0	9			
Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly	6	0	3	0	3	0	5	0	5	0	22			
<b>Genitale</b>														
Ipospadi	63	71	44	66	63	50	50	75	44	43	569	6,629	decrecente	0,010
Sesso indeterminato	3	0	5	0	7	0	4	0	6	0	25			
<b>Arti</b>														
Riduzione arti	11	21	14	14	13	11	14	19	12	15	144			
Riduzione arti superiori	10	15	6	9	8	7	10	15	9	11	100			
Riduzione arti inferiori	1	9	9	4	6	5	5	7	4	6	56			
Completa assenza di un arto	0	0	1	0	3	0	1	0	1	0	6			
Piede torto-equinovaro	23	21	14	16	11	15	14	5	7	4	130	26,403	decrecente	<0,001
Dislocazione e/o displasia anca	5	6	5	4	7	5	2	7	6	3	50			



**Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: trend per data di concepimento (01/01/03 – 31/03/12)**

Anomalia	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	Totale	$\chi^2$	Trend	P
<b>Nati residenti in Toscana</b>	<b>27.676</b>	<b>28.935</b>	<b>29.421</b>	<b>30.109</b>	<b>30.930</b>	<b>31.119</b>	<b>30.558</b>	<b>30.919</b>	<b>30.181</b>	<b>30.015</b>	<b>299.863</b>			
<b>Arti</b>														
Polidattilia	18	21	21	21	23	17	29	23	25	21	219			
Sindattilia	19	15	15	16	16	17	14	12	10	11	145	4,541	decescente	0,033
<b>Cromosomiche</b>														
Trisomia 21	44	57	41	55	45	58	74	79	78	85	616	24,428	crescente	<0,001
Trisomia 13	9	0	11	0	10	0	11	0	7	0	48			
Trisomia 18	8	11	8	6	13	15	15	19	18	24	137	15,205	crescente	<0,001
Sindrome di Turner	9	3	1	5	10	6	5	6	11	1	57			
Sindrome di Klinefelter	8	0	12	0	6	0	7	0	9	0	42			
<b>Altre malformazioni/sindromi</b>														
Displasia scheletrica	3	3	3	7	3	3	7	5	7	4	45			
Craniosinostosi	2	0	5	0	6	0	4	0	7	0	24			
Costrizione bande amniotiche	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	2			
Situs inversus	5	0	2	0	3	0	4	0	5	0	19			
Gemelli congiunti	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	2			
Malattie della pelle	20	0	2	0	5	0	5	0	5	0	37			
Sindrome Feto-alcolica	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1			
Sindrome da Acido Valproico	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0		nessun caso	
Malformazioni da infezione materna	1	0	1	0	1	0	0	0	1	0	4			

## Commenti

Relativamente all'analisi per il *trend* riportata in tabella 7.2, nel periodo complessivo 2003-2012 emergono *trend* crescenti per la *trisomia 21* e per la *trisomia 18*.

Relativamente ai difetti che sono risultati in aumento sono state effettuate analisi specifiche per la verifica dei casi registrati (conferma e accuratezza della diagnosi, eventuali segnalazioni multiple dello stesso caso, verifica della residenza entro regione) e per la definizione dei metodi diagnostici e della modalità di registrazione.

La prevalenza media osservata in Toscana nel periodo 2003-2012 per la *trisomia 21* risultava inferiore al dato medio EUROCAT su 7.987.829 nati sorvegliati ( $20,54 \times 10,000$  vs  $21,41 \times 10,000$ ), mentre risulta superiore al dato EUROCAT relativamente all'anno 2012 ( $28,32 \times 10,000$  vs  $22,97 \times 10,000$ ).

Per quanto riguarda la *trisomia 18* la prevalenza media osservata in Toscana risulta inferiore al dato medio EUROCAT nel periodo 2003-2012 ( $4,57 \times 10,000$  vs  $4,96 \times 10,000$ ), mentre risulta superiore nell'anno 2012 ( $8,00 \times 10,000$  vs  $5,99 \times 10,000$ ). L'aumento di prevalenza osservato per queste anomalie potrebbe essere dovuto all'inclusione delle U.O. di Genetica Medica nella rete di rilevazione del RTDC a partire dall'anno 2010. Ciò può avere determinato, oltre ad un miglioramento della qualità del dato raccolto, anche un aumento dei casi registrati con anomalie cromosomiche.

Al fine di fornire una chiara interpretazione degli incrementi osservati si ritiene opportuno prolungare il periodo di sorveglianza per confermare o meno questi andamenti.

## CONFRONTI EUROCAT-RTDC

La Tabella 8 riporta il confronto per alcuni gruppi di difetti, distribuiti per tipo di nascita, dei casi rilevati nel 2012 nel network europeo EUROCAT su 574.635 nati sorvegliati e 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 difetti – Anno 2012**

Gruppi di difetti	EUROCAT <sup>^</sup>				RTDC				p
	Nati	IVG	Totale	Prevalenza x 10.000 nati	Nati	IVG	Totale	Prevalenza x 10.000 nati	
<b>Sistema nervoso</b>	663	723	1.386	24,12	10	29	39	12,99	***
Difetto tubo neurale (DTN)	144	425	569	9,90	-	18	18	6,00	*
<b>Occhio</b>	152	8	160	2,78	5	3	8	2,67	
<b>Orecchio, faccia e collo</b>	73	7	80	1,39	6	4	10	3,33	*
<b>Cardiovascolare</b>	3.302	416	3.718	64,70	187	23	210	69,97	
Cardiopatie severe	928	239	1.167	20,31	22	15	37	12,33	**
Difetto interventricolare	1.580	112	1.692	29,44	124	3	127	42,31	***
<b>Respiratorio</b>	303	121	424	7,38	7	1	8	2,67	**
<b>Palato-Labbro</b>	696	68	764	13,30	24	4	28	9,33	
<b>Digerente</b>	802	122	924	16,08	35	2	37	12,33	
<b>Atresia esofagea +/-fistola</b>	131	7	138	2,40	5	-	5	1,67	
<b>Parete addominale</b>	235	170	405	7,05	3	3	6	2,00	***
<b>Urinario</b>	1.353	257	1.610	28,02	85	8	93	30,98	
Displasia renale	212	71	283	4,92	16	2	18	6,00	
<b>Genitali</b>	991	51	1.042	18,13	50	3	53	17,66	
Ipospadi	816	7	823	14,32	43	1	44	14,66	
<b>Arti</b>	1.926	253	2.179	37,92	49	15	64	21,32	***
Riduzione arti	196	88	284	4,94	9	9	18	6,00	
Polidattilia	445	25	470	8,18	20	1	21	7,00	
<b>Anomalie cromosomiche</b>	963	1.324	2.287	39,80	24	107	131	43,64	
Trisomia 21	591	729	1.320	22,97	16	68	84	27,99	
<b>Sindromi genetiche + microdelezione</b>	191	52	243	4,23	4	2	6	2,00	

<sup>^</sup> su 574.635 nati sorvegliati; p = probabilità secondo 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*, *difetti tubo neurale*, *cardiopatie severe*, *respiratorio*, *parete addominale* e *arti*.

Risultano invece in eccesso, rispetto a quanto osservato in Europa, le anomalie di *orecchio*, *faccia e collo* e i *difetti del setto interventricolare*. L'eccesso segnalato per questi ultimi potrebbe essere la conseguenza di una maggiore inclusione di difetti lievi, soggetti a chiusura spontanea.

## DATI SULLA DIAGNOSI PRENATALE

---

Le Tabelle 9.1-9.18 sono basate sui dati forniti dai registri europei relativamente al periodo 2008-2012 e disponibili sul sito web di EUROCAT nella sezione “PRENATAL SCREENING & DIAGNOSIS” Prenatal Detection Rates. I 26 registri riportati nelle tabulazioni sono stati selezionati sulla base della disponibilità di almeno l'80% dell'informazione sulla diagnosi prenatale. I difetti che sono stati selezionati 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 i 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 (2008-2012)**

<b>Casi totali</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>		<b>totali</b>	<b>x 10.000 nati</b>	<b>Prenatale (%)</b>
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	653	154,66	454 (69,5)
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	2.349	152,29	1.527 (65,0)
<b>Paris (France)</b>	133.390	3.379	253,32	1.906 (56,4)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	6.217	165,09	3.079 (49,5)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	3.066	180,73	1.469 (47,9)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	1.804	248,74	864 (47,9)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	2.632	169,83	1.220 (46,4)
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	1.167	291,48	507 (43,4)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	1.255	193,90	522 (41,6)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	5.245	294,24	2.004 (38,2)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	1.855	218,42	703 (37,9)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>2.655</b>	<b>173,77</b>	<b>961 (36,2)</b>
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	616	245,33	219 (35,6)
<b>S Portugal</b>	76.791	627	81,65	216 (34,4)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	1.985	227,08	654 (32,9)
<b>Ukraine</b>	125.326	2.997	239,14	929 (31,0)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	4.043	195,10	1.040 (25,7)
<b>SE Ireland</b>	39.013	444	113,81	111 (25,0)
<b>Malta</b>	16.755	359	214,26	84 (23,4)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	2.422	280,99	558 (23,0)
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	4.179	196,79	903 (21,6)
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	678	172,34	144 (21,2)
<b>Norway</b>	310.634	7.246	233,26	1.498 (20,7)
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	511	400,16	95 (18,6)
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	1.020	196,44	180 (17,6)
<b>Hungary</b>	375.769	13.064	347,66	1.475 (11,3)
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>72.468</b>	<b>220,20</b>	<b>23.322 (32,2)</b>

 Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

## Commenti

Sui 2.655 casi complessivi (escluse le anomalie cromosomiche) trasmessi al Registro Centrale EUROCAT, si osserva una percentuale di casi diagnosticati in epoca prenatale pari al 36,2%, superiore al valore medio europeo del 32,2% (range: valore minimo 11,3% nel registro Hungary, valore massimo 69,5% nel registro French West Indies (France)).

Tabella 9.2 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)

<b>Anencefalia</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>				
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	40	4,71	40 (100,0)
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	22	4,24	22 (100,0)
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	14	3,32	14 (100,0)
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	5	3,92	5 (100,0)
<b>Malta</b>	16.755	6	3,58	6 (100,0)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	31	3,55	31 (100,0)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	101	5,95	101 (100,0)
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	9	3,58	9 (100,0)
<b>Paris (France)</b>	133.390	64	4,80	64 (100,0)
<b>S Portugal</b>	76.791	12	1,56	12 (100,0)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	14	1,62	14 (100,0)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	84	5,42	84 (100,0)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>32</b>	<b>2,09</b>	<b>32 (100,0)</b>
<b>Ukraine</b>	125.326	78	6,22	78 (100,0)
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	13	3,25	13 (100,0)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	178	4,73	177 (99,4)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	91	5,10	90 (98,9)
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	89	5,77	88 (98,9)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	65	8,96	64 (98,5)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	28	4,33	27 (96,4)
<b>Norway</b>	310.634	97	3,12	91 (93,8)
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	50	2,35	46 (92,0)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	42	2,03	38 (90,5)
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	9	2,29	8 (88,9)
<b>Hungary</b>	375.769	68	1,81	59 (86,8)
<b>SE Ireland</b>	39.013	11	2,82	9 (81,8)
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>1.253</b>	<b>3,81</b>	<b>1.222 (97,5)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* < 5 casi

## Commenti

Tutti i 32 casi con *anencefalia* registrati in Toscana sono stati diagnosticati in epoca prenatale. La corrispondente percentuale per il complesso dei registri europei è pari a 97,5% (il valore minimo dell'81,8% è stato rilevato nel registro SE (Ireland)).

**Tabella 9.3 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)**

<b>Spina bifida</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
				<b>Prenatale (%)</b>
<b>REGISTRI</b>	<b>totali</b>	<b>x 10.000 nati</b>		
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	20	8,0	20 (100,0)
<b>Paris (France)</b>	133.390	61	4,6	58 (95,1)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	39	4,5	37 (94,9)
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	76	4,9	72 (94,7)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	114	6,4	107 (93,9)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	107	6,3	100 (93,5)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	71	9,8	65 (91,5)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>50</b>	<b>3,3</b>	<b>45 (90,0)</b>
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	19	2,9	17 (89,5)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	82	5,3	73 (89,0)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	207	5,5	180 (87,0)
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	19	4,7	16 (84,2)
<b>Ukraine</b>	125.326	120	9,6	99 (82,5)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	50	5,8	41 (82,0)
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	17	4,0	100 (81,6)
<b>Norway</b>	310.634	139	4,5	109 (78,4)
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	9	7,0	7 (77,8)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	39	4,6	30 (76,9)
<b>SE Ireland</b>	39.013	21	5,4	16 (76,2)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	50	2,4	37 (74,0)
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	47	2,2	33 (70,2)
<b>Hungary</b>	375.769	147	3,9	96 (65,3)
<b>S Portugal</b>	76.791	15	2,0	9 (60,0)
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	22	4,2	11 (50,0)
<b>Malta</b>	16.755	9	5,4	*
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	6	1,5	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>1.556</b>	<b>4,7</b>	<b>1.301 (83,6)</b>

 Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

### Commenti

In Toscana 45 casi su 50 totali (90,0%) con *spina bifida* registrati nel periodo in esame sono stati diagnosticati in periodo prenatale. Il dato percentuale è superiore al valore medio europeo (83,6%) (range: valore minimo 50,0% nel Registro Cork and Kerry (Ireland), valore massimo 100,0% nel registro di Odense (Denmark)).

Tabella 9.4 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)

<b>Idrocefalia</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>				
Malta	16.755	*	*	*
Vaud (Switzerland)	40.037	13	3,2	13 (100,0)
Paris (France)	133.390	161	12,1	160 (99,4)
French West Indies (France)	42.221	26	6,2	24 (92,3)
Northern England (UK)	169.647	88	5,2	80 (90,9)
Hainaut (Belgium)	64.724	30	4,6	27 (90,0)
Isle de la Reunion (France)	72.526	67	9,2	60 (89,6)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>51</b>	<b>3,3</b>	<b>45 (88,2)</b>
Wessex (UK)	154.250	76	4,9	67 (88,2)
N Netherlands (NL)	87.415	33	3,8	29 (87,9)
Odense (Denmark)	25.109	8	3,2	7 (87,5)
Thames Valley (UK)	154.978	84	5,4	73 (86,9)
S Portugal	76.791	7	0,9	6 (85,7)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	376.591	194	5,2	163 (84,0)
Wales (UK)	178.258	124	7,0	102 (82,3)
Mainz (Germany)	12.770	9	7,0	7 (77,8)
Cork and Kerry (Ireland)	51.923	13	2,5	10 (76,9)
Basque Country (Spain)	84.927	42	4,9	32 (76,2)
Ukraine	125.326	114	9,1	86 (75,4)
SE Ireland	39.013	7	1,8	5 (71,4)
Zagreb (Croatia)	39.341	6	1,5	*
Norway	310.634	137	4,4	89 (65,0)
Saxony-Anhalt (Germany)	86.196	31	3,6	18 (58,1)
Emilia Romagna (Italy)	207.225	78	3,8	40 (51,3)
Hungary	375.769	228	6,1	114 (50,0)
Valencia Region (Spain)	212.353	106	5,0	52 (49,1)
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>*</b>		<b>1.315 (75,8)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* < 5 casi

## Commenti

Nell'88,2% dei casi con *idrocefalia* la diagnosi è stata effettuata in epoca prenatale. Il valore percentuale registrato in Toscana risulta superiore al dato medio europeo del 75,8% (range: valore minimo 49,1% nel registro Valencia Region (Spain), valore massimo 100% nel registro di Vaud (Switzerland)).

**Tabella 9.5 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)**

<b>Labio-palatoschisi</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>				
<b>Paris (France)</b>	133.390	85	6,4	76 (89,4)
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	13	3,1	11 (84,6)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	286	7,6	216 (75,5)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	174	9,8	131 (75,3)
<b>S Portugal</b>	76.791	29	3,8	21 (72,4)
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	148	9,6	107 (72,3)
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	34	8,5	24 (70,6)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	111	7,2	78 (70,3)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	92	10,5	63 (68,5)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	69	9,5	47 (68,1)
<b>Ukraine</b>	125.326	115	9,2	78 (67,8)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	146	8,6	99 (67,8)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	32	3,8	21 (65,6)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	65	10,0	40 (61,5)
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	35	13,9	20 (57,1)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>78</b>	<b>5,1</b>	<b>40 (51,3)</b>
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	92	10,7	46 (50,0)
<b>Norway</b>	310.634	328	10,6	120 (36,6)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	146	7,0	52 (35,6)
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	31	6,0	11 (35,5)
<b>SE Ireland</b>	39.013	31	7,9	9 (29,0)
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	9	7,0	*
<b>Hungary</b>	375.769	312	8,3	67 (21,5)
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	104	4,9	18 (17,3)
<b>Malta</b>	16.755	17	10,1	*
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	33	8,4	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>2.615</b>	<b>7,9</b>	<b>1.401 (53,6)</b>

 Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

## Commenti

Tra i 78 casi totali rilevati in Toscana con *labio+/-palatoschisi*, 40, pari al 51,3%, sono stati diagnosticati in età prenatale. La percentuale toscana risulta inferiore al valore medio osservato sul totale dei registri europei (53,6%) (*range*: valore minimo riportato in tabella 17,3% per il registro Valencia Region (Spain), valore massimo 89,4% per il registro di Paris (France)).

Tabella 9.6 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)

Trasposizione grossi vasi	Popolazione	Casi totali	Prevalenza x 10.000 nati	Diagnosi
				Prenatale (%)
<b>REGISTRI</b>				
Vaud (Switzerland)	40.037	16	4,0	13 (81,3)
Paris (France)	133.390	42	3,1	34 (81,0)
Basque Country (Spain)	84.927	47	5,5	34 (72,3)
Hainaut (Belgium)	64.724	21	3,2	15 (71,4)
Wessex (UK)	154.250	71	4,6	50 (70,4)
Emilia Romagna (Italy)	207.225	59	2,8	40 (67,8)
French West Indies (France)	42.221	15	3,6	10 (66,7)
Wales (UK)	178.258	62	3,5	40 (64,5)
Isle de la Reunion (France)	72.526	21	2,9	12 (57,1)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	376.591	155	4,1	82 (52,9)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>47</b>	<b>3,1</b>	<b>24 (51,1)</b>
N Netherlands (NL)	87.415	38	4,3	18 (47,4)
Thames Valley (UK)	154.978	61	3,9	28 (45,9)
Northern England (UK)	169.647	67	3,9	29 (43,3)
Norway	310.634	127	4,1	47 (37,0)
Ukraine	125.326	38	3,0	14 (36,8)
S Portugal	76.791	16	2,1	5 (31,3)
Valencia Region (Spain)	212.353	43	2,0	11 (25,6)
Mainz (Germany)	12.770	*	*	*
Odense (Denmark)	25.109	9	3,6	*
Saxony-Anhalt (Germany)	86.196	26	3,0	5 (19,2)
Malta	16.755	6	3,6	*
Cork and Kerry (Ireland)	51.923	15	2,9	*
Hungary	375.769	124	3,3	9 (7,3)
Zagreb (Croatia)	39.341	*	*	*
SE Ireland	39.013	7	1,8	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>1.140</b>	<b>3,5</b>	<b>526 (46,1)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* < 5 casi

## Commenti

La quota di casi con *trasposizione dei grossi vasi* diagnosticata in epoca prenatale risulta superiore alla percentuale media europea (51,1% vs 46,1%). Le percentuali europee sono comprese nell'intervallo il cui valore minimo pubblicato in tabella è stato osservato nel registro Hungary (7,3%), mentre il valore massimo è relativo al registro di Vaud (Switzerland) (81,3%).

**Tabella 9.7 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)**

<b>Cuore sinistro ipoplasico</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>				
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	*	*	*
<b>Wales (UK)</b>	178.258	41	2,3	40 (97,6)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	32	3,7	31 (96,9)
<b>Paris (France)</b>	133.390	31	2,3	30 (96,8)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	35	2,3	33 (94,3)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>34</b>	<b>2,2</b>	<b>32 (94,1)</b>
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	15	2,3	14 (93,3)
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	13	3,1	12 (92,3)
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	58	3,8	53 (91,4)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	19	2,2	17 (89,5)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	17	2,3	15 (88,2)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	42	2,5	36 (85,7)
<b>Ukraine</b>	125.326	42	3,4	35 (83,3)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	114	3,0	91 (79,8)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	32	1,5	24 (75,0)
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	12	3,0	9 (75,0)
<b>Norway</b>	310.634	104	3,3	77 (74,0)
<b>S Portugal</b>	76.791	*	*	*
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	16	0,8	10 (62,5)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	22	2,6	13 (59,1)
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	*	*	*
<b>Malta</b>	16.755	10	6,0	*
<b>Hungary</b>	375.769	98	2,6	35 (35,7)
<b>SE Ireland</b>	39.013	11	2,8	*
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	20	3,9	5 (25,0)
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	14	3,6	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>843</b>	<b>2,6</b>	<b>628 (74,5)</b>

 Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

## Commenti

Per il cuore sinistro ipoplasico in Toscana si registra una percentuale di casi diagnosticati in epoca prenatale pari al 94,1%. Il dato medio europeo del 74,5% risente delle percentuali piuttosto basse osservate in alcuni registri europei. Le percentuali più basse riportate in tabella sono 25,0% e 35,7%, rispettivamente per i registri di Cork and Kerry (Ireland) e Hungary. Il valore massimo tabulato (97,6%) è quello relativo al registro di Wales (UK).

Tabella 9.8 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)

<b>Agnesia renale bilaterale</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>		<b>totali</b>	<b>x 10.000 nati</b>	<b>Prenatale (%)</b>
Mainz (Germany)	12.770	6	4,7	6 (100,0)
Basque Country (Spain)	84.927	7	0,8	7 (100,0)
Malta	16.755	*	*	*
Zagreb (Croatia)	39.341	*	*	*
Vaud (Switzerland)	40.037	*	*	*
Emilia Romagna (Italy)	207.225	5	0,2	5 (100,0)
Ukraine	125.326	13	1,0	13 (100,0)
N Netherlands (NL)	87.415	10	1,1	10 (100,0)
Wessex (UK)	154.250	22	1,4	22 (100,0)
Paris (France)	133.390	10	0,7	10 (100,0)
French West Indies (France)	42.221	6	1,4	6 (100,0)
S Portugal	76.791	*	*	*
Northern England (UK)	169.647	41	2,4	40 (97,6)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	376.591	44	1,2	42 (95,5)
Wales (UK)	178.258	22	1,2	21 (95,5)
Thames Valley (UK)	154.978	16	1,0	15 (93,8)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>13</b>	<b>0,9</b>	<b>12 (92,3)</b>
Hainaut (Belgium)	64.724	10	1,5	9 (90,0)
Cork and Kerry (Ireland)	51.923	9	1,7	8 (88,9)
Isle de la Reunion (France)	72.526	8	1,1	7 (87,5)
Norway	310.634	39	1,3	34 (87,2)
Odense (Denmark)	25.109	6	2,4	5 (83,3)
Saxony-Anhalt (Germany)	86.196	17	2,0	14 (82,4)
Valencia Region (Spain)	212.353	11	0,5	9 (81,8)
Hungary	375.769	31	0,8	20 (64,5)
SE Ireland	39.013	*	*	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>356</b>	<b>1,1</b>	<b>324 (91,0)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* < 5 casi

## Commenti

Dodici casi con *agenesia renale bilaterale* su 13 totali (92,3%) sono stati diagnosticati in epoca prenatale. Il dato toscano risulta leggermente superiore al dato medio europeo (91,0%) (range: valore minimo 64,5% nel registro Hungary, valore massimo del 100% osservato nei registri di Mainz (Germany), Basque Country (Spain), Emilia Romagna, Paris (France), Ukraine, Wessex (UK), N Netherlands (NL), French West Indies (France)).

**Tabella 9.9 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)**

<b>Ernia diaframmatica</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>				
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	8	1,9	7 (87,5)
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	42	2,7	36 (85,7)
<b>Paris (France)</b>	133.390	26	1,9	22 (84,6)
<b>Ukraine</b>	125.326	42	3,4	31 (73,8)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	109	2,9	80 (73,4)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	22	2,5	16 (72,7)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	18	2,8	13 (72,2)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	39	2,5	28 (71,8)
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	7	1,7	5 (71,4)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	26	3,6	18 (69,2)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	58	3,3	39 (67,2)
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	*		*
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>37</b>	<b>2,4</b>	<b>24 (64,9)</b>
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	17	2,0	11 (64,7)
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	8	1,5	5 (62,5)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	53	3,1	33 (62,3)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	64	3,1	37 (57,8)
<b>Norway</b>	310.634	75	2,4	41 (54,7)
<b>S Portugal</b>	76.791	11	1,4	6 (54,5)
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	34	1,6	17 (50,0)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	19	2,2	9 (47,4)
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	7	1,8	*
<b>Hungary</b>	375.769	95	2,5	25 (26,3)
<b>SE Ireland</b>	39.013	5	1,3	*
<b>Malta</b>	16.755	11	6,6	*
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	*	*	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>838</b>	<b>2,5</b>	<b>509 (60,7)</b>

 Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

## Commenti

Il valore percentuale di casi con *ernia diaframmatica* diagnosticati in epoca prenatale risulta superiore al dato medio europeo (64,9% vs 60,7%) (range: valore minimo riportato in tabella 26,3% nel registro di Hungary, valore massimo 87,5% nel registro di French West Indies (France)).

Tabella 9.10 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2007-2011)

Gastroschisi REGISTRI	Popolazione	Casi	Prevalenza	Diagnosi
		totali	x 10.000 nati	Prenatale (%)
Basque Country (Spain)	84.927	18	2,1	18 (100,0)
Malta	16.755	*	*	*
Vaud (Switzerland)	40.037	*	*	*
N Netherlands (NL)	87.415	15	1,7	15 (100,0)
Thames Valley (UK)	154.978	48	3,1	48 (100,0)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>14</b>	<b>0,9</b>	<b>14 (100,0)</b>
Paris (France)	133.390	23	1,7	23 (100,0)
Odense (Denmark)	25.109	11	4,4	11 (100,0)
Wales (UK)	178.258	88	4,9	87 (98,9)
Wessex (UK)	154.250	68	4,4	67 (98,5)
Northern England (UK)	169.647	96	5,7	94 (97,9)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	376.591	190	5,0	178 (93,7)
Valencia Region (Spain)	212.353	25	1,2	23 (92,0)
Isle de la Reunion (France)	72.526	22	3,0	20 (90,9)
Hainaut (Belgium)	64.724	10	1,5	9 (90,0)
Cork and Kerry (Ireland)	51.923	10	1,9	9 (90,0)
S Portugal	76.791	9	1,2	8 (88,9)
Saxony-Anhalt (Germany)	86.196	30	3,5	26 (86,7)
Ukraine	125.326	36	2,9	31 (86,1)
French West Indies (France)	42.221	12	2,8	10 (83,3)
SE Ireland	39.013	6	1,5	5 (83,3)
Emilia Romagna (Italy)	207.225	18	0,9	15 (83,3)
Hungary	375.769	45	1,2	37 (82,2)
Zagreb (Croatia)	39.341	11	2,8	9 (81,8)
Norway	310.634	101	3,3	75 (74,3)
Mainz (Germany)	12.770	8	6,3	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>918</b>	<b>2,8</b>	<b>840 (91,5)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

## Commenti

Tutti i casi con *gastroschisi* rilevati in Toscana sono stati diagnosticati in epoca prenatale. Il dato medio europeo è pari a 91,5%, mentre il valore minimo di 74,3% è stato osservato nel registro di Norway.

**Tabella 9.11 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)**

<b>Onfalocele</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>				
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	*	*	*
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	13	3,1	13 (100,0)
<b>SE Ireland</b>	39.013	*	*	*
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	16	4,0	16 (100,0)
<b>S Portugal</b>	76.791	*	*	*
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	16	2,2	16 (100,0)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	47	3,0	46 (97,9)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	14	2,2	13 (92,9)
<b>Paris (France)</b>	133.390	39	2,9	36 (92,3)
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	41	2,7	37 (90,2)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	92	2,4	83 (90,2)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	29	3,4	26 (89,7)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	19	2,2	17 (89,5)
<b>Ukraine</b>	125.326	47	3,8	42 (89,4)
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	9	3,6	8 (88,9)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	43	2,5	38 (88,4)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	31	1,5	27 (87,1)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	14	1,6	12 (85,7)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	48	2,7	41 (85,4)
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	6	1,5	5 (83,3)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>23</b>	<b>1,5</b>	<b>19 (82,6)</b>
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	15	0,7	12 (80,0)
<b>Norway</b>	310.634	68	2,2	50 (73,5)
<b>Hungary</b>	375.769	67	1,8	36 (53,7)
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	8	1,5	*
<b>Malta</b>	16.755	*	*	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>714</b>	<b>2,2</b>	<b>605 (84,7)</b>

 Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

## Commenti

La percentuale osservata in Toscana dei casi con *onfalocele* diagnosticati prima della nascita (82,6%) è inferiore al dato medio europeo (84,7%) (*range*: valore minimo pubblicato in tabella 53,7% nel registro di Hungary, valore massimo 100% nei registri di French West Indies (France), Vaud Switzerland e Isle de la Reunion (France)).

Tabella 9.12 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)

Valvola uretrale posteriore	Popolazione	Casi totali	Prevalenza x 10.000 nati	Diagnosi
				Prenatale (%)
<b>REGISTRI</b>				
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	*	*	*
<b>S Portugal</b>	76.791	*	*	*
<b>Malta</b>	16.755	*	*	*
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	*	*	*
<b>Norway</b>	310.634	6	0,2	6 (100,0)
<b>Ukraine</b>	125.326	*		*
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	19	1,2	19 (100,0)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	6	0,9	6 (100,0)
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	*		*
<b>Paris (France)</b>	133.390	18	1,3	17 (94,4)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	17	2,3	16 (94,1)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	25	0,7	21 (84,0)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	17	2,0	14 (82,4)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	11	0,6	9 (81,8)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	11	1,3	9 (81,8)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	*	*	*
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	20	0,9	15 (75,0)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>12</b>	<b>0,8</b>	<b>9 (75,0)</b>
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	12	3,0	9 (75,0)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	34	1,9	25 (73,5)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	18	1,2	13 (72,2)
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	*		*
<b>SE Ireland</b>	39.013	*		*
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	15	0,7	6 (40,0)
<b>Hungary</b>	375.769	6	0,2	*
<b>Totale</b>	<b>3.251.620</b>	<b>268</b>	<b>0,8</b>	<b>214 (79,9)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

## Commenti

Tra i 12 casi totali rilevati in Toscana con *valvola uretrale posteriore*, 9, pari al 75,0%, sono stati diagnosticati in età prenatale. La percentuale toscana risulta inferiore al valore medio osservato sul totale dei registri europei (79,9%) (range: valore minimo tabulato 40,0% per il registro di Emilia Romagna, valore massimo 100,0% per i registri di Hainaut (Belgium), Norway e Wessex (UK)).

**Tabella 9.13 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)**

<b>Riduzione arti</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>				
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	67	4,3	52 (77,6)
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	21	5,0	16 (76,2)
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	16	4,0	12 (75,0)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	68	4,0	48 (70,6)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	116	6,5	77 (66,4)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	67	7,9	43 (64,2)
<b>Malta</b>	16.755	8	4,8	5 (62,5)
<b>Paris (France)</b>	133.390	101	7,6	63 (62,4)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	39	5,4	24 (61,5)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	57	6,5	33 (57,9)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	159	4,2	90 (56,6)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	54	3,5	30 (55,6)
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	18	3,5	10 (55,6)
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	19	7,6	10 (52,6)
<b>S Portugal</b>	76.791	18	2,3	9 (50,0)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	60	7,0	28 (46,7)
<b>Norway</b>	310.634	126	4,1	58 (46,0)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>75</b>	<b>4,9</b>	<b>33 (44,0)</b>
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	71	3,4	30 (42,3)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	30	4,6	12 (40,0)
<b>Ukraine</b>	125.326	81	6,5	29 (35,8)
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	33	1,6	10 (30,3)
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	16	4,1	*
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	8	6,3	*
<b>Hungary</b>	375.769	139	3,7	33 (23,7)
<b>SE Ireland</b>	39.013	8	2,1	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>1.475</b>	<b>4,5</b>	<b>762 (51,7)</b>

 Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

### Commenti

Nel 44,0% dei casi toscani con *riduzione degli arti*, la diagnosi è stata effettuata in epoca prenatale. Il valore percentuale registrato in Toscana risulta inferiore al dato medio europeo del 51,7% (range: valore minimo tabulato 23,7 nel registro Hungary, valore massimo 77,6% nel registro di Wessex (UK)).

Tabella 9.14 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)

<b>Piede torto-talipe equino varo</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>				
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	6	0,4	5 (83,3)
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	230	14,9	185 (80,4)
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	40	10,0	31 (77,5)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	123	7,9	92 (74,8)
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	34	13,5	25 (73,5)
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	19	4,5	13 (68,4)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	302	16,9	206 (68,2)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	101	11,6	63 (62,4)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	525	13,9	315 (60,0)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	72	8,5	42 (58,3)
<b>Paris (France)</b>	133.390	157	11,8	91 (58,0)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	87	13,4	50 (57,5)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	131	18,1	57 (43,5)
<b>S Portugal</b>	76.791	49	6,4	21 (42,9)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	135	15,7	53 (39,3)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>47</b>	<b>3,1</b>	<b>17 (36,2)</b>
<b>Ukraine</b>	125.326	76	6,1	24 (31,6)
<b>Norway</b>	310.634	406	13,1	107 (26,4)
<b>Malta</b>	16.755	11	6,6	*
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	73	14,1	13 (17,8)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	253	12,2	41 (16,2)
<b>SE Ireland</b>	39.013	31	7,9	*
<b>Hungary</b>	375.769	526	14,0	65 (12,4)
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	130	6,1	13 (10,0)
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	19	14,9	*
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	16	4,1	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>3.599</b>	<b>10,9</b>	<b>1.536 (42,7)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

## Commenti

Tra i 47 casi totali rilevati in Toscana con *piede torto-talipe equino varo*, 17, pari al 36,2%, sono stati diagnosticati in età prenatale. La percentuale toscana risulta inferiore al valore medio osservato sul totale dei registri europei (42,7%) (range: valore minimo riportato in tabella 10,0% per il registro di Valencia Region (Spain), valore massimo 83,3% per il registro di Northern England (UK)).

**Tabella 9.15 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)**

<b>Cromosomiche</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>		<b>totali</b>	<b>x 10.000 nati</b>	<b>Prenatale (%)</b>
<b>Paris (France)</b>	133.390	1006	75,4	895 (89,0)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	490	57,7	435 (88,8)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	295	40,7	260 (88,1)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	262	40,5	223 (85,1)
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	235	55,7	200 (85,1)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>611</b>	<b>40,0</b>	<b>518 (84,8)</b>
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	282	70,4	231 (81,9)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	665	32,1	515 (77,4)
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	717	33,8	555 (77,4)
<b>Thames Valley (UK)</b>	154.978	766	49,4	592 (77,3)
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	127	50,6	98 (77,2)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	247	28,7	188 (76,1)
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	81	63,4	60 (74,1)
<b>Wessex (UK)</b>	154.250	917	59,4	673 (73,4)
<b>East Midlands &amp; South Yorkshire (UK)</b>	376.591	1.406	37,3	997 (70,9)
<b>Northern England (UK)</b>	169.647	742	43,7	510 (68,7)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	354	40,5	241 (68,1)
<b>Hungary</b>	375.769	1.106	29,4	714 (64,6)
<b>Wales (UK)</b>	178.258	761	42,7	491 (64,5)
<b>S Portugal</b>	76.791	78	10,2	50 (64,1)
<b>Norway</b>	310.634	979	31,5	577 (58,9)
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	73	18,6	37 (50,7)
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	252	48,5	83 (32,9)
<b>Ukraine</b>	125.326	221	17,6	71 (32,1)
<b>SE Ireland</b>	39.013	164	42,0	41 (25,0)
<b>Malta</b>	16.755	47	28,1	6 (12,8)
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>12.884</b>	<b>39,1</b>	<b>9.261 (71,9)</b>

 Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* &lt; 5 casi

## Commenti

La quota di casi con *anomalie cromosomiche* diagnosticata in epoca prenatale risulta superiore alla percentuale media europea (84,8% vs 71,9%). Le percentuali europee sono comprese nell'intervallo il cui valore minimo è stato osservato nel registro di Malta (12,8%), mentre il valore massimo (89,0%) è relativo al registro di Paris (France).

Tabella 9.16 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)

Sindrome di Down/Trisomia 21 REGISTRI	Popolazione	Casi	Prevalenza	Diagnosi
		totali	x 10.000 nati	Prenatale (%)
Basque Country (Spain)	84.927	304	35,8	260 (85,5)
Paris (France)	133.390	574	43,0	478 (83,3)
Hainaut (Belgium)	64.724	149	23,0	124 (83,2)
Isle de la Reunion (France)	72.526	159	21,9	131 (82,4)
Odense (Denmark)	25.109	56	22,3	46 (82,1)
Vaud (Switzerland)	40.037	150	37,5	119 (79,3)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>374</b>	<b>24,5</b>	<b>296 (79,1)</b>
French West Indies (France)	42.221	127	30,1	98 (77,2)
Valencia Region (Spain)	212.353	481	22,7	362 (75,3)
Emilia Romagna (Italy)	207.225	407	19,6	289 (71,0)
Saxony-Anhalt (Germany)	86.196	145	16,8	100 (69,0)
Mainz (Germany)	12.770	46	36,0	31 (67,4)
Hungary	375.769	775	20,6	460 (59,4)
S Portugal	76.791	46	6,0	26 (56,5)
N Netherlands (NL)	87.415	164	18,8	90 (54,9)
Norway	310.634	607	19,5	280 (46,1)
Zagreb (Croatia)	39.341	51	13,0	19 (37,3)
Ukraine	125.326	175	14,0	41 (23,4)
Cork and Kerry (Ireland)	51.923	177	34,1	41 (23,2)
SE Ireland	39.013	101	25,9	10 (9,9)
Malta	16.755	35	20,9	*
<b>Totale</b>	<b>3.290.961</b>	<b>7.549</b>	<b>22,9</b>	<b>4.915 (65,1)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* < 5 casi

## Commenti

La percentuale osservata in Toscana dei casi con *trisomia 21* diagnosticati prima della nascita (79,1%) è superiore al dato medio europeo (65,1%) (range: valore minimo riportato in tabella 9,9% nel registro di SE Ireland, valore massimo 85,5% nel registro di Basque Country (Spain)).

**Tabella 9.17 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)**

<b>Sindrome di Patau/Trisomia 13</b>	<b>Popolazione</b>	<b>Casi</b>	<b>Prevalenza</b>	<b>Diagnosi</b>
<b>REGISTRI</b>				
<b>Mainz (Germany)</b>	12.770	5	3,9	5 (100,0)
<b>Basque Country (Spain)</b>	84.927	21	2,5	21 (100,0)
<b>Saxony-Anhalt (Germany)</b>	86.196	8	0,9	8 (100,0)
<b>Vaud (Switzerland)</b>	40.037	17	4,2	17 (100,0)
<b>Emilia Romagna (Italy)</b>	207.225	19	0,9	19 (100,0)
<b>N Netherlands (NL)</b>	87.415	18	2,1	18 (100,0)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>24</b>	<b>1,6</b>	<b>24 (100,0)</b>
<b>Zagreb (Croatia)</b>	39.341	5	1,3	5 (100,0)
<b>Odense (Denmark)</b>	25.109	6	2,4	6 (100,0)
<b>Hainaut (Belgium)</b>	64.724	14	2,2	14 (100,0)
<b>Paris (France)</b>	133.390	50	3,7	49 (98,0)
<b>French West Indies (France)</b>	42.221	16	3,8	15 (93,8)
<b>Isle de la Reunion (France)</b>	72.526	14	1,9	13 (92,9)
<b>Valencia Region (Spain)</b>	212.353	32	1,5	29 (90,6)
<b>Ukraine</b>	125.326	9	0,7	8 (88,9)
<b>Norway</b>	310.634	71	2,3	63 (88,7)
<b>Hungary</b>	375.769	50	1,3	40 (80,0)
<b>S Portugal</b>	76.791	*	*	*
<b>SE Ireland</b>	39.013	9	2,3	6 (66,7)
<b>Malta</b>	16.755	*	*	*
<b>Cork and Kerry (Ireland)</b>	51.923	11	2,1	7 (63,6)
<b>Totale</b>	<b>2.257.237</b>	<b>1.317</b>	<b>5,8</b>	<b>1.183 (89,8)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* < 5 casi

## Commenti

Tutti i casi con *trisomia 13* rilevati in Toscana sono stati diagnosticati in epoca prenatale. Il dato medio europeo è pari a 89,8%, mentre il valore minimo di 63,6% è stato osservato nel registro di Cork and Kerry (Ireland).

Tabella 9.18 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2008-2012)

Sindrome di Edward/Trisomia 18 REGISTRI	Popolazione	Casi	Prevalenza	Diagnosi
		totali	x 10.000 nati	Prenatale (%)
Hainaut (Belgium)	64.724	34	5,3	34 (100,0)
Basque Country (Spain)	84.927	62	7,3	61 (98,4)
Isle de la Reunion (France)	72.526	56	7,7	55 (98,2)
French West Indies (France)	42.221	43	10,2	42 (97,7)
Paris (France)	133.390	180	13,5	175 (97,2)
<b>Tuscany (Italy)</b>	<b>152.792</b>	<b>91</b>	<b>6,0</b>	<b>88 (96,7)</b>
Saxony-Anhalt (Germany)	86.196	37	4,3	35 (94,6)
Vaud (Switzerland)	40.037	30	7,5	28 (93,3)
Mainz (Germany)	12.770	13	10,2	12 (92,3)
Emilia Romagna (Italy)	207.225	69	3,3	63 (91,3)
N Netherlands (NL)	87.415	66	7,6	60 (90,9)
Valencia Region (Spain)	212.353	86	4,0	75 (87,2)
Ukraine	125.326	21	1,7	18 (85,7)
Hungary	375.769	128	3,4	109 (85,2)
Zagreb (Croatia)	39.341	6	1,5	5 (83,3)
Odense (Denmark)	25.109	16	6,4	13 (81,3)
Cork and Kerry (Ireland)	51.923	23	4,4	18 (78,3)
Norway	310.634	148	4,8	110 (74,3)
SE Ireland	39.013	22	5,6	14 (63,6)
S Portugal	76.791	7	0,9	*
Malta	16.755	5	3,0	*
<b>Totale</b>	<b>2.257.237</b>	<b>3.514</b>	<b>15,6</b>	<b>3.163 (90,0)</b>

Fonte: EUROCAT Website Database: <http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREENINGAndDIAGNOSIS>

\* < 5 casi

## Commenti

La percentuale osservata in Toscana dei casi con *trisomia 18* diagnosticati prima della nascita (96,7%) è superiore al dato medio europeo (90,0%) (range: valore minimo riportato in tabella 63,6% nel registro di SE Ireland, valore massimo 100% nel registro di Hainaut (Belgium)).

Riassumendo: i dati osservati per il registro toscano risultano superiori ai valori medi europei per *anencefalia* (100% vs 97,5%), *spina bifida* (90,0% vs 83,6%), *idrocefalia* (88,2% vs 75,8%), *trasposizione grossi vasi* (51,1% vs 46,1%), *cuore sinistro ipoplasico* (94,1% vs 74,5%), *agenesia renale bilaterale* (92,3% vs 91,0%), *ernia diaframmatica* (64,9% vs 60,7%), *gastroschisi* (100% vs 91,5%), *anomalie cromosomiche nel loro complesso* (84,8% vs 71,9%), *trisomia 21* (79,1% vs 65,1%), *trisomia 13* (100% vs 89,8%) e *trisomia 18* (96,7% vs 90,0%). Valori di diagnosi prenatale inferiori rispetto ai valori medi europei si riscontrano per *labiopalatoschisi* (51,3% vs 53,6%), *onfalocela* (82,6% vs 84,7%), *valvola uretrale posteriore* *elo Prune Belly* (75,0% vs 79,9%), *riduzione arti* (44,0% vs 51,7%),  *piede torto-talipe equinovaro* (36,2% vs 42,7%).

## ALTRI DATI DESCRITTIVI DELLA CASISTICA RILEVATA

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

**Tabella 10 Casi con DC: struttura ospedaliera di evento – Anno 2012**

Struttura ospedaliera	Nati + AS		IVG		Totale	
	N°	% (°)	N°	% (°)	N°	% (*)
<b>Arezzo</b>			*	*	29	3,7
<b>Bagno a Ripoli (FI)</b>	17	65,4	9	34,6	26	3,3
<b>Barga (LU)</b>	24	100,0	-	-	24	3,1
<b>Bibbiena (AR)</b>			*	*	11	1,4
<b>Borgo S. Lorenzo (FI)</b>	6	60,0	4	40,0	10	1,3
<b>Cecina (LI)</b>	14	82,4	3	17,6	17	2,2
<b>Empoli (FI)</b>	17	63,0	10	37,0	27	3,5
<b>Firenze Careggi</b>	65	27,0	10	13,3	75	9,6
<b>Firenze Meyer</b>	14	100,0	-	-	14	1,8
<b>Firenze P. Palagi</b>	-	-	32	100,0	32	4,1
<b>Firenze Torregalli</b>			*	*	53	6,8
<b>Grosseto</b>	10	100,0	-	-	10	1,3
<b>Livorno</b>	33	80,5	8	19,5	41	5,3
<b>Lucca</b>	52	85,2	9	14,8	61	7,8
<b>Massa</b>	41	75,9	13	24,1	54	6,9
<b>Montepulciano (SI)</b>	8	53,3	7	46,7	15	1,9
<b>Montevarchi (AR)</b>			*	*	8	1,0
<b>Pescia (LU)</b>	*	*			5	0,6
<b>Piombino (LI)</b>	10	71,4	4	28,6	14	1,8
<b>Pisa</b>	49	65,3	26	34,7	75	9,6
<b>Pistoia</b>	8	61,5	5	38,5	13	1,7
<b>Poggibonsi (SI)</b>	23	76,7	7	23,3	30	3,9
<b>Pontedera (PI)</b>	32	78,0	9	22,0	41	5,3
<b>Portoferraio (LI)</b>			*	*	4	0,5
<b>Prato</b>	59	89,7	-	-	59	7,6
<b>San Giovanni Valdarno (AR)</b>			*	*	1	0,1
<b>Siena</b>	7	29,2	17	70,8	24	3,1
<b>Versilia (LU)</b>	*	*	*	*	3	0,4
<b>Esterio</b>	-	-	3	100,0	3	0,4
<b>Totale</b>	<b>591</b>	<b>75,9</b>	<b>188</b>	<b>24,1</b>	<b>779</b>	<b>100,0</b>

\* < 3 casi ; (°) % percentuale di riga; (\*) % percentuale di colonna

Tabella II Casi con DC: sesso – Anno 2012

Nati + AS	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	458	280	61,1	177	38,6	-	-	1	0,2
<b>Multipli</b>	33	23	69,7	8	24,2	-	-	2	6,1
<b>Condizioni note</b>	50	27	54,0	23	46,0	-	-	-	-
<b>Cromosomici</b>	50	19	38,0	27	54,0	-	-	4	8,0
<b>Totale</b>	<b>591</b>	<b>349</b>	<b>59,1</b>	<b>235</b>	<b>39,8</b>	-	-	<b>7</b>	<b>1,2</b>

\* % sul totale di riga

IVG	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	57	22	38,6	13	22,8	-	-	22	38,6
<b>Multipli</b>	12	8	66,7	1	8,3	-	-	3	25,0
<b>Condizioni note</b>	11	4	36,4	4	36,4	-	-	3	27,3
<b>Cromosomici</b>	108	33	30,6	37	34,3	-	-	38	35,2
<b>Totale</b>	<b>188</b>	<b>67</b>	<b>35,6</b>	<b>55</b>	<b>29,3</b>	-	-	<b>66</b>	<b>35,1</b>

\* % sul totale di riga

Totale	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	515	302	58,6	190	36,9	-	-	23	4,5
<b>Multipli</b>	45	31	68,9	9	20,0	-	-	5	11,1
<b>Condizioni note</b>	61	31	50,8	27	44,3	-	-	3	4,9
<b>Cromosomici</b>	158	52	32,9	64	40,5	-	-	42	26,6
<b>Totale</b>	<b>779</b>	<b>416</b>	<b>53,4</b>	<b>290</b>	<b>37,2</b>	-	-	<b>73</b>	<b>9,4</b>

\* % sul totale di riga

Totale Nati°	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Totale</b>	<b>30.015</b>	<b>15.266</b>	<b>50,9</b>	<b>14.742</b>	<b>49,1</b>	-	-	<b>7</b>	<b>0,02</b>

° Dati CAP 2012

\* % sul totale di riga

**Tabella 12 Casi con DC: numero neonati partoriti/feti presenti – Anno 2012**

NATI + AS: partoriti	uno		due		tre		> tre		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	458	441	96,3	17	3,7	-	-	-	-
<b>Multipli</b>	33	32	97,0	1	3,0	-	-	-	-
<b>Condizioni note</b>	50	50	100,0	-	-	-	-	-	-
<b>Cromosomici</b>	50	47	94,0	3	6,0	-	-	-	-
<b>Totale</b>	<b>591</b>	<b>570</b>	<b>96,4</b>	<b>21</b>	<b>3,6</b>	-	-	-	-

\* % sul totale di riga

IVG: feti presenti	uno		due		tre		> tre		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	57	56	98,2	1	1,8	-	-	-	-
<b>Multipli</b>	12	12	100,0	-	-	-	-	-	-
<b>Condizioni note</b>	11	11	100,0	-	-	-	-	-	-
<b>Cromosomici</b>	108	108	100,0	-	-	-	-	-	-
<b>Totale</b>	<b>188</b>	<b>187</b>	<b>99,5</b>	<b>1</b>	<b>0,5</b>	-	-	-	-

\* % sul totale di riga

Totale	uno		due		tre		> tre		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	515	497	96,5	18	3,5	-	-	-	-
<b>Multipli</b>	45	44	97,8	1	2,2	-	-	-	-
<b>Condizioni note</b>	61	61	100,0	-	0,0	-	-	-	-
<b>Cromosomici</b>	158	155	98,1	3	1,9	-	-	-	-
<b>Totale</b>	<b>779</b>	<b>757</b>	<b>97,2</b>	<b>22</b>	<b>2,8</b>	-	-	-	-

\* % sul totale di riga

**Tabella 13 Nati vivi con DC: peso alla nascita – Anno 2012**

Peso (g)	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale		Totale nati°	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%**	N°	%**
< 500	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6	0,02
500-999	3	75,0	-	-	1	25,0	-	-	4	0,7	101	0,3
1000-1499	13	76,5	1	5,9	2	11,8	1	5,9	17	3,0	179	0,6
1500-1999	24	85,7	1	3,6	2	7,1	1	3,6	28	5,0	392	1,3
2000-2499	31	67,4	3	6,5	7	15,2	5	10,9	46	8,2	1.431	4,8
2500-2999	87	76,3	10	8,8	8	7,0	9	7,9	114	20,2	5.909	19,7
3000-3499	162	82,2	8	4,1	18	9,1	9	4,6	197	35,0	12.513	41,7
3500-3999	102	87,2	5	4,3	8	6,8	2	1,7	117	20,8	7.700	25,7
4000-4499	24	82,8	1	3,4	3	10,3	1	3,4	29	5,2	1.584	5,3
≥ 4500	6	85,7	-	-	1	14,3	-	-	7	1,2	162	0,5
n.r.	3	75,0	1	25,0	-	-	-	-	4	0,7	38	0,1
<b>Totale*</b>	<b>455</b>	<b>80,8</b>	<b>30</b>	<b>5,3</b>	<b>50</b>	<b>8,9</b>	<b>28</b>	<b>5,0</b>	<b>563</b>	<b>100,0</b>	<b>30.015</b>	<b>100,0</b>

° Dati CAP 2012

\*% sul totale di riga

\*\*% sul totale colonna

**Tabella 14 Casi con DC: durata della gestazione – Anno 2012**

Nati+AS	< 29 sett		29 - 34		35 -37		> 37 sett		n.r.°		Totale N°
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	7	1,5	45	9,8	68	14,8	338	73,8	-	-	458
<b>Multipli</b>	2	6,1	4	12,1	8	24,2	19	57,6	-	-	33
<b>Condizioni note</b>	-	-	7	14,0	9	18,0	34	68,0	-	-	50
<b>Cromosomici</b>	22	44,0	2	4,0	12	24,0	14	28,0	-	-	50
<b>Totale</b>	<b>31</b>	<b>5,2</b>	<b>58</b>	<b>9,8</b>	<b>97</b>	<b>16,4</b>	<b>405</b>	<b>68,5</b>	-	-	<b>591</b>

IVG	< 13 sett		13 - 20		21 - 22		> 22 sett		n.r.°		Totale N°
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	16	28,1	21	36,8	19	33,3	-	-	1	1,8	57
<b>Multipli</b>	-	-	7	58,3	4	33,3	1	8,3	-	-	12
<b>Condizioni note</b>	2	18,2	5	45,5	3	27,3	1	9,1	-	-	11
<b>Cromosomici</b>	44	40,7	61	56,5	2	1,9	1	0,9	-	-	108
<b>Totale</b>	<b>62</b>	<b>33,0</b>	<b>94</b>	<b>50,0</b>	<b>28</b>	<b>14,9</b>	<b>3</b>	<b>1,6</b>	<b>1</b>	<b>0,5</b>	<b>188</b>

° non rilevato

\*% sul totale di riga

**Tabella 15 Nati con DC : periodo di diagnosi – Anno 2012**

	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%**
<b>Nascita</b>	173	80,1	14	6,5	20	9,3	9	4,2	216	38,4
<b>Entro 7 gg</b>	147	89,6	6	3,7	7	4,3	4	2,4	164	29,1
<b>1-4 sett.</b>	12	57,1	1	4,8	6	28,6	2	9,5	21	3,7
<b>1-12 mesi</b>	8	100,0	-	-	-	-	-	-	8	1,4
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	114	74,5	9	5,9	17	11,1	13	8,5	153	27,2
<b>aborto spont</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>n.r.</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	-	1	0,2
<b>Totale</b>	<b>455</b>	<b>80,8</b>	<b>30</b>	<b>5,3</b>	<b>50</b>	<b>8,9</b>	<b>28</b>	<b>5,0</b>	<b>563</b>	<b>100,0</b>

\* % sul totale di riga

\*\* % sul totale colonna

**Tabella 16 Nati con DC : condizione alla diagnosi – Anno 2012**

	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%**
<b>Vivo</b>	457	80,0	32	5,6	50	8,8	32	5,6	571	96,6
<b>Morto</b>	1	5,0	1	5,0	-	-	18	90,0	20	3,4
<b>n.r.</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>Totale</b>	<b>458</b>	<b>77,5</b>	<b>33</b>	<b>5,6</b>	<b>50</b>	<b>8,5</b>	<b>50</b>	<b>8,5</b>	<b>591</b>	<b>100,0</b>

\* % sul totale di riga

\*\* % sul totale colonna

**Tabella 17 Casi con DC: cariotipo del bambino/feto – Anno 2012**

Risultato	Conosciuto		Non conosciuto		Non effettuato		Fallito		Non rilevato		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
<b>Isolati</b>	70	13,6	14	2,7	281	54,6	2	0,4	148	28,7	515
<b>Multipli</b>	9	20,0	7	15,6	19	42,2	-	-	10	22,2	45
<b>Condizioni note</b>	18	29,5	2	3,3	23	37,7	-	-	18	29,5	61
<b>Cromosomici</b>	132	83,5	6	3,8	9	5,7	1	0,6	10	6,3	158
	<b>229</b>	<b>29,4</b>	<b>29</b>	<b>3,7</b>	<b>332</b>	<b>42,6</b>	<b>3</b>	<b>0,4</b>	<b>186</b>	<b>23,9</b>	<b>779</b>

\* % sul totale di riga

**Tabella 18 Casi con DC: età della madre – Anno 2012**

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°	N°	
<b>Nati con DC</b>																	
Isolati	9	2,0	34	7,4	86	18,8	160	34,9	125	27,3	29	6,3	4	0,9	11	2,4	458
multipli	1	3,0	4	12,1	8	24,2	9	27,3	8	24,2	2	6,1	-	-	1	3,0	33
Condiz. note	-	-	1	2,0	13	26,0	15	30,0	15	30,0	6	12,0	-	-	-	-	50
Cromosomici	-	-	3	6,0	6	12,0	8	16,0	17	34,0	16	32,0	-	-	-	-	50
<b>IVG</b>																	
Isolati	-	-	3	5,3	11	19,3	21	36,8	18	31,6	4	7,0	-	-	-	-	57
Multipli	-	-	-	-	4	33,3	2	16,7	5	41,7	1	8,3	-	-	-	-	12
Condiz. note	-	-	1	9,1	4	36,4	3	27,3	2	18,2	1	9,1	-	-	-	-	11
Cromosomici	-	-	1	0,9	8	7,4	7	6,5	54	50,0	35	32,4	2	1,9	1	0,9	108

\*% 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°	N°	
<b>Nati con DC</b>	10	1,7	42	7,1	113	19,1	192	32,5	165	27,9	53	9,0	4	0,7	12	2,0	591
<b>IVG</b>	-	-	5	2,7	27	14,4	33	17,6	79	42,0	41	21,8	2	1,1	1	0,5	188
<b>Totale</b>	10	1,3	47	6,0	140	18,0	225	28,9	244	31,3	94	12,1	6	0,8	13	1,7	779

\*% 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°	N°	
<b>Totale nati°</b>	355	1,2	2.764	9,2	6.212	20,7	9.812	32,7	8.377	27,9	2.298	7,7	166	0,6	31	0,1	30.015

° Dati CAP 2012

\*% sul totale di riga

§ non rilevato

**Tabella 19 Casi con DC: nazionalità della madre – Anno 2012**

Nazionalità	Italiana		Straniera		Non rilevata		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Nati + AS con DC</b>							
<b>Isolati</b>	280	61,1	177	38,6	1	0,2	<b>458</b>
<b>Multipli</b>	23	69,7	8	24,2	2	6,1	<b>33</b>
<b>Condizioni note</b>	27	54,0	23	46,0	-	-	<b>50</b>
<b>Cromosomici</b>	19	38,0	27	54,0	4	8,0	<b>50</b>
<b>Totale</b>	349	59,1	235	39,8	7	1,2	<b>591</b>
<b>IVG</b>							
<b>Isolati</b>	22	38,6	13	22,8	22	38,6	<b>57</b>
<b>Multipli</b>	8	66,7	1	8,3	3	25,0	<b>12</b>
<b>Condizioni note</b>	4	36,4	4	36,4	3	27,3	<b>11</b>
<b>Cromosomici</b>	33	30,6	37	34,3	38	35,2	<b>108</b>
<b>Totale</b>	67	35,6	55	29,3	66	35,1	<b>188</b>
<b>Totale</b>							
<b>Isolati</b>	302	58,6	190	36,9	23	4,5	<b>515</b>
<b>Multipli</b>	31	68,9	9	20,0	5	11,1	<b>45</b>
<b>Condizioni note</b>	31	50,8	27	44,3	3	4,9	<b>61</b>
<b>Cromosomici</b>	52	32,9	64	40,5	42	26,6	<b>158</b>
<b>Totale</b>	416	53,4	290	37,2	73	9,4	<b>779</b>
<b>Dato regionale</b>							
Nazionalità	Italiana		Straniera		Non rilevata		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
<b>Nati°</b>	<b>22.193</b>	<b>73,9</b>	<b>7.721</b>	<b>25,7</b>	<b>101</b>	<b>0,3</b>	<b>30.015</b>

° Dati CAP 2012

\* % sul totale di riga

**Tabella 20 Casi con DC: numero di gravidanze precedenti – Anno 2012**

N° gravidanze precedenti	Nessuna		Una		Due		Tre		Quattro		≥Cinque		n.c.		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Nati vivi</b>	297	52,8	169	30,0	63	11,2	22	3,9	8	1,4	3	0,5	4	0,7	<b>563</b>
<b>Nati morti</b>	-	-	1	25,0	2	50,0	-	-	-	-	1	25,0	1	25,0	<b>4</b>
<b>Aborti spontanei</b>	11	45,8	7	29,2	4	16,7	2	8,3	-	-	-	-	-	-	<b>24</b>
<b>IVG</b>	69	36,7	62	33,0	35	18,6	10	5,3	7	3,7	4	2,1	5	2,7	<b>188</b>
<b>Totale</b>	<b>377</b>	<b>48,4</b>	<b>239</b>	<b>30,7</b>	<b>104</b>	<b>13,4</b>	<b>34</b>	<b>4,4</b>	<b>15</b>	<b>1,9</b>	<b>8</b>	<b>1,0</b>	<b>10</b>	<b>1,3</b>	<b>779</b>

\*% sul totale di riga

**Tabella 21 Casi con DC: concepimento assistito – Anno 2012**

Tecnica utilizzata	Isolati		Multipli		Condizioni		Cromosomici		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%**
<b>Ovulazione indotta</b>	-	-	-	-	-	-	2	-	2	0,3
<b>Inseminazione artif.</b>	2	-	-	-	-	-	1	-	3	0,4
<b>GIFT</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>ICSI</b>	5	62,5	1	12,5	-	-	2	25,0	8	1,0
<b>IVF</b>	2	40,0	-	-	2	40,0	1	20,0	5	0,6
<b>Ovodonazione</b>	5	100,0	-	-	-	-	-	-	5	0,6
<b>Altro</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>Non rilevato</b>	94	65,3	13	9,0	8	5,6	29	20,1	144	18,5
<b>No</b>	407	66,5	31	5,1	51	8,3	123	20,1	612	78,6
<b>Totale</b>	<b>515</b>	<b>66,1</b>	<b>45</b>	<b>5,8</b>	<b>61</b>	<b>7,8</b>	<b>158</b>	<b>20,3</b>	<b>779</b>	<b>100,0</b>

\*% sul totale di riga

\*\*% sul totale colonna

**Tabella 22 Casi con DC: assunzione farmaci nel periodo periconcezionale o nel primo trimestre – Anno 2012**

Assunzione farmaci	SI		NO		Non rilevato		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	201	39,0	191	37,1	123	23,9	515
<b>Multipli</b>	11	24,4	22	48,9	12	26,7	45
<b>Condizioni note</b>	20	32,8	31	50,8	10	16,4	61
<b>Cromosomici</b>	37	23,4	58	36,7	63	39,9	158
<b>Totale</b>	<b>269</b>	<b>34,5</b>	<b>302</b>	<b>38,8</b>	<b>208</b>	<b>26,7</b>	<b>779</b>

\*% sul totale di riga

\*\*% sul totale colonna

## 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 e delle strutture di Coordinamento per gruppi di malattie (DGR 570/2004, DGR 1017/2004, DD 1689/2009, DD 1088/2013); 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).

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".

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.

Ad oggi le 661 patologie inseribili nel Sistema sono, oltre a tutte quelle comprese nel DM, 107 nuove patologie esenti solo per residenti toscani (DGR 90/2009) e 25 patologie extra DM presenti a soli fini epidemiologici.

L'ampliamento dei livelli di assistenza e l'aggiornamento della Rete dei Presidi, così come l'introduzione delle nuove patologie, è stato effettuato sulla base dei dati inseriti nel Registro al 25/11/2013. Il prossimo aggiornamento dei Presidi di Rete sarà pubblicato a breve sulla base dei dati inseriti nel Registro al 31 Maggio 2014.

Su 35.067 casi registrati alla data del 15 ottobre 2014, le malformazioni congenite (gruppo nosologico RN) rappresentano il terzo gruppo in ordine di frequenza con 5.663 casi totali registrati (residenti in Toscana ed extra regione) ed una percentuale pari a 16,1%, preceduto dal gruppo delle malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (11.879 casi=33,9%) e dal gruppo delle malattie del sistema endocrino, nutrizione, metabolismo e disturbi immunitari (6.602 casi=18,8%).

Sui soli casi residenti in Toscana il gruppo delle malformazioni congenite si conferma terzo gruppo in ordine di frequenza, con 2.814 casi registrati su 22.136 casi totali residenti, pari al 12,7%.

Nel sotto-periodo 2005-ottobre 2014 sono stati diagnosticati tra i residenti toscani 2.454 casi con malformazione congenita rara.

Per un confronto con i casi rilevati nel 2012 dal Registro Toscano Difetti Congeniti, nella tabella 23 sono riportate le malformazioni più rappresentate nel Registro Toscano Malattie Rare, con diagnosi effettuata nel 2012.

**Tabella 23** Malattie Rare appartenenti al gruppo “Malformazioni Congenite” più frequenti tra soggetti residenti in Toscana (anno diagnosi: 2012)

<b>COD. ESENEZIONE</b>	<b>MALATTIE RARE</b>	<b>N.</b>	<b>%</b>
RNG090	<b>SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA</b>	40	13,0
RNG100	<b>ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE</b>	30	9,8
RNG060	<b>OSTEOGENESI IMPERFETTA</b>	26	8,5
RN0660	<b>SINDROME DI DOWN</b>	20	6,5
RNI320	<b>SINDROME DI MARFAN</b>	16	5,2
RN0690	<b>SINDROME DI KLINEFELTER</b>	15	4,9
RNI330	<b>SINDROME DA X FRAGILE</b>	12	3,9
RNG080	<b>SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA</b>	7	2,3
RNI650	<b>SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO</b>	7	2,3
RN0750	<b>SCLEROSI TUBEROSA</b>	7	2,3
RNI270	<b>SINDROME DI WILLIAMS</b>	6	2,0
RN0020	<b>SINDROME DI GOLDENHAR</b>	6	2,0
RN0680	<b>SINDROME DI TURNER</b>	5	1,6
RN0160	<b>ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA TRACHEOESOFAGEA</b>	5	1,6
RN0550	<b>MALATTIA DI DARIER</b>	5	1,6
RN0710	<b>SINDROME DI MELAS</b>	4	1,3
RNG060	<b>DISPLASIA FIBROSA</b>	4	1,3
RNI330	<b>SINDROME DI STURGE-WEBER</b>	3	1,0
RN0780	<b>SINDROME DI HIPPEL-LINDAU</b>	3	1,0
RN0850	<b>ASSOCIAZIONE CHARGE</b>	3	1,0
RNG050	<b>ESOSTOSI MULTIPLA</b>	3	1,0
RNG040	<b>CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA</b>	3	1,0
RN0010	<b>SINDROME DI ARNOLD-CHIARI</b>	3	1,0
RN0190	<b>ANO IMPERFORATO</b>	3	1,0
RNI380	<b>SINDROME DI BARDET-BIEDL</b>	3	1,0

Fonte dati: Registro Toscano Malattie Rare

### 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.

Tra gli obiettivi futuri, oltre al rafforzamento della rete, è previsto il confronto dei dati rilevati dal Registro Toscano Malattie Rare e dal Registro Toscano Difetti Congeniti per la valutazione della completezza di rilevazione dei due flussi anche al fine del recupero dei casi non segnalati e quindi di completamento del quadro epidemiologico. Il rafforzamento della integrazione è indispensabile per tutelare i pazienti nel loro diritto all'esenzione dei costi delle prestazioni previste dai LEA e per definire i migliori percorsi diagnostico-assistenziali per ciascuna delle patologie registrate.

Come per molte altre malattie rare, per le malformazioni a bassa letalità è importante conoscere i bisogni e la domanda di prestazioni, l'accesso ai servizi, la qualità delle cure ricevute e la qualità della vita. La piattaforma esistente permetterà di approfondire tali obiettivi nel prossimo futuro.

## BIBLIOGRAFIA RTDC 2013-2014

---

### ARTICOLI SU RIVISTE INTERNAZIONALI

- Ingeborg Barisic, Ljubica Boban, Maria Loane, Ester Garne, Diana Wellesley, Elisa Calzolari, Helen Dolk, Marie-Claude Addor, Jorieke EH Bergman, Paula Braz, Elizabeth S Draper, Martin Haeusler, Babak Khoshnood, Kari Klungsoyr, Anna Pierini, Annette Queisser-Luft, Judith Rankin, Anke Rissmann and Christine Verellen-Dumoulin. **Meckel-Gruber syndrome: a population-based study on prevalence, prenatal diagnosis, clinical features and survival in Europe.** *European Journal of Human Genetics*. advance online publication 3 September 2014; doi: 10.1038/ejhg.2014.174
- Fabrizio Bianchi, Sebastiano Bianca, Chiara Barone, Anna Pierini. **Aggiornamento della prevalenza di anomalie congenite tra i nati residenti nel Comune di Gela.** *Epidemiologia & Prevenzione*, anno 38 (3-4) maggio-agosto 2014, 219-226.
- Best K. E., Addor M., Arriola L., Balku E., Barisic I., Bianchi F., Calzolari E., Curran R., Doray B., Draper E., Garne E., Gatt M., Haeusler M., Van Kammen-Bergman J., Kooshnood B., Klugsoyr K., Matos C., Materna-Kirylyuk A., Dias C. M., McDonnell B., Mullaney C., Nelen V., O'Mahony M., Queisser-Luft A., Randrianaivo H., Rissmann A., Rounding C., Sipek A., Thompson R., Tucker D., Wellesley D., Zymak-Zakutnia N., Rankin J. **Hirschsprung's Disease Prevalence in Europe: A Register Based Study.** In: *Birth Defects Research Part A-Clinical and Molecular Teratology*, vol. 7 pp. 1 - 8. Wiley Online Library, [Online First 26 July 2014]
- RA Charlton, AJ Neville, S Jordan, A Pierini, C Damase-Michel, K Klungsøyr, AM Nybo Andersen, AV Hansen, R Gini, J Bos, A Puccini, C Hurault-Delarue, CJ Brooks LTW de Jong-van den Berg, CS de Vries. **Healthcare databases in Europe for studying medicine use and safety during pregnancy.** *Pharmacoepidemiology and Drug Safety* 03/2014; DOI:10.1002/pds.3613.
- Luteij J. M., Dolk H., Addor M., Arriola L., Barisic I., Bianchi F., Calzolari E., Draper E., Garne E., Gatt M., Haeusler M., Khoshnood B., McDonnell B., Nelen V., O'Mahony M., Mullaney C., Queisser-Luft A., Rankin J., Tucker D., Verellen-Dumoulin C., De Walle H., Yevtushok L. **Seasonality of Congenital Anomalies in Europe.** In: *Birth Defects Research Part A-Clinical and Molecular Teratology*, pp. 1 - 10. Wiley Online Library, [Online First 17 March 2014]
- Winding L., Loane M., Wellesley D., Addor M., Arriola L., Bakker M. K., Bianchi F., Calzolari E., Gatt M., Haeusler M., Lelong N., Mullaney C., Scarano G., Tucker D., Wiesel A., Garne E. **Prenatal Diagnosis and Epidemiology of Multicystic Kidney Dysplasia in Europe.** In: *Prenatal Diagnosis*, vol. \* pp. 1 - 20. Wiley Online Library, 2014.
- Ingeborg Barisic, Ljubica Odak, Maria Loane, Ester Garne, Diana Wellesley, Elisa Calzolari, Helen Dolk, Marie-Claude Addor, Larraitz Arriola, Jorieke Bergman, Sebastiano Bianca, Patricia A. Boyd, Elizabeth S Draper, Miriam Gatt, Martin

Haeusler, Babak Khoshnood, Anna Latos-Bielenska, Bob McDonnell, Anna Pierini, Judith Rankin, Anke Rissmann, Annette Queisser-Luft, Christine Verellen-Dumoulin,, Berenice Doray Carlos Matias Dias, Vera Nelen, Mary O'Mahony, Gioacchino Scarano, David Tucker, Kari Klungsoyr. **Prevalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculoauriculovertebral spectrum: a registry based study in Europe.** *European Journal of Human Genetics* advance online publication 8 January 2014; doi: 10.1038/ejhg.2013.287.

- Taruscio D., Larraitz A., Baldi F., Barisic I., Bemejo-Sanchez E., Bianchi F., Calzolari E., Carbone P., Curran R., Garne E., Gatt M., Latos-Bielenska A., Khoshnood B., Irgens L., Mantovani A., Martinez-Frias M. L., Neville A., Ribmann A., Ruggeri S., Wellesley D., Dolk H. **European Recommendations for Primary Prevention of Congenital Anomalies: A Joined Effort of EUROCAT and EUROPLAN Projects to Facilitate Inclusion of This Topic in the National Rare Disease Plans.** In: *Public Health Genomics*, vol. 17 pp. 115 - 123. S. Karger, [Online First 03 April 2014]
- Calzolari E., Barisic I., Loane M., Morris J., Wellesley D., Dolk H., Addor M., Arriola L., Bianchi F., Neville A. J., Budd J. L., Klugsoyr K., Khoshnood B., Macdonnell B., Nelen V., Queisser-Lufte A., Rankin J., Rissmann A., Rounding C., Tucker D., Verellen-Dumoulin C., De Walle H., Garne E. **Epidemiology of Multiple Congenital Anomalies in Europe: A EUROCAT Population-Based Registry Study.** In: *Birth Defects Research Part A-Clinical and Molecular Teratology*, vol. 00 pp. 1 - 7. Wiley Online Library, [Online First 11 April 2014]
- Taruscio D., Giannotti S., Mollo E., Vittozzi L., Bianchi F., Ensini M., Posada M. **The current situation and needs of rare disease registries in Europe.** In: *Public Health Genomics*, vol. 16 (6) pp. 288 - 298. S. Karger, [Online First 03 February 2014]
- RA Charlton, S Jordan, A Pierini, E Garne, A J Neville, A V Hansen, R Gini, D Thayer, K Tingay, A Puccini, H J Bos, A M Nybo Andersen, M Sinclair, H Dolk, L T W de Jong-van den Berg. **SSRI use before, during and after pregnancy: a population-based study in 6 European regions.** *BJOG An International Journal of Obstetrics and Gynaecology.* (in press)
- Silvia Baldacci, Anna Pierini, Michele Santoro, Isabella Spadoni, Fabrizio Bianchi. **Prevalenza, mortalità e letalità dei difetti cardiaci congeniti dal Registro Toscano, 1992-2009.** *Epidemiologia & Prevenzione.* (in press).
- Taruscio D., Kodra Y., Ferrari G., Vittozzi L., Bianchi F., Nazionale Rare Diseases R. C. G. **The Italian National Rare Diseases Registry.** In: *Blood Transfusional*, vol. 12 (suppl 3) pp. s606 - s613. SIMTI Servizi Srl, 2014.
- B Boyle, R McConkey, E Garne, M Loane, MC Addor, MK Bakker, PA Boyd, M Gatt, R Greenlees, M Haeusler, K Klungsoyr, A Latos-Bielenska, N Lelong, R McDonnell, J Métneki, C Mullaney, V Nelen, M O'Mahony, A Pierini, J Rankin, A Rissmann, D Tucker, D Wellesley. **Trends in the prevalence, risk and pregnancy outcome of multiple births with congenital anomaly: a registry based study in 14 European countries 1984-2007.** *BJOG An*



*International Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2013 120: 707-716. DOI: 10.1111/1471-0528-12146.

- Ingeborg Barisic, Ljubica Odak, Maria Loane, Ester Garne, Diana Wellesley, Elisa Calzolari, Helen Dolk, Marie-Claude Addor, Larraitz Arriola, Marian Bakker, Sebastiano Bianca, Patricia A. Boyd, Jean Chapple, Berenice Doray, Elisabeth Draper, Stein Emil Vollset, Christine Francannet, Miriam Gatt, Martin Haeusler, Babak Khoshnood, Anna Latos-Bielenska, Carlos Matias Dias, Bob McDonnell, Carmen Mosquera-Tenreiro, Vera Nelen, Mary O'Mahony, Anna Pierini, Judit Rankin, Anke Rissmann, Annette Queisser-Luft, Joaquin Salvador, Gioacchino Scarano, David Stone, Romano Tenconi, David Tucker, Christine Verellen-Dumoulin. **Fraser syndrome: Epidemiological study in a European population.** *American Journal of Medical Genetics Part A* 2013. 161A:1012–1018.
- Khoshnood B, Loane M, Garne E, Addor MC, Larraitz A, Bakker M, Barisic I, Bianca S, Boyd P, Calzolari E, Doray B, Draper E, Gatt M, Haeusler M, Klungsoyr Melve K, Latos-Bielenska A, McDonnell B, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Queisser-Luft A, Randrianaivo H, Rankin J, Rissmann A, Salvador J, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D, Zymak-Zakutnya N, Dolk H. **Recent decrease in the prevalence of congenital heart defects in Europe.** *The Journal of Pediatrics* 2013 Jan;162(1):108-13.e2. doi: 10.1016/j.jpeds.2012.06.035. Epub 2012 Jul 24.
- Wijers C., Van Rooij I., Bakker M., Marcelis C., Addor M., Barisic I., Beres J., Bianca S., Bianchi F., Calzolari E., Greenlees R., Lelong N., Latos-Bielenska A., Dias C., McDonnell R., Mullaney C., Nelen V., O'Mahoney M., Queisser-Luft A., Rankin J., Zymak-Zakutnia N., De Blaauw I., Roeleveld N., De Walle H. **Anorectal malformations and pregnancy-related disorders: a registry-based case-control study in 17 European regions.** In: *BJOG-An International Journal of Obstetrics and Gynaecology*, vol. 120 Wiley- Online Library, [Online First 10 April 2013]
- Taruscio D., Gainotti S., Mollo E., Luigi V., Bianchi F., Ensini M., Posada M. **The current situation and needs of rare disease registries in Europe.** In: *Public Health Genomics*, vol. 16 (6) pp. 288 - 298. S. Karger, 2013.

## PUBBLICAZIONI ON-LINE

- H. Wang, M. Loane, J. Morris, E. Garne, L.T.W. de Jong-van den Berg, H. Dolk and the EUROCAT Antiepileptic (AED) Study Working Group (Vera Nelen, Ingeborg Barisic, Ester Garne, Babak Khoshnood, Anke Rißmann and Awi Wiesel, Larraitz Arriola, Mary O'Mahony, Anna Pierini and Elisa Calzolari, Marian Bakker, Marie-Claude Addor, David Tucker, Kari Klungsoyr, Anna Latos-Bielenska and Jan P Mejnartowicz, Karin Kallen). **Fifth update report for the GSK Lamotrigine study, 2014.**

## RAPPORTI NAZIONALI

### RAPPORTI REGIONALI

- **Pierini A, Bianchi F, Minichilli F, Marrucci S:** Rilevazione dei difetti congeniti in periodo prenatale, alla nascita, nel primo anno di vita. **Rapporto 2013: Dati 2011. 1-102, 2013.**
- **Silvia Baldacci, Anna Pierini, Federica Pieroni, Fabrizio Bianchi:** I nati con Malformazioni Congenite. In “La salute dei bambini e dei ragazzi in Toscana”. Collana dei Documenti Agenzia Regionale di Sanità. 55-64, 2014. ISSN stampa 1970-3244 ISSN on-line 1970-3252.
- **Fabrizio Bianchi, Federica Pieroni, Anna Pierini:** Malattie rare. In “La salute di genere in Toscana”. Collana dei Documenti Agenzia Regionale di Sanità. 125-133, 2013. ISSN stampa 1970-3244 ISSN on-line 1970-3252.
- **Anna Pierini, Federica Pieroni, Fabrizio Bianchi:** Malformazioni congenite. In “La salute di genere in Toscana”. Collana dei Documenti Agenzia Regionale di Sanità. 266-273, 2013. ISSN stampa 1970-3244 ISSN on-line 1970-3252.

### PARTECIPAZIONE A CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI E CORSI

- Bianchi F, Bianca S., Barone C, Pierini A. **Anomalie congenite a Gela.** Abstract inviato al XXXVIII Congresso dell'Associazione Italiana di Epidemiologia. Napoli, 5-7 novembre 2014.
- Pierini A, Pieroni F, Bianchi F. **Una visione di genere per le malattie rare in Toscana.** Abstract inviato al XXXVIII Congresso dell'Associazione Italiana di Epidemiologia. Napoli, 5-7 novembre 2014.
- Baldacci S, Pierini A, Santoro M, Spadoni I, Bianchi F. **Prevalenza, mortalità e letalità dei difetti cardiaci congeniti in Toscana, 1992-2009.** Abstract inviato al XXXVIII Congresso dell'Associazione Italiana di Epidemiologia. Napoli, 5-7 novembre 2014.
- RA Charlton, E Garne, H Wang, K Klungsøyr, S Jordan, AJ Neville, A Pierini, AV Hansen, A Engeland, R Gini, D Thayer, K Tingay, HJ Bos, A Puccini, AM Nybo Andersen, H Dolk, LTW de Jong-van den Berg. **Antiepileptic drug use before, during and after pregnancy: a study in 7 European regions.** Oral presentation at the EuroDURG Meeting. Groningen, 27-29 August 2014.
- RA Charlton, S Jordan, A Pierini, E Garne, AJ Neville, A Hansen, R Gini, D Thayer, K Tingay, A Puccini, HJ Bos, AM Nybo Andersen, M Sinclair, H Dolk, LTW de Jong-van den Berg, CS de Vries. **SSRI use in pregnancy: a study in 6 European databases.** Poster at the EuroDURG Meeting. Groningen, 27-29 August 2014.



- Linda de Jonge, Sue Jordan, David Tucker, Dan Thayer, Anna Pierini, Rosa Gini, Ester Garne, Anne Vinkel Hansen, Amanda Neville, Aurora Puccini, Marian Bakker. **Linkage of prescription data to congenital anomaly registers to improve information on maternal medication use, a EUROmediCAT study.** Abstract inviato all'International Conference of Pharmacoepidemiology (ICPE). Taipei, October 24-27 2014. BIRTH DEFECTS RESEARCH PART A-CLINICAL AND MOLECULAR TERATOLOGY Volume: 100 Issue: 5: 398-398. MAY 2014
- Linda de Jonge, Sue Jordan, David Tucker, Dan Thayer, Anna Pierini, Rosa Gini, Ester Garne, Anne Vinkel Hansen, Amanda Neville, Aurora Puccini, Marian Bakker. **Linkage of prescription data to congenital anomaly registers to improve information on maternal medication use, a EUROmediCAT study.** Oral presentation at the 54th Annual Meeting of the Teratology Society, June 28–July 2, 2014, Bellevue, Washington.
- Dalla Bernardina B, Brambilla I, Bianchi F, Paoli D, Pierini A, Lipucci M. **National Registry of Dravet's Syndrome and other syndromes correlated with genes Scn1a and Pcdh19.** Abstract inviato all'11th European Congress on Epileptology, Stockholm, SWEDEN, JUN 29-JUL 03, 2014. EPILEPSIA Volume: 55 Supplement: 2: 235 Meeting Abstract: p730. JUN 2014
- Wemakor A, Casson K, Garne E, Bakker M, Tucker D, Khoshnood B, Nelen V, O'Mahoney M, Pierini A, Klungsoyr K, Gatt M, Addor CM, Rissmann A, Arriola L, de Jong-van den Berg L, Dolk H. **Selective Serotonin Reuptake Inhibitor Use in First Trimester Pregnancy and Risk of Congenital Anomalies: A Register-based Study in 12 European Countries.** Abstract inviato all'International Conference of Pharmacoepidemiology (ICPE). Taipei, October 24-27 2014.
- H Wang, M Loane, J Morris, E Garne, LTW de Jong-van den Berg, H Dolk and the EUROCAT Antiepileptic Drug Working Group. **Lamotrigine use in pregnancy and risk of orofacial cleft, an update of EUROCAT Lamotrigine Study.** Abstract inviato all'International Conference of Pharmacoepidemiology (ICPE). Taipei, October 24-27 2014.
- RA Charlton, E Garne, H Wang, K Klungsoyr, S Jordan, AJ Neville, A Pierini, AV Hansen, A Engeland, R Gini, D Thayer, K Tingay, HJ Bos, A Puccini, AM Nybo-Andersen, H Dolk, LTW de Jong-van den Berg. **Antiepileptic drug use before and during pregnancy: a study in 7 European regions.** Abstract inviato all'International Conference of Pharmacoepidemiology (ICPE). Taipei, October 24-27 2014.
- Wemakor A, Casson K, Garne E, Bakker M, Tucker D, Khoshnood B, Nelen V, O'Mahoney M, Pierini A, Klungsoyr K, Gatt M, Addor CM, Rissmann A, Arriola L, Boyle B, de Jong-van den Berg L, Dolk H. **Selective Serotonin Reuptake Inhibitor Antidepressant Use in First Trimester Pregnancy and Risk of Congenital Anomalies: A European Register-based Study in 12 European Countries.** Abstract presentato all'International Marcé Society

Biennial Scientific Meeting. Swansea University, Wales, UK, 10-12 September 2014.

- Jordan, RA Charlton, K Tingay, DS Thayer, GI Davies, M Organ, D Tucker, R Gini, A Pierini, A Hansen, E Garne, A Nybo Andersen, A Puccini, AJ Neville, HJ Bos, LTW de Jong-van den Berg, CS de Vries, H Dolk. **SSRI use in pregnancy: a study in 6 European databases.** Abstract inviato all'International Marcé Society Biennial Scientific Meeting. 10-12 September 2014, Swansea University, Wales, UK. Charlton, R Gini, A Pierini, A Hansen, E Garne, S Jordan, A Puccini, AJ Neville, J Bos, LTW de Jong-van den Berg, CS de Vries. **SSRI use in pregnancy: a study in 6 European databases.** Abstract inviato a The International Conference of Pharmacoepidemiology. Montréal, Canada, August 25-28, 2013.
- RA Charlton, AJ Neville, S Jordan, A Pierini, K Klungsoyr, AMNybo Andersen, C Damase-Michel, LTW de Jong-van den Berg, CS de Vries. **Healthcare databases in Europe for studying the safety of medicine use during pregnancy.** Abstract inviato a The International Conference of Pharmacoepidemiology and Therapeutic Risk Management. Montréal, Canada, August 25-28, 2013.
- Pierini A, Pieroni F, Marrucci S, Bianchi F. **Il peso delle anomalie congenite rare in Europa e in Toscana.** Comunicazione orale al XXXVII Congresso dell'Associazione Italiana di Epidemiologia. Roma, 4-6 novembre 2013.
- Bianchi F., Astolfi G., Carbone P., Clementi M., Conti S., Iavarone I., Ricci P., Scarano G., Dardanoni G., Tagliabue G., Santoro M., Pieroni F., Pierini A. **Riscripro-Sentieri project: Surveillance of adverse reproductive outcomes in italian polluted sites.** In: 12° European Symposium on Congenital Anomalies (Zagabria, 14 giugno 2013).

## NEWS

**eurocat**  
european surveillance of  
congenital anomalies

Visit [www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu)



### EUROCAT Newsletter

2014

Welcome to the EUROCAT Newsletter 2014.

In this issue, we highlight 2014 events and draw attention to the latest new publications.

#### EUROmedicAT Conference

It is a great pleasure to invite you to the EUROmedicAT European Conference "Safety of Medication use in Pregnancy" to be held 2-4 February, 2015 in Poznań, Poland. To register, visit [www.euromedicatonference2015.eu](http://www.euromedicatonference2015.eu)

The Conference will be for the EUROmedicAT consortium (EU FP 7 funded project, due for completion in early 2015), key stakeholders from across Europe and regional stakeholders (Poland and surrounding countries). We anticipate attendance by pharmacoepidemiologists, obstetricians, neonatologists, diabetologists, neurologists, psychiatrists, respiratory physicians, paediatricians, geneticists, epidemiologists, pharmacists, public health specialists and all other professionals who deal with safety of medication during pregnancy.

The conference aims to disseminate EUROmedicAT results and to discuss these in the context of related research and to agree a set of recommendations for pharmacovigilance research, regulatory action and health policy relating to medication use in pregnancy. Workshop sessions will cover antidiabetics, antiepileptics, antidepressants and antiasthmatics during pregnancy (1-4), prevention of exposure to teratogenic drugs (5), methodology of reproductive pharmacoepidemiology (6) and recommendations for reproductive pharmacovigilance in Europe (7). Panel (round table) discussions with authorities in the field will be held (45 mins in each session), each with summing up and recommendations. Sustainability in terms of the development of the EUROmedicAT system will be considered.

Abstract submission will be open until October 31<sup>st</sup>, 2014. Abstract Topics include:

- Antidiabetics in pregnancy
- Antiepileptics in pregnancy
- Antidepressants in pregnancy
- Antiasthmatics in pregnancy
- Prevention of exposure to teratogenic drugs
- Congenital malformations
- Miscellaneous

**eurocat**  
european surveillance of  
congenital anomalies

Visit [www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu)



# euromedicat

01/03/2011: Data di avvio del Progetto EUROmediCAT "Safety of Medication use in Pregnancy in Relation to Risk of Congenital Malformations" (coordinatore Prof.ssa Helen Dolk dell'Università dell'Ulster), finanziato nell'ambito del 7° Programma Quadro, in tema di "Adverse effects on drugs", con la partecipazione di 14 Paesi europei.

Il Registro Toscano Difetti Congeniti, presso l'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR di Pisa, rappresenta uno dei nove partner coinvolti nel Progetto.

Il RTDC è coinvolto direttamente nelle attività previste all'interno dei WP3 "Prescription data linkage", WP4 "Monitoring of safety recommendations: drug utilization studies", WP5 "SSRIs and Anti-asthmatics", WP6 "Monitoring of safety recommendations: drug utilization studies" e WP8 "Dissemination".

**08-09/03/2011**: primo meeting EUROmediCAT Steering Group a Londra

**27-28/02/2012**: meeting EUROmediCAT Steering Group ad Haarlem (Netherlands)

**15/10/2012**: meeting EUROmediCAT Steering Group a Bath (UK)

**25-26/02/2013**: annual meeting EUROmediCAT a Berlino

**28-29/10/2013**: meeting EUROmediCAT Steering Group a Copenhagen

**03-04/03/2014**: annual meeting EUROmediCAT a Pisa

**29-30/11/2014**: meeting EUROmediCAT Steering Group a Londra

**2-4/02/2015**: European Conference "Safety of Medication Use in Pregnancy" a Poznan (Poland)

euromedicat

**EUROmediCAT**

Safety of Medication Use in Pregnancy



Maggiori informazioni relative al progetto sono disponibili sul sito [www.euromedicat.eu](http://www.euromedicat.eu)



# euromedicat

## GENERAL INFORMATION

Conference Dates

February 2 - 4, 2015

Conference Venue

Centrum Kongresowo-Dydaktyczne

Poznań University of Medical Sciences

ul. Przybyszewskiego 37

60-356 Poznań, Poland

[www.euromedicatconference2015.eu](http://www.euromedicatconference2015.eu)

Conference Official Language

The official language of the meeting is English.

Simultaneous translation English to Polish and Polish to English is provided.



## CONFERENCE COMMITTEES

### EUROMedicAT International Scientific Committee

Members of the Steering Group

- Dr Marian Bakker, NL
- Prof Lolke de Jong-van den Berg, NL - Chair
- Prof Corinne de Vries, UK
- Prof Helen Dolk, UK - Co-Chair
- Dr Ester Game, DK
- Dr Sue Jordan, UK
- Dr Kari Klungsoyr, NO
- Prof Anna Latos-Bielenska, PL
- Dr Maria Loane, UK
- Dr Johannes Michiel Luteijn, UK
- Prof Joan Morris, UK
- Dr Anna Pierini, IT
- Prof Marlene Sinclair, UK
- Dr Awi Wiesel, DE

Members of the EURO medicAT Advisory Board

- Prof Vibeke Backer, DK
- Dr Vincenzo Bettoli, IT
- Prof Renzo Quermini, IT
- Dr Saena Arbabzadeh-Bouchez, FR
- Dr Jim Morrow, UK
- Hiltrun Sundseth, BE
- Prof Gerard Visser, NL

Local Organizing Committee

Co-Chairs:

- Prof Anna Latos-Bielenska
- Prof Ewa Wender-Ozegowska

Members:

- Dr Anna Materna-Kryluk
- Dr Magdalena Badura-Tronka
- Dr Mażena Wiśniewska
- Dr Paweł Gutaj
- MSc Katarzyna Wiśniewska
- Dr Agnieszka Zawiejska

Technical assistance:

- MSc Anna Jamny-Dziurła



EUROMedicAT is a project funded under the European Union's 7th Framework Programme

euromedicat



## Safety of Medication Use in Pregnancy

[www.euromedicatconference2015.eu](http://www.euromedicatconference2015.eu)

European Conference  
Poznań, Poland  
February 2-4, 2015



POZNAŃ

# euromedicat

Dear Colleagues and Friends,

It is a great pleasure to present you the European Conference "Safety of Medication use in Pregnancy" held on February 2-4, 2015 in Poznań, Poland.

The Conference will be for the EUROMEDICAT consortium, key stakeholders from across Europe, and regional stakeholders (Poland and surrounding countries). We expect pharmacoepidemiologists, obstetricians, neonatologists, diabetologists, neurologists, psychiatrists, respiratory physicians, paediatricians, geneticists, epidemiologists, pharmacists, public health specialists and all other professionals who deal with safety of medication during pregnancy.

The conference aims to disseminate EUROMEDICAT results and discuss them in the context of related research and to agree a set of recommendations for pharmacovigilance research, regulatory action and health policy relating to medication use in pregnancy.

Sessions of the workshop will cover antidiabetics, antiepileptics, antidepressants and antiasthmatics during pregnancy (1-4), prevention of exposure to teratogenic drugs (5), methodology of reproductive pharmacoepidemiology (6) and recommendations for reproductive pharmacovigilance in Europe (7). Panel (round table) discussions with authorities in the field will be held (45 mins in each session), each with summing up and recommendations. Sustainability in terms of the development of the EUROMEDICAT system will be considered. Poznań is famous both for its trade fair facilities and rich trading traditions, and its interesting sights, original cuisine and welcoming atmosphere. Poznań surprises you with the variety of its offer. It is the city where the modern meets tradition and history, creating a mosaic which is one of a kind and unique. Poznań is worth knowing!

We hope to see you in Poznań!

Best regards,

On behalf of the International  
Scientific Committee:  
Professor Lolkje de Jong-van den Berg  
Professor Helen Dakin

On behalf of the Local  
Organizing Committee:  
Professor Anna Caba-Bikelska  
Professor Eva Wender-Gajdoska

## SCIENTIFIC PROGRAM

Monday February 2nd, 2015

- 17:00-20:00 Opening Session
- Opening ceremony
  - Presentation Geoff Adams-Spink
  - Presentation Prof Lolkje de Jong-van den Berg
  - Presentation EU official
  - Concert
  - Reception

Tuesday February 3rd, 2015

- 9:00-10:30 Session 1: Antidiabetics in pregnancy  
11:00-12:30 Session 2: Antiepileptics in pregnancy  
14:00-15:30 Session 3: Antidepressants in pregnancy  
16:00-17:30 Session 4: Antiasthmatics in pregnancy

Wednesday February 4th, 2015

- 9:00-10:30 Session 5: Prevention of exposure to teratogenic drugs  
11:00-12:00 Session 6: Methodology of reproductive Pharmacoepidemiology  
12:00-13:00 Session 7: Recommendations for reproductive pharmacovigilance in Europe

## ABSTRACTS

Call for abstracts will be open from August 1, 2014 onwards

Submission Deadline: October 31, 2014

- We are pleased to invite you to submit an abstract for poster presentation.
- All the accepted posters will be displayed during the entire conference in a designated area.
- Participants are requested to submit their abstract in English no later than October 31, 2014.
- The corresponding abstract author will be notified of the abstract status in early December. The presenter of the accepted abstract must attend and register for the Conference.
- Accepted abstracts will be published in an supplement.

Abstract Topics include:

- Antidiabetics in pregnancy
- Antiepileptics in pregnancy
- Antidepressants in pregnancy
- Antiasthmatics in pregnancy
- Prevention of exposure to teratogenic drugs
- Congenital malformations
- Miscellaneous



PHARMACOEPIDEMIOLOGY AND DRUG SAFETY 2014; 23: 586–594

Published online 24 March 2014 in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com) DOI: 10.1002/pds.3613

ORIGINAL REPORT

## Healthcare databases in Europe for studying medicine use and safety during pregnancy

Rachel A. Charlton<sup>1\*</sup>, Amanda J. Neville<sup>2</sup>, Sue Jordan<sup>3</sup>, Anna Pierini<sup>4</sup>, Christine Damase-Michel<sup>5</sup>, Kari Klungsøyr<sup>6,7</sup>, Anne-Marie Nybo Andersen<sup>8</sup>, Anne Vinkel Hansen<sup>9</sup>, Rosa Gini<sup>10</sup>, Jens H. J. Bos<sup>11</sup>, Aurora Puccini<sup>12</sup>, Caroline Hurault-Delarue<sup>5</sup>, Caroline J. Brooks<sup>13</sup>, Lolkje T. W. de Jong-van den Berg<sup>11</sup> and Corinne S. de Vries<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Department of Pharmacy and Pharmacology, University of Bath, Bath, UK

<sup>2</sup> IMER (Emilia-Romagna Registry of Birth Defects), Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara, Ferrara, Italy

<sup>3</sup> Department of Nursing, College of Human and Health Sciences, Swansea University, Swansea, Wales, UK

<sup>4</sup> Institute of Clinical Physiology, National Research Council (IFC-CNR), Pisa, Italy

<sup>5</sup> Pharmacologie, Médicale, Faculté de Médecine, Université de Toulouse III, INSERM UMR1027, Toulouse, France

<sup>6</sup> Medical Birth Registry of Norway, The Norwegian Institute of Public Health, Oslo, Norway

<sup>7</sup> Department of Global Public Health and Primary Care, University of Bergen, Bergen, Norway

<sup>8</sup> Section of Social Medicine, Department of Public Health, University of Copenhagen, Copenhagen, Denmark

<sup>9</sup> Hospital Lillebaelt, Kolding, Denmark

<sup>10</sup> Agenzia Regionale di Sanità della Toscana, Florence, Italy

<sup>11</sup> Pharmacoepidemiology and Pharmacoeconomics Unit, Department of Pharmacy, University of Groningen, Groningen, The Netherlands

<sup>12</sup> Drug Policy Service, Emilia-Romagna Region Health Authority, Bologna, Italy

<sup>13</sup> Institute of Life Science, College of Medicine, Swansea University, Swansea, Wales, UK

### ABSTRACT

**Purpose** The aim of this study was to describe a number of electronic healthcare databases in Europe in terms of the population covered, the source of the data captured and the availability of data on key variables required for evaluating medicine use and medicine safety during pregnancy.

**Methods** A sample of electronic healthcare databases that captured pregnancies and prescription data was selected on the basis of contacts within the EUROCAT network. For each participating database, a database inventory was completed.

**Results** Eight databases were included, and the total population covered was 25 million. All databases recorded live births, seven captured stillbirths and five had full data available on spontaneous pregnancy losses and induced terminations. In six databases, data were usually available to determine the date of the woman's last menstrual period, whereas in the remainder, algorithms were needed to establish a best estimate for at least some pregnancies. In seven databases, it was possible to use data recorded in the databases to identify pregnancies where the offspring had a congenital anomaly. Information on confounding variables was more commonly available in databases capturing data recorded by primary-care practitioners. All databases captured maternal co-prescribing and a measure of socioeconomic status.

**Conclusion** This study suggests that within Europe, electronic healthcare databases may be valuable sources of data for evaluating medicine use and safety during pregnancy. The suitability of a particular database, however, will depend on the research question, the type of medicine to be evaluated, the prevalence of its use and any adverse outcomes of interest. © 2014 The Authors. *Pharmacoepidemiology and Drug Safety* published by John Wiley & Sons, Ltd.

KEY WORDS—electronic medical records; automated data; pregnancy; teratogens; pharmacoepidemiology

Il testo completo è disponibile al seguente link:

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pds.3613/pdf>

## SSRI use before, during and after pregnancy: a population-based study in 6 European regions

RA Charlton<sup>1</sup>, S Jordan<sup>2</sup>, A Pierini<sup>3</sup>, E Garne<sup>4</sup>, AJ Neville<sup>5</sup>, AV Hansen<sup>4,6</sup>, R Gini<sup>7</sup>, D Thayer<sup>2</sup>, K Tingay<sup>2</sup>, A Puccini<sup>8</sup>, HJ Bos<sup>9</sup>, AM Nybo Andersen<sup>6</sup>, M Sinclair<sup>10</sup>, H Dolk<sup>10</sup>, LTW de Jong-van den Berg<sup>9</sup>

1. University of Bath, UK; 2. Swansea University, Wales; 3. Institute of Clinical Physiology - National Research Council (ICP-CNR), Italy; 4. Hospital Lillebaelt, Denmark; 5. Emilia Romagna Registry of Birth Defects, Italy; 6. University of Copenhagen, Denmark; 7. Agenzia regionale di sanità della Toscana, Italy; 8. Emilia Romagna Region Health Authority, Italy; 9. University of Groningen, The Netherlands; 10. University of Ulster, Northern Ireland

Financial support for this study was provided by the European Union under the 7th Framework Programme (grant agreement HEALTH-F5-2011-260598)

### Background

Selective serotonin reuptake inhibitors (SSRIs) are the most commonly prescribed class of antidepressant. The extent of SSRI prescribing during pregnancy has been reported for some geographical regions, but for others it is still unknown.

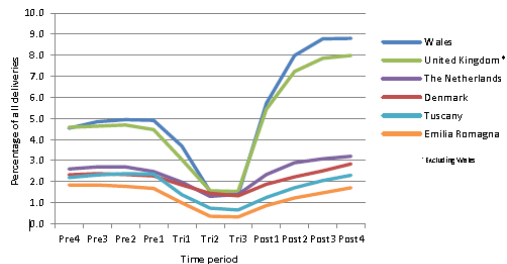
### Objective

To explore utilisation patterns of selective serotonin reuptake inhibitors (SSRIs) before, during and after pregnancy as recorded in six European population-based healthcare databases.

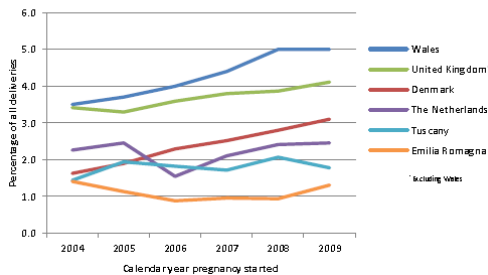
### Methods

A common protocol was implemented across 6 databases in Denmark, the Netherlands, Italy (Emilia Romagna/Tuscany), Wales, and the Clinical Practice Research Datalink representing the rest of the UK. An overview of the 6 databases can be found in Table 1. Women with a pregnancy ending in a delivery between 2004 and 2010 were identified in each database. All SSRI prescriptions issued (UK) or dispensed (non-UK) in the year before, during or year after pregnancy were identified. SSRI prescribing patterns were described for 3-month time periods and the choice of SSRIs and changes in prescribing over the study period were evaluated in each database.

**Figure 1.** Percentage of all deliveries between 2004 and 2010 where the woman received a prescription for an SSRI during ≥1 of the time periods of interest



**Figure 2.** Percentage of deliveries where the woman had a prescription for an SSRI during any of the pregnancy trimesters by calendar year



Use was relatively stable over the study period except for in Denmark, where a steady increase in SSRI prescribing during pregnancy was observed (Figure 2). Fluoxetine and citalopram were the SSRIs of choice in Denmark and the UK, whereas in the Netherlands and the two Italian regions paroxetine was more popular. Of the women who received an SSRI prescription during the year before pregnancy, approximately 40% in the Dutch, Danish and UK databases, and between 58% and 65% in the Italian databases, discontinued and did not receive an SSRI prescription during pregnancy or the year following delivery.

### Results

721,832 eligible women were identified with 862,943 deliveries. SSRI prescribing varied and was considerably higher in both of the UK databases than those of other regions: overall, in the year leading up to pregnancy, 9.6% (CI<sub>95</sub> 9.4-9.8%) of women in the Welsh database were prescribed an SSRI compared with 3.3% (CI<sub>95</sub> 3.2-3.4%) in Emilia Romagna. The higher pre-pregnancy prescribing rates in the UK databases resulted in higher first trimester exposures but during the later trimesters SSRI prescribing was similar to Denmark and the Netherlands. After pregnancy, SSRI prescribing increased more rapidly in the UK databases than other regions (Figure 1).

### Conclusion

The higher levels of SSRI prescribing observed in the UK databases compared with other European databases raises questions about differences in the prevalence and severity of depression and its management in European countries.

**Table 1.** Overview of the databases contributing to the study

Country/Region	Netherlands	Denmark	Italy - Emilia Romagna	Italy - Tuscany	United Kingdom*	Wales
Involves database record linkage	No	Yes	Yes	Yes	No	Yes <sup>2</sup>
Coverage	Regional	National	Regional	Regional	Approximately 0.5% of UK population	Approximately 40% of GP practices
Population base	~500,000	~5,000,000	~1,200,000	~3,700,000	~5,000,000 <sup>3</sup>	~2,000,000
Database for live & stillbirth pregnancy identification	IADB.nl	Danish National Patient Registry	Certificate of Delivery Assistance (CeDAP)	Certificate of Delivery Assistance (CeDAP) Hospital Discharges Registry	Clinical Practice Research Datalink (CPRD) <sup>4</sup>	National Health Database (NCHD)
Database for medicine use data	IADB.nl	Danish National Prescription Registry	Emilia-Romagna Prescription Database (ERPD)	Tuscany Prescription Database	Clinical Practice Research Datalink	The General Practice (GP) Dataset
Source for medicine use data	Pharmacy dispensing	Pharmacy dispensing	Pharmacy Dispensing <sup>5</sup>	Pharmacy dispensing and Healthcare Facilities Dispensing <sup>6</sup>	GP practice prescribing	GP practice prescribing
Capture GP prescribing	Yes	Yes	Yes	Yes	Yes	Yes
Capture outpatient prescribing	Yes	Yes	Yes <sup>5</sup>	Yes <sup>6</sup>	Yes <sup>6</sup>	Yes <sup>6</sup>
Capture inpatient prescribing	No	No	No	No	Some	Some
Date of last menstrual period recorded	Estimated for all	Calculated from gestational age	Calculated from gestational age	Calculated from gestational age	Yes for 60% Estimated for 60%	Yes for 80% Estimated for 20%

1. Including practices in Wales to avoid duplication of pregnancies in the database contributing data for Wales  
 2. Secure Anonymised Information Linkage (SAIL) Databank  
 3. The size of the population captured by the CPRD has grown steadily over time and was approximately 5.0 million in May 2012  
 4. Prescribing the General Practice Research Database (GPRD)  
 5. Only products reimbursed by the Italian National Health Service and excluding those dispensed to outpatients in a hospital pharmacy  
 6. Excluding prescriptions initiated by a specialist in a hospital outpatient department but any repeat prescriptions subsequently issued by the GP were captured

## Il futuro dell'epidemiologia per l'ambiente, la salute e l'equità

Napoli, 5-6-7 novembre 2014  
Centro Congressi Fondazione IDIS - Città della Scienza



### Introduzione

Le malattie rare (MR) includono circa 7-8.000 patologie con una bassa diffusione nella popolazione (prevalenza <5/10.000). In accordo con le raccomandazioni dell'UE, il DM 279/2001 prevedeva l'istituzione della Rete nazionale dei Presidi dedicati all'attività di prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia sulle MR, e la creazione del Registro nazionale a cui sono seguiti Registri regionali. Il DM definisce anche le modalità di esenzione per un elenco di MR.

Il Registro Toscano Malattie Rare (RTMR), entrato a regime nel 2006, è gestito dalla Fondazione Toscana "Gabriele Monasterio" di Pisa.

### Obiettivi

Individuare differenze nella distribuzione di genere per le MR incluse nel registro.

### Metodi

Sono state selezionate 35 MR con almeno 30 nuovi casi diagnosticati nel periodo 2008-2012 (casi incidenti).

Il rapporto tra sessi (RS) è stato confrontato col valore atteso sulla base di quanto osservato nella popolazione toscana nello stesso periodo.

Il rapporto tra il numero di maschi osservati (O) rispetto agli attesi (A) è stato testato senza e con aggiustamento per 5 classi di età (0-19; 20-39; 40-59; 60-79; >79 anni) con metodo indiretto, applicando il RS osservato in ciascuna classe di età della popolazione di riferimento alla stessa classe di età della MR analizzata.

La differenza tra O e A è stata valutata mediante test  $\chi^2$  con 1 GdL o con probabilità esatta di Poisson quando i casi attesi erano inferiori a 10.

### Risultati

Tra i 27.344 casi registrati al giugno 2013 le femmine rappresentano complessivamente il 54%.

### POSTER

Pierini A.\*,  
Pieroni F.\*\*,  
Bianchi F\*

\* IFC-CNR Pisa;

\*\*Fondazione Toscana Gabriele  
Monasterio Pisa.

I maschi sono più rappresentati nei gruppi: respiratorio (65%), sangue (61%) e malformazioni congenite (53%), mentre le femmine sono più rappresentate nei gruppi osteomuscolare (86%), digerente (70%) e circolatorio (69%).

Sono risultate significativamente più frequenti tra i maschi, per specifiche classi di età, rispetto alla popolazione di confronto: Sindrome di Klinefelter (tutti maschi); Malattie interstiziali polmonari primitive (RS= 2,83); Cheratocono (RS=2,38), Emocromatosi ereditaria (RS=2,15), Lichen sclerosus et atrophicus (RS=1,71); Sindrome di Down (RS=1,43).

Per 9 MR è stato osservato un eccesso di maschi, non significativo.

Un RS < 1,0, cioè un eccesso di femmine, statisticamente significativo è stato rilevato per:

Connettiviti indifferenziate (RS=0,08); Sclerosi sistemica (RS=0,16); Arterite a cellule giganti (RS=0,25); Polimiosite (RS=0,27); Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica (RS=0,34); Sprue celiaca (RS=0,41); Immunodeficienze primarie (RS=0,71); Miastenia grave (RS=0,77); Pemfigoide bolloso (RS=0,87).

Eccessi di femmine non significativi sono stati individuati per altre 10 MR.

### **Conclusioni**

L'informazione sulla differente distribuzione per sesso e per età dei casi con MR rispetto alla popolazione generale è rilevante per la pianificazione dei servizi mirati per la diagnosi, cura, riabilitazione e sostegno sociale, in grado di tener conto dei diversi bisogni e della diversa domanda espressa con una visione di genere. L'attenzione alle malattie rare è crescente a livello internazionale e da parte dell'UE e le anomalie congenite hanno un peso rilevante che deve essere più conosciuto e considerato.





# ALLEGATI

**Allegato A:** Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione

**Allegato B:** Questionario per rilevazione online della casistica

**Allegato C:** Anomalie minori escluse da EUROCAT



## Allegato A

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

Anomalie	Codice BPA-ICD9	Codice ICD10
<b>Sistema Nervoso</b> Include difetti del tubo neurale, idrocefalia, microcefalia e altre anomalie del cervello, midollo spinale e sistema nervoso	740-742	Q00-Q07
<b>Anencefalia</b> Assenza parziale o totale delle ossa della volta cranica, della cute sovrastante e del tessuto cerebrale	740	Q00
<b>Encefalocele</b> Espansione cistica delle meningi e/o del tessuto cerebrale attraverso la volta cranica	7420	Q01
<b>Spina bifida</b> Emiazione o esposizione del tessuto midollare spinale e/o delle meningi attraverso una schisi degli archi posteriori vertebrali	741	Q05
<b>Idrocefalo</b> Dilatazione di tutto o parte del sistema ventricolare, non dovuta ad atrofia primaria cerebrale	7423 escl. 74232	Q03 escl. assoc. DTN
<b>Microcefalia</b> Circonferenza occipito-frontale inferiore alla media, per età e per sesso, di 3 o più deviazioni standard, sproporzionata per la taglia corporea	7421	Q02
<b>Arinencefalia/Oloprosencefalia</b> 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
<b>Occhio</b> Include anoftalmia, microftalmia e cataratta congenita	743	Q100,Q104,Q106-7, Q11-15, escl. Q135 Q110,Q111
<b>Anoftalmia</b> Assenza uni o bilaterale dei bulbi oculari con presenza costante delle palpebre e dei muscoli motori	7430	
<b>Microftalmia</b> Raggruppa malformazioni minime fino alla quasi completa anoftalmia	7431	Q112
<b>Orecchio, faccia e collo</b> Include anotia, padiglione accessorio, assenza o stenosi del canale uditivo	744	Q16,Q17,Q18
<b>Anotia</b> Completa assenza del padiglione auricolare, con o senza atresia del condotto uditivo	74401	Q160
<b>Cardiopatie congenite</b> Include malformazioni del cuore e dei grossi vasi	745,746,7470-7474	Q20-Q26 escl. DAP isolato con EG<37 sett
<b>Cardiopatie severe</b> Include cuore sinistro ipoplastico, cuore destro ipoplastico, ventricolo unico, atresia tricuspide, anomalia di Ebstein	74500,74510,7452,7453 7456,7461,7462,7462,7 4600,7463,7467,7471,7 47	Q200,Q203,Q204,Q2 12,Q213,Q220,Q224, Q225,Q226,Q230,Q2 34,Q251
<b>Trasposizione grossi vasi</b> Difetto cardiaco in cui l'aorta origina dal ventricolo destro e l'arteria polmonare dal ventricolo sinistro, con o senza altri difetti cardiaci	74510	Q203
<b>Tetralogia di Fallot</b> Condizione caratterizzata da difetto del setto interventricolare, aorta a cavaliere, stenosi polmonare infundibolare e spesso ipertrofia ventricolare destra	7452	Q213
<b>Cuore sinistro ipoplasico</b> Grave insufficiente sviluppo del ventricolo sinistro conseguente ad una lesione ostruttiva valvolare del lato sinistro del cuore	7467	Q234

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

<b>Anomalie</b>	<b>Codice BPA-ICD9</b>	<b>Codice ICD10</b>
<b>Coartazione aortica</b> Presenza di ostruzione dell'aorta discendente, all'inserimento del dotto arterioso	7471	Q251
<b>Respiratorio</b> Include anomalie del naso, della laringe, della trachea, dei bronchi e dei polmoni	748	Q30-Q34 escl. Q314, Q320
<b>Palato-Labbro</b>	7490-7492	Q35-Q37
<b>Palatoschisi</b> Schisi a carico del palato duro e/o molle senza schisi del labbro	7490	Q35
<b>Labioschisi con o senza palatoschisi</b> Schisi a carico del labbro superiore con o senza la schisi del processo alveolare mascellare e il palato duro o molle	7491-7492	Q36-Q37
<b>Digerente</b> Include la fistola tracheo-esofagea, l'atresia e la stenosi esofagea, l'atresia e la stenosi del retto e del canale anale, l'atresia e la stenosi del tenue, il diverticolo di Meckel	750,751,7566	Q38-Q39,Q402-Q409 Q41-Q45,Q790
<b>Digerente</b> Include la fistola tracheo-esofagea, l'atresia e la stenosi esofagea, l'atresia e la stenosi del retto e del canale anale, l'atresia e la stenosi del tenue, il diverticolo di Meckel	750,751,7566	Q38-Q39,Q402-Q409 Q41-Q45,Q790
<b>Atresia esofagea</b> Interruzione dell'esofago con o senza fistola tracheo-esofagea	75030-75031	Q390-Q391
<b>Atresia/stenosi duodenale</b>	75110	Q410
<b>Atresia stenosi di altre parti dell' intestino tenue</b> Ostruzione completa o parziale del lumen di un segmento dell'intestino tenue	75111-75112	Q411-Q418
<b>Atresia/stenosi ano-rettale</b> Assenza dell'ano o di comunicazione tra ano e retto, o stenosi serrata del canale anale, con o senza fistola con gli organi vicini	75121-75124	Q420-Q423
<b>Ernia diaframmatica</b> Difetto diaframmatico con protrusione del contenuto addominale nella cavità toracica	75661	Q790
<b>Difetti parete addominale</b> Include gastroschisi ed onfalocele	75670,75671,75679	Q792,Q793,Q795
<b>Gastroschisi</b> Emiazione del contenuto addominale attraverso un difetto della parete addominale, laterale ad un cordone ombelicale unico	75671	Q793
<b>Onfalocele</b> Emiazione del contenuto addominale attraverso l'anello ombelicale il cui rivestimento può rimanere o presentarsi lacerato	75670	Q792
<b>Urinario</b> Include le anomalie delle ovaie, utero e sistema renale	753,75672,75261	Q60-Q64,Q794 escl. Q627,Q633
<b>Agenesia renale bilaterale</b> Assenza bilaterale dei reni e degli ureteri.Include la sindrome di Potter	75300	Q601,Q606
<b>Estrofia vescica e/o epispadia</b> Difetto nella chiusura della parete addominale inferiore e della vescica. E' spesso associata con epispadia	7535,75261	Q640,Q641
<b>Genitali</b> Include ipospadia, epispadia, sesso indeterminato, e altre anomalie come assenza di testicolia, aplasia o ipoplasia dello scroto	7520-7524,75260, 75262	Q50-Q52,Q54-Q56

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

<b>Anomalie</b>	<b>Codice BPA-ICD9</b>	<b>Codice ICD10</b>
<b>Ipospadi</b> Apertura dell'uretra sul lato ventrale del pene in posizione distale rispetto al solco. Include Ipospadi glandulare o di I grado, peniena, scrotale e perineale.	75260	Q54
<b>Sesso indeterminato</b> Ambiguità genitale alla nascita	7527	Q56
<b>Arti</b>	7543-7548,755	Q650- Q652,Q658- Q660,Q681-Q682, Q688, Q69-Q74 escl. Q682I
Include la riduzione degli arti, la polidattilia, la sindattilia, la dislocazione congenita dell'anca e del piede equinovaro		Q71-Q73
<b>Riduzione arti</b> Severa ipoplasia delle strutture scheletriche degli arti	7552-7554, 7555I	Q71-Q73
<b>Polidattilia</b> Presenza di dita sovranumerarie, può colpire la mano, il piede o entrambi	7550	Q69
<b>Cromosomi</b>	7580-7583,7585-7589	Q90-Q92,Q93,Q96- Q99 escl. microdelezioni Q936
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)		
<b>Trisomia 21</b> 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
<b>Trisomia 13</b> Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 13	7581	Q914-Q917
<b>Trisomia 18</b> Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 18	7582	Q910-Q913
<b>Altre</b> 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.)		

## Allegato B

### Questionario per rilevazione online della casistica - 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

 (oggi)

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

Cognome (io)

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

**\* 2. Sesso**

--

**3. Lunghezza**

inserire la lunghezza in cm

**4. Circonferenza Cranica**

inserire la circonferenza cranica in cm

**\* 5. N° neonati partoriti**

**\* 6. N° malformati in parto plurimo**

**\* 7. Tipo di evento**

--

data morte

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

**\* 8. Peso alla nascita**

peso in grammi (se non noto digitare 9999)

**\* 9. Durata della gestazione**

in settimane compiute

**Da utilizzare x i casi nati dal 2013**

**DIAGNOSI****10. Data di diagnosi alla scoperta di difetto congenito**

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

**\* 11. Periodo di diagnosi di difetto congenito**

inserire il periodo di diagnosi

**12. Se diagnosi prenatale**

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

amniocentesi

 sì  no

alla settimana n°

effettuata dal centro (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

ecografia

 sì  no

alla settimana n°

effettuata dal centro (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

villi coriali

 sì  no

alla settimana n°

effettuata dal centro (?)

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

altro esame

 sì  no

specificare esame

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

**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.

Cod. ATC5

Q

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

3) farmaco o principio attivo

 periconcezionale  1° trim.


## Allegato B

### Questionario per rilevazione online della casistica - 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

Da utilizzare x i casi nati dal 2013

**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

\* età

età al momento dell'evento

peso (?)

inserire il peso della madre in kg

età

età al momento dell'evento

**25. Comune di nascita**

se stranieri indicare lo stato

madre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

padre

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

padre

se straniero, specificare stato estero

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

**27. Titolo di studio**

madre

padre

**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

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

specificare la prima malattia cronica (madre)

specificare la seconda malattia cronica (madre)

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

Codice ICD10

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

Codice ICD10

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

### 30. Consanguineità

grado di parentela (?)

### 31. Presenza di anomale 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

- 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 <sup>(?)</sup>

specificare grado di parentela

Codice ICD10 <sup>(?)</sup>

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

grado parentela famiglia padre <sup>(?)</sup>

specificare grado di parentela

Codice ICD10 <sup>(?)</sup>

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

## Allegato C

**Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT aggiornate al 2/09/2014**

	<b>Codice ICD10-BPA</b>
<b>Capo</b>	
Aberrante pattern della capigliatura	
Occipite piatto	
Dolicocefalia	Q67.2
Plagiocefalia – asimmetria della testa	Q67.3
Sperone osseo occipitale	
Terza fontanella	
Macrocefalia	Q75.3
Asimmetria facciale	Q67.0
Compressione facciale	Q67.1
Altre deformità congenite del cranio, faccia e mandibola	Q67.4
<b>Regione oculare</b>	
Pliche epicantiche	
Epicanto inverso	
Fessure palpebrali rivolte verso l'alto	
Fessure palpebrali rivolte verso il basso	
Fessure palpebrali corte	
Ectropion congenito	Q10.1
Entropion congenito	Q10.2
Altre malformazioni congenite della palpebra	Q10.3
Distopia dei canti	
Iptelorismo	Q75.2
Ipotelorismo	
Stenosi o restringimento del dotto lacrimale	Q10.5
Sinofri	Q18.80
Sclera blu	Q13.5
Lacrime di cocodrillo	Q07.82
<b>Orecchi</b>	
Forma primitiva	Q17.3
Assenza dell'elice	Q17.3
Orecchio asimmetrico	Q17.3
Orecchio retroposizionato	Q17.3
Microtia	Q17.2
Macrotia	Q17.1
Orecchio protuberante	Q17.3
Trago assente	
Lobulo doppio	Q17.0
Auricola accessoria, appendice preauricolare	Q17.0
Fossetta auricolare	
Seno o cisti preauricolare	Q18.1
Meato uditivo esterno ristretto	
Orecchio a basso impianto	Q17.4
Orecchio a "pipistrello", orecchio prominente	Q17.5
Malformazione minore e non specificata dell'orecchio	Q17.9

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT aggiornate al 2/09/2014 (segue)

	<b>Codice ICD10-BPA</b>
<b>Naso</b>	
Narici piccole	
Ale indentate	
<b>Regione orale</b>	
Micrognazia bordeline	
Frenuli aberranti	
Ipoplasia dello smalto	
Denti malformati	
Palato ogivale	Q38.50
Lingua « a cravatta »	Q38.1
Macroglossia	Q38.2
Macrostomia	Q18.4
Microstomia	Q18.5
Macrochelia	Q18.6
Microchelia	Q18.7
Ranula	
<b>Collo</b>	
Collo lievemente palmato	
Seno, fistola o cisti di schisi branchiale	Q18.0
Seno o cisti preauricolare	Q18.1
Altre schisi branchiali	Q18.2
Malformazione congenita di faccia e collo, non specificata	Q18.9
Torcicollo	Q68.0
<b>Mani</b>	
Duplicazione dell'unghia del pollice	
Unghie ingrandite o ipertrofiche	Q84.5
Plica palmare unica/anomala	Q82.80
Dermatoglifi insoliti	
Clinodattilia (5° dito)	
Dita corte (4°, 5° dito)	
Ossa carpali accessorie	Q74.00
<b>Piedi, Arti</b>	
Sindattilia (2°-3° dito dei piedi)	
Divario tra le dita del piede (1°-2°)	
Alluce ampio e tozzo	
Dita dei piedi corte (4°, 5° dito)	
Unghie ingrandite o ipertrofiche	Q84.5
Calcagno prominente	
Anca scattante, sublussazione o anca instabile	Q65.3-Q65.6
Metatarso varo o metatarso addotto	Q66.2
Piede torto o piede calcaneovalgo	Q66.4
Piede piatto congenito	Q66.5
Metatarso varo – altra deformità valga del piede	Q66.6
Piede cavo	Q66.7
Piede torto di origine posturale – altra deformità congenita del piede	Q66.8
Deformità congenita del piede non specificata	Q66.9



Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT aggiornate al 2/09/2014 (segue)

	Codice ICD10-BPA
<b>Cute</b>	
Emangioma (diverso da faccia o collo)	
Nevo pigmentato – nevo congenito non neoplastico	Q82.5
Nevo flammeo	Q82.50
Nevo a fragola	Q82.51
Linfangioma	
Angioma	
Lanugine persistente	
Macchia mongolica	Q82.52
Macchia depigmentata	
Ectopia dei capezzoli	
Capezzoli accessori	Q83.3
Macchie caffè-latte	
<b>Scheletro</b>	
Cubito valgo	
Sterno prominente	Q67.7
Sterno incavato	Q67.6
Sterno bifido	Q76.71
Torace a scudo, altre deformità congenite del torace	Q67.8
Deformità congenite del rachide	Q67.5
Ginocchio valgo	
Ginocchio varo	
Genu recurvatum	Q68.21
Incurvamento congenito del femore	Q68.3
Incurvamento congenito di fibula e tibia	Q68.4
Incurvamento congenito delle ossa lunghe delle gambe, non specificato	Q68.5
Spina bifida occulta	Q76.0
Fossetta sacrale	
Costola cervicale	Q76.5
Assenza costola	Q76.60
Costola accessoria	Q76.62
Lordosi congenita, posturale	Q76.43
<b>Cervello</b>	
Cisti aracnoide	
Cisti plesso coroideo	
Anomalie del setto pellucido	
<b>Cardiovascolare</b>	
Assenza o ipoplasia arteria ombelicale, arteria ombelica unica	Q27.0
Soffio cardiaco funzionale o non specificato	
Dotto arterioso pervio se età gestazionale < 37 settimane	Q25.0 se EG < 37 settimane
Stenosi dell'arteria polmonare periferica	
Foramen ovale pervio e persistente	Q21.11
<b>Polmonare</b>	
Lobo accessorio del polmone	Q33.1
Stridore laringeo congenito	Q31.4

**Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT aggiornate al 2/09/2014 (segue)**

	<b>Codice ICD10-BPA</b>
Laringomalacia	Q31.4, Q31.5
Tracheomalacia	Q32.0
Lobo azygos polmonare	Q33.10
<b>Cute</b>	
<b>Gastro-intestinale</b>	
Ernia iatale	Q40.1
Stenosi del piloro	Q40.0
Diastasi del retto	
Ernia ombelicale	
Ernia inguinale	
Diverticolo di Meckel	Q43.0
Disordini funzionali gastro-intestinali	Q40.21, Q43.20, Q43.81, Q43.82
Cisti del coledoco transitoria	
Ano anteriorizzato	
<b>Renale</b>	
Reflusso vescico-ureterale-renale	Q62.7
Idronefrosi con una dilatazione pelvica minore di 10 mm	
Rene gigante e iperplastico	Q63.3
Cisti renale singola	Q61.0
<b>Genitali esterni</b>	
Prepuzio mancante o a cappuccio	
Criptorchidismo, testicolo ritenuto	Q53
Testicolo ectopico non specificato	
Testicolo retrattile	Q55.20
Idrocele del testicolo	
Fimosi	
Scroto bifido	Q55.21
Curvatura laterale del pene	
Ipoplasia del pene	
Imene imperforato	Q52.3
Fusione delle labbra	Q52.5
Piccole labbra sporgenti	
Clitoride ingrandito	
Appendice cutanea vaginale	
Cisti della vulva	
Cisti ovarica transitoria	
<b>Altre</b>	
Malformazione congenita non specificata	Q89.9
<b>Anomalie cromosomiche</b>	
Traslocazioni o inversioni bilanciate in individui normali	Q95.0, Q95.1