Servizio Sanitario della Toscana

RTDC

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Rapporto Annuale 2003

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

Istituto di Fisiologia Clinica CNR Pisa

Giunta Regionale Toscana
Direzione Generale del Diritto alla Salute e
Politiche di Solidarietà

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

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

Rapporto Annuale 2003

Pubblicazione curata da:
A. Pierini, F. Bianchi, F. Minichilli

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

Il sistema di rilevazione del **RTDC** partecipa al ***Programma Statistico Nazionale e Regionale***. I dati sono stati validati per la diffusione del responsabile del Servizio Statistica della Regione Toscana, ai sensi dell'art. 9 della L.R. 43/1992.

Distribuzione gratuita

Edizioni Regione Toscana

grafica: Vincenza Nassisi, Istituto Fisiologia Clinica, Pisa

stampa: S.T.A.R. Servizio tecnografico Area della Ricerca del CNR - Pisa
novembre 06 214-29

RAPPORTO 2003

Vengono presentati i dati dell'anno 2003 relativi ai casi con difetti congeniti diagnosticati in periodo prenatale, alla nascita e nel primo anno di vita, rilevati da donne residenti nella regione Toscana.

I casi registrati comprendono i nati vivi, le morti fetali con età gestazionale di 20 o più 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 2003 (fonte Regione Toscana).

Nella tabella I sono elencate le definizioni delle condizioni e dei difetti selezionati per la tabulazione.

Nella tabella 1 sono riportate le caratteristiche principali dei casi (nati e IVG) con difetti congeniti sorvegliati nel 2003.

Nella tabella 2 viene esaminato il rapporto percentuale tra il numero di nati (vivi o morti) secondo il periodo di diagnosi del difetto e il rispettivo numero totale di nati.

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 (tabb. 3, 3.1, 3.2). In ciascuna tabella sono riportati i nati totali di ogni ASL (fonte CAP 2003), i casi con difetto congenito, la prevalenza alla nascita con il relativo intervallo di confidenza al 95%.

Nelle mappe contenute nelle figure 3, 3.1, 3.2 è rappresentata graficamente la distribuzione per ASL della prevalenza suddivisa in quartili, per i casi totali, i nati e le IVG.

Le gradazioni di nero 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.

L'attribuzione è stata effettuata distribuendo i valori di prevalenza delle singole ASL in ordine crescente e quindi aggregando tali valori in quattro gruppi (quartili); ad ogni quartile è stato attribuito un colore progressivamente più scuro. Questo processo è stato effettuato per ogni gruppo di difetti; le gradazioni di nero, quindi, assumono valori di prevalenza diversi in ogni mappa (indicato nelle singole legende) sulla base della diversa distribuzione delle prevalenze nelle ASL.

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

Nella tabella 4 viene esaminata la distribuzione dei casi registrati tra i nati e le IVG per 15 gruppi di difetti in uso nel progetto di registrazione e sorveglianza delle anomalie congenite EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies), mentre nelle tabelle successive (tabb. 4.1-4.14) vengono presentati i casi per ciascun gruppo, secondo il periodo di scoperta e la modalità di presentazione del difetto (isolato, multiplo, sindromico, cromosomico).

Nelle tabelle 5.1-5.14 relative a ciascun gruppo di anomalie congenite i casi vengono disaggregati secondo l'Azienda sanitaria di residenza materna. Sono riportati anche i diagrammi con i tassi di prevalenza di ciascuna ASL, e le mappe che rappresentano graficamente la distribuzione per ASL della prevalenza suddivisa in classi (figg. 5.1-5.14).

Per ciascun gruppo si riportano anche i grafici con la rappresentazione dei tassi rilevati dal registro toscano nel 2003, insieme ai tassi osservati in Toscana, in Emilia-Romagna (Indagine sulle Malformazioni Congenite in Emilia Romagna-IMER), nel Registro del Nord-Est Italia (NEI), nel Registro della Campania (Registro Campano Difetti Congeniti-RCDC) e nel complesso dei registri EUROCAT nel periodo 1996-2002 (figg. 5.1bis-5.13bis). Sono stati esclusi i grafici per i gruppi *respiratorio*, *tegumenti* e *metabolismo* per i quali non sono disponibili i dati di confronto degli altri registri.

Nella tabella 6 vengono presentati i casi (nati ed IVG) secondo 30 difetti selezionati a fini di sorveglianza.

Nella tabella 7 è riportato il confronto tra la frequenza osservata, rispetto a quanto atteso nello stesso periodo, sulla base dei tassi di prevalenza specifici calcolati su 205.230 nati nel periodo 1995-2002 (*baseline*).

Nelle tabelle 7.1 ("Analisi per l'individuazione di cluster") e 7.2 ("Analisi per l'individuazione di trend") sono riportati i risultati della sorveglianza epidemiologica per data di concepimento (periodo 01/01/1992–31/03/2003), sui sottogruppi di difetti considerati da EUROCAT (http://www.eurocat.ulst.ac.uk/pdf/EUROCAT-Guide-1.3.pdf).

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 χ^2 per il trend.
Nella tabella 7.2 per ogni sottogruppo di difetti, è riportato il numero di casi per anno, il numero di casi totali nel periodo 1992-2003, il valore del χ^2, e, in caso di individuazione di un trend, l'andamento (crescente o decrescente) e la probabilità statistica.

A partire dalla tabella 8 i dati relativi ai casi con difetti congeniti vengono presentati disaggregati per alcune delle variabili presenti sulla scheda di rilevazione: ospedale di evento (per problemi legati alla privacy dei soggetti non vengono riportati nella tabella i casi la cui frequenza risulta inferiore a tre), sesso, gemellarità, peso alla nascita, durata della gestazione, ecc (tabelle 8-23).

Risultati

Nel 2003 sono stati registrati 784 casi con difetti congeniti su 27.670 nati (vivi e morti) sorvegliati in Toscana, per una prevalenza alla nascita di 283,3 per 10.000 nati. I casi sono rappresentati da 679 nati vivi (di cui 19 deceduti successivamente), 7 nati morti, 97 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito (IVG), e 1 aborto spontaneo.
Tra i nati sorvegliati la natimortalità è risultata pari a 2,9 per 1.000, mentre la presenza di difetto tra nati morti è stata del 8,9 per 100 (7/79).
Tra i 784 casi sono stati rilevati 1.064 difetti, per un rapporto difetti/casi con difetti uguale a 1,36. I casi con difetto congenito isolato sono stati 616 (78,6%), quelli con difetti associati sono stati 65 (8,3%), 22 sono state le sindromi riconosciute (2,8%), mentre 81 erano i casi con anomalia cromosomica (10,3%).
Il rapporto tra sessi è risultato 1,56 M/F (tab. 1).
Tra i 679 nati vivi, la diagnosi di difetto congenito è stata fatta nel 77,2% dei casi entro la prima settimana di vita, nel 5,3% oltre sette giorni, nel 15,8% in epoca prenatale, in 12 casi non era specificato il periodo della diagnosi. Tra i nati morti, i difetti sono stati diagnosticati in epoca prenatale in 5 soggetti, pari al 71,4% dei casi (tab. 2).
La tabella 3, relativa ai casi totali, evidenzia rapporti di prevalenza alla nascita variabili da 85,5 per 10.000 nella ASL 12 - Viareggio, a 451,4 per 10.000 della ASL 2 – Lucca, a fronte di un valore medio regionale di 283,3. Ponendo a confronto i limiti di confidenza al 95% dei tassi specifici di ciascuna ASL con il tasso medio regionale, sono risultate significativamente più basse le ASL 10–Firenze, 11–Empoli e 12-Viareggio come conseguenza di una carenza

di nati per tutte le ASL e di una carenza di IVG per la ASL di Empoli. Eccessi significativi si riscontrano nelle ASL 2–Lucca, 4–Prato, 5–Pisa e 6–Livorno, attribuibili ad un incremento dei soli nati (tabelle 3.1-3.2 e figure 3-3.1-3.2).

Dall'analisi dei casi aggregati secondo 15 gruppi di difetti (tab. 4), emerge il peso dei difetti *cardiovascolari* che rappresentano il 26,3% degli 895 difetti totali, con una prevalenza di 8,49/1.000 nati, dei *genitali esterni* (13,3%; P=4,3/1.000 nati), seguiti dai difetti degli *arti* (11,8%; P=3,83/1.000 nati), dei difetti *urogenitali* (10,3%; P=3,32/1.000 nati), dei *cromosomi* (9,1%; P=2,93/1.000 nati).

I gruppi di difetti per i quali la diagnosi prenatale ha maggior rilevanza sono nell'ordine: *sistema nervoso* (16/23 nati = 69,6%), *urogenitali* (47/87 nati = 54,0%), *cromosomi* (14/27 nati = 51,8%); percentuali più ridotte sono risultate per i gruppi: *occhio* (0,0%), *respiratorio* (0,0%), *genitali esterni* (5/118 =4,2%), *arti* (6/100=6,0%), *palato-labbro* (2/30=6,7%), *cardiovascolare* (18/227=7,9%), *muscolo-scheletrico* (4/30=13,3%), *tegumenti* (2/12=16,7%).

La diagnosi oltre la prima settimana di vita ha interessato maggiormente i difetti del *metabolismo* (1 caso su 4, pari al 25%), i difetti dell'*apparato digerente* (5 casi su 33, pari al 15,2%), i *difetti urogenitali* (8 casi su 87 totali, per una percentuale pari a 9,2), i difetti cardiovascolari (14/227=6,2%).

I gruppi per i quali risulta più importante l'impatto dell'interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi precoce sono: *cromosomi* (54/81=66,7%*), sistema nervoso* (23/46=50,0%) e *muscolo-scheletrico* (8/38=21,1%) (tabelle 4.1-4.14).

Dall'analisi dei diagrammi per Azienda USL di residenza materna (figure 5.1-5.14) emergono i seguenti risultati:

- per il gruppo delle anomalie del *sistema nervoso* si segnala una riduzione rispetto alla media regionale per i casi residenti nella ASL di Prato (fig. 5.1);
- per il gruppo dei difetti dell'*occhio* non sono stati rilevati casi da madri residenti nelle ASL di Massa Carrara, Lucca ed Empoli (fig. 5.2);
- non sono stati registrati casi con difetti dell'*orecchio* nelle ASL di Pistoia ed Arezzo (fig. 5.3);
- per i difetti *cardiovascolari* risultano eccessi statisticamente significativi per le ASL 2-Lucca, 5-Pisa e 6-Livorno, mentre si segnalano prevalenze significativamente inferiori alla media regionale per le ASL di Prato, Firenze, Empoli e Viareggio (fig. 5.4);
- non sono stati registrati casi con difetti *respiratori,* ad eccezione delle ASL di Prato, Pisa e Firenze (fig. 5.5);
- non si segnalano eccessi, né riduzioni nelle ASL toscane per i difetti a carico del *palato-labbro* (fig. 5.6);

- per il gruppo delle anomalie del *digerente* non si segnala alcun eccesso né riduzione rispetto alla media regionale. (fig. 5.7);
- non sono stati evidenziati eccessi per i difetti dei *genitali esterni*, mentre si registrano prevalenze significativamente inferiori alla media regionale nelle ASL di Arezzo e Firenze (fig. 5.8);
- per i difetti *urogenitali* sono stati evidenziati scostamenti significativi in difetto dal tasso medio regionale per i casi residenti nelle ASL di Pistoia, Empoli e Viareggio, mentre non ci sono segnalazioni di eccessi (fig. 5.9);
- nelle ASL di Lucca, Pistoia, Empoli e Viareggio si osservano scostamenti significativi in difetto rispetto alla linea di confronto per i difetti a carico degli *arti*; inoltre è stato registrato un eccesso statisticamente significativo per la ASL 4-Prato (fig. 5.10);
- per i difetti *muscolo-scheletrici* non si segnalano eccessi né riduzioni nelle ASL toscane, rispetto alla media regionale, mentre non sono stati registrati casi residenti nelle ASL 7-Siena e 12-Viareggio (fig. 5.11);
- per le anomalie a carico dei *tegumenti* non sono stati registrati casi residenti nelle ASL di Massa, Pistoia, Grosseto e Viareggio. Altrove non vengono segnalati eccessi né riduzioni (fig. 5.12);
- le anomalie *cromosomiche* risultano significativamente sottorappresentate nella ASL di Viareggio, mentre nella ASL di Livorno è stato osservato un eccesso significativo (fig. 5.13);
- per i *difetti metabolici* sono stati registrati casi esclusivamente da madri residenti nelle ASL di Massa Carrara, Lucca, Pisa e Firenze (fig. 5.14).

L'analisi dei grafici di confronto con la casistica EUROCAT (figure 5.1bis-5.13bis) evidenzia i seguenti risultati:

Sistema nervoso: il dato di prevalenza del registro toscano risulta in linea con quello del registro IMER, è superiore a quello degli altri registri italiani mentre si discosta in difetto rispetto al registro centrale europeo, raggiungendo la significatività statistica (fig. 5.1bis).

Occhio: la prevalenza toscana risulta superiore ai valori osservati in tutti gli altri registri, raggiungendo la significatività statistica nei confronti degli altri registri italiani (fig. 5.2bis).

Orecchio: la Toscana mostra una prevalenza significativamente più elevata rispetto agli altri registri, italiani ed europeo, molto probabilmente per l'inclusione nella casistica di difetti lievi quali l'appendice preauricolare (fig. 5.3bis).

Cardiovascolare: il tasso toscano risulta significativamente più elevato sia rispetto ai registri italiani che rispetto a quello europeo (fig. 5.4bis).

Palato-labbro: la prevalenza toscana è superiore ai valori osservati negli altri registri italiani e inferiore al valore medio europeo (fig. 5.6bis).

Digerente: il tasso toscano risulta allineato al tasso osservato nel registro IMER, superiore ai valori registrati nel Nord-Est e in Campania, e inferiore al tasso medio europeo. (fig. 5.7bis).
Genitali esterni: la prevalenza toscana è significativamente superiore rispetto a quanto osservato negli altri registri. Anche dopo l'esclusione delle ipospadie di primo grado, difetti che normalmente non vengono registrati da EUROCAT, il registro toscano presenta una prevalenza superiore a quella degli altri registri, in particolare quelli italiani (fig. 5.8bis).
Urogenitali: la prevalenza toscana risulta superiore a quella di tutti gli altri registri, in particolare il registro del Nord-Est e della Campania nei confronti dei quali viene raggiunta la significatività statistica. La prevalenza osservata per il registro del Nord-Est è molto più bassa, verosimilmente a causa della non inclusione di casi diagnosticati in periodo postnatale (fig. 5.9bis).
Arti: il tasso toscano è significativamente più elevato rispetto agli altri registri italiani, e allineato al registro centrale europeo (fig. 5.10bis).
Muscolo-scheletrico: la prevalenza toscana è superiore rispetto ai valori osservati nei registri del Nord-Est e della Campania, e inferiore ai tassi del registro IMER e del registro centrale europeo, raggiungendo per quest'ultimo confronto la significatività statistica (fig. 5.11bis).
Cromosomi: la prevalenza toscana è superiore ai valori rilevati nel registro del Nord-Est ed, in particolare, nella Campania, risulta allineata al dato osservato nel registro IMER, ed è inferiore al tasso medio europeo (fig. 5.13bis).
Nella tabella 6 vengono presentati i casi (nati e IVG) secondo 30 difetti selezionati per la sorveglianza. L'impatto dell'interruzione della gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito risulta particolarmente rilevante per i casi di *anencefalia* e *oloprosencefalia* (le IVG rappresentano il totale dei casi), *sindrome di Down* (33 IVG su 44 casi totali, pari al 75%) e *trisomia 18* (6/8, pari al 75%).
Nella tabella 7 per le stesse anomalie sentinella è riportato il confronto tra i valori di prevalenza osservati in Toscana nel 2003 rispetto a quanto atteso sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati dal Registro Toscano Difetti Congeniti nel periodo 1995-2002. Per *idrocefalo*, *atresia/stenosi intestino tenue* e *criptorchidismo bilaterale* si segnala un rapporto osservato/atteso superiore all'unità, significativo dal punto di vista statistico.
Relativamente alla sorveglianza effettuata per data di concepimento sui sottogruppi utilizzati da EUROCAT si segnalano cluster statisticamente significativi per *atresia dei dotti biliari, idronefrosi congenita, ipospadia* e *situs inversus* (tab. 7.1).
Dalla tabella 7.2 emergono trend crescenti nel periodo complessivo 1992-2003 per le *anomalie cromosomiche*, mentre si osservano trend decrescenti per i seguenti gruppi/anomalie: *encefalocele, difetti orecchio, difetti setto atriale, difetti apparato*

respiratorio, dislocazione e/o displasia anca, muscoloscheletrico e connettivo, altre malformazioni.

Relativamente alle tabelle successive, in alcuni casi la possibilità di confronto con i dati della natalità generale (CAP 2003) permette di approfondire l'analisi descrittiva. Ad esempio, si può osservare la maggiore percentuale di nati con peso inferiore ai 2500 grammi tra i casi con difetti congeniti (cfr. tab. 11), così come l'età materna più avanzata per i casi con difetti congeniti, in particolare, per i casi con anomalie cromosomiche (cfr. tab. 18).

INDICE GENERALE

Tab. I	Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione	**1**
Tab. 1	Caratteristiche principali delle IVG e dei nati con difetti congeniti sorvegliati nel 2003	**5**
Tab. 2	Nati con difetti congeniti (DC) secondo il periodo di scoperta	**6**
Tab. 3	Totale casi con difetti congeniti (DC) per Azienda USL di residenza della madre	**7**
Fig. 3	Distribuzione per ASL di residenza - *Casi totali*	**8**
Tab. 3.1	Nati con difetti congeniti (DC) per Azienda USL di residenza della madre	**9**
Fig. 3.1	Distribuzione per ASL di residenza - *Nati*	**10**
Tab. 3.2	IVG con DC per Azienda USL di residenza della madre	**11**
Fig. 3.2	Distribuzione per ASL di residenza - *IVG*	**12**
Tab. 4	Casi con difetti congeniti secondo 15 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati	**13**
Tab. 4.1	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Sistema nervoso*	**14**
Tab. 4.2	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Occhio*	**15**
Tab. 4.3	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Orecchio*	**16**
Tab. 4.4	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Cardiovascolare*	**17**
Tab. 4.5	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Respiratorio*	**18**
Tab. 4.6	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Palato-labbro*	**19**
Tab. 4.7	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Digerente*	**20**
Tab. 4.8	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Genitali esterni*	**21**
Tab. 4.9	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Urogenitali*	**22**
Tab. 4.10	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Arti*	**23**
Tab. 4.11	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Muscolo-scheletrico*	**24**
Tab. 4.12	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Tegumenti*	**25**
Tab. 4.13	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Cromosomi*	**26**
Tab. 4.14	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - *Metabolismo*	**27**
Tab. 5.1	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Sistema nervoso*	**28**
Fig. 5.1	Distribuzione per ASL di residenza - *Sistema nervoso*	**29**

Fig. 5.1bis	Confronti tra Registri europei - *Sistema nervoso*	**30**
Tab. 5.2	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Occhio*	**31**
Fig. 5.2	Distribuzione per ASL di residenza - *Occhio*	**32**
Fig. 5.2bis	Confronti tra Registri europei - *Occhio*	**33**
Tab. 5.3	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Orecchio*	**34**
Fig. 5.3	Distribuzione per ASL di residenza - *Orecchio*	**35**
Fig. 5.3bis	Confronti tra Registri europei - *Orecchio*	**36**
Tab. 5.4	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Cardiovascolare*	**37**
Fig. 5.4	Distribuzione per ASL di residenza - *Cardiovascolare*	**38**
Fig. 5.4bis	Confronti tra Registri europei - *Cardiovascolare*	**39**
Tab. 5.5	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Respiratorio*	**40**
Fig. 5.5	Distribuzione per ASL di residenza - *Respiratorio*	**41**
Tab. 5.6	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Palato-labbro*	**42**
Fig. 5.6	Distribuzione per ASL di residenza - *Palato-labbro*	**43**
Fig. 5.6bis	Confronti tra Registri europei - *Palato-labbro*	**44**
Tab. 5.7	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Digerente*	**45**
Fig. 5.7	Distribuzione per ASL di residenza - *Digerente*	**46**
Fig. 5.7bis	Confronti tra Registri europei - *Digerente*	**47**
Tab. 5.8	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Genitali esterni*	**48**
Fig. 5.8	Distribuzione per ASL di residenza - *Genitali esterni*	**49**
Fig. 5.8bis	Confronti tra Registri europei - *Genitali esterni*	**50**
Tab. 5.9	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Urogenitali*	**51**

Fig. 5.9	Distribuzione per ASL di residenza - *Urogenitali*	**52**
Fig. 5.9bis	Confronti tra Registri europei - *Urogenitali*	**53**
Tab. 5.10	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Arti*	**54**
Fig. 5.10	Distribuzione per ASL di residenza - *Arti*	**55**
Fig. 5.10bis	Confronti tra Registri europei - *Arti*	**56**
Tab. 5.11	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Muscolo-scheletrico*	**57**
Fig. 5.11	Distribuzione per ASL di residenza - *Muscolo-scheletrico*	**58**
Fig. 5.11bis	Confronti tra Registri europei - *Muscolo-scheletrico*	**59**
Tab. 5.12	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Tegumenti*	**60**
Fig. 5.12	Distribuzione per ASL di residenza - *Tegumenti*	**61**
Tab. 5.13	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Cromosomi*	**62**
Fig. 5.13	Distribuzione per ASL di residenza - *Cromosomi*	**63**
Fig. 5.13bis	Confronti tra Registri europei - *Cromosomi*	**64**
Tab. 5.14	Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza - *Metabolismo*	**65**
Fig. 5.14	Distribuzione per ASL di residenza - *Metabolismo*	**66**
Tab. 6	Casi con 30 difetti congeniti specifici, registrati nelle IVG e nei nati	**67**
Tab. 7	Sorveglianza di 30 difetti congeniti specifici	**68**
Tab. 7.1	Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/1992-31/03/2003)	**69**
Tab. 7.2	Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: Analisi per trend (01/01/1992-31/03/2003)	**72**
Tab. 8	Casi con difetti congeniti per ospedale di evento	**75**
Tab. 9	Casi con difetti congeniti: sesso	**76**
Tab. 10	Casi con difetti congeniti: numero neonati partoriti/feti presenti	**77**

Tab. 11	Nati con difetti congeniti: peso alla nascita	**78**
Tab. 12	Casi con difetti congeniti: durata della gestazione	**79**
Tab. 13	Nati con difetti congeniti: periodo di diagnosi	**80**
Tab. 14	Nati con difetti congeniti: condizione alla diagnosi	**81**
Tab. 15.1	Diagnosi prenatale nei nati: esami in gravidanza	**82**
Tab. 15.2	Diagnosi prenatale nelle IVG: esami in gravidanza	**83**
Tab. 16	Casi con difetti congeniti: cariotipo del bambino/feto	**84**
Tab. 17	Autopsia	**85**
Tab. 18	Casi con difetti congeniti: età della madre	**86**
Tab. 19	Casi con difetti congeniti: nazionalità della madre	**87**
Tab. 20	Casi con difetti congeniti: occupazione della madre	**88**
Tab. 21	Casi con difetti congeniti: numero di gravidanze precedenti	**90**
Tab. 22	Casi con difetti congeniti: concepimento assistito	**91**
Tab. 23	Nati con difetti congeniti: farmaci assunti nel primo trimestre	**92**

Tabella I:

Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione

Anomalie	Codice BPA-ICD9	Codice ICD10
SISTEMA NERVOSO Include difetti del tubo neurale, idrocefalia, microcefalia e altre anomalie del cervello, midollo spinale e sistema nervoso.	7400-7429	Q00-Q07
Anencefalia Assenza parziale o totale delle ossa della volta cranica, della cute sovrastante e del tessuto cerebrale.	7400-7402	Q00
Spina bifida Erniazione o esposizione del tessuto midollare spinale e/o delle meningi attraverso una schisi degli archi posteriori vertebrali.	7411-7419	Q05
Encefalocele Espansione cistica delle meningi e/o del tessuto cerebrale attraverso la volta cranica.	7420	Q01
Microcefalia Circonferenza occipito-frontale inferiore alla media, per età e per sesso, di 3 o più deviazioni standard, sproporzionata per la taglia corporea	7421	Q02
Arinencefalia/Oloprosencefalia Malformazione del cervello caratterizzata da incompleta lobazione di vario grado degli emisferi cerebrali. Il primo tratto del nervo olfattivo può essere assente.	74226	Q04.1-Q04.2
Idrocefalo Dilatazione di tutto o parte del sistema ventricolare, non dovuta ad atrofia primaria cerebrale.	7423	Q03
OCCHIO Include anoftalmia, microftalmia e cataratta congenita.	7430-7439	Q10-Q15
Anoftalmia Assenza uni o bilaterale dei bulbi oculari con presenza costante delle palpebre e dei muscoli motori.	7430	Q110, Q111
Microftalmia Raggruppa malformazioni minime fino alla quasi completa anoftalmia.	7431	Q112
ORECCHIO Include anotia, microtia, macrotia, padiglione accessorio, assenza o stenosi del canale uditivo.	7440-7442	Q16-Q17
Anotia Completa assenza del padiglione auricolare, con o senza atresia del condotto uditivo.	74401	Q16.0
Microtia Grado variabile di iposviluppo del padiglione auricolare.	74421	Q17.2
CARDIOVASCOLARE Include malformazioni del cuore, dei grossi vasi, dei vasi periferici e fibroelastosi endocardica.	7450-7479	Q20-Q26
Trasposizione grossi vasi Difetto cardiaco in cui l'aorta origina dal ventricolo destro e l'arteria polmonare dal ventricolo sinistro, con o senza altri difetti cardiaci.	74510	Q20.3
Tetralogia di Fallot Condizione caratterizzata da difetto del setto interventricolare, aorta a cavaliere, stenosi polmonare infundibolare, e spesso ipertrofia ventricolare destra.	74510	Q20.3

Tabella I (segue):

Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione

Anomalie	Codice BPA-ICD9	Codice ICD10
Cuore sinistro ipoplasico	**7467**	**Q23.4**
Grave insufficiente sviluppo del ventricolo sinistro conseguente ad una lesione ostruttiva valvolare e vascolare del lato sinistro del cuore.		
Coartazione aorta	**7471**	**Q25.1**
Presenza di ostruzione nell'aorta discendente, all'inserimento del dotto arterioso.		
RESPIRATORIO		
Comprende anomalie del naso, della laringe, della trachea, dei bronchi e dei polmoni	**748**	**Q30-Q34**
PALATO-LABBRO	**7490-7492**	**Q35-Q37**
Palatoschisi	**7490**	**Q35**
Schisi a carico del palato duro e/o molle senza schisi del labbro.		
Labioschisi con o senza palatoschisi	**7491-7492**	**Q36-Q37**
Schisi a carico del labbro superiore con o senza la schisi del processo alveolare mascellare e il palato duro o molle.		
DIGERENTE	**7503-7505, 7507-7519**	**Q39-Q40.0, Q40.2-Q40.3, Q40.8-Q40.9, Q41-Q45**
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.		
Atresia/stenosi esofagea	**7503**	**Q39.0-Q39.4**
Occlusione o restringimento dell'esofago con o senza fistola tracheo-esofagea.		
Atresia/stenosi intestino tenue	**7511**	**Q41**
Ostruzione completa o parziale del lumen di un segmento dell'intestino tenue.		
Atresia/stenosi ano-rettale	**75121-75124**	**Q42.0-Q42.3**
Assenza dell'ano o di comunicazione tra ano e retto, o stenosi serrata del canale anale, con o senza fistola con gli organi vicini		
GENITALI ESTERNI	**7524-7528**	**Q51.5-Q51.6, Q52-Q54-Q56, Q64.0**
Include ipospadia, epispadia, sesso indeterminato, e altre anomalie come assenza di testicoli, aplasia o ipoplasia dello scroto, pene.		
Criptorchidismo		
Ritenzione bilaterale dei testicoli in bambini nati a termine (oltre 36 settimane di gestazione)		
Ipospadia	**75260**	**Q54.1-Q54.3, Q54.8-Q54.9**
Include anomalie degli autosomi (tra cui trisomia 21,trisomia 13, trisomia 18) e anomalie dei cromosomi sessuali (tra cui sindrome di Turner e sindrome di Klinefelter).		
Epispadia	**75261**	
Alterazione della sede di apertura del meato uretrale esterno sulla superficie dorsale del pene, anziché all'apice del glande.		
Sesso indeterminato	**7527**	**Q56**
Ambiguità genitale alla nascita		
UROGENITALI	**7520-7523, 7529, 7530-7539**	**Q50-Q51.4,Q51.7-Q51.9,Q60-Q64.9**
Include le anomalie delle ovaie, utero e sistema renale.		
Agenesia/disgenesia renale	**75300**	**Q60.1,Q60.4,Q60.6**
Assenza bilaterale dei reni e degli ureteri o presenza di abbozzi embrionali renali.		

Tabella I (segue):

Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione

Anomalie	Codice BPA-ICD9	Codice ICD10
Rene cistico Presenza di cisti multiple nel rene.	7531	Q61
ARTI Include la riduzione degli arti, la polidattilia, la sindattilia, la dislocazione congenita dell'anca e il piede torto.	7543-7547, 7550-7559	Q65.0-Q65.6,Q66, Q68.2-Q68.5,Q69-Q74
Riduzione/assenza arti Assenza totale o parziale o severa ipoplasia delle strutture scheletriche degli arti	7552-7554	Q71-Q73
MUSCOLOSCHELETRICO E CONNETTIVO Gruppo eterogeneo di anomalie che comprende anomalie di: diaframma, parete addominale, lingua, schisi branchiale, seno auricolare, naso, faccia, cranio, torace, ossa, muscoli e cartilagini.	7445,7448-9,7506, 7540-2,7548,7560-6, 7568-9, 7480-1, 2380, 5209, 5240, 5249, 7567, 7444, 7501, 7502	Q18,Q30,Q38.0,Q38.2-Q38.9,Q40.1,Q67,Q68.0, Q68,1,Q68.8,Q75-Q79,Q87.04,Q87.05, Q87.08,Q87.0A, K07.0,K07.9
Ernia diaframmatica Erniazione nel torace del contenuto addominale attraverso un difetto del diaframma.	75661	Q79.0
Difetti parete addominale Comprende onfalocele, gastroschisi più i casi non specificati	75670-9	Q79.2-5
Onfalocele Erniazione del contenuto addominale attraverso l'anello ombelicale il cui rivestimento può rimanere integro o presentarsi lacerato.	75670	Q79.2
Gastroschisi Erniazione del contenuto addominale attraverso un difetto della parete addominale, laterale ad un cordone ombelicale unico.	75671	Q79.3
TEGUMENTI Include anomalie della pelle (tra cui ittiosi congenita, nevi, angiomi, igroma cistico del collo), dei capelli, delle unghie e delle mammelle.	7570-7579	Q80-Q84.9
CROMOSOMI Include anomalie degli autosomi (tra cui trisomia 21,trisomia 13, trisomia 18) e anomalie dei cromosomi sessuali (tra cui sindrome di Turner e sindrome di Klinefelter).	7580-7589	Q90-Q99
Trisomia 21 La sindrome è caratterizzata da un pattern ben conosciuto di anomalie maggiori e minori associate con un eccesso di materiale del cromosoma 21.	7580	Q90
Trisomia 13 Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 13.	7581	Q91.4-Q91.7
Trisomia 18 Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 18.	7582	Q91.0-Q91.3
METABOLISMO Gruppo eterogeneo di anomalie che comprende malattie neurometaboliche, iperinsulinismi, malattie del metabolismo degli zuccheri, fenilchetonuria.		E00-E90

Tabella 1

Caratteristiche principali delle IVG e dei nati con difetti congeniti sorvegliati nel 2003

Dati denominatore*			
N° nati	**27.670**		
N° nati vivi	**27.591**		
N° nati morti	**79**	**28,6**	**per 10.000 nati**
Difetti congeniti			
N° casi con difetti congeniti	**784**	**283,3**	**per 10.000 nati**
N° nati con difetti	**686**	**247,9**	**per 10.000 nati**
N° nati vivi	**679**	**246,1**	**per 10.000 nati vivi**
di cui morti successivamente	**19**		
N° nati morti	**7**	**88,6**	**per 1.000 nati morti**
N° aborti spontanei **	**1**		
N° IVG	**97**		
N° totale difetti rilevati	**1.064**		
N° casi con un solo difetto	**616**		
N° casi con più di un difetto	**65**		
N° casi con sindromi	**22**		
N° casi cromosomici	**81**		
Rapporto difetti/casi con difetti	**1,36**		
Sesso			
Maschi	**468**		
Femmine	**300**		
Sesso indeterminato	**4**		
Non rilevato	**12**		
Sex ratio (M/F)	**1,56**	**[IC95%:1,49 - 1,64]**	

*** dati Certificato Assistenza al Parto (CAP) 2003**

**** >20 settimane - Nelle tabelle del rapporto questo campo viene cumulato con il n° dei nati con difetti congeniti**

Tabella 2

Nati con difetti congeniti (DC) secondo il periodo di scoperta

Condizione alla nascita	Periodo di scoperta	N. casi	Tasso
Nati morti con DC			***per 100 nati morti***
	dopo la nascita	2	28,6
	diagnosi prenatale	5	71,4
	non conosciuto	0	0,0
Nati vivi con DC*			***per 100 nati vivi***
	entro 7 giorni	524	77,2
	oltre 7 giorni	36	5,3
	diagnosi prenatale	107	15,8
	all'autopsia	0	0,0
	non rilevati	12	1,8

**** di cui 19 morti successivamente***

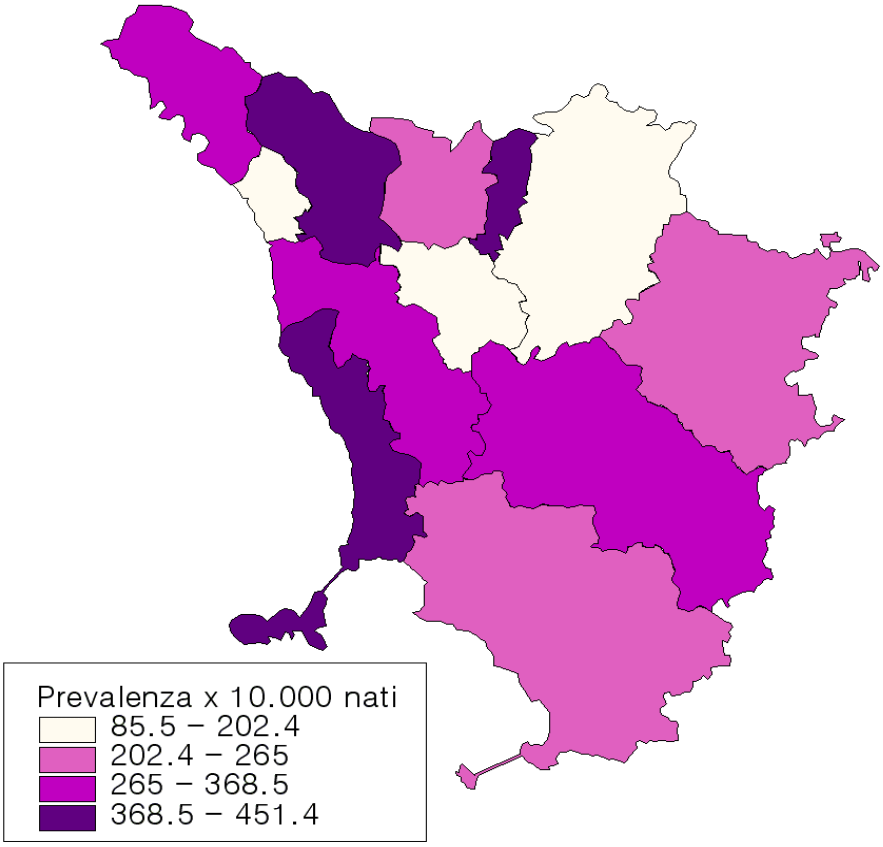
Tabella 3

Totale casi con difetti congeniti (DC) per Azienda USL di residenza della madre

ASL di residenza	*Totale nati**	*Casi con DC*	*Prevalenza x 10.000 nati*	*Limiti di confidenza al 95%*	
				inferiore	*superiore*
ASL1 - Massa Carrara	1.218	40	328,4	226,6	430,2
ASL2 - Lucca	1.750	79	451,4	351,9	551,0
ASL3 - Pistoia	2.098	47	224,0	160,0	288,1
ASL4 - Prato	2.166	80	369,3	288,4	450,3
ASL5 - Pisa	2.578	95	368,5	294,4	442,6
ASL6 - Livorno	2.376	98	412,5	330,8	494,1
ASL7 - Siena	1.880	57	303,2	224,5	381,9
ASL8 - Arezzo	2.524	63	249,6	188,0	311,2
ASL9 - Grosseto	1.396	37	265,0	179,6	350,4
ASL10 - Firenze	6.375	129	202,4	167,4	237,3
ASL11 - Empoli	1.892	37	195,6	132,5	258,6
ASL12 - Viareggio	1.286	11	85,5	35,0	136,1
non conosciuta	131	11			
Totale regione	**27.670**	**784**	**283,3**	**263,5**	**303,2**

*** dati Certificato Assistenza al Parto 2003**

Totale casi con difetti congeniti (DC) per Azienda USL di residenza della madre: Fig. 3



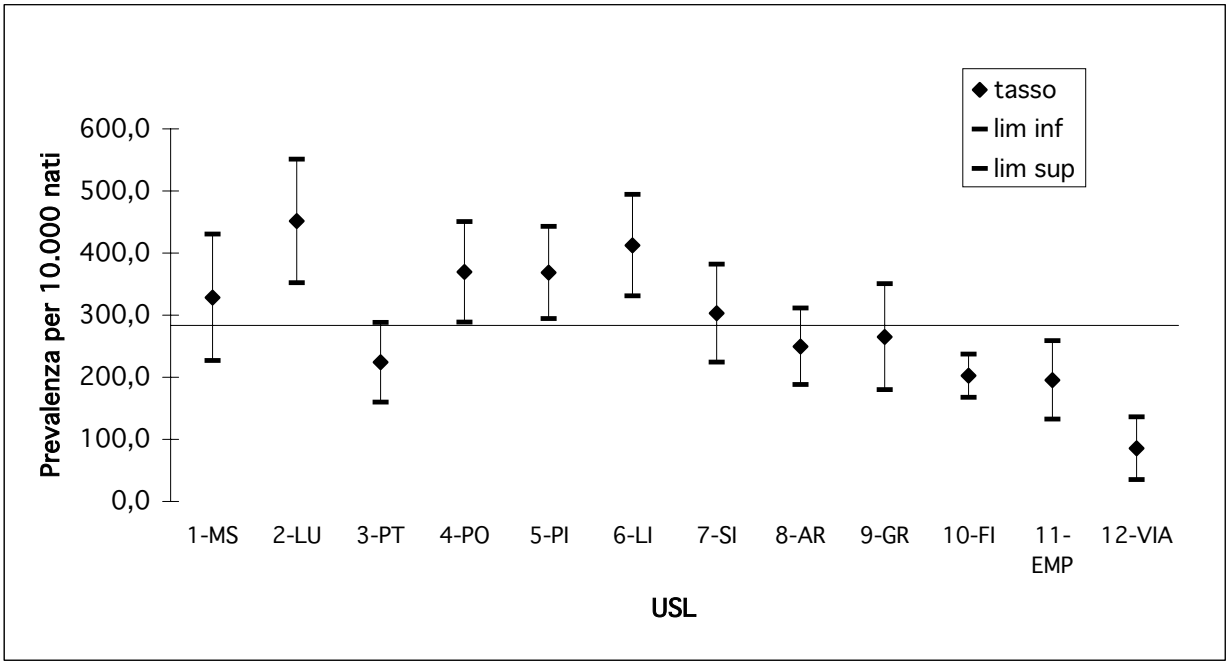


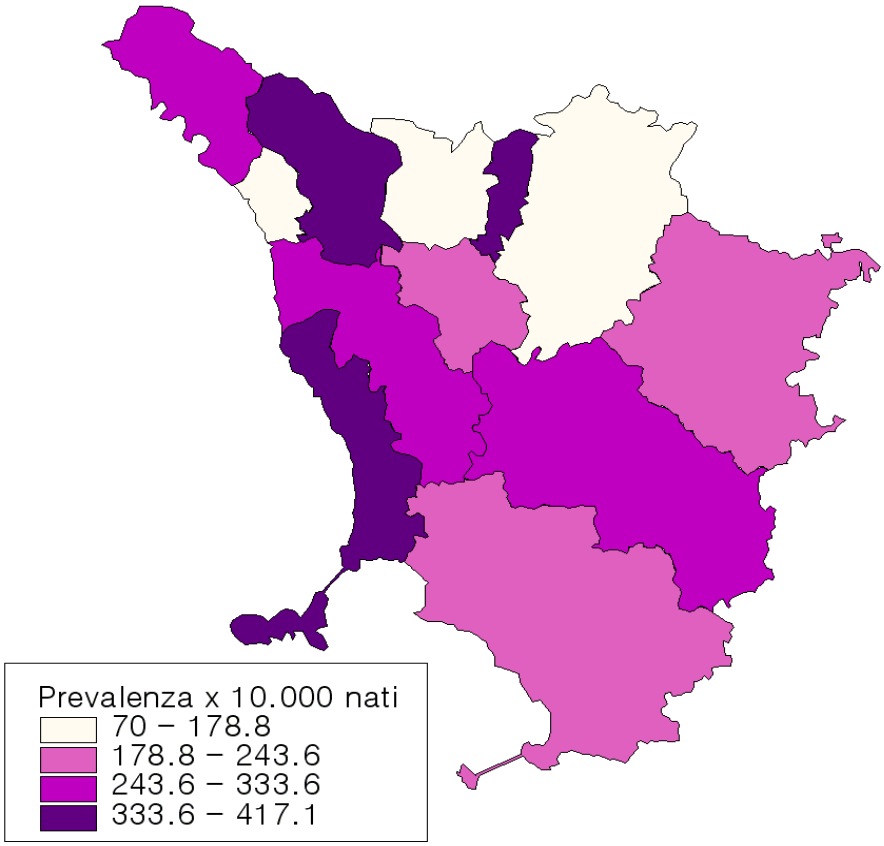
Tabella 3.1

Nati con difetti congeniti (DC) per Azienda USL di residenza della madre

ASL di residenza	*Totale nati**	*Casi con DC*	*Prevalenza x 10.000 nati*	*Limiti di confidenza al 95%*	
				inferiore	*superiore*
ASL1 - Massa Carrara	1.218	36	295,6	199,0	392,1
ASL2 - Lucca	1.750	73	417,1	321,5	512,8
ASL3 - Pistoia	2.098	35	166,8	111,6	222,1
ASL4 - Prato	2.166	75	346,3	267,9	424,6
ASL5 - Pisa	2.578	86	333,6	263,1	404,1
ASL6 - Livorno	2.376	86	362,0	285,5	438,5
ASL7 - Siena	1.880	47	250,0	178,5	321,5
ASL8 - Arezzo	2.524	55	217,9	160,3	275,5
ASL9 - Grosseto	1.396	34	243,6	161,7	325,4
ASL10 - Firenze	6.375	114	178,8	146,0	211,7
ASL11 - Empoli	1.892	35	185,0	123,7	246,3
ASL12 - Viareggio	1.286	9	70,0	24,3	115,7
non conosciuta	131	2			
Totale Regione	**27.670**	**687**	**248,3**	**229,7**	**266,8**

*** dati Certificato Assistenza al Parto 2003**

Nati con difetti congeniti (DC) per Azienda USL di residenza della madre: Fig. 3.1



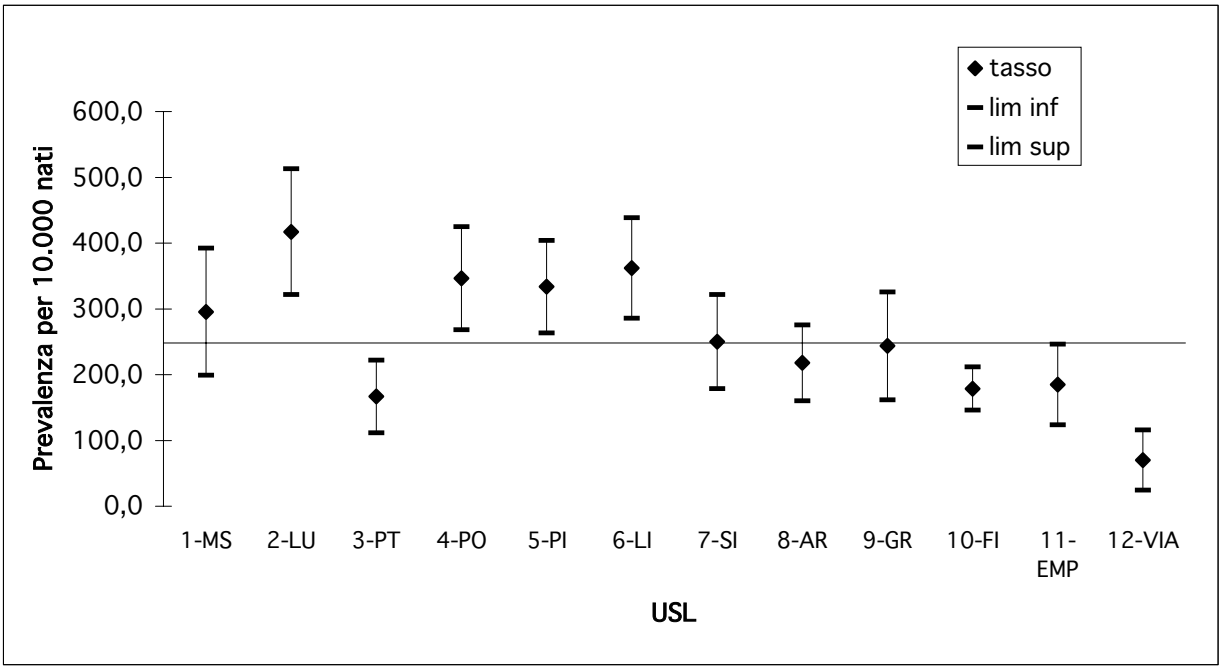


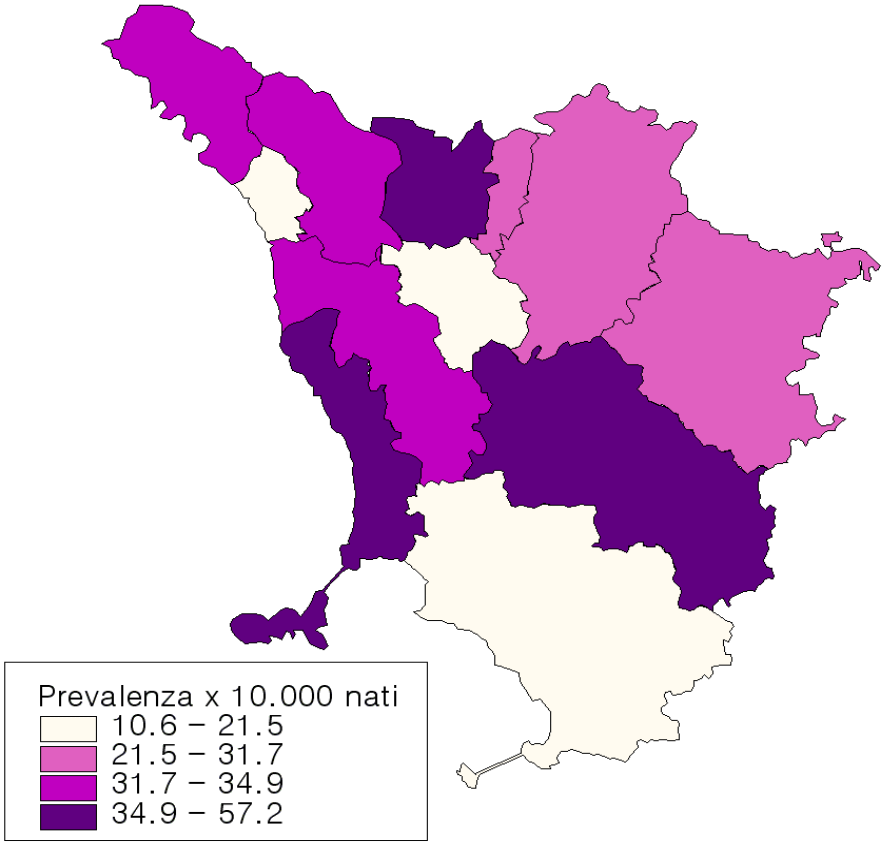
Tabella 3.2

IVG con DC per Azienda USL di residenza della madre

ASL di residenza	*Totale nati**	*Casi con DC*	*Prevalenza x 10.000 nati*	*Limiti di confidenza al 95%*	
				inferiore	*superiore*
ASL1 - Massa Carrara	1.218	4	32,8	0,0	65,0
ASL2 - Lucca	1.750	6	34,3	6,9	61,7
ASL3 - Pistoia	2.098	12	57,2	24,8	89,6
ASL4 - Prato	2.166	5	23,1	2,8	43,3
ASL5 - Pisa	2.578	9	34,9	12,1	57,7
ASL6 - Livorno	2.376	12	50,5	21,9	79,1
ASL7 - Siena	1.880	10	53,2	20,2	86,2
ASL8 - Arezzo	2.524	8	31,7	9,7	53,7
ASL9 - Grosseto	1.396	3	21,5	0,0	45,8
ASL10 - Firenze	6.375	15	23,5	11,6	35,4
ASL11 - Empoli	1.892	2	10,6	0,0	25,2
ASL12 - Viareggio	1.286	2	15,6	0,0	37,1
non conosciuta	131	9			
Totale Regione	**27.670**	**97**	**35,1**	**28,1**	**42,0**

*** dati Certificato Assistenza al Parto 2003**

IVG con DC per Azienda USL di residenza della madre: Fig. 3.2



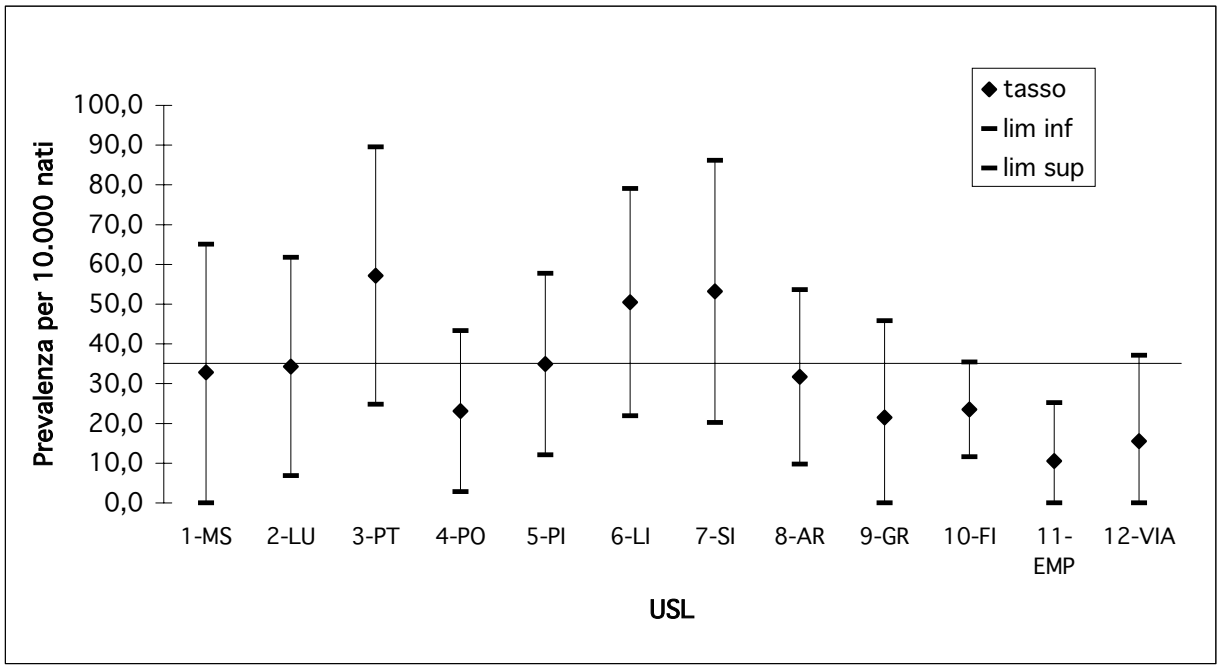


Tabella 4

Casi con difetti congeniti secondo 15 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati

Gruppo di difetti	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
Sistema nervoso	23	8,3	23	8,3	46	16,6
Occhio	0	0,0	18	6,5	18	6,5
Orecchio	4	1,4	23	8,3	27	9,8
Cardiovascolare	8	2,9	227	82,0	235	84,9
Respiratorio	0	0,0	3	1,1	3	1,1
Palato-labbro	3	1,1	30	10,8	33	11,9
Digerente	1	0,4	33	11,9	34	12,3
Genitali esterni	1	0,4	118	42,6	119	43,0
Urogenitali	5	1,8	87	31,4	92	33,2
Arti	6	2,2	100	36,1	106	38,3
Muscolo scheletrico	8	2,9	30	10,8	38	13,7
Tegumenti	0	0,0	12	4,3	12	4,3
Cromosomi	54	19,5	27	9,8	81	29,3
Metabolismo	0	0,0	4	1,4	4	1,4
Altre	6	2,2	41	14,8	47	
Totale	**119**		**776**		**895**	

Tabella 4.1 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Sistema nervoso

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**13**	**56,5**	**8**	**2**	**-**	**10**	**43,5**	**23**	**0,83**
alla nascita	2	40,0	2	1	-	3	60,0	5	0,18
entro 7 gg	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,04
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,04
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	10	62,5	5	1	-	6	37,5	16	0,58
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	**15**	**65,2**	**5**	**3**	**-**	**8**	**34,8**	**23**	**0,83**
Totale	**28**	**60,9**	**13**	**5**	**-**	**18**	**39,1**	**46**	**1,66**

(*)% di riga

Tabella 4.2 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Occhio

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**11**	**61,1**	**7**	**-**	**-**	**7**	**38,9**	**18**	**0,65**
alla nascita	10	71,4	4	-	-	4	28,6	14	0,51
entro 7 gg	-	-	2	-	-	2	100,0	2	0,07
1-4 settimane	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,04
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	-	-	-	-	-	-	-
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,04
IVG	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**
Totale	**11**	**61,1**	**7**	**-**	**-**	**7**	**38,9**	**18**	**0,65**

(*)% di riga

Tabella 4.3 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Orecchio

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**12**	**52,2**	**7**	**3**	**1**	**11**	**47,8**	**23**	**0,83**
alla nascita	12	60,0	5	3	-	8	40,0	20	0,72
entro 7 gg	-	-	2	-	-	2	100,0	2	0,07
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	-	-	1	1	100,0	1	0,04
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	**-**	**-**	**2**	**-**	**2**	**4**	**100,0**	**4**	**0,14**
Totale	**12**	**44,4**	**9**	**3**	**3**	**15**	**55,6**	**27**	**0,98**

(*)% di riga

Tabella 4.4 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Cardiovascolare

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**201**	**88,5**	**22**	**1**	**3**	**26**	**11,5**	**227**	**8,20**
alla nascita	30	73,2	8	1	2	11	26,8	41	1,48
entro 7 gg	140	95,2	7	-	-	7	4,8	147	5,31
1-4 settimane	6	85,7	1	-	-	1	14,3	7	0,25
1-12 mesi	7	100,0	-	-	-	-	-	7	0,25
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	14	77,8	4	-	-	4	22,2	18	0,65
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	4	57,1	2	-	1	3	42,9	7	0,25
IVG	**4**	**50,0**	**3**	**-**	**1**	**4**	**50,0**	**8**	**0,29**
Totale	**205**	**87,2**	**25**	**1**	**4**	**30**	**12,8**	**235**	**8,49**

(*)% di riga

Tabella 4.5 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Respiratorio

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**-**	**-**	**2**	**1**	**-**	**3**	**100,0**	**3**	**0,11**
alla nascita	-	-	-	-	-	-	-	-	-
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	-	-	-	-	-	-	-
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
			-						
IVG	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**
Totale	**-**	**-**	**2**	**1**	**-**	**3**	**100,0**	**3**	**0,11**

(*)% di riga

Tabella 4.6 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Palato-labbro

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**22**	**73,3**	**7**	**-**	**1**	**8**	**26,7**	**30**	**1,08**
alla nascita	18	72,0	6	-	1	7	28,0	25	0,90
entro 7 gg	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,04
IVG	**-**	**-**	**3**	**-**	**-**	**3**	**100,0**	**3**	**0,11**
Totale	**22**	**66,7**	**10**	**-**	**1**	**11**	**33,3**	**33**	**1,19**

(*)% di riga

Tabella 4.7 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Digerente

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**18**	**54,5**	**12**	**3**	**-**	**15**	**45,5**	**33**	**1,19**
alla nascita	5	35,7	7	2	-	9	64,3	14	0,51
entro 7 gg	4	80,0	-	1	-	1	20,0	5	0,18
1-4 settimane	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
1-12 mesi	3	100,0	-	-	-	-	-	3	0,11
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	4	44,4	5	-	-	5	55,6	9	0,33
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	**-**	**-**	**-**	**-**	**1**	**1**	**100,0**	**1**	**0,04**
Totale	**18**	**52,9**	**12**	**3**	**1**	**16**	**47,1**	**34**	**1,23**

(*)% di riga

Tabella 4.8 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Genitali esterni

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**102**	**86,4**	**15**	**1**	**-**	**16**	**13,6**	**118**	**4,26**
alla nascita	89	89,0	10	1	-	11	11,0	100	3,61
entro 7 gg	8	100,0	-	-	-	-	-	8	0,29
1-4 settimane	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,04
1-12 mesi	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,04
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	5	-	-	5	100,0	5	0,18
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	3	100,0	-	-	-	-	-	3	0,11
IVG	**-**	**-**	**1**	**-**	**-**	**1**	**100,0**	**1**	**0,04**
Totale	**102**	**85,7**	**16**	**1**	**-**	**17**	**14,3**	**119**	**4,30**

(*)% di riga

Tabella 4.9 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Urogenitali

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**71**	**81,6**	**16**	**-**	**-**	**16**	**18,4**	**87**	**3,14**
alla nascita	7	50,0	7	-	-	7	50,0	14	0,51
entro 7 gg	16	88,9	2	-	-	2	11,1	18	0,65
1-4 settimane	5	83,3	1	-	-	1	16,7	6	0,22
1-12 mesi	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	41	87,2	6	-	-	6	12,8	47	1,70
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	**3**	**60,0**	**1**	**1**	**-**	**2**	**40,0**	**5**	**0,18**
Totale	**74**	**80,4**	**17**	**1**	**-**	**18**	**19,6**	**92**	**3,32**

(*)% di riga

Tabella 4.10 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Arti

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**85**	**85,0**	**12**	**1**	**2**	**15**	**15,0**	**100**	**3,61**
alla nascita	69	86,3	9	1	1	11	13,8	80	2,89
entro 7 gg	12	92,3	1	-	-	1	7,7	13	0,47
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	3	50,0	2	-	1	3	50,0	6	0,22
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,04
IVG	**1**	**16,7**	**4**	**-**	**1**	**5**	**83,3**	**6**	**0,22**
Totale	**86**	**81,1**	**16**	**1**	**3**	**20**	**18,9**	**106**	**3,83**

(*)% di riga

Tabella 4.11 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Muscolo-scheletrico

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**14**	**46,7**	**11**	**5**	**-**	**16**	**53,3**	**30**	**1,08**
alla nascita	7	35,0	8	5	-	13	65,0	20	0,72
entro 7 gg	3	100,0	-	-	-	-	-	3	0,11
1-4 settimane	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,04
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	2	50,0	2	-	-	2	50,0	4	0,14
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	1	50,0	1	-	-	1	50,0	2	0,07
IVG	**-**	**-**	**5**	**1**	**2**	**8**	**100,0**	**8**	**0,29**
Totale	**14**	**36,8**	**16**	**6**	**2**	**24**	**63,2**	**38**	**1,37**

(*)% di riga

Tabella 4.12 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Tegumenti

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**6**	**50,0**	**6**	**-**	**-**	**6**	**50,0**	**12**	**0,43**
alla nascita	6	66,7	3	-	-	3	33,3	9	0,33
entro 7 gg	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,04
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	2	-	-	2	100,0	2	0,07
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**
Totale	**6**	**50,0**	**6**	**-**	**-**	**6**	**50,0**	**12**	**0,43**

(*)% di riga

Tabella 4.13 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Cromosomi

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**-**	**-**	**-**	**-**	**27**	**27**	**100,0**	**27**	**0,98**
alla nascita	-	-	-	-	10	10	100,0	10	0,36
entro 7 gg	-	-	-	-	2	2	100,0	2	0,07
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	-	-	14	14	100,0	14	0,51
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	1	1	100,0	1	0,04
IVG	**-**	**-**	**-**	**-**	**54**	**54**	**100,0**	**54**	**1,95**
Totale	**-**	**-**	**-**	**-**	**81**	**81**	**100,0**	**81**	**2,93**

(*)% di riga

Tabella 4.14 - Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto

Metabolismo

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	**N°**	**Isolate %(*)**	**Multiple**	**Condizioni note**	**Anomalie cromosomiche**	**Totale associate**	**Associate %(*)**	**N°**	**Prevalenza x 1.000 nati**
Nati	**4**	**100,0**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**4**	**0,14**
alla nascita	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,04
entro 7 gg	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,04
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	-	-	-	-	-	-	-
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**
Totale	**4**	**100,0**	**-**	**-**	**-**	**-**	**-**	**4**	**0,14**

(*)% di riga

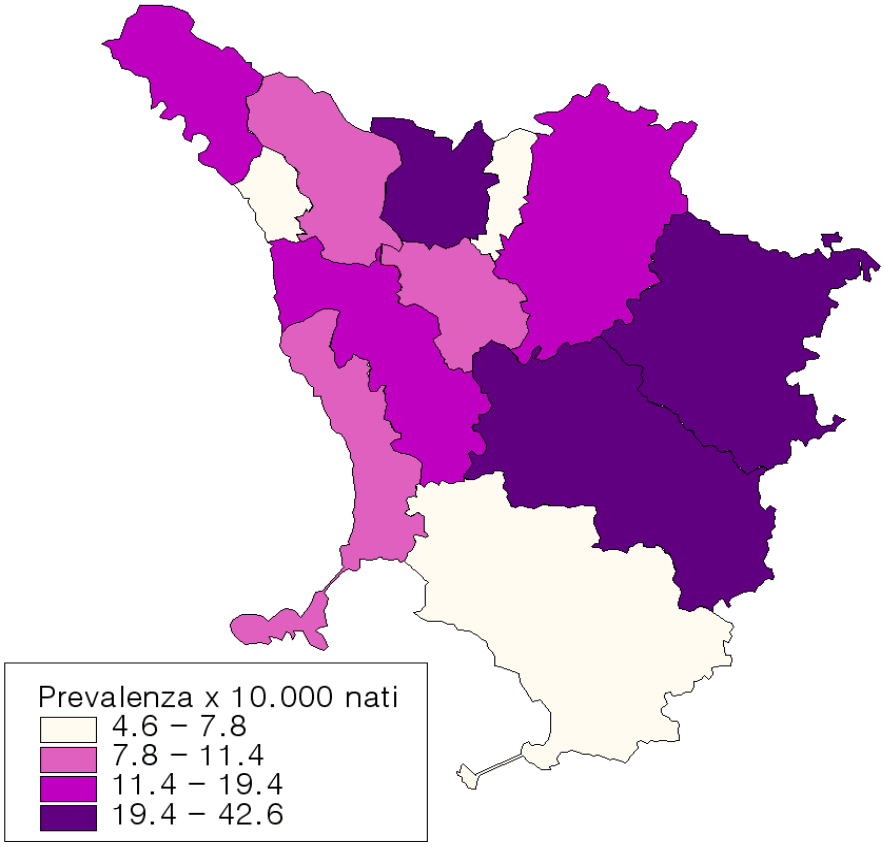
Tabella 5.1

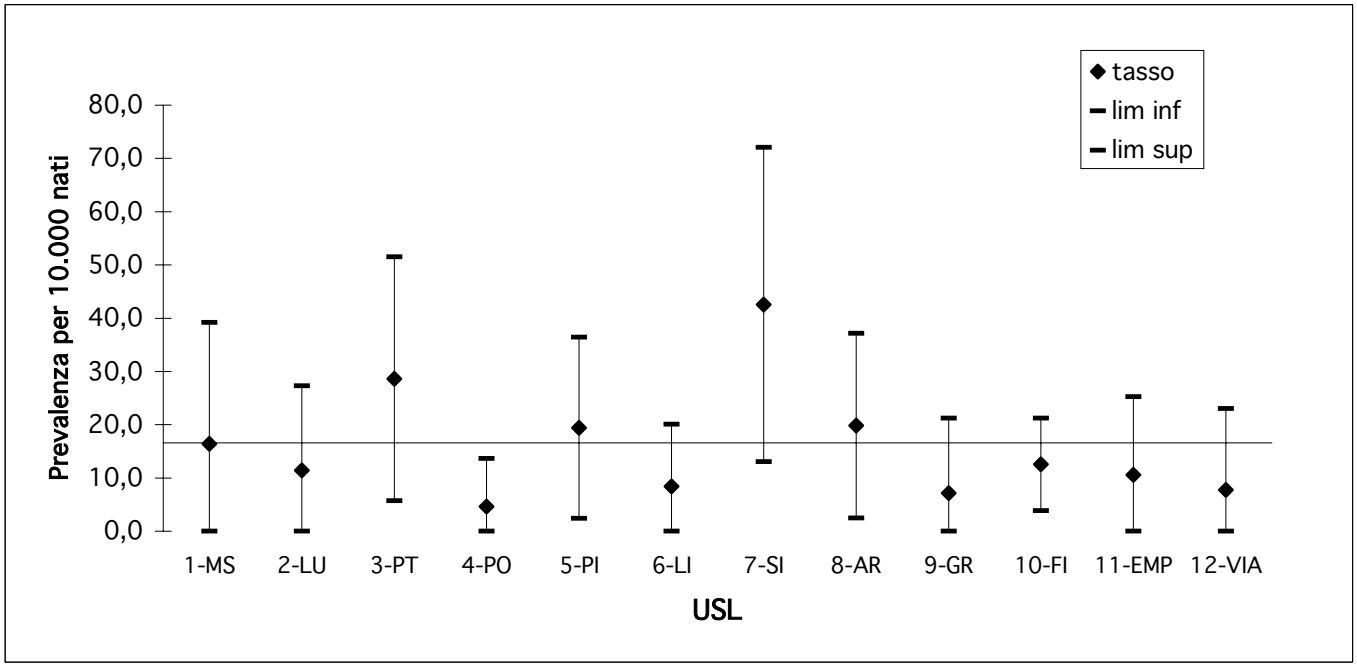
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Sistema nervoso

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N°**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N°**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N°**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	2	16,4	0	0,0	2	16,4
ASL2 - Lucca	2	11,4	0	0,0	2	11,4
ASL3 - Pistoia	4	19,1	2	9,5	6	28,6
ASL4 - Prato	0	0,0	1	4,6	1	4,6
ASL5 - Pisa	2	7,8	3	11,6	5	19,4
ASL6 - Livorno	1	4,2	1	4,2	2	8,4
ASL7 - Siena	3	16,0	5	26,6	8	42,6
ASL8 - Arezzo	2	7,9	3	11,9	5	19,8
ASL9 - Grosseto	1	7,2	0	0,0	1	7,2
ASL10 - Firenze	2	3,1	6	9,4	8	12,5
ASL11 - Empoli	1	5,3	1	5,3	2	10,6
ASL12 - Viareggio	0	0,0	1	7,8	1	7,8
Non conosciuta	3				3	
Totale Regione	**23**	**8,3**	**23**	**8,3**	**46**	**16,6**

Sistema nervoso: Fig.5.1





Sistema nervoso: Fig. 5.1 bis

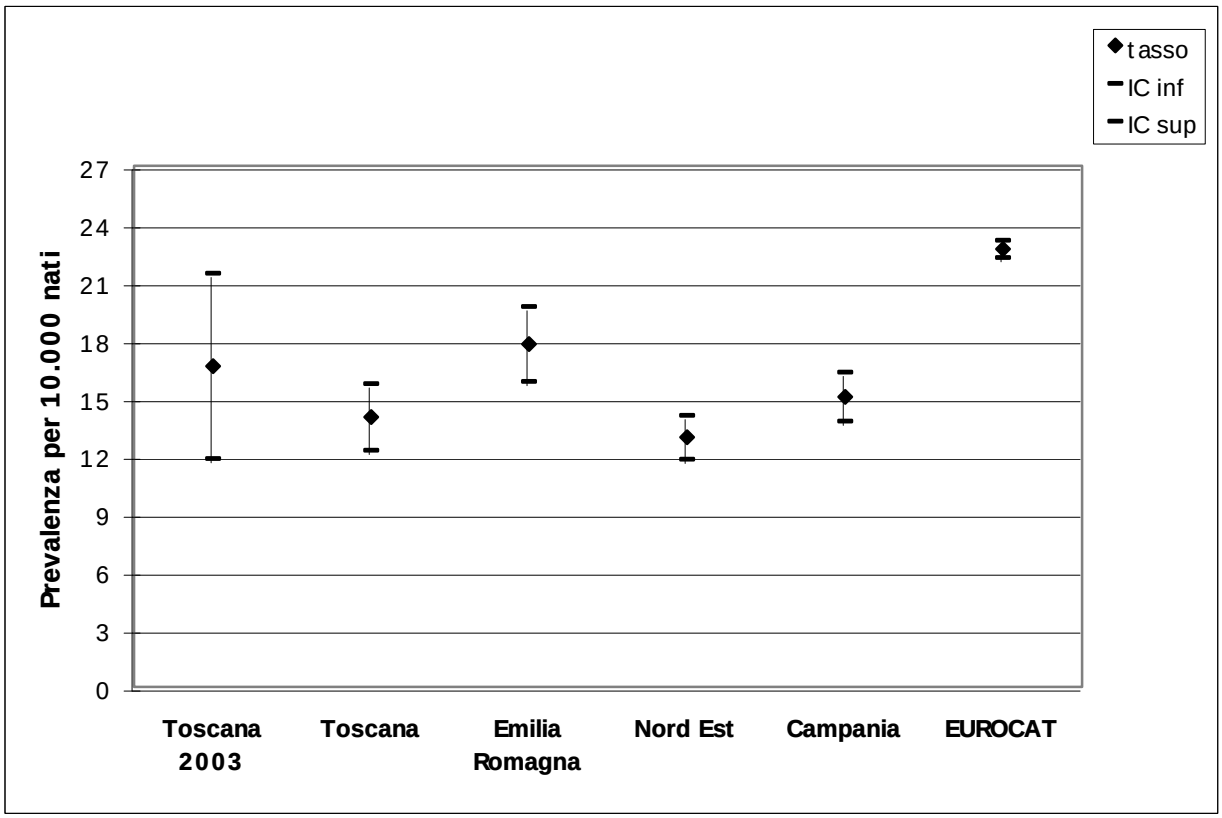


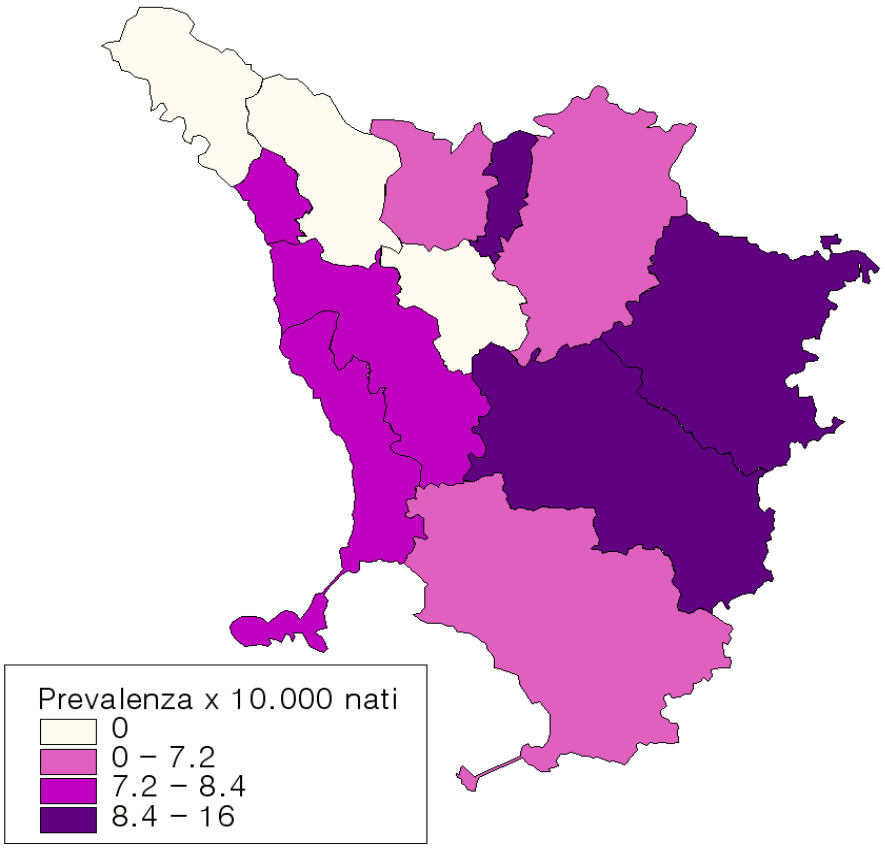
Tabella 5.2

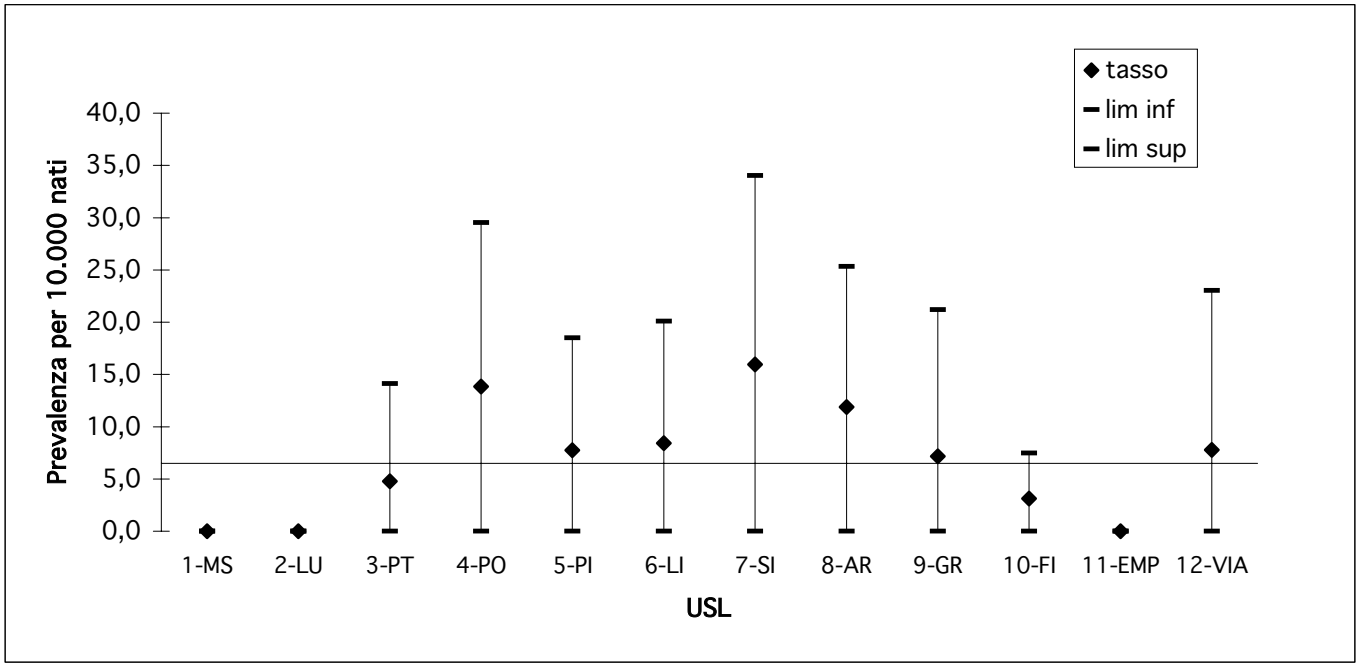
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Occhio

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N°**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N°**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N°**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL2 - Lucca	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL3 - Pistoia	0	0,0	1	4,8	1	4,8
ASL4 - Prato	0	0,0	3	13,9	3	13,9
ASL5 - Pisa	0	0,0	2	7,8	2	7,8
ASL6 - Livorno	0	0,0	2	8,4	2	8,4
ASL7 - Siena	0	0,0	3	16,0	3	16,0
ASL8 - Arezzo	0	0,0	3	11,9	3	11,9
ASL9 - Grosseto	0	0,0	1	7,2	1	7,2
ASL10 - Firenze	0	0,0	2	3,1	2	3,1
ASL11 - Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 - Viareggio	0	0,0	1	7,8	1	7,8
Non conosciuta						
Totale Regione	**0**	**0,0**	**18**	**6,5**	**18**	**6,5**

Occhio: Fig.5.2





Occhio: Fig. 5.2 bis

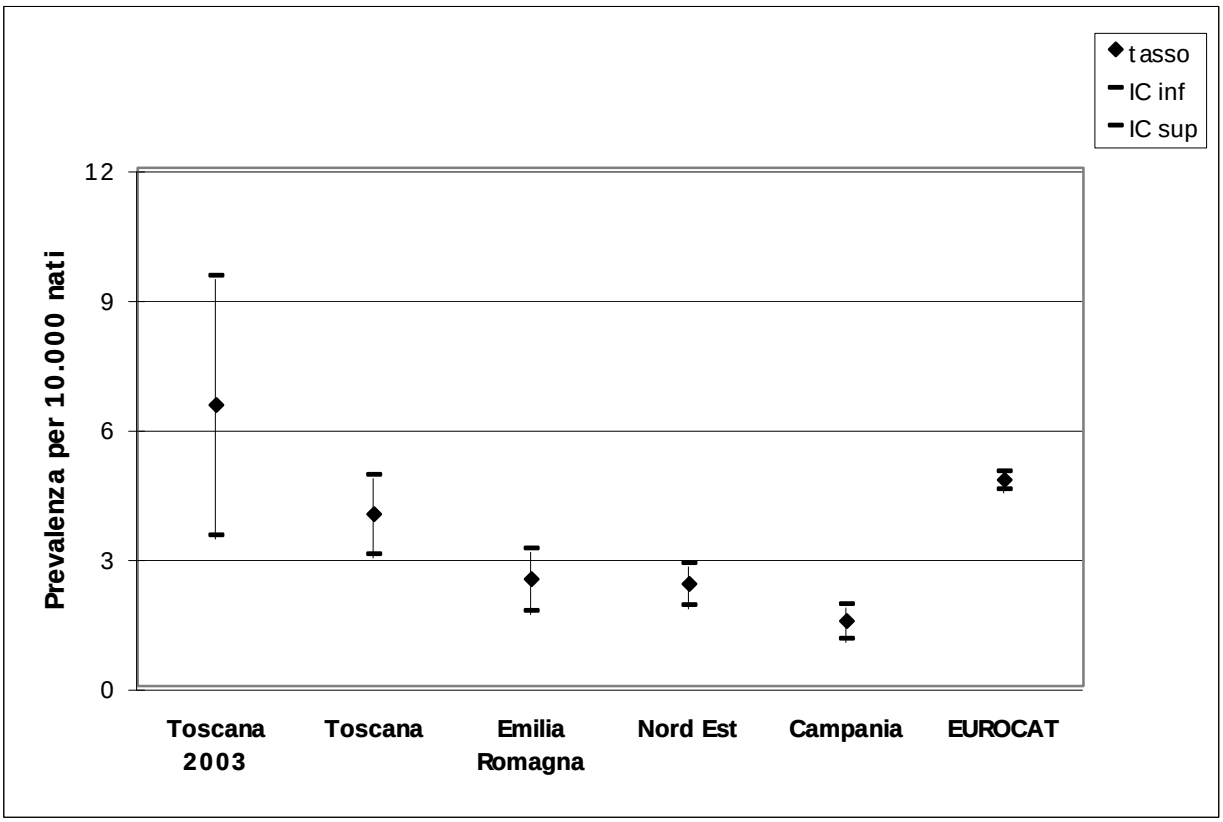


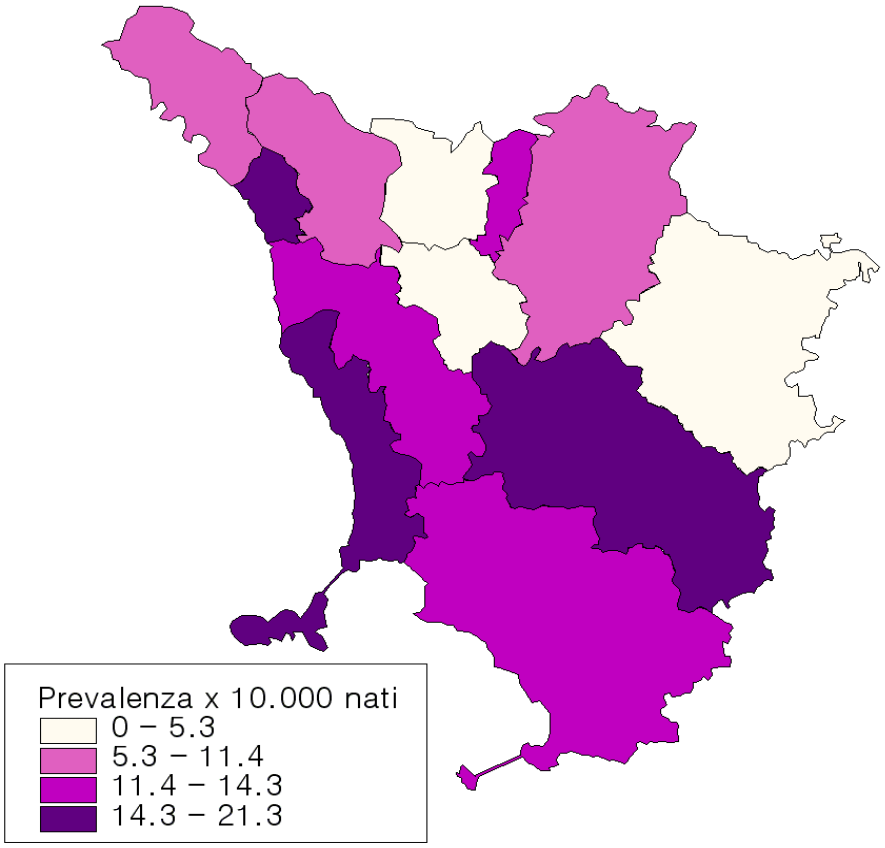
Tabella 5.3

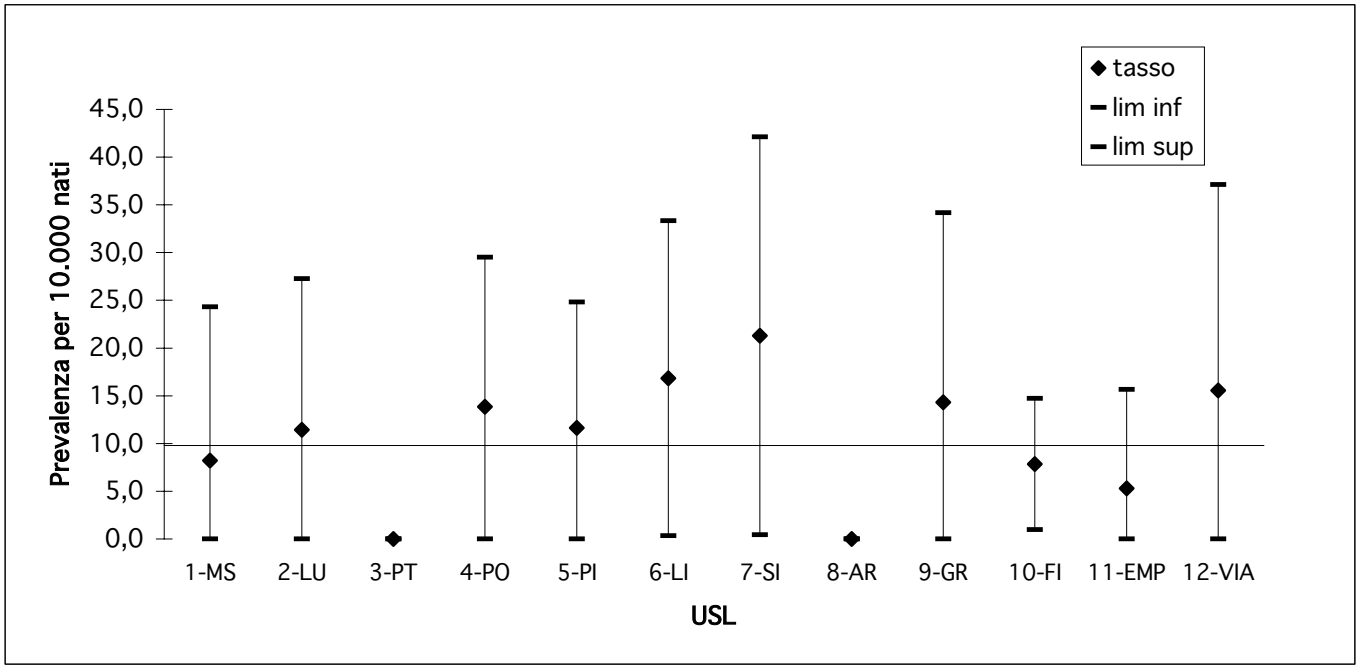
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Orecchio

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N°**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N°**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N°**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	1	8,2	0	0,0	1	8,2
ASL2 - Lucca	0	0,0	2	11,4	2	11,4
ASL3 - Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL4 - Prato	1	4,6	2	9,2	3	13,9
ASL5 - Pisa	1	3,9	2	7,8	3	11,6
ASL6 - Livorno	1	4,2	3	12,6	4	16,8
ASL7 - Siena	0	0,0	4	21,3	4	21,3
ASL8 - Arezzo	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL9 - Grosseto	0	0,0	2	14,3	2	14,3
ASL10 - Firenze	0	0,0	5	7,8	5	7,8
ASL11 - Empoli	0	0,0	1	5,3	1	5,3
ASL12 - Viareggio	0	0,0	2	15,6	2	15,6
Non conosciuta						
Totale Regione	**4**	**1,4**	**23**	**8,3**	**27**	**9,8**

Orecchio: Fig. 5.3





Orecchio: Fig. 5.3 bis

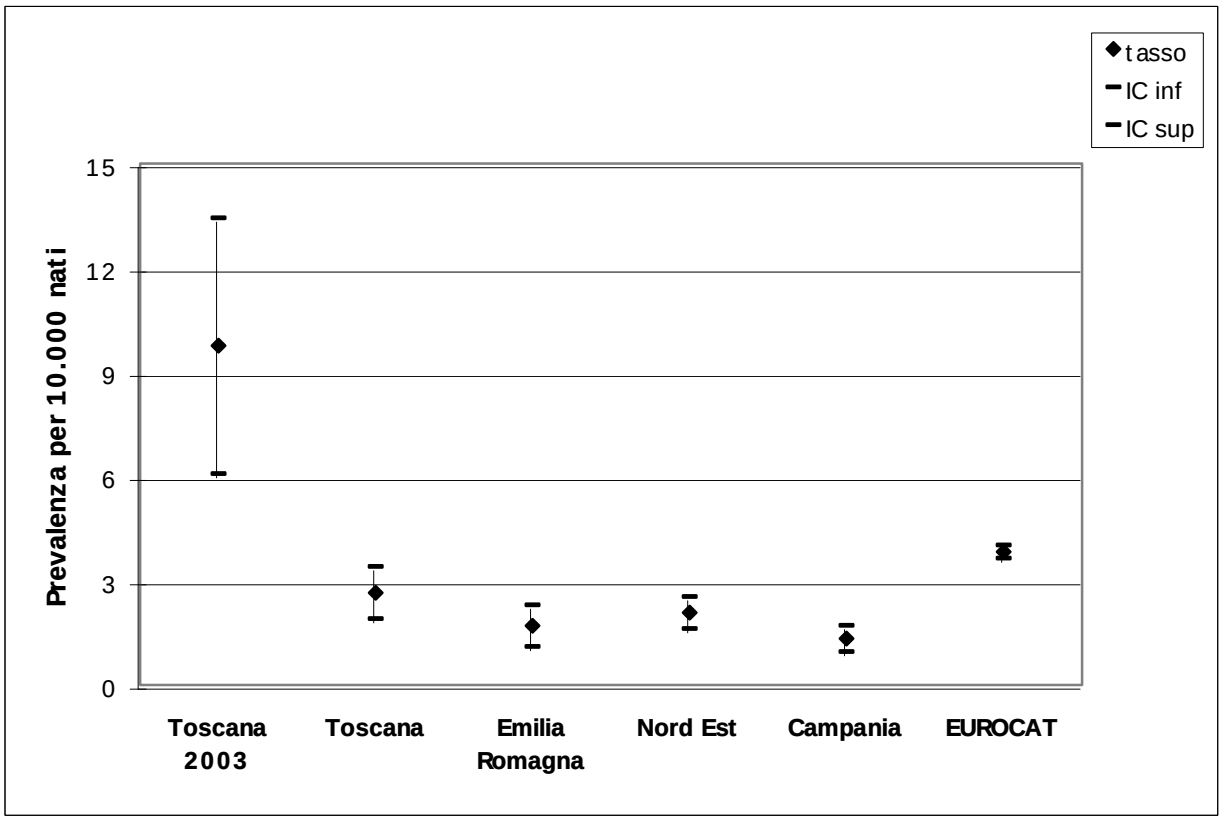


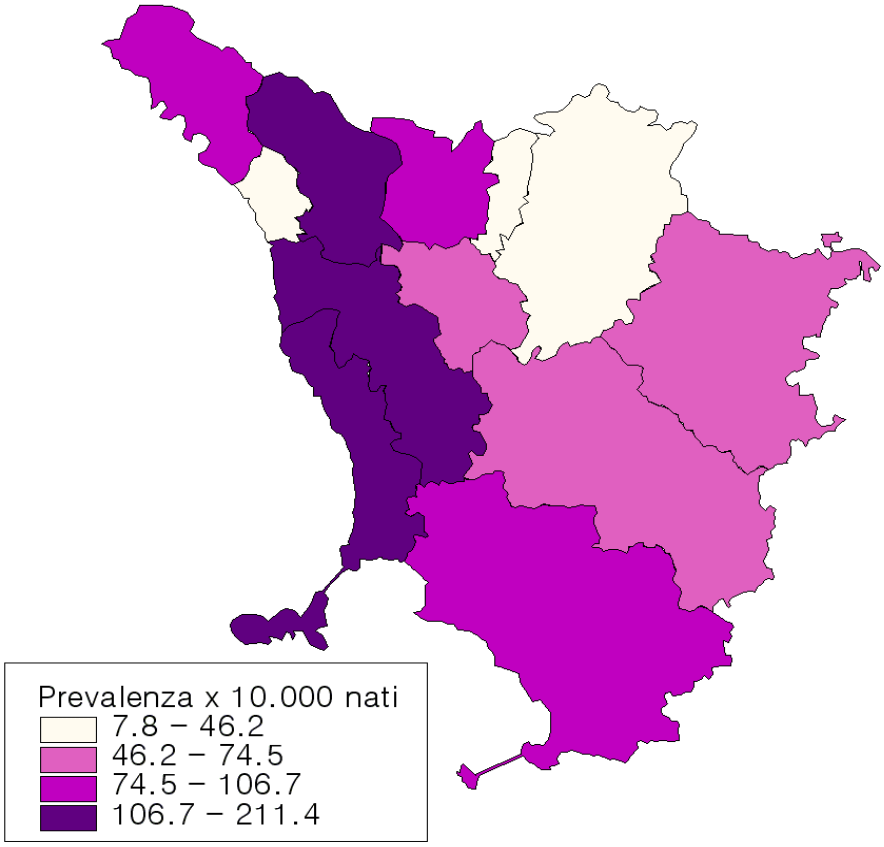
Tabella 5.4

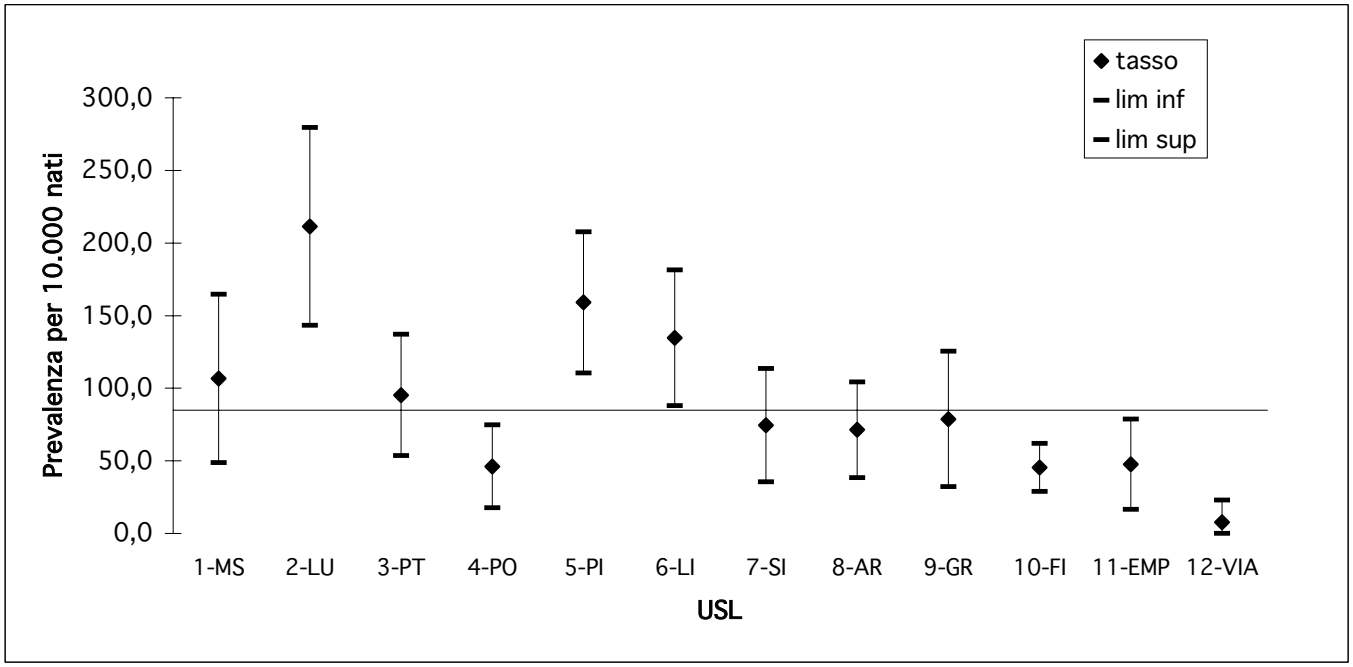
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Cardiovascolare

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	0	0,0	13	106,7	13	106,7
ASL2 - Lucca	2	11,4	35	200,0	37	211,4
ASL3 - Pistoia	1	4,8	19	90,6	20	95,3
ASL4 - Prato	0	0,0	10	46,2	10	46,2
ASL5 - Pisa	1	3,9	40	155,2	41	159,0
ASL6 - Livorno	0	0,0	32	134,7	32	134,7
ASL7 - Siena	1	5,3	13	69,1	14	74,5
ASL8 - Arezzo	0	0,0	18	71,3	18	71,3
ASL9 - Grosseto	0	0,0	11	78,8	11	78,8
ASL10 - Firenze	3	4,7	26	40,8	29	45,5
ASL11 - Empoli	0	0,0	9	47,6	9	47,6
ASL12 - Viareggio	0	0,0	1	7,8	1	7,8
Non conosciuta						
Totale Regione	**8**	**2,9**	**227**	**82,0**	**235**	**84,9**

Cardiovascolare: Fig.5.4





Cardiovascolare: Fig. 5.4 bis

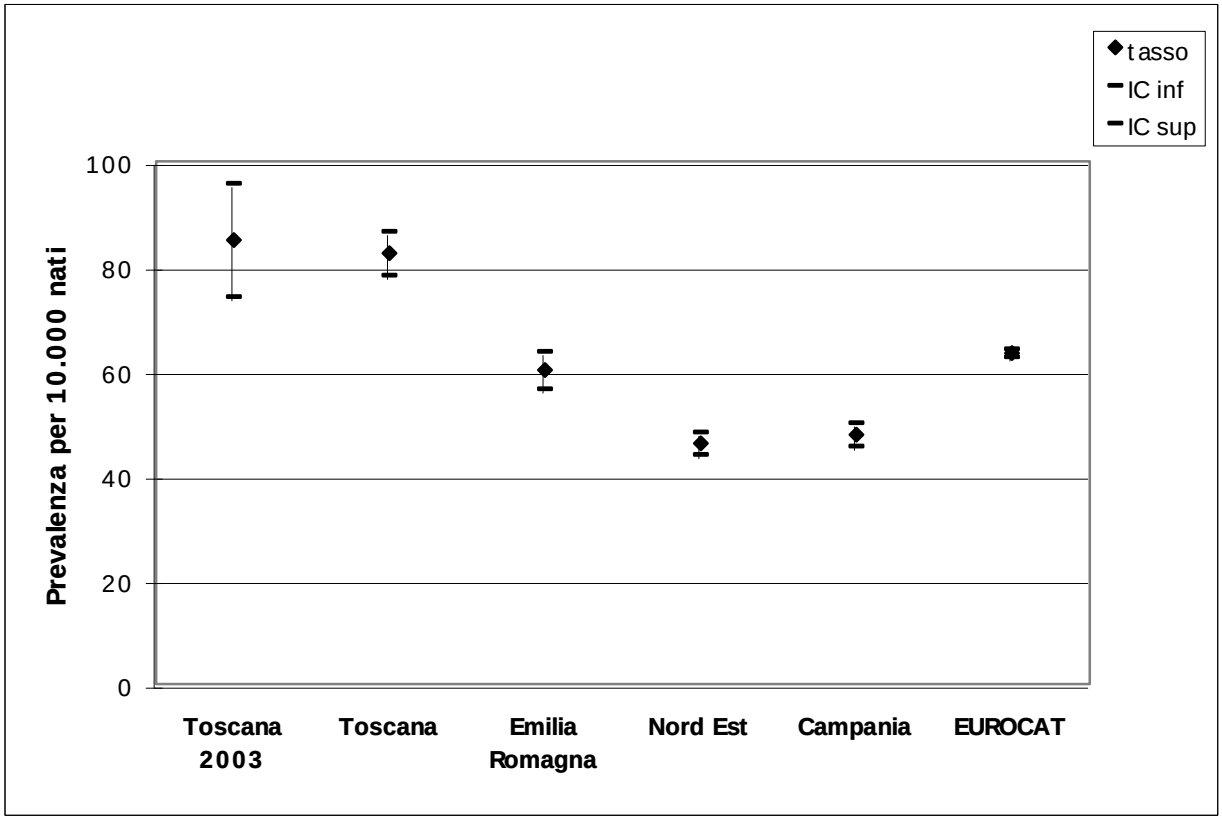


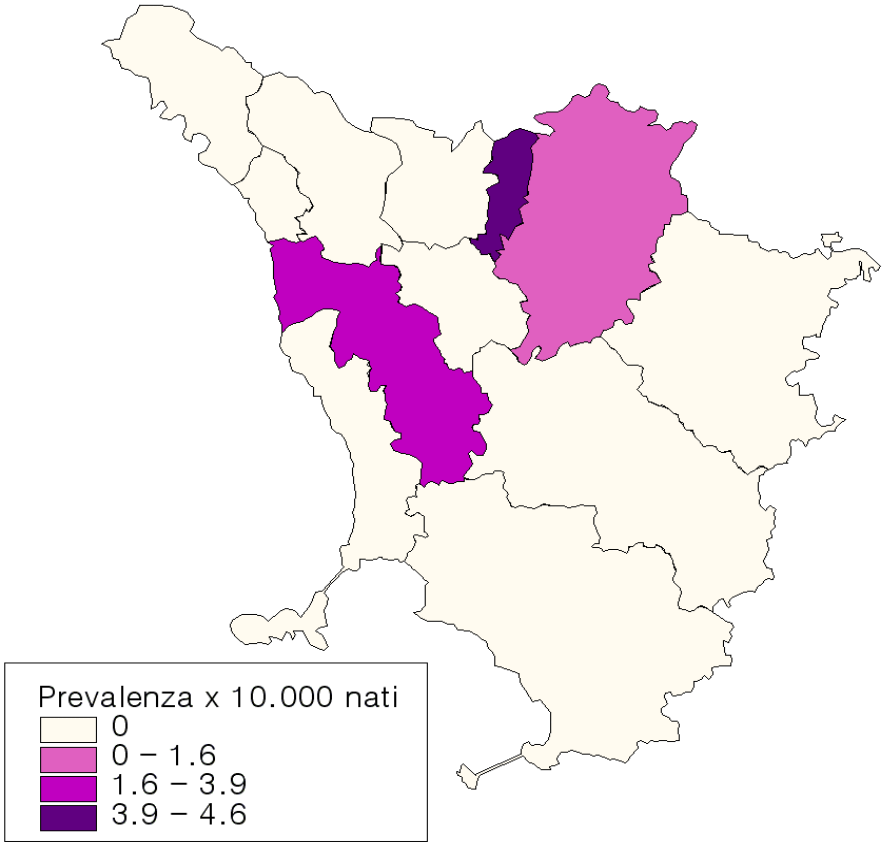
Tabella 5.5

Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Respiratorio

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL2 - Lucca	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL3 - Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL4 - Prato	0	0,0	1	4,6	1	4,6
ASL5 - Pisa	0	0,0	1	3,9	1	3,9
ASL6 - Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL7 - Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL8 - Arezzo	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL9 - Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 - Firenze	0	0,0	1	1,6	1	1,6
ASL11 - Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta						
Totale Regione	**0**	**0,0**	**3**	**1,1**	**3**	**1,1**

Respiratorio: Fig.5.5



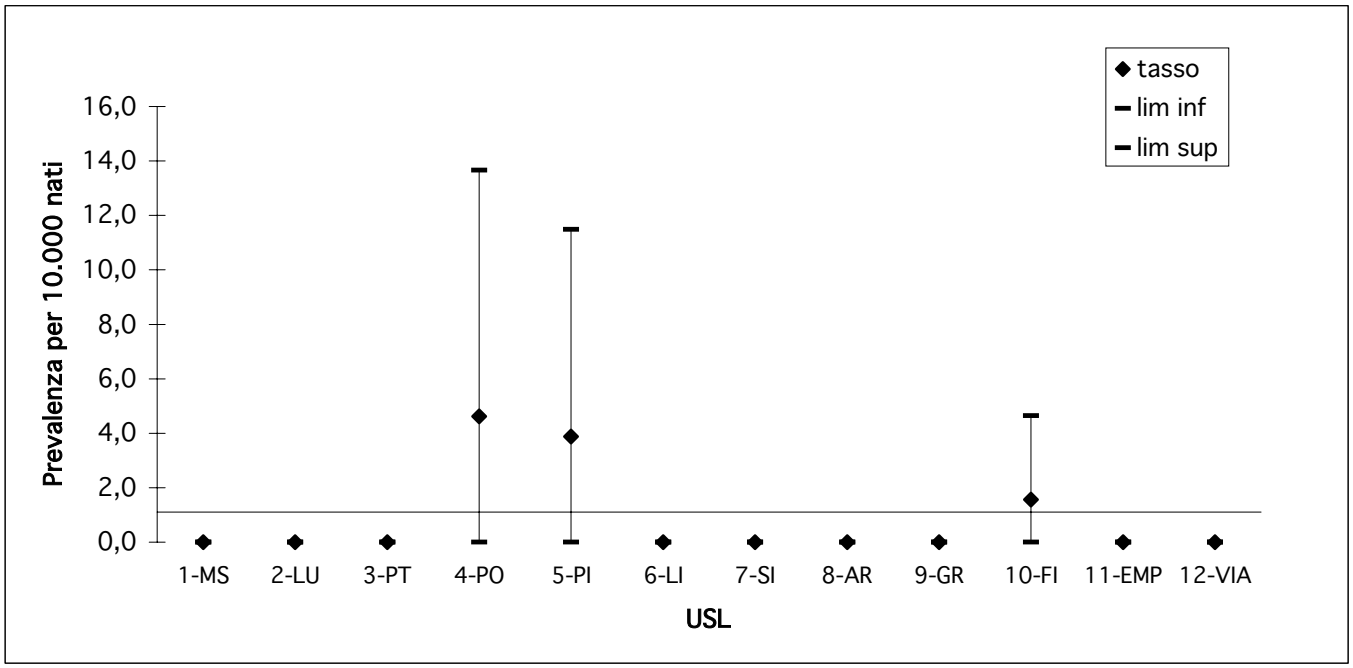


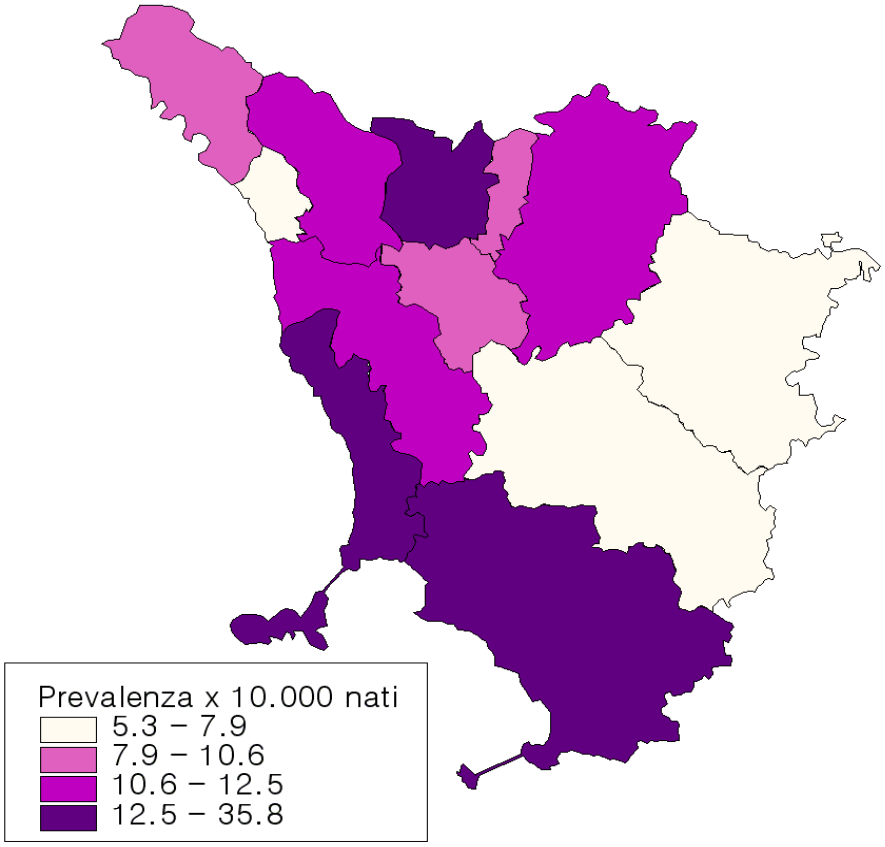
Tabella 5.6

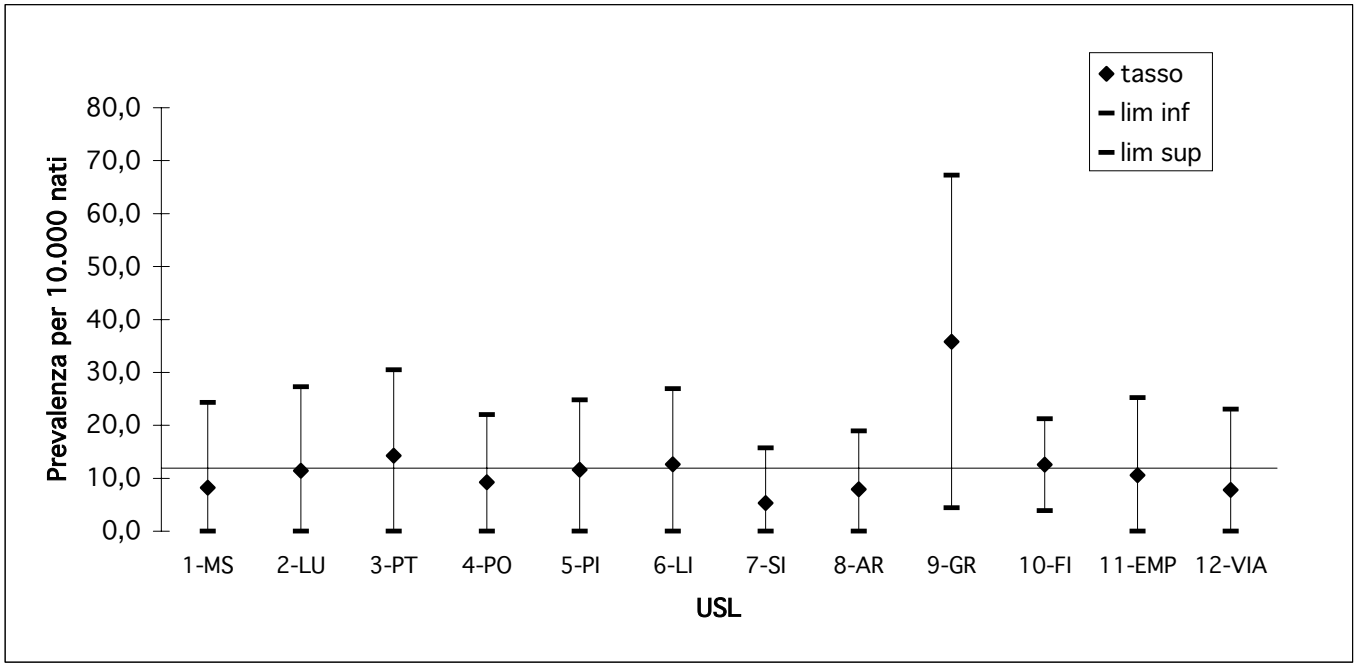
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Palato-labbro

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	1	8,2	0	0,0	1	8,2
ASL2 - Lucca	0	0,0	2	11,4	2	11,4
ASL3 - Pistoia	0	0,0	3	14,3	3	14,3
ASL4 - Prato	0	0,0	2	9,2	2	9,2
ASL5 - Pisa	1	3,9	2	7,8	3	11,6
ASL6 - Livorno	1	4,2	2	8,4	3	12,6
ASL7 - Siena	0	0,0	1	5,3	1	5,3
ASL8 - Arezzo	0	0,0	2	7,9	2	7,9
ASL9 - Grosseto	0	0,0	5	35,8	5	35,8
ASL10 - Firenze	0	0,0	8	12,5	8	12,5
ASL11 - Empoli	0	0,0	2	10,6	2	10,6
ASL12 - Viareggio	0	0,0	1	7,8	1	7,8
Non conosciuta						
Totale Regione	**3**	**1,1**	**30**	**10,8**	**33**	**11,9**

Palato-labbro: Fig.5.6





Palato-labbro: Fig. 5.6 bis

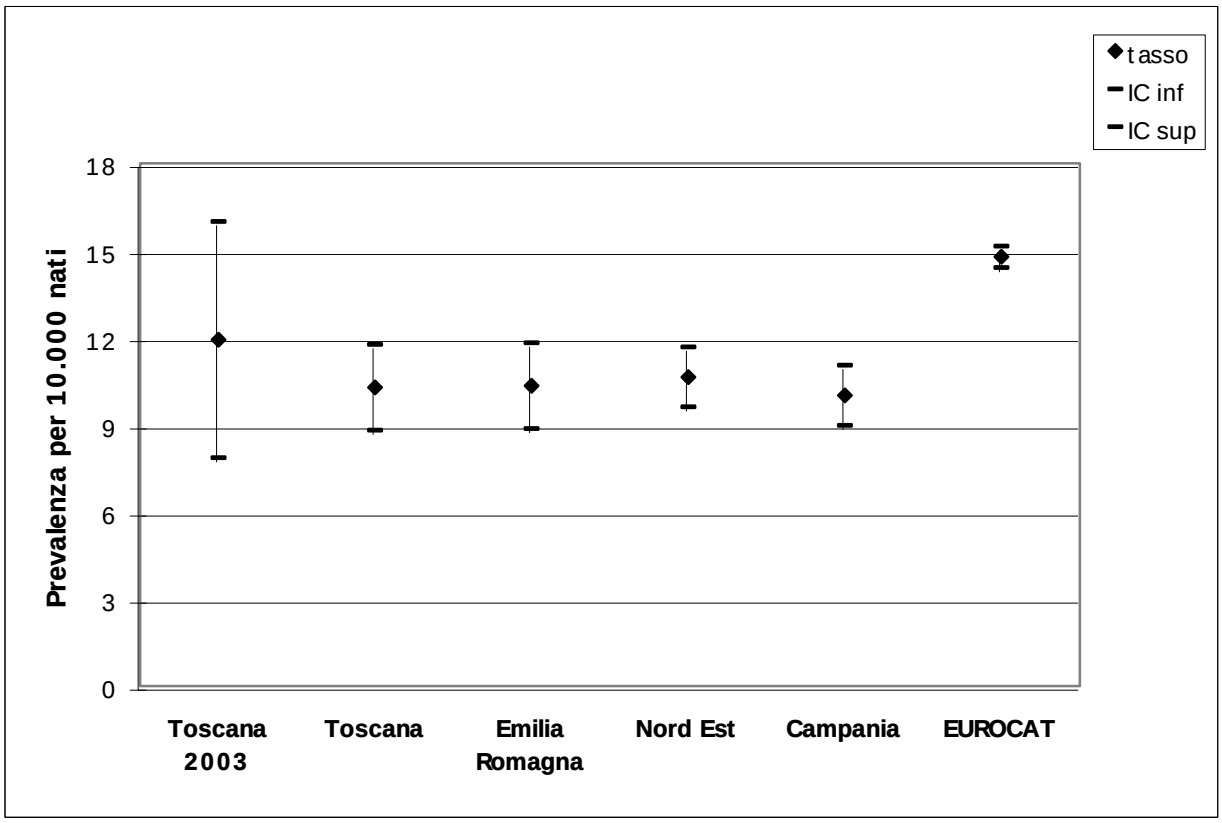


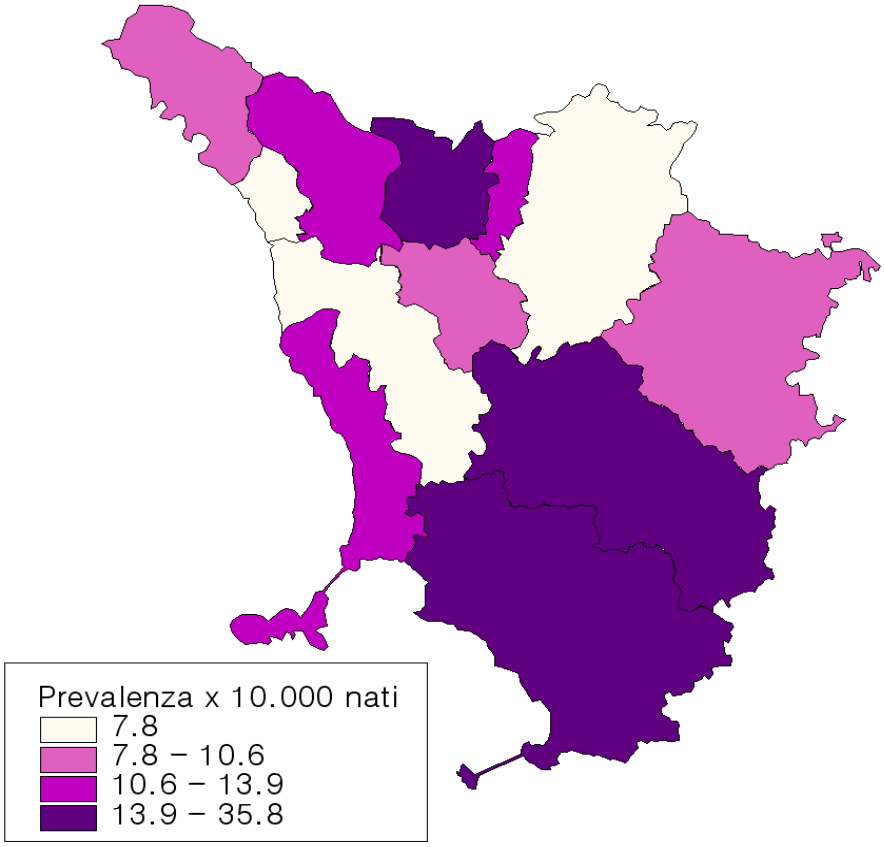
Tabella 5.7

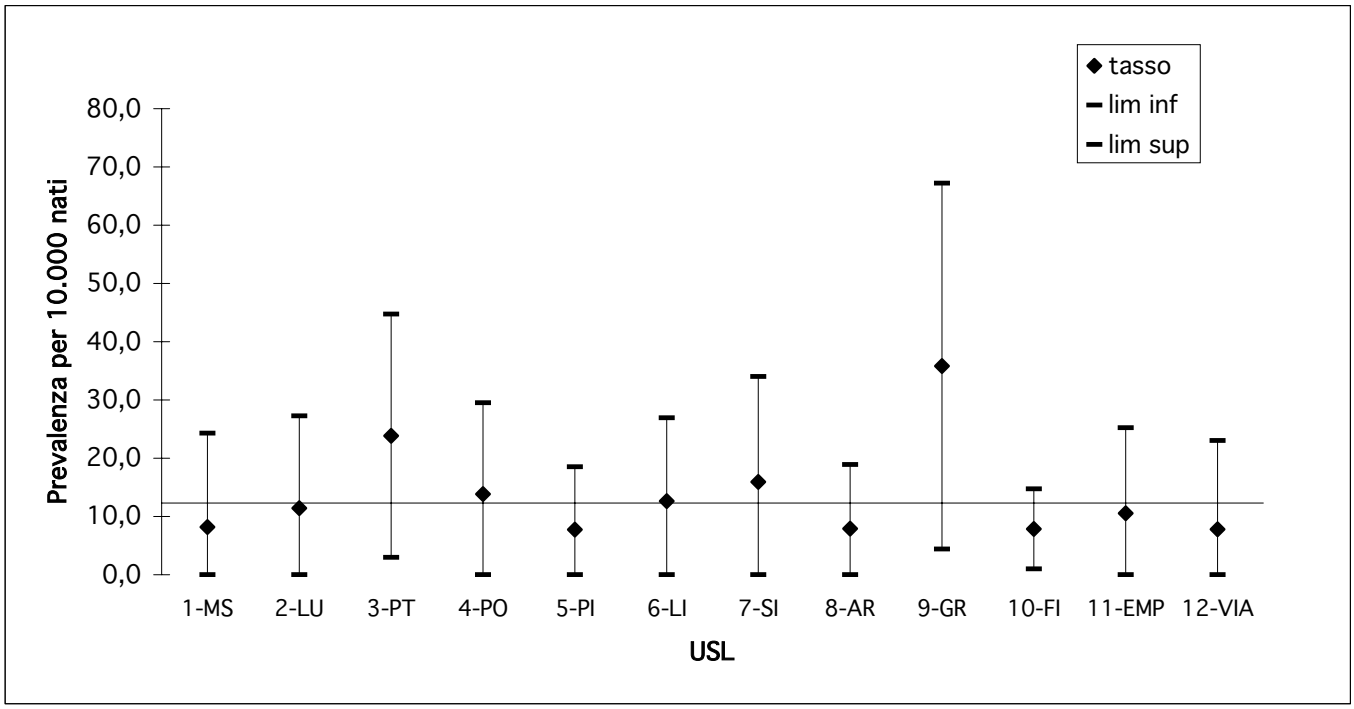
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Digerente

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	0	0,0	1	8,2	1	8,2
ASL2 - Lucca	0	0,0	2	11,4	2	11,4
ASL3 - Pistoia	0	0,0	5	23,8	5	23,8
ASL4 - Prato	0	0,0	3	13,9	3	13,9
ASL5 - Pisa	0	0,0	2	7,8	2	7,8
ASL6 - Livorno	1	4,2	2	8,4	3	12,6
ASL7 - Siena	0	0,0	3	16,0	3	16,0
ASL8 - Arezzo	0	0,0	2	7,9	2	7,9
ASL9 - Grosseto	0	0,0	5	35,8	5	35,8
ASL10 - Firenze	0	0,0	5	7,8	5	7,8
ASL11 - Empoli	0	0,0	2	10,6	2	10,6
ASL12 - Viareggio	0	0,0	1	7,8	1	7,8
Non conosciuta						
Totale Regione	**1**	**0,4**	**33**	**11,9**	**34**	**12,3**

Digerente: Fig.5.7





Digerente: Fig. 5.7 bis

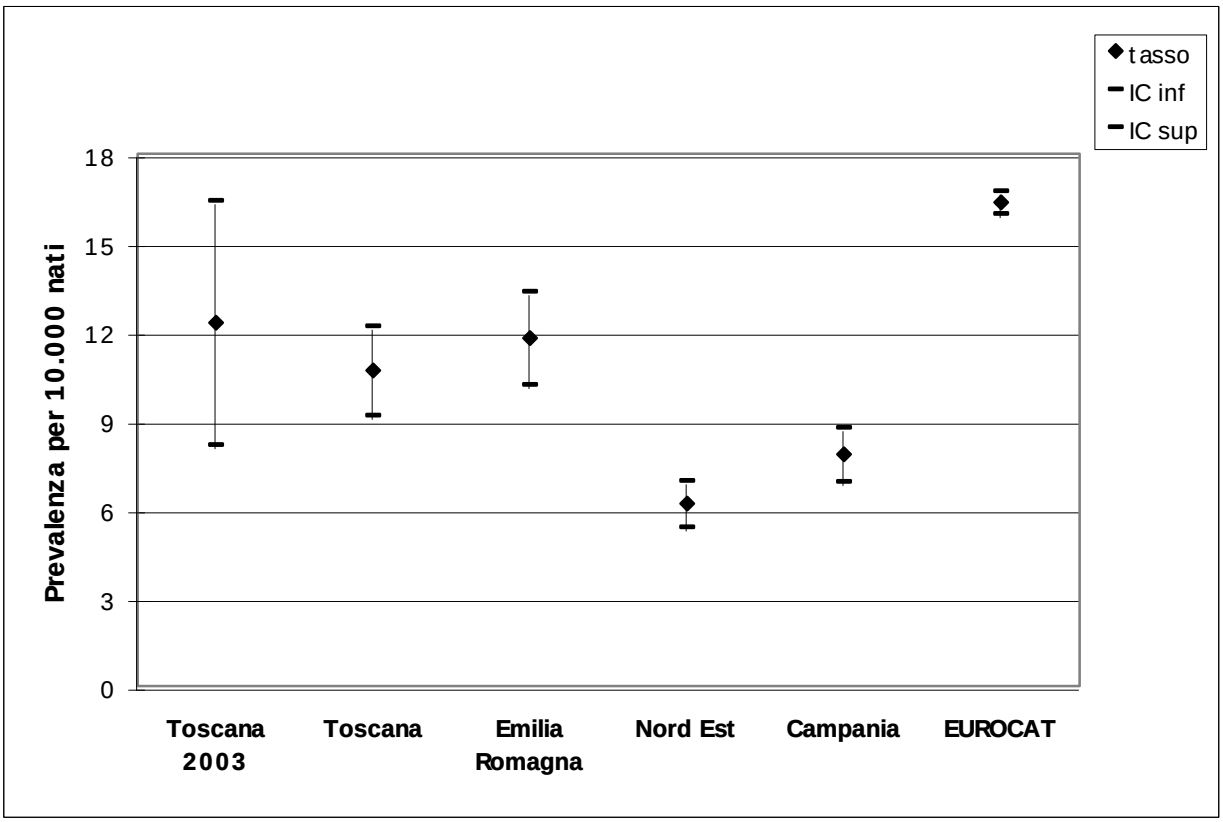


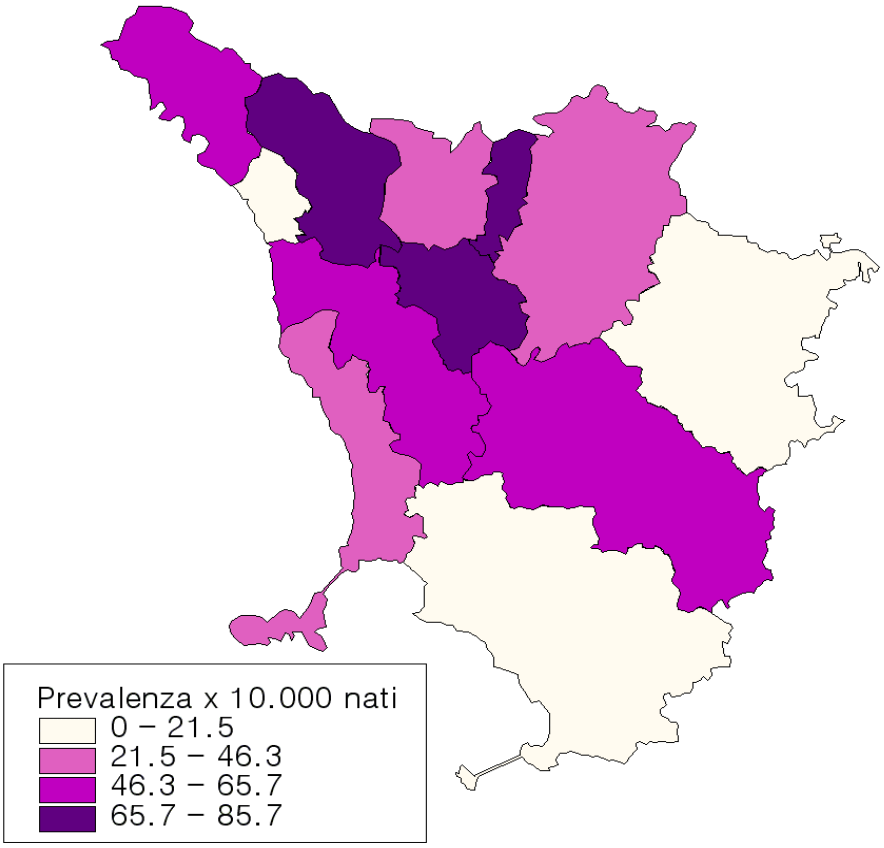
Tabella 5.8

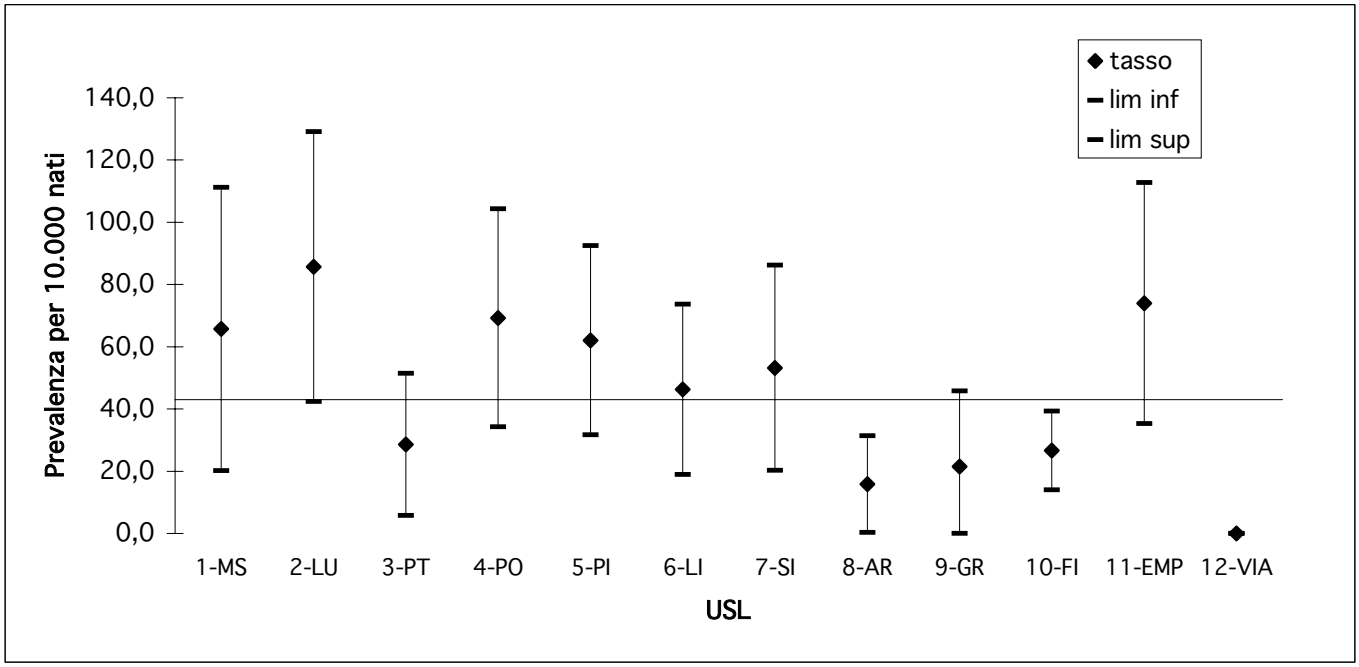
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Genitali esterni

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	0	0,0	8	65,7	8	65,7
ASL2 - Lucca	0	0,0	15	85,7	15	85,7
ASL3 - Pistoia	0	0,0	6	28,6	6	28,6
ASL4 - Prato	0	0,0	15	69,3	15	69,3
ASL5 - Pisa	0	0,0	16	62,1	16	62,1
ASL6 - Livorno	1	4,2	10	42,1	11	46,3
ASL7 - Siena	0	0,0	10	53,2	10	53,2
ASL8 - Arezzo	0	0,0	4	15,8	4	15,8
ASL9 - Grosseto	0	0,0	3	21,5	3	21,5
ASL10 - Firenze	0	0,0	17	26,7	17	26,7
ASL11 - Empoli	0	0,0	14	74,0	14	74,0
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Totale Regione	**1**	**0,4**	**118**	**42,6**	**119**	**43,0**

Genitali esterni: Fig.5.8





Genitali esterni: Fig. 5.8 bis

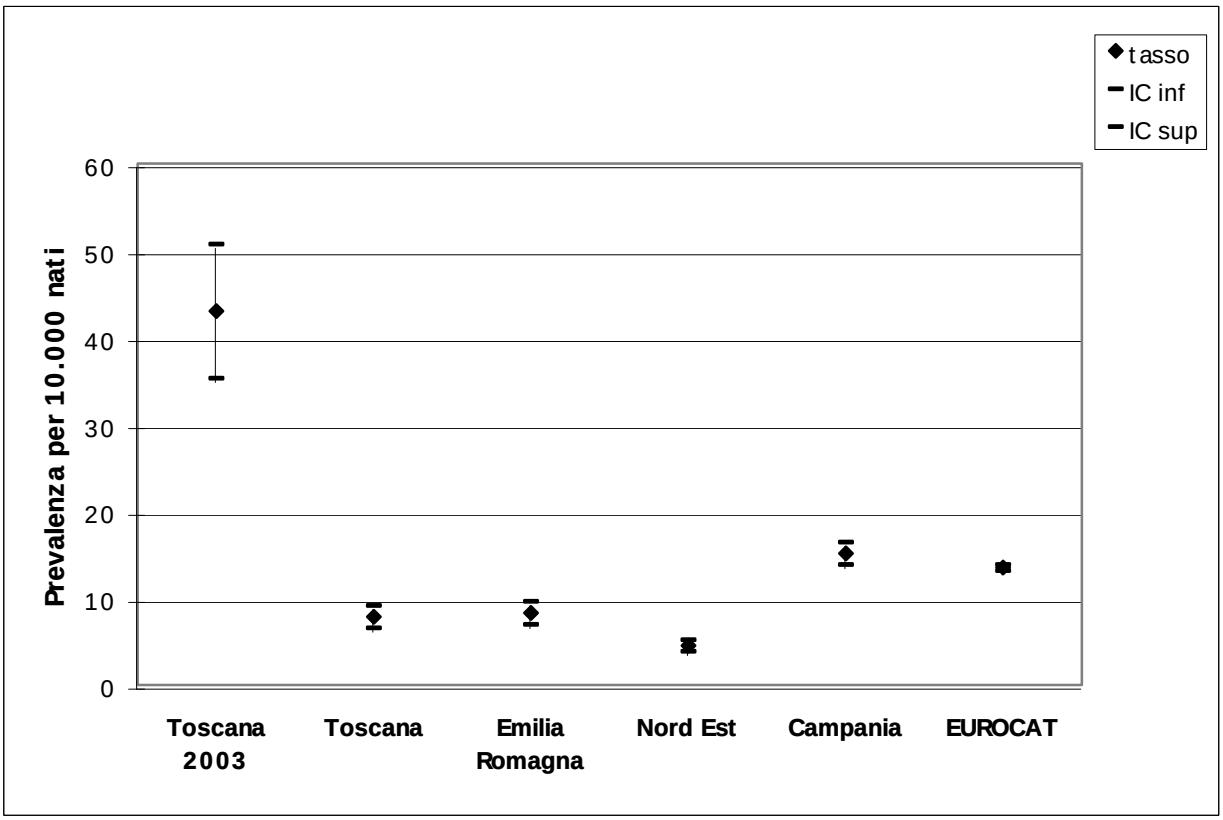


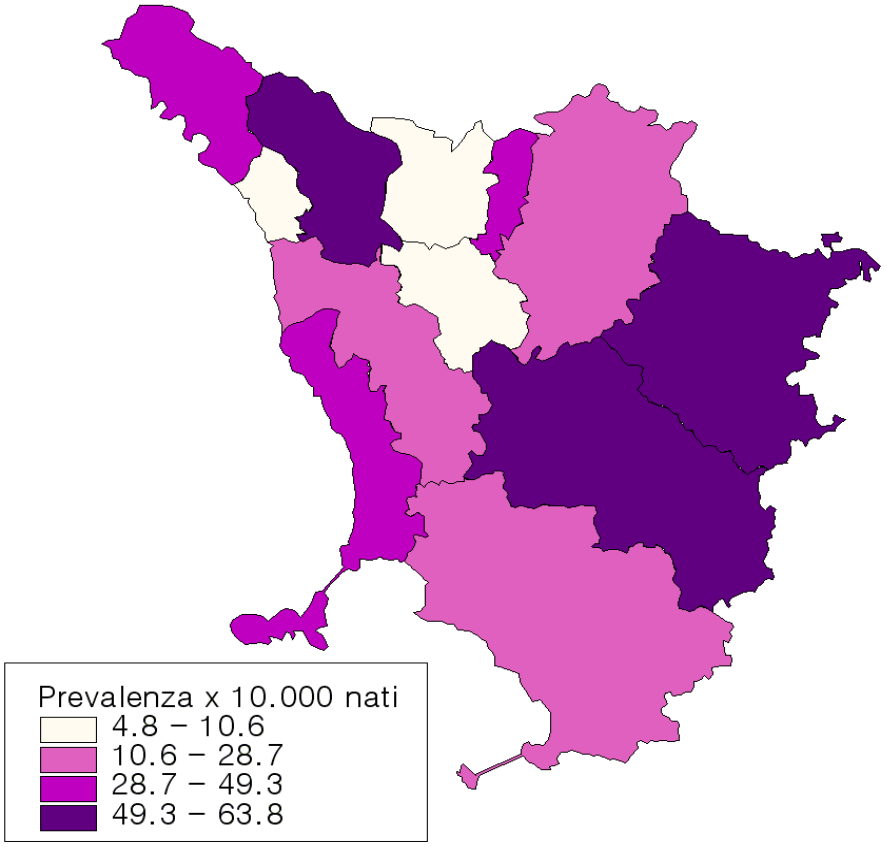
Tabella 5.9

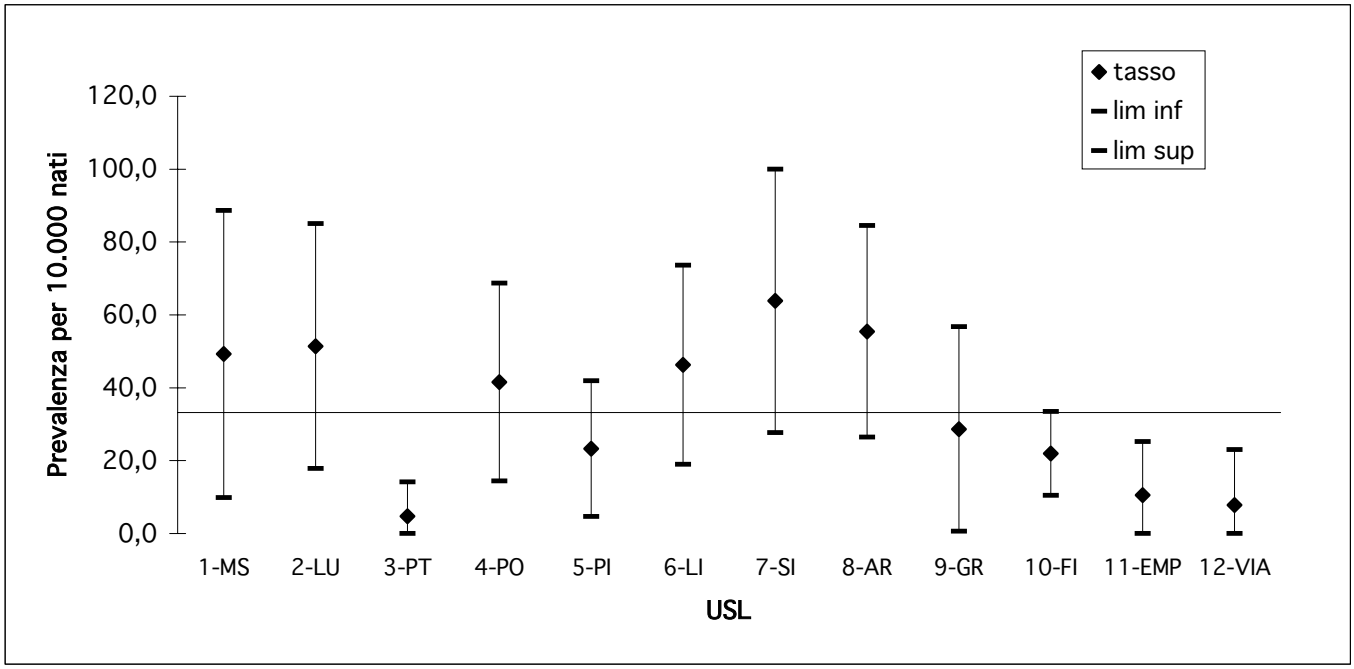
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Urogenitali

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	0	0,0	6	49,3	6	49,3
ASL2 - Lucca	0	0,0	9	51,4	9	51,4
ASL3 - Pistoia	0	0,0	1	4,8	1	4,8
ASL4 - Prato	0	0,0	9	41,6	9	41,6
ASL5 - Pisa	0	0,0	6	23,3	6	23,3
ASL6 - Livorno	0	0,0	11	46,3	11	46,3
ASL7 - Siena	1	5,3	11	58,5	12	63,8
ASL8 - Arezzo	1	4,0	13	51,5	14	55,5
ASL9 - Grosseto	0	0,0	4	28,7	4	28,7
ASL10 - Firenze	1	1,6	13	20,4	14	22,0
ASL11 - Empoli	1	5,3	1	5,3	2	10,6
ASL12 - Viareggio	0	0,0	1	7,8	1	7,8
Non conosciuta	1		2		3	
Totale Regione	**5**	**1,8**	**87**	**31,4**	**92**	**33,2**

Urogenitali: Fig.5.9





Urogenitali: Fig.5.9 bis

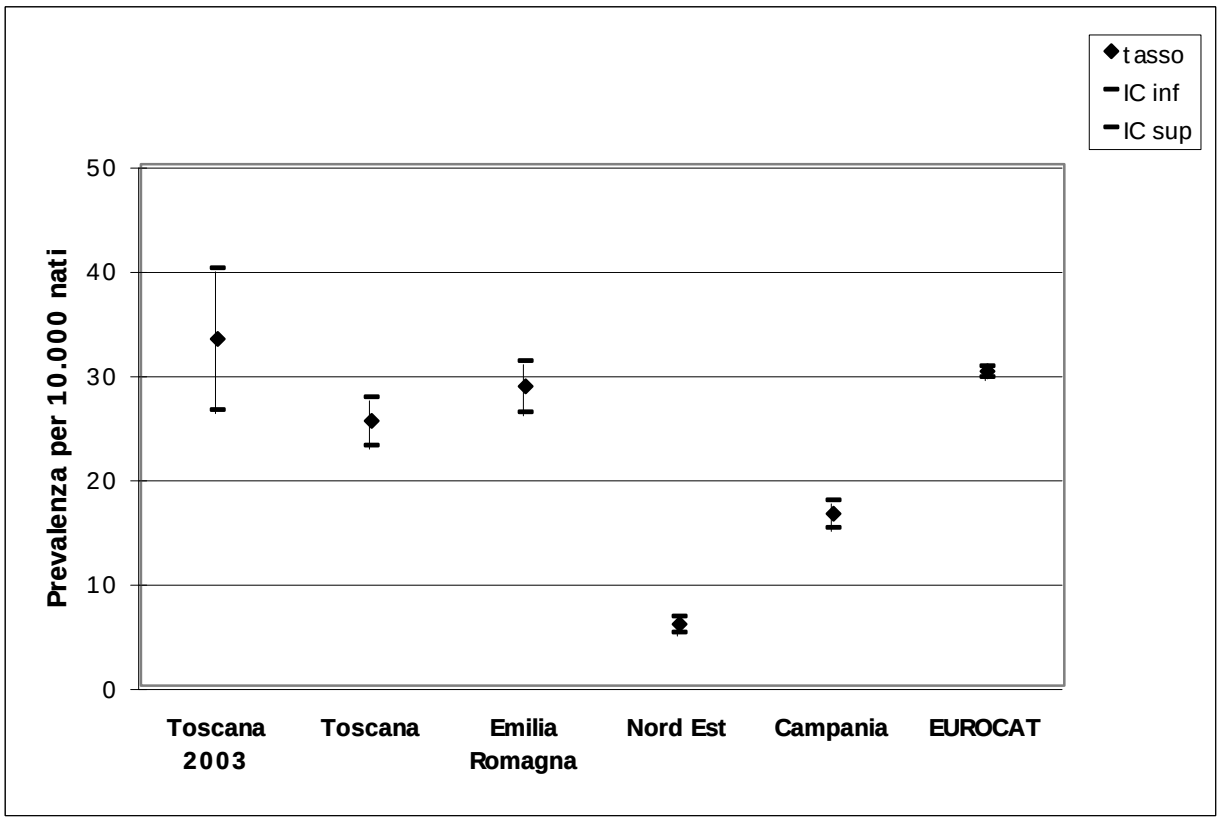


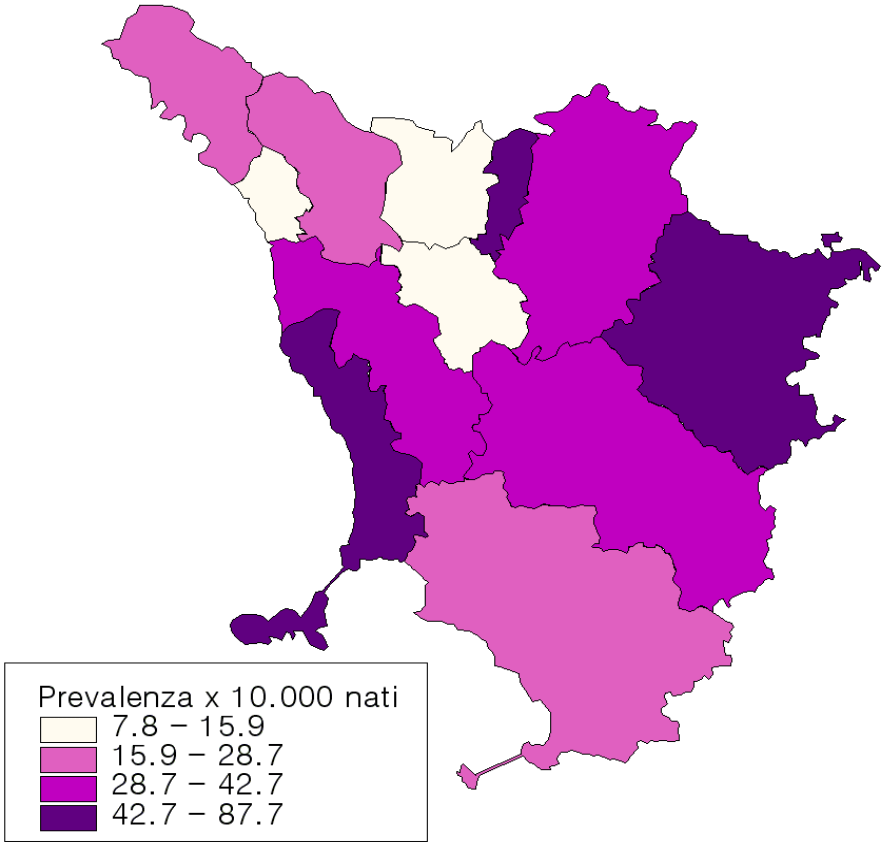
Tabella 5.10

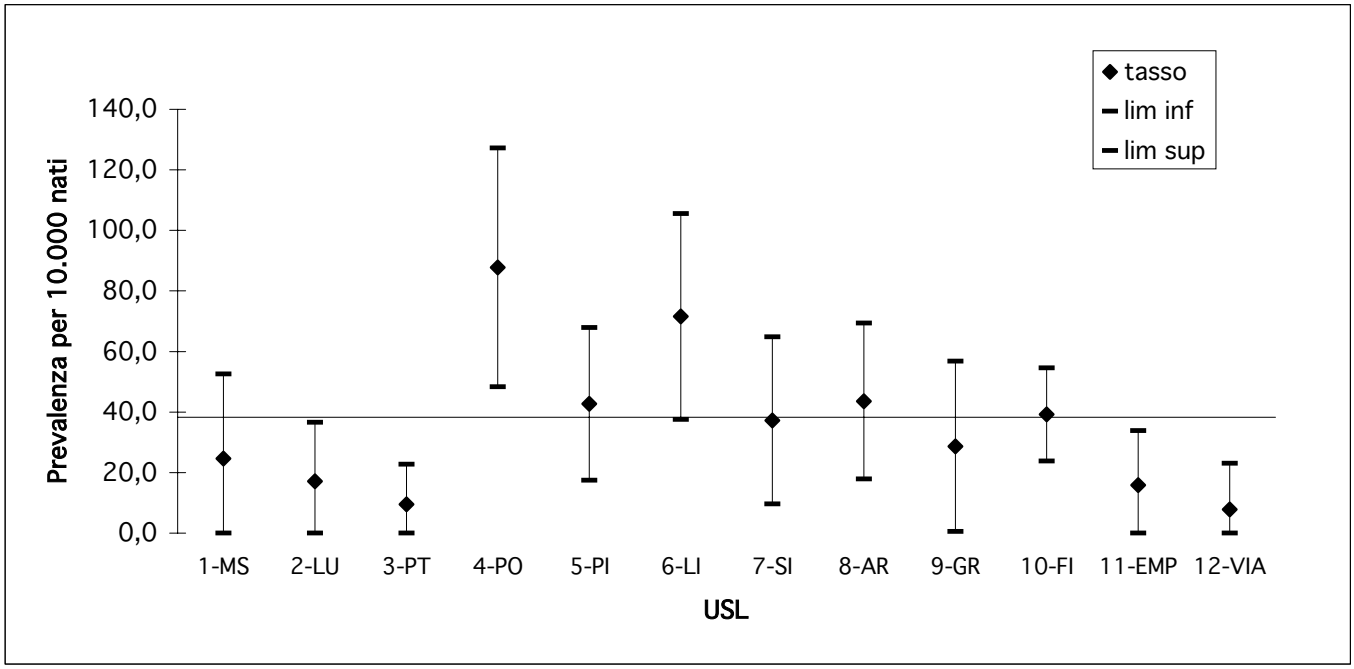
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Arti

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	1	8,2	2	16,4	3	24,6
ASL2 - Lucca	0	0,0	3	17,1	3	17,1
ASL3 - Pistoia	1	4,8	1	4,8	2	9,5
ASL4 - Prato	1	4,6	18	83,1	19	87,7
ASL5 - Pisa	0	0,0	11	42,7	11	42,7
ASL6 - Livorno	1	4,2	16	67,3	17	71,5
ASL7 - Siena	0	0,0	7	37,2	7	37,2
ASL8 - Arezzo	1	4,0	10	39,6	11	43,6
ASL9 - Grosseto	0	0,0	4	28,7	4	28,7
ASL10 - Firenze	1	1,6	24	37,6	25	39,2
ASL11 - Empoli	0	0,0	3	15,9	3	15,9
ASL12 - Viareggio	0	0,0	1	7,8	1	7,8
Non conosciuta						
Totale Regione	**6**	**2,2**	**100**	**36,1**	**106**	**38,3**

Arti: Fig.5.10


Prevalenza x 10.000 nati
7.8 – 15.9
15.9 – 28.7
28.7 – 42.7
42.7 – 87.7


tasso
lim inf
lim sup
Prevalenza per 10.000 nati
140,0
120,0
100,0
80,0
60,0
40,0
20,0
0,0
1-MS
2-LU
3-PT
4-PO
5-PI
6-LI
7-SI
8-AR
9-GR
10-FI
11-EMP
12-VIA
USL

Arti: Fig. 5.10 bis

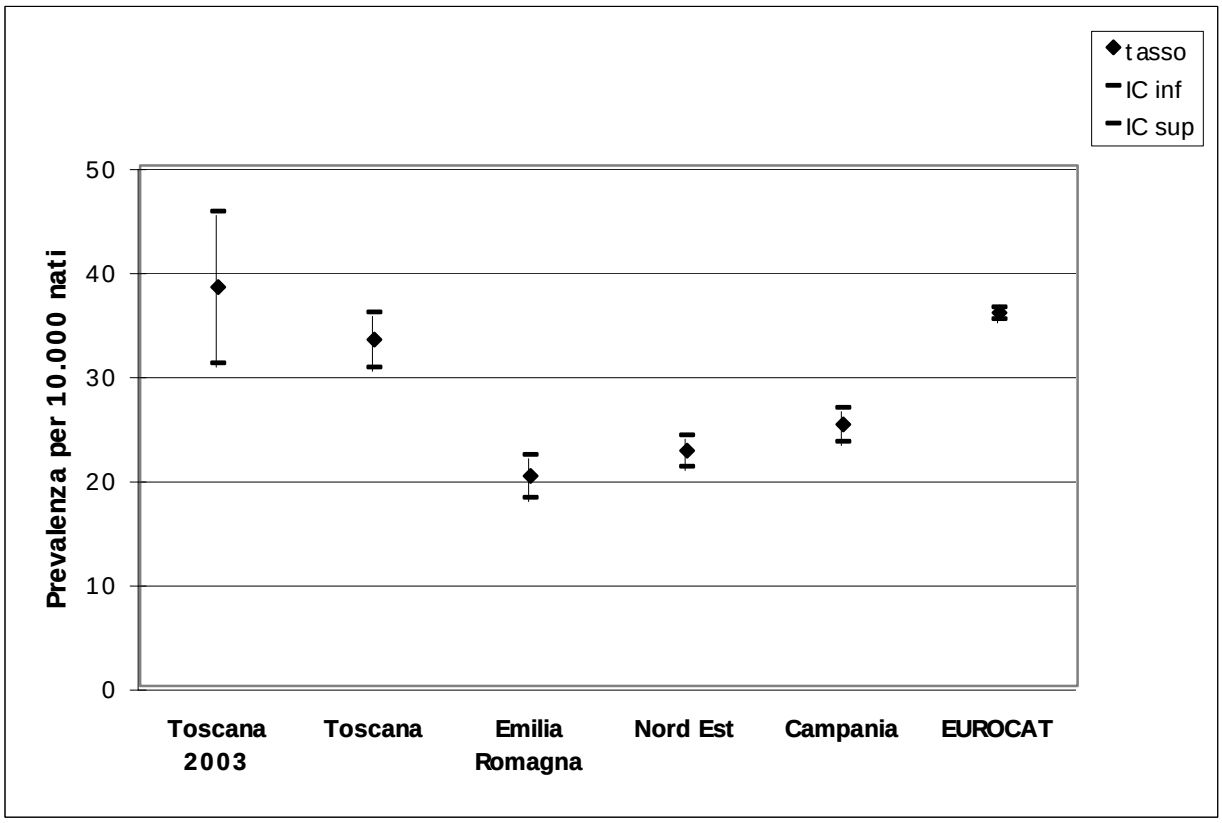


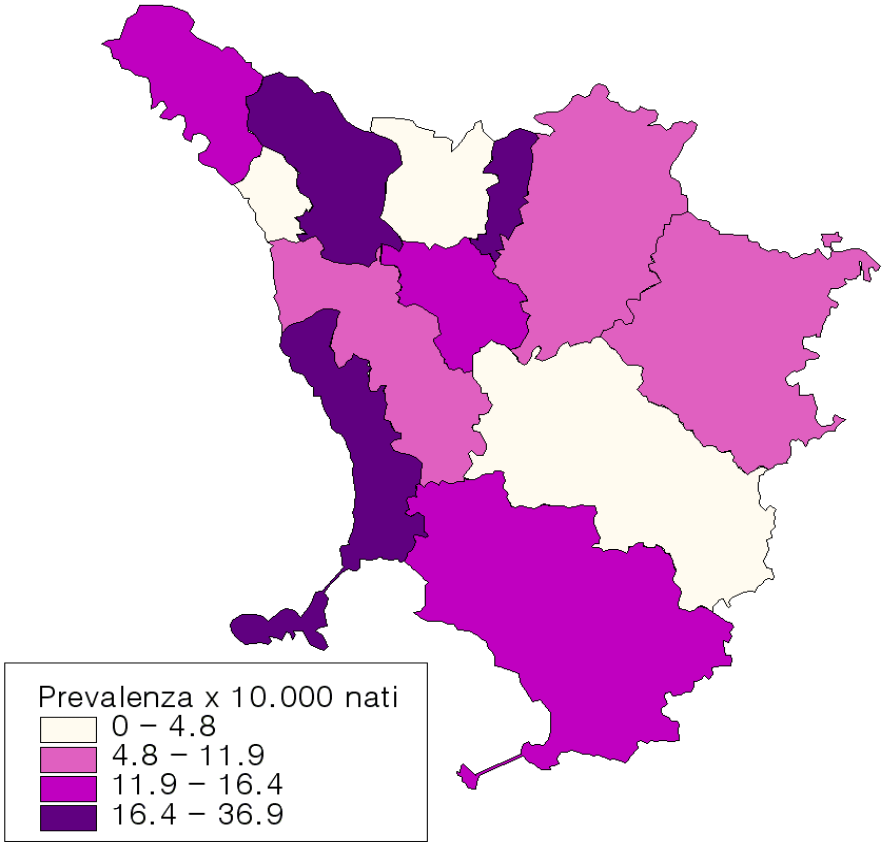
Tabella 5.11

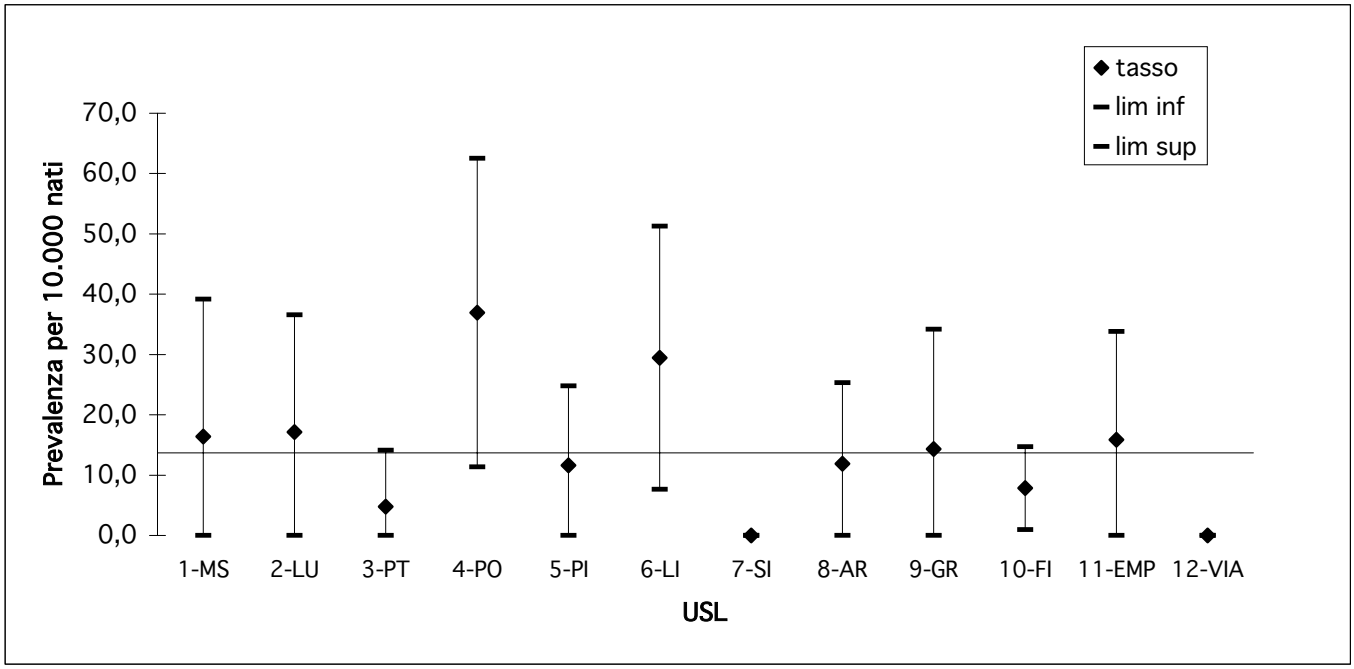
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Muscolo-scheletrico

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	1	8,2	1	8,2	2	16,4
ASL2 - Lucca	1	5,7	2	11,4	3	17,1
ASL3 - Pistoia	0	0,0	1	4,8	1	4,8
ASL4 - Prato	1	4,6	7	32,3	8	36,9
ASL5 - Pisa	1	3,9	2	7,8	3	11,6
ASL6 - Livorno	1	4,2	6	25,3	7	29,5
ASL7 - Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL8 - Arezzo	0	0,0	3	11,9	3	11,9
ASL9 - Grosseto	0	0,0	2	14,3	2	14,3
ASL10 - Firenze	1	1,6	4	6,3	5	7,8
ASL11 - Empoli	1	5,3	2	10,6	3	15,9
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	1				1	
Totale Regione	**8**	**2,9**	**30**	**10,8**	**38**	**13,7**

Muscolo-scheletrico: Fig.5.11





Muscolo-scheletrico: Fig. 5.11 bis

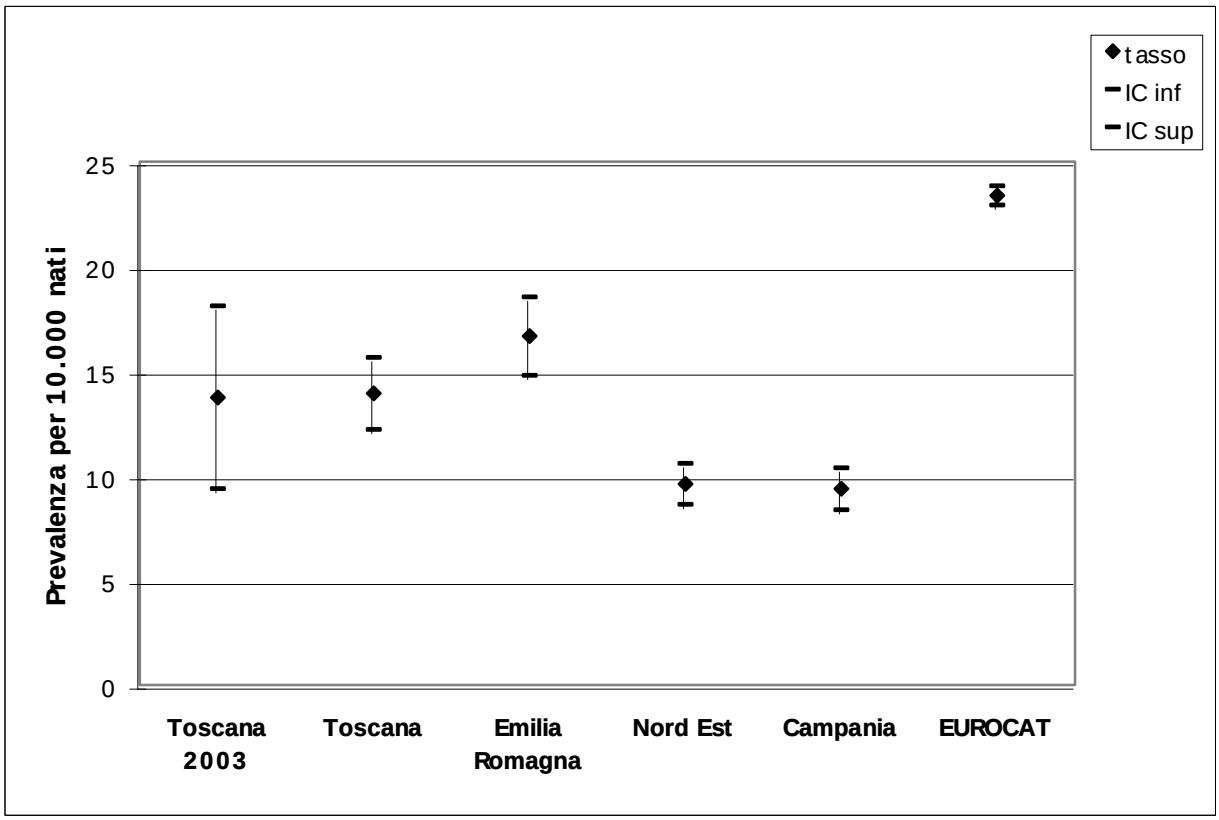


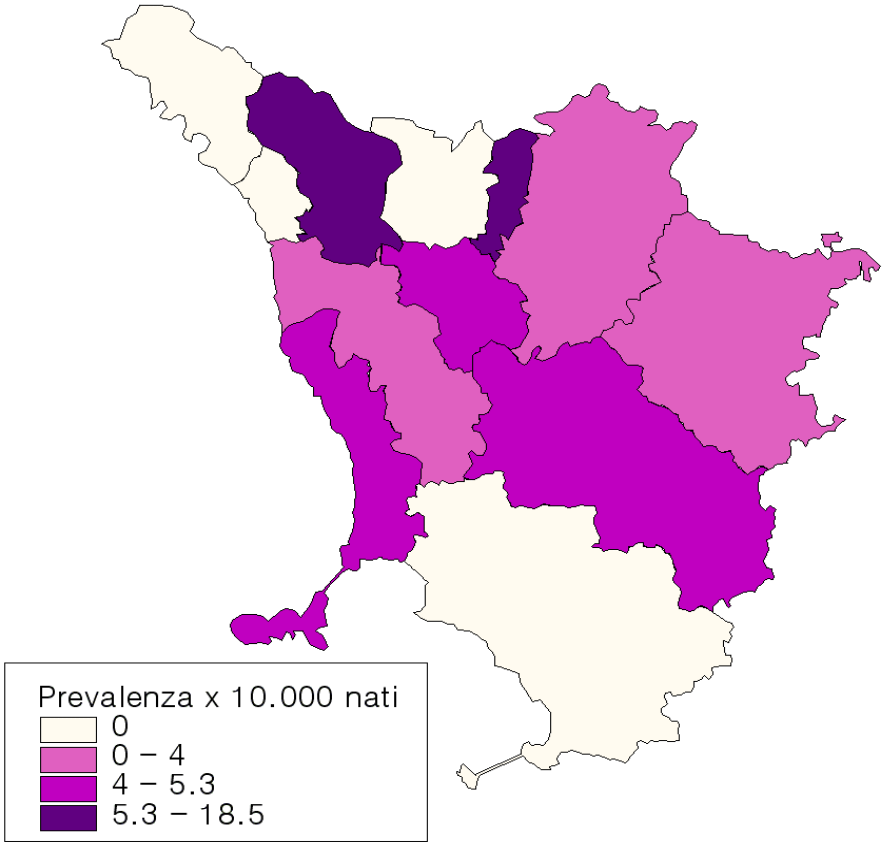
Tabella 5.12

Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Tegumenti

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL2 - Lucca	0	0,0	1	5,7	1	5,7
ASL3 - Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL4 - Prato	0	0,0	4	18,5	4	18,5
ASL5 - Pisa	0	0,0	1	3,9	1	3,9
ASL6 - Livorno	0	0,0	1	4,2	1	4,2
ASL7 - Siena	0	0,0	1	5,3	1	5,3
ASL8 - Arezzo	0	0,0	1	4,0	1	4,0
ASL9 - Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 - Firenze	0	0,0	2	3,1	2	3,1
ASL11 - Empoli	0	0,0	1	5,3	1	5,3
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta						
Totale Regione	**0**	**0,0**	**12**	**4,3**	**12**	**4,3**

Tegumenti: Fig.5.12



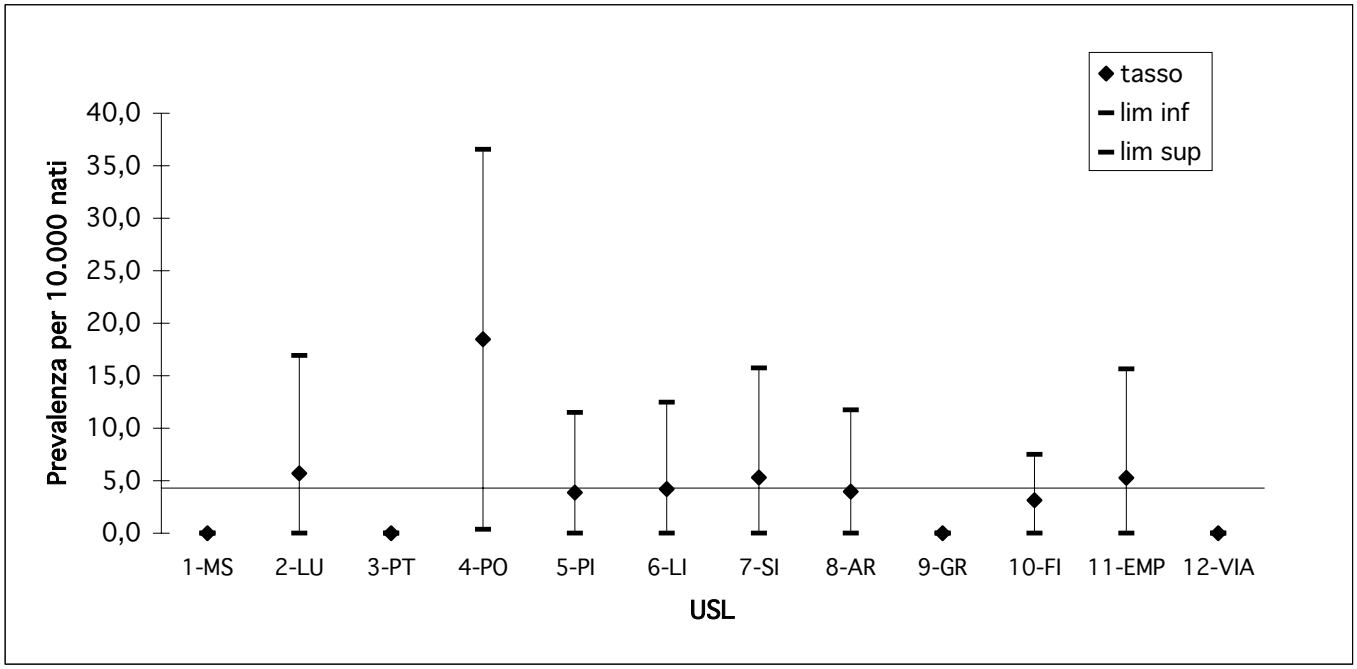


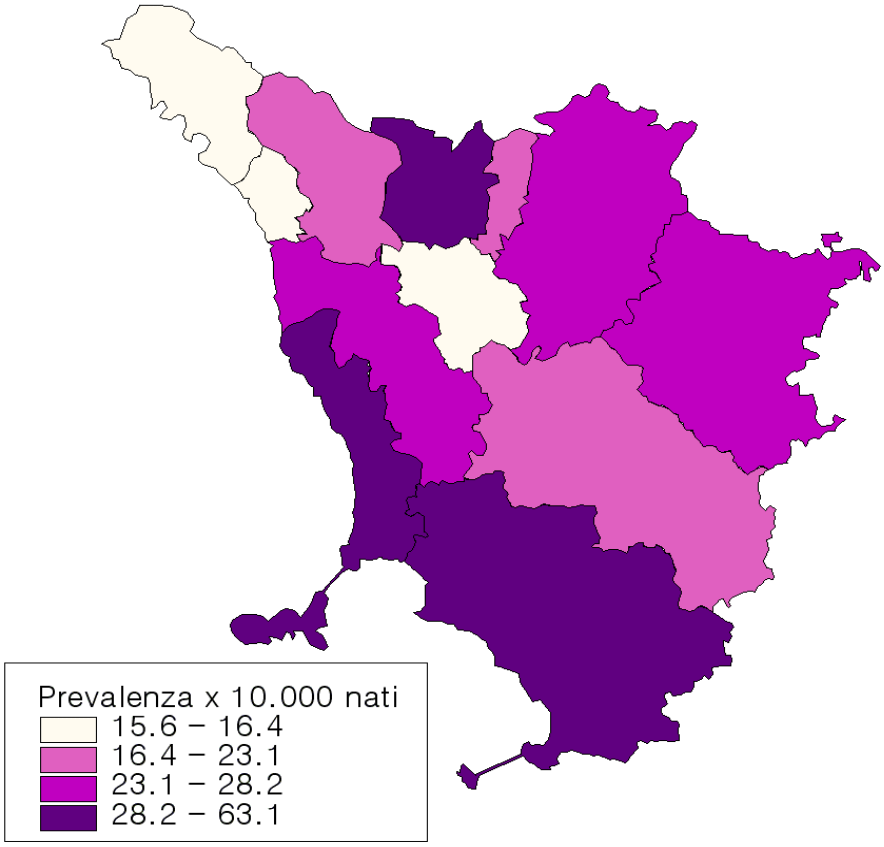
Tabella 5.13

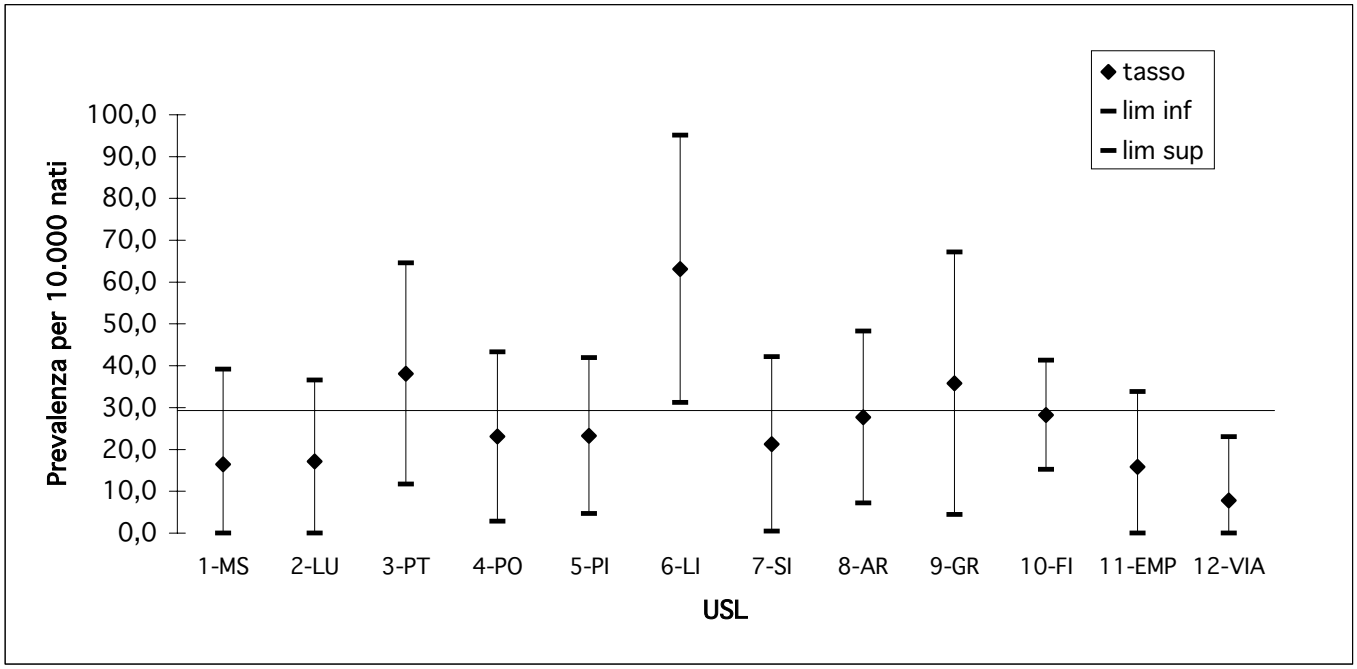
Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Cromosomi

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	2	16,4	0	0,0	2	16,4
ASL2 - Lucca	2	11,4	2	11,4	4	22,9
ASL3 - Pistoia	6	28,6	2	9,5	8	38,1
ASL4 - Prato	4	18,5	1	4,6	5	23,1
ASL5 - Pisa	6	23,3	0	0,0	6	23,3
ASL6 - Livorno	10	42,1	5	21,0	15	63,1
ASL7 - Siena	4	21,3	0	0,0	4	21,3
ASL8 - Arezzo	5	19,8	2	7,9	7	27,7
ASL9 - Grosseto	2	14,3	3	21,5	5	35,8
ASL10 - Firenze	8	12,5	9	14,1	18	28,2
ASL11 - Empoli	1	5,3	2	10,6	3	15,9
ASL12 - Viareggio	1	7,8	0	0,0	1	7,8
Non conosciuta	3		1		3	
Totale Regione	**54**	**19,5**	**27**	**9,8**	**81**	**29,3**

Cromosomi: Fig.5.13





Cromosomi: Fig. 5.13 bis

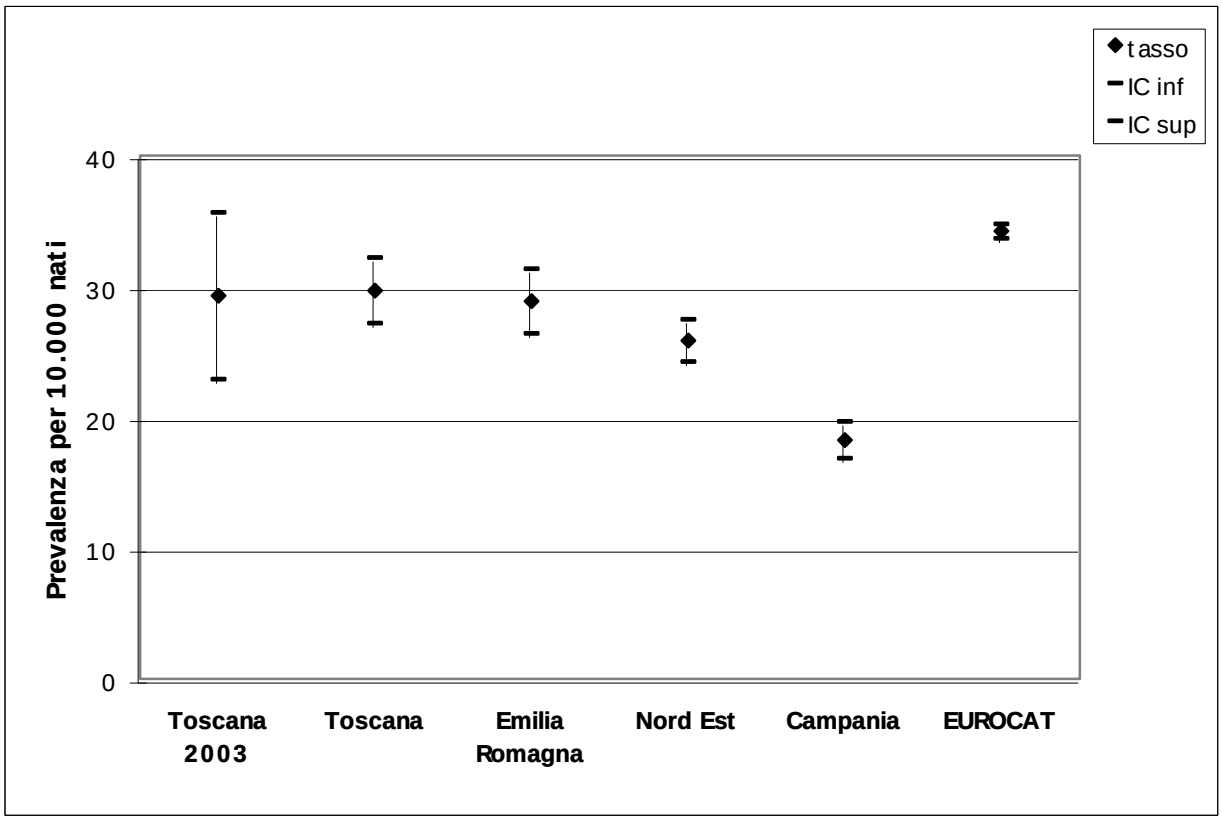


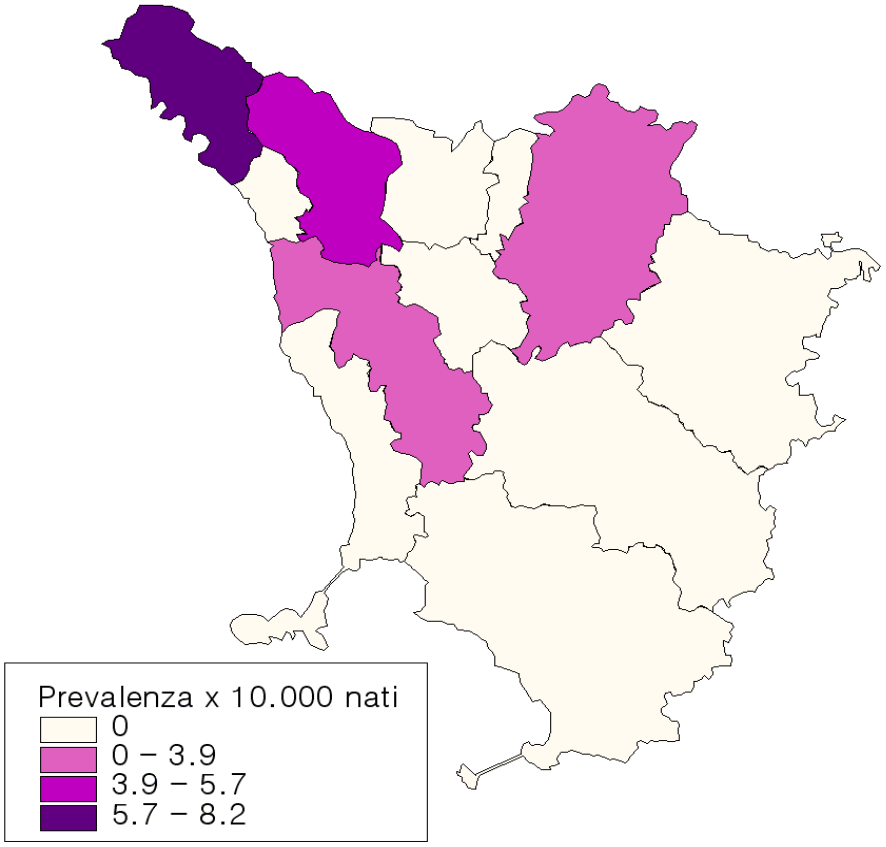
Tabella 5.14

Casi con difetti congeniti secondo 14 gruppi di patologia, registrati nelle IVG e nei nati per gruppo e per Azienda USL (ASL) di residenza

Metabolismo

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
ASL di residenza	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**	**N**	**Prevalenza x 10.000 nati**
ASL1 - Massa Carrara	0	0,0	1	8,2	1	8,2
ASL2 - Lucca	0	0,0	1	5,7	1	5,7
ASL3 - Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL4 - Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL5 - Pisa	0	0,0	1	3,9	1	3,9
ASL6 - Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL7 - Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL8 - Arezzo	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL9 - Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 - Firenze	0	0,0	1	1,6	1	1,6
ASL11 - Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta						
Totale Regione	**0**	**0,0**	**4**	**1,4**	**4**	**1,4**

Metabolismo: Fig.5.14



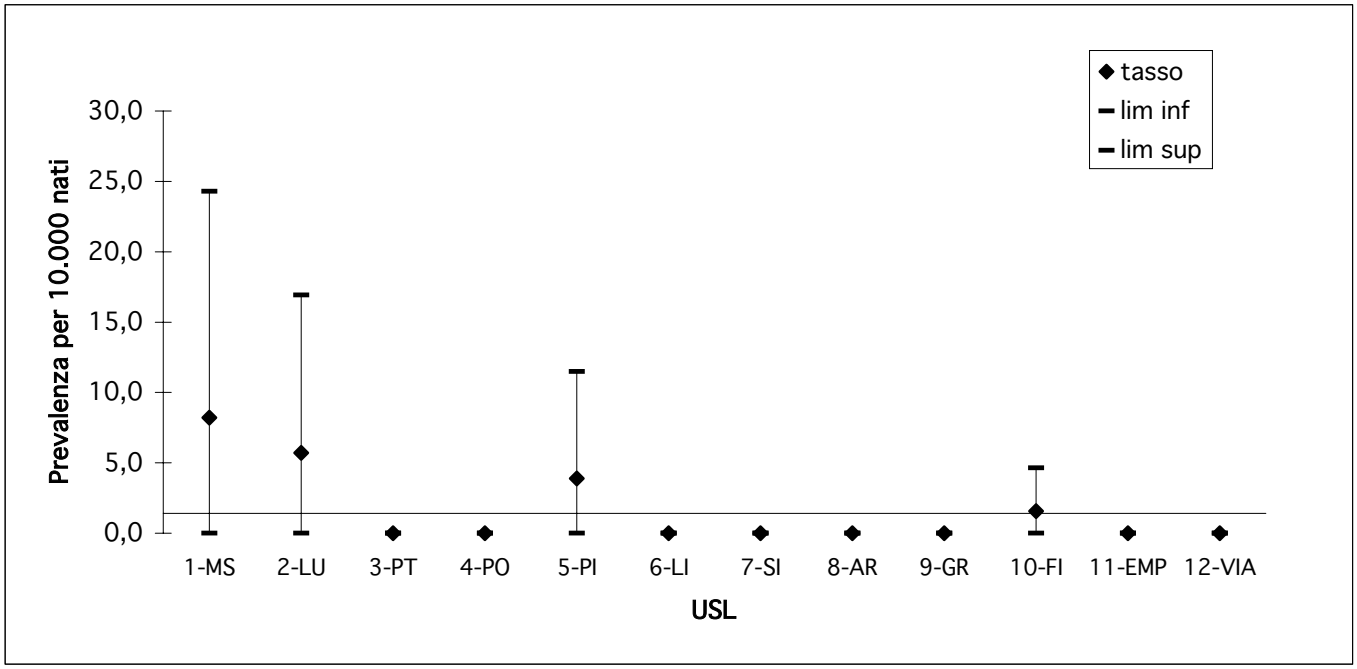


Tabella 6

Casi con 30 difetti congeniti specifici, registrati nelle IVG e nei nati

Difetti congeniti	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
	N	Prevalenza x 10.000 nati	N	Prevalenza x 10.000 nati	N	Prevalenza x 10.000 nati
Anencefalia	4	1,4	0	0,0	4	1,4
Spina bifida	5	1,8	3	1,1	8	2,9
Encefalocele	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Oloprosencefalia	2	0,7	0	0,0	2	0,7
Microcefalia	0	0,0	4	1,4	4	1,4
Idrocefalo	11	4,0	13	4,7	24	8,7
Anoftalmia/Microftalmia	0	0,0	3	1,1	3	1,1
Microtia/Anotia	0	0,0	5	1,8	5	1,8
Trasposizione Grossi Vasi	1	0,4	11	4,0	12	4,3
Tetralogia di Fallot	2	0,7	6	2,2	8	2,9
Ipoplasia cuore sinistro	2	0,7	3	1,1	5	1,8
Coartazione aortica	0	0,0	4	1,4	4	1,4
Palatoschisi	0	0,0	16	5,8	16	5,8
Labio±palatoschisi	3	1,1	14	5,1	17	6,1
Atresia esofagea	0	0,0	6	2,2	6	2,2
Atresia/sten. int. tenue	0	0,0	8	2,9	8	2,9
Atresia/sten. ano-rettale	1	0,4	7	2,5	8	2,9
Criptorchidismo bilaterale	0	0,0	12	4,3	12	4,3
Ipospadia (escl. I grado)	0	0,0	20	7,2	20	7,2
Sesso indeterminato	0	0,0	3	1,1	3	1,1
Agen./disgenesia reni	2	0,7	1	0,4	3	1,1
Estrofia vescica	0	0,0	1	0,4	1	0,4
Riduzione/assenza arti	2	0,7	10	3,6	12	4,3
Ernia diaframmatica	0	0,0	5	1,8	5	1,8
Difetti parete addominale	2	0,7	5	1,8	7	2,5
Onfalocele	1	0,4	4	1,4	5	1,8
Gastroschisi	1	0,4	1	0,4	2	0,7
Trisomia 21	33	11,9	11	4,0	44	15,9
Trisomia 13	1	0,4	1	0,4	2	0,7
Trisomia 18	6	2,2	2	0,7	8	2,9

Tabella 7

Sorveglianza di 30 difetti congeniti specifici

Difetti congeniti	IVG N	Nati N	Totale N	Prevalenza per 10.000	Attesi	O/A per 100	p
Anencefalia	4	0	4	1,4	5,8	0,7	
Spina bifida	5	3	8	2,9	8,8	0,9	
Encefalocele	0	0	0	0,0	2,0	0,0	
Oloprosencefalia	2	0	2	0,7	2,2	0,9	
Microcefalia	0	4	4	1,4	2,2	1,9	
Idrocefalo	11	13	24	8,7	9,4	2,5	<0,001
Anoftalmia/Microftalmia	0	3	3	1,1	1,7	1,7	
Anotia/Microtia	0	5	5	1,8	1,9	2,7	
Trasposizione grossi vasi	1	11	12	4,3	8,2	1,5	
Tetralogia di Fallot	2	6	8	2,9	7,4	1,1	
Ipoplasia cuore sinistro	2	3	5	1,8	5,7	0,9	
Coartazione aortica	0	4	4	1,4	7,6	0,5	
Palatoschisi	0	16	16	5,8	10,0	1,6	
Labio+/- palato	3	14	17	6,1	17,0	1,0	
Atr./stenosi esofagea	0	6	6	2,2	6,9	0,9	
Atr./stenosi int. tenue	0	8	8	2,9	2,4	3,3	<0,01
Atr./stenosi ano-rettale	1	7	8	2,9	6,3	1,3	
Criptorchidismo bilat.	0	12	12	4,3	5,3	2,3	<0,05
Ipospadia (esclusa I grado)	0	20	20	7,2	15,2	1,3	
Sesso indeterminato	0	3	3	1,1	1,6	1,9	
Agenesia/disgen.bilat. reni	2	1	3	1,1	3,7	0,8	
Estrofia vescica	0	1	1	0,4	0,8	1,2	
Riduzione/assenza arti	2	10	12	4,3	13,9	0,9	
Ernia diaframmatica	0	5	5	1,8	4,6	1,1	
Difetti parete addominale	2	5	7	2,5	5,9	1,2	
Onfalocele	1	4	5	1,8	4,3	1,2	
Gastroschisi	1	1	2	0,7	0,9	2,1	
Trisomia 21	33	11	44	15,9	45,4	1,0	
Trisomia 13	1	1	2	0,7	3,1	0,6	
Trisomia 18	6	2	8	2,9	8,2	1,0	

Attesi calcolati sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati su 205.230 nati nel periodo 1995-2002 (baseline);
O/A=rapporto tra casi osservati e casi attesi stimati sulla base dei tassi baseline
p = probabilità secondo Poisson;

Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/92 - 31/03/03)

Anomalia	Casi	data inizio	data fine	durata	casi attesi	Probabilità	casi validi
Sistema nervoso							
Difetti Tubo Neurale						Nessun cluster	**150**
Anencefalia						Nessun cluster	**58**
Encefalocele						Nessun cluster	**18**
Spina Bifida						Nessun cluster	**75**
Idrocefalia						Nessun cluster	**79**
Microcefalia						Nessun cluster	**26**
Arinencefalia/oloprosencefalia						Nessun cluster	**12**
Occhio							
Anoftalmia/microftalmia						Nessun cluster	**18**
Anoftalmia						pochi casi (<7)	**3**
Cataratta						Nessun cluster	**37**
Glaucoma congenito						pochi casi (<7)	**4**
Orecchio							
Anotia						Nessun cluster	**9**
Cardiopatie							
Tronco arterioso comune						Nessun cluster	**9**
Trasposizione dei grossi vasi (completa)						Nessun cluster	**71**
Ventricolo unico						Nessun cluster	**23**
Difetti setto ventricolare						Nessun cluster	**1.342**
Difetti setto atriale						Nessun cluster	**431**
Difetti setto atrioventricolare						Nessun cluster	**44**
Tetralogia di Fallot						Nessun cluster	**68**
Atresia e stenosi tricuspide						Nessun cluster	**30**
Anomalia di Ebstein						Nessun cluster	**14**
Stenosi valvola polmonare						Nessun cluster	**115**
Atresia valvola polmonare						Nessun cluster	**24**
Atresia/stenosi valvola aortica						Nessun cluster	**24**
Cuore sinistro ipoplasico						Nessun cluster	**56**
Cuore destro ipoplasico						Nessun caso	**0**
Coartazione dell'aorta						Nessun cluster	**68**
Ritorno venoso polmonare anomalo totale						Nessun cluster	**11**

Segue Tabella 7.1

Anomalia	Casi	data inizio	data fine	durata	casi attesi	Probabilità	casi validi
Respiratorio							
Atresia coane						Nessun cluster	**17**
Malformazione cistica adenomatosa cong. polmone						Nessun caso	**0**
Schisi oro-facciali							
Labioschisi con o senza palatoschisi						Nessun cluster	**174**
Palatoschisi						Nessun cluster	**110**
Apparato digerente							
Atresia/stenosi esofagea con o senza fistola						Nessun cluster	**45**
Atresia/stenosi del duodeno						Nessun cluster	**13**
Atresia/stenosi di altre parti intestino tenue						Nessun cluster	**12**
Atresia e stenosi ano-rettale						Nessun cluster	**56**
Malattia di Hirchspung						Nessun cluster	**7**
Atresia dei dotti biliari	6	05/05/2001	30/03/2002	329	0,96	0,024	**12**
Pancreas anulare						pochi casi (<7)	**3**
Ernia diaframmatica						Nessun cluster	**43**
Difetti parete addominale							
Gastroschisi						Nessun cluster	**10**
Onfalocele						Nessun cluster	**38**
Apparato urogenitale interno							
Agenesia renale bilaterale incl.sindrome di Potter						Nessun cluster	**34**
Rene cistico						Nessun cluster	**114**
Idronefrosi congenita	51	07/11/2001	20/03/2003	498	25,94	0,03	**214**
Estrofia vescica e/o epispadia						Nessun cluster	**13**
Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly						Nessun cluster	**20**
Apparato genitale esterno							
Ipospadia	41	12/01/2002	22/03/2003	434	19,65	0,042	**186**
Sesso indeterminato						Nessun cluster	**21**
Arti							
Riduzione arti						Nessun cluster	**137**
Riduzione arti superiori						Nessun cluster	**85**
Riduzione arti inferiori						Nessun cluster	**45**
Assenza completa arto						pochi casi (<7)	**1**
Piede torto-equinovaro						Nessun cluster	**193**

Segue Tabella 7.1

Anomalia	Casi	data inizio	data fine	durata	casi attesi	Probabilità	casi validi
Arti							
Dislocazione/displasia anca						Nessun cluster	**71**
Polidattilia						Nessun cluster	**205**
Sindattilia						Nessun cluster	**191**
Artrogriposi multipla congenita						Nessun cluster	**13**
Muscoloscheletrico e tessuto cennettivo							
Craniosinostosi						Nessun cluster	**24**
Costrizione bande amniotiche						pochi casi (<7)	**1**
Altre malformazioni							
Asplenia						pochi casi (<7)	**4**
Situs inversus	5	12/09/2002	01/01/2003	111	0,41	0,018	**15**
Gemelli congiunti						pochi casi (<7)	**4**
Malattie della pelle						Nessun cluster	**263**
Sindrome Feto-alcolica						pochi casi (<7)	**0**
Sindrome da acido valproico						pochi casi (<7)	**0**
Sindrome da warfarina						pochi casi (<7)	**0**
Cromosomiche							
Trisomia 21						Nessun cluster	**456**
Trisomia 13						Nessun cluster	**29**
Trisomia 18						Nessun cluster	**85**
Sindrome di Turner						Nessun cluster	**62**
Sindrome di Klinefelter						Nessun cluster	**43**
Sindrome Cri-du-chat						pochi casi (<7)	**1**
Sindrome di Wolff-Hirschorn						pochi casi (<7)	**3**

Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: Analisi per trend (01/01/92 - 31/03/03)

Anomalia	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	Totale	c^2	Andamento	Probabilità
Sistema nervoso	43	32	28	32	36	26	36	27	44	30	24	46	404	0,27		n.s.
Difetti Tubo Neurale	18	14	12	12	14	13	20	15	19	12	9	12	170	1,32		n.s.
Anencefalia	8	5	7	7	4	4	8	5	7	4	2	4	65	3,15		n.s.
Encefalocele	3	4	0	2	4	3	1	1	2	0	1	0	21	5,65	decrescente	0,017
Spina Bifida	7	5	5	3	6	6	11	9	11	8	6	8	85	1,41		n.s.
Idrocefalia	11	4	4	3	10	8	5	5	9	6	3	20	88	2,19		n.s.
Microcefalia	4	5	1	2	2	1	3	1	1	3	1	4	28	0,87		n.s.
Arinencefalia/oloprosencefalia	1	1	1	1	0	1	2	2	1	0	1	2	13	0,10		n.s.
Occhio	8	15	11	7	5	10	12	6	14	14	7	18	127	0,81		n.s.
Anoftalmia/microftalmia	1	3	1	0	0	2	0	1	2	5	2	3	20	2,34		n.s.
Anoftalmia	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	1	0	3	2,32		n.s.
Cataratta	1	6	2	2	1	3	3	0	6	3	3	7	37	1,68		n.s.
Glaucoma congenito	1	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	5	0,00		n.s.
Orecchio	11	15	11	8	9	7	4	10	4	4	7	7	97	9,12	decrescente	0,003
Anotia	1	1	1	2	1	0	1	0	1	0	0	2	10	0,42		n.s.
Cardiopatie	191	192	168	200	212	200	190	245	200	211	167	217	2393	0,06		n.s.
Tronco arterioso comune	0	0	0	1	0	0	2	2	2	1	0	1	9	1,93		n.s.
Trasposizione dei grossi vasi (completa)	5	10	3	1	4	4	3	8	13	6	6	12	75	3,73		n.s.
Ventricolo unico	2	3	1	3	2	2	2	2	3	4	1	0	25	0,50		n.s.
Difetti setto ventricolare	113	118	93	118	111	119	107	152	124	133	116	123	1427	0,55		n.s.
Difetti setto atriale	34	42	44	48	52	32	28	35	32	33	33	43	456	3,98	decrescente	0,046
Difetti setto atrioventricolare	1	1	5	4	4	1	2	7	2	6	7	4	44	3,34		n.s.
Tetralogia di Fallot	6	1	6	7	2	9	9	5	8	5	6	8	72	0,97		n.s.
Atresia e stenosi tricuspide	1	1	5	2	7	3	1	1	5	4	1	0	31	0,60		n.s.
Anomalia di Ebstein	1	1	2	1	2	1	4	0	1	1	0	0	14	1,62		n.s.
Stenosi valvola polmonare	9	9	11	9	21	10	11	15	8	9	3	7	122	3,29		n.s.
Atresia valvola polmonare	0	1	2	2	2	4	3	2	4	1	1	2	24	0,30		n.s.
Atresia/stenosi valvola aortica	5	3	2	2	2	2	4	3	1	1	1	2	28	3,05		n.s.
Cuore sinistro ipoplasico	7	7	3	3	4	4	1	4	8	9	6	5	61	0,13		n.s.
Cuore destro ipoplasico	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0			
Coartazione dell'aorta	9	6	3	3	7	6	11	6	9	9	3	4	76	0,17		n.s.
Ritorno venoso polmonare anomalo tot.	0	0	2	1	0	3	1	4	0	0	0	0	11	0,25		n.s.
Respiratorio	8	7	9	1	4	8	6	4	5	5	3	3	63	4,35	decrescente	0,037
Atresia coanale	0	2	0	0	3	1	1	1	2	3	2	2	17	2,27		
Malformaz.ne cistica adenom.cong.polm.	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0			
Schisi oro-facciali	34	31	26	19	18	26	19	26	35	22	23	32	311	0,59		
Labioschisi con o senza palatoschisi	28	23	11	11	10	15	15	13	27	14	13	16	196	2,56		n.s.
Palatoschisi	6	8	15	8	8	11	4	13	8	8	10	16	115	0,68		n.s.

Tabella 7.2 (segue)

Anomalia	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	Totale	c^2	Andamento	Probabilità
Apparato digerente	59	30	35	31	29	33	24	36	40	25	23	33	398	10,58	eterogeneo	0,038
Fistola tracheo-esof.-Atresia/stenosi esof.	7	2	3	4	4	5	3	4	2	3	7	6	50	0,05		n.s.
Atresia/stenosi del duodeno	3	0	0	2	1	1	1	2	1	1	1	3	16	0,14		n.s.
Atresia/stenosi altre parti intestino tenue	3	1	3	2	0	0	0	0	1	0	0	3	13	2,29		
Atresia e stenosi ano-rettale	5	1	6	4	3	4	2	10	9	4	6	7	61	2,36		
Malattia di Hirchspung	0	0	1	0	0	0	0	0	3	0	2	1	7	3,71		
Atresia dei dotti biliari	2	0	0	1	0	2	0	0	1	1	5	2	14	3,25		
Pancreas anulare	0	0	0	0	1	1	0	1	0	0	0	1	4	0,43		
Ernia diaframmatica	4	3	2	4	3	6	2	1	5	6	5	5	46	0,78		
Difetti parete addominale	7	5	5	4	4	0	3	5	8	4	4	6	55	0,07		
Gastroschisi	1	3	0	0	0	0	1	2	3	0	0	2	12	0,02		
Onfalocele	5	4	5	4	4	0	2	3	5	4	4	4	44	0,27		n.s.
Apparato urogenitale interno	73	40	81	57	70	71	49	58	53	69	63	85	769	0,00	eterogeneo	0,001
Agenesia renale bilaterale	6	3	5	2	4	8	2	1	2	3	4	2	42	2,65		n.s.
Rene cistico	12	4	14	10	10	15	6	7	11	8	13	17	127	0,45		n.s.
Idronefrosi congenita	18	2	21	17	14	20	15	24	18	17	24	37	227	11,72	eterogeneo	0,030
Estrofia vescica	5	0	1	1	1	1	2	0	2	2	1	1	17	1,01		n.s.
Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly	4	2	1	1	2	2	1	1	0	1	0	5	20	0,43		
Apparato genitale esterno	23	27	28	28	23	14	17	13	19	27	33	43	295	1,17	eterogeneo	0,003
Ipospadia	20	19	16	16	13	8	10	11	10	19	28	30	200	1,84	eterogeneo	0,005
Sesso indeterminato	0	0	6	3	1	2	1	1	2	2	0	3	21	0,03		n.s.
Arti	94	81	75	93	90	65	83	84	103	73	62	84	987	4,55	eterogeneo	0,046
Riduzione arti	11	16	11	8	16	6	10	12	21	12	14	12	149	0,08		n.s.
Riduzione arti superiori	8	11	8	4	9	6	3	6	13	7	8	10	93	0,00		n.s.
Riduzione arti inferiori	3	4	3	4	5	2	4	5	6	5	6	2	49	0,21		n.s.
Completa assenza di un arto	1	0	1	0	1	0	0	0	1	0	0	0	4	1,48		n.s.
Piede torto-equinovaro	18	10	7	30	9	12	17	24	23	22	9	23	204	1,47	eterogeneo	<0,001
Dislocazione e/o displasia anca	11	10	6	8	10	2	8	5	7	3	5	5	80	6,95	decrescente	0,008
Polidattilia	17	17	17	21	15	15	19	15	28	18	17	18	217	0,01		n.s.
Sindattilia	21	19	13	19	21	7	19	21	20	10	19	19	208	0,52		n.s.
Artrogriposi multipla	2	1	1	1	2	1	0	0	1	3	0	4	16	0,35		n.s.
Muscoloscheletrico e tessuto connettivo	18	21	28	17	16	14	10	15	17	13	10	11	190	11,90	decrescente	<0,001
Nanismo tanatoforico	0	1	0	0	0	0	0	1	1	2	0	0	5	0,59		n.s.
Sindrome di Jeunes	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	2	0,95		n.s.
Acondroplasia	1	2	1	0	0	3	3	1	0	1	0	2	14	0,08		n.s.
Craniosinostosi	0	1	2	2	3	2	1	4	3	3	1	2	24	0,81		n.s.
Costrizione bande amniotiche	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0,47		n.s.

Tabella 7.2 (segue)

Anomalia	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	Totale	c^2	Andamento	Probabilità
Altre malformazioni	37	35	36	27	36	36	35	31	36	33	17	12	371	14,63	decrescente	<0,001
Asplenia	1	0	1	0	0	0	0	0	2	0	1	0	5	0,00		n.s.
Situs inversus	1	3	2	0	0	0	0	2	1	1	0	5	15	0,43		n.s.
Gemelli congiunti	0	1	2	0	0	0	0	0	1	0	0	0	4	1,85		n.s.
Malattie della pelle	29	24	28	21	28	25	34	25	31	25	6	6	282	14,81	eterogeneo	0,009
Sindromi teratogene con malformaz.ni §	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0			
Sindrome Feto-alcolica §	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0			n.s.
Sindrome da Acido Valproico §	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0			n.s.
Sindrome da Warfarina §	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0			n.s.
Sindromi genetiche + microdelezioni	2	2	8	3	3	2	4	3	7	5	8	7	54	3,68		n.s.
Cromosomiche	45	59	60	61	76	86	83	66	72	75	78	75	836	4,84	crescente	0,028
Sindrome di Down	27	35	39	40	43	42	42	44	37	48	42	44	483	1,60		n.s.
Sindrome di Patau (trisomia 13)	0	4	1	2	4	1	4	3	3	2	3	2	29	0,25		n.s.
Sindrome di Edward (trisomia 18)	6	8	8	2	10	14	8	8	8	3	9	8	92	0,01		n.s.
Sindrome di Turner	5	3	3	3	6	11	9	3	7	5	8	9	72	2,65		n.s.
Sindrome di Klinefelter	1	2	1	6	4	4	5	1	5	8	5	2	44	1,94		n.s.
Sindrome di Cri-du-chat	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0,22		n.s.
Sindrome di Wolff-Hirschorn	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	0	3	3,44		n.s.
Nascite totali per anno	25.670	24.687	24.487	24.288	24.606	25.216	25.468	26.059	26.620	26.336	26.624	27.670	307.731			

Tabella 8

Casi con difetti congeniti per ospedale di evento

Ospedale	nati		IVG+AS		totale	
	N	%(°)	N	%(°)	N	%(*)
Arezzo	30	78,9	8	21,1	38	4,8
Bagno a Ripoli	22	100,0	0	0,0	22	2,8
Barga	19	100,0	0	0,0	19	2,4
Bibbiena	7	100,0	0	0,0	7	0,9
Borgo S.Lorenzo	7	100,0	0	0,0	7	0,9
Carrara	10		*			
Cecina	27	87,1	4	12,9	31	4,0
Empoli	13	100,0	0	0,0	13	1,7
Firenze C.C. I glicini	*		*			
Firenze Careggi	88	82,2	19	17,8	107	13,6
Firenze Torregalli	17	100,0	0	0,0	17	2,2
Fivizzano	*		0	0,0		
Grosseto	16		*			
Grosseto C.C. Villa Olivi	*					
Livorno	34	79,1	9	20,9	43	5,5
Lucca	56	90,3	6	9,7	62	7,9
Massa	28	87,5	4	12,5	32	4,1
Massa Marittima	*		0	0,0		
Montepulciano	5	100,0	0	0,0	5	0,6
Montevarchi	12	100,0	0	0,0	12	1,5
Pescia	0	0,0	5	100,0	5	0,6
Piombino	21		*			
Pisa	79	84,9	14	15,1	93	11,9
Pistoia	15		*			
Poggibonsi	32		*			
Pontedera	24		*			
Pontremoli	8	100,0	0	0,0	8	1,0
Portoferraio	*		0			
Prato	72	92,3	6	7,7	78	9,9
San Giovanni Valdarno	*		*			
S. Miniato	6	100,0	0	0,0	6	0,8
Siena	28	80,0	7	20,0	35	4,5
Volterra	*		0	0,0		
n.c.	1	50,0	1	50,0	2	0,3
Totale	687	87,6	97	12,4	784	100,0

*** < 3 casi**

(°)% percentuale di riga

(*) % percentuale di colonna

Tabella 9

Casi con difetti congeniti: sesso

Nati

Maschi N	Maschi %(*)	Femmine N	Femmine %(*)	Indeterminato N	Indeterminato %(*)	Non rilevato N	Non rilevato %(*)	Totale	
374	63,3	213	36,0	1	0,2	3	0,5	591	**isolati**
27	50,0	26	48,1	0	0,0	1	1,9	54	**multipli**
8	53,3	7	46,7	0	0,0	0	0,0	15	**sindromici**
16	59,3	11	40,7	0	0,0	0	0,0	27	**cromosomici**
425	61,9	257	37,4	1	0,1	4	0,6	687	**totale**

IVG

Maschi N	Maschi %(*)	Femmine N	Femmine %(*)	Indeterminato N	Indeterminato %(*)	Non rilevato N	Non rilevato %(*)	Totale	
8	32,0	11	44,0	3	12,0	3	12,0	25	**isolati**
2	18,2	5	45,5	0	0,0	4	36,4	11	**multipli**
5	71,4	2	28,6	0	0,0	0	0,0	7	**sindromici**
28	51,9	25	46,3	0	0,0	1	1,9	54	**cromosomici**
43	44,3	43	44,3	3	3,1	8	8,2	97	**totale**

Totale

Maschi N	Maschi %(*)	Femmine N	Femmine %(*)	Indeterminato N	Indeterminato %(*)	Non rilevato N	Non rilevato %(*)	Totale	
382	62,0	224	36,4	4	0,6	6	1,0	616	**isolati**
29	44,6	31	47,7	0	0,0	5	7,7	65	**multipli**
13	59,1	9	40,9	0	0,0	0	0,0	22	**sindromici**
44	54,3	36	44,4	0	0,0	1	1,2	81	**cromosomici**
468	59,7	300	38,3	4	0,5	12	1,5	784	**totale**

Totale nati §

Maschi N	Maschi %(*)	Femmine N	Femmine %(*)	Indeterminato N	Indeterminato %(*)	Non rilevato N	Non rilevato %(*)	Totale
14.191	51,3	13.382	48,4	2	0,0	95	0,3	**27.670**

(*) % sul totale di riga
§ dati CAP 2003

Tabella 10

Casi con difetti congeniti: numero neonati partoriti/feti presenti

Nati: numero neonati partoriti

uno		due		tre		>3		Totale	
N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)		
575	97,3	16	2,7	0	0,0	0	0,0	591	**isolati**
51	94,4	3	5,6	0	0,0	0	0,0	54	**multipli**
14	93,3	1	6,7	0	0,0	0	0,0	15	**sindromici**
27	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	27	**cromosomici**
667	97,1	20	2,9	0	0,0	0	0,0	687	**totale**

IVG: numero feti presenti

uno		due		tre		>3		Totale	
N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)		
25	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	25	**isolati**
11	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	11	**multipli**
7	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	7	**sindromici**
54	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	54	**cromosomici**
97	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	97	**totale**

Totale

uno		due		tre		>3		Totale	
N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)		
600	97,4	16	2,6	0	0,0	0	0,0	616	**isolati**
62	95,4	3	4,6	0	0,0	0	0,0	65	**multipli**
21	95,5	1	4,5	0	0,0	0	0,0	22	**sindromici**
81	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	81	**cromosomici**
764	97,4	20	2,6	0	0,0	0	0,0	784	**totale**

(*) % sul totale di riga

Tabella 11

Nati con difetti congeniti: peso alla nascita

Peso (g)	isolati		multipli		sindromici		cromosomici		Totale		Totale nati §	
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(**)	N	%
<500	1	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	100,0	9	0,03
500-999	3	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3	100,0	70	0,3
1000-1499	10	71,4	3	21,4	1	7,1	0	0,0	14	100,0	163	0,6
1500-1999	25	80,6	4	12,9	0	0,0	2	0,6	31	100,0	354	1,3
2000-2499	34	66,7	9	17,6	3	5,9	5	0,4	51	100,0	1.263	4,6
2500-2999	107	81,1	14	10,6	4	3,0	7	0,1	132	100,0	5.263	19,0
3000-3499	212	88,7	16	6,7	3	1,3	8	0,1	239	100,0	11.494	41,5
3500-3999	141	94,0	5	3,3	2	1,3	2	0,0	150	100,0	7.197	26,0
4000-4499	35	94,6	1	2,7	0	0,0	1	0,1	37	100,0	1.567	5,7
>=4500	8	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	8	100,0	153	0,6
n.r.	15	75,0	2	10,0	2	10,0	1	0,7	20	100,0	137	0,5
Totale	**591**	**86,2**	**54**	**7,9**	**15**	**2,2**	**26**	**0,1**	**686**	**100,0**	**27.670**	**100,0**

(*) % sul totale di riga
(**) % sul totale di colonna
§ dati CAP 2003

Tabella 12
Casi con difetti congeniti: durata della gestazione

Nati

	<29 sett.		³29 - £34		³35 - £37		>37		non rilevato		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
isolati	9	1,5	39	6,6	72	12,2	455	77,0	16	2,7	591
multipli	1	1,9	5	9,3	13	24,1	34	63,0	1	1,9	54
sindromici	2	13,3	1	6,7	4	26,7	8	53,3	0	0,0	15
cromosomici	2	7,4	3	11,1	8	29,6	14	51,9	0	0,0	27
Totale	**14**	**2,0**	**48**	**7,0**	**97**	**14,1**	**511**	**74,4**	**17**	**2,5**	**687**

IVG

	<13 sett.		³13 - £20		³21 - £26		>26		non rilevato		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
isolati	2	8,0	9	36,0	11	44,0			3	12,0	25
multipli	1	9,1	3	27,3	6	54,5			1	9,1	11
sindromici	0	0,0	4	57,1	3	42,9			0	0,0	7
cromosomici	5	9,3	42	77,8	5	9,3			2	3,7	54
Totale	**8**	**8,2**	**58**	**59,8**	**25**	**25,8**			**6**	**6,2**	**97**

(*) % sul totale di riga

Tabella 13
Nati con difetti congeniti: periodo di diagnosi

	isolati		multipli		sindromici		cromosomici		Totale	
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(**)
alla nascita	276	85,4	28	8,7	9	2,8	10	3,1	323	47,0
entro 7 giorni	192	94,6	8	3,9	1	0,5	2	1,0	203	29,5
1-4 settimane	17	89,5	1	5,3	1	5,3			19	2,8
1-12 mesi	16	94,1		0,0	1	5,9			17	2,5
oltre 1 anno										
diagnosi prenatale	81	71,7	15	13,3	3	2,7	14	12,4	113	16,4
aborto spontaneo										
all'autopsia										
non rilevato	9	75,0	2	16,7			1	8,3	12	1,7
Totale	**591**	**86,0**	**54**	**7,9**	**15**	**2,2**	**27**	**3,9**	**687**	**100,0**

(*) % sul totale di riga
(**) % sul totale di colonna

Tabella 14

Nati con difetti congeniti: condizione alla diagnosi

	isolati		multipli		sindromici		cromosomici		Totale	
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(**)
vivo	577	86,2	52	7,8	15	2,2	25	3,7	669	97,4
morto	4	50,0	2	25,0	0	0,0	2	25,0	8	1,2
non rilevato	10	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	10	1,4
Totale	**591**	**86,0**	**54**	**7,9**	**15**	**2,2**	**27**	**3,9**	**687**	**100,0**

(*) % sul totale di riga
(**) % sul totale di colonna

Tabella 15.1
Diagnosi prenatale: esami in gravidanza

Nati con DC

	prima della 16a settimana		tra 16a e 20a settimana		oltre la 20a settimana		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	
Isolati							
Amniocentesi			3	0,5	1	0,2	591
Ecografia			12	2,0	39	6,6	591
Villi coriali	1	0,2					591
Altro					4	0,7	591
Multipli							
Amniocentesi							54
Ecografia	1	1,9			11	20,4	54
Villi coriali							54
Altro					1	1,9	54
Sindromici							
Amniocentesi							15
Ecografia					1	6,7	15
Villi coriali							15
Altro							15
Cromosomici							
Amniocentesi	7	25,9					27
Ecografia							27
Villi coriali							27
Altro			1	3,7			27

(*) % sul totale di riga

Tabella 15.2
Diagnosi prenatale: esami in gravidanza

IVG

	prima della 16a settimana		tra 16a e 20a settimana		oltre la 20a settimana		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	
Isolati							
Amniocentesi							25
Ecografia	4	16,0	9	36,0	7	28,0	25
Villi coriali							25
Altro	1	4,0					25
Multipli							
Amniocentesi	1	9,1					11
Ecografia	5	45,5	5	45,5			11
Villi coriali							11
Altro							11
Sindromiche							
Amniocentesi	1	14,3					7
Ecografia	1	14,3	3	42,9			7
Villi coriali	1	14,3					7
Altro							7
Cromosomiche							
Amniocentesi	6	11,1	36	66,7			54
Ecografia	10	18,5	1	1,9			54
Villi coriali	7	13,0					54
Altro			1	1,9			54

(*) % sul totale di riga

Tabella 16

Casi con difetti congeniti: cariotipo del bambino/feto

	risult.conosciuto		risult. n.c.		non fatto		fallito		non rilev.		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
isolati	56	9,1	10	1,6	382	62,0	2	0,3	166	26,9	616
multipli	24	36,9	5	7,7	21	32,3	0	0,0	15	23,1	65
sindromici	5	22,7	2	9,1	10	45,5	0	0,0	5	22,7	22
cromosomici	71	87,7	0	0,0	4	4,9	0	0,0	6	7,4	81
Totale	**156**	**19,9**	**17**	**2,2**	**417**	**53,2**	**2**	**0,3**	**192**	**24,5**	**784**

(*) % sul totale di riga

Tabella 17
Autopsia

Nati vivi e morti successivamente	**19**
Nati morti	**7**
Aborti spontanei>20 settimane	**1**
Totale	**27**

	risult.conosciuto		risult. n.c.		non fatto		feto macerato		non rilev.		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
isolati	2	18,2	0		1	9,1	0	0,0	8	72,7	**11**
multipli	3	25,0	1	8,3	1	8,3	0	0,0	7	58,3	**12**
sindromici	1	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	**1**
cromosomici	0	0,0	0	0,0	2	66,7	1	33,3	0	0,0	**3**
Totale	**6**	**22,2**	**1**	**3,7**	**4**	**14,8**	**1**	**6,7**	**15**	**55,6**	**27**

(*) % sul totale di riga

Tabella 18

Casi con difetti congeniti: età della madre

	<20		20-24		25-29		30-34		35-39		40-44		>44		non rilevato		Totale	
	N	%(*)	N	%	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%
nati con DC																		
isolati	9	1,5	42	7,1	142	24,0	212	35,9	140	23,7	24	4,1	2	0,3	20	3,4	591	100,0
multipli	1	1,9	6	11,1	13	24,1	12	22,2	17	31,5	3	5,6	1	1,9	1	1,9	54	100,0
sindromici	0	0,0	2	13,3	6	40,0	4	26,7	2	13,3	1	6,7	0	0,0	0	0,0	15	100,0
cromosomici	0	0,0	0	0,0	1	3,7	5	18,5	12	44,4	8	29,6	1	3,7	0	0,0	27	100,0
Totale	**10**	**1,5**	**50**	**7,3**	**162**	**23,6**	**233**	**33,9**	**171**	**24,9**	**36**	**5,2**	**4**	**0,6**	**21**	**3,1**	**687**	**100,0**
IVG																		
isolati	0	0,0	1	4,0	6	24,0	12	48,0	6	24,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	25	100,0
multipli	0	0,0	1	9,1	2	18,2	5	45,5	2	18,2	1	0,0	0	0,0	0	0,0	11	100,0
sindromici	0	0,0	2	28,6	0	0,0	3	42,9	2	28,6	0	0,0	0	0,0	0	0,0	7	100,0
cromosomici	0	0,0	1	1,9	3	5,6	9	16,7	22	40,7	16	29,6	1	1,9	2	3,7	54	100,0
Totale	**0**	**0,0**	**5**	**5,2**	**11**	**11,3**	**29**	**29,9**	**32**	**33,0**	**17**	**17,5**	**1**	**1,0**	**2**	**2,1**	**97**	**100,0**
Totale																		
isolati	9	1,5	43	7,0	148	24,0	224	36,4	146	23,7	24	3,9	2	0,3	20	3,2	616	100,0
multipli	1	1,5	7	10,8	15	23,1	17	26,2	19	29,2	4	6,2	1	1,5	1	1,5	65	100,0
sindromici	0	0,0	4	18,2	6	27,3	7	31,8	4	18,2	1	4,5	0	0,0	0	0,0	22	100,0
cromosomici	0	0,0	1	1,2	4	4,9	14	17,3	34	42,0	24	29,6	2	2,5	2	2,5	81	100,0
Totale	**10**	**1,3**	**55**	**7,0**	**173**	**22,1**	**262**	**33,4**	**203**	**25,9**	**53**	**6,8**	**5**	**0,6**	**23**	**2,9**	**784**	**100,0**
Totale regionale																		
Totale nati§	**427**	**1,5**	**2.231**	**8,1**	**6.714**	**24,3**	**10.763**	**38,9**	**6.318**	**22,8**	**1138**	**4,1**	**38**	**0,1**	**41**	**0,1**	**27.670**	**100,0**

(*) % sul totale di riga
§ dati CAP 2003

Tabella 19
Casi con difetti congeniti: nazionalità della madre

	Italiana		Straniera		Non rilevata		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
nati con DC							
isolati	518	87,6	73	12,4	0	0,0	591
multipli	44	81,5	10	18,5	0	0,0	54
sindromici	13	86,7	2	13,3	0	0,0	15
cromosomici	25	92,6	2	7,4	0	0,0	27
Totale	600	87,3	87	12,7	0	0,0	687
IVG							
isolati	21	84,0	4	16,0	0	0,0	25
multipli	9	81,8	2	18,2	0	0,0	11
sindromici	6	85,7	1	14,3	0	0,0	7
cromosomici	48	88,9	6	11,1	0	0,0	54
Totale	84	86,6	13	13,4	0	0,0	97
Totale							
isolati	539	87,5	77	12,5	0	0,0	616
associati	53	81,5	12	18,5	0	0,0	65
sindromici	19	86,4	3	13,6	0	0,0	22
sindromici	73	90,1	8	9,9	0	0,0	81
Totale	684	87,2	100	12,8	0	0,0	784
Totale regionale							
Totale nati[§]	24.022	86,8	3.470	12,5	178	0,6	27.670

(*) % sul totale di riga
§ dati CAP 2003

Tabella 20

Casi con difetti congeniti: occupazione della madre

Occupazione	N	%
Addette lavorazione pelli	4	0,5
Addette ai servizi nos	1	0,1
Architetti	2	0,3
Artigiane nos	6	0,8
Assistente tecnica sanitaria e assimilati	4	0,5
Assistente sociale	1	0,1
Autisti	1	0,1
Avvocati e procuratori legali	6	0,8
Barbieri, parrucchieri e estetiste	15	1,9
Baristi e assimilati	2	0,3
Biancheristi e camiciai	1	0,1
Bibliotecari	1	0,1
Biologi, zoologi, naturalisti	2	0,3
Borsettai, valigiai e assimilati	2	0,3
Camerieri	5	0,6
Camerieri di ristoranti, caffè	1	0,1
Carabinieri, agenti polizia, guardie finanza, vigili fuoco	2	0,3
Casalinghe	94	12,0
Cassiere di negozio	1	0,1
Chimici	1	0,1
Commercialisti	1	0,1
Commercianti ed esercenti di negozio	19	2,4
Commessi di vendita e banconieri	19	2,4
Commessi, uscieri, bidelli	2	0,3
Conduttori aziende ordinamento produttivo misto	1	0,1
Contabili, economi, cassieri	1	0,1
Cuochi	1	0,1
Dentisti	1	0,1
Disoccupati	1	0,1
Domestici	8	1,0
Esercenti di bar, caffè e assimilati	1	0,1
Esercenti di alberghi, ristoranti ecc.	1	0,1
Falegnami e mobilieri in legno e formica	1	0,1
Farmacisti	2	0,3
Geometri e periti edili	2	0,3
Guardiani, custodi	1	0,1
Impiegati amministrativi non altrove classificati	121	15,4
Impiegati amministrativi con mansioni direttive e di concetto	18	2,3

Tabella 20

Casi con difetti congeniti: occupazione della madre (segue)

Occupazione	N.	%
Imprenditori e amministratori delegati	1	0,1
Imprenditori industria, trasporti, credito, servizi	0	0,0
Imprenditori titolari	1	0,1
Incisori di metalli, orafi, argentieri	2	0,3
Infermieri e assimilati	9	1,1
Ingegneri	1	0,1
Insegnanti nos	26	3,3
Lavoratore dipendente nos	3	0,4
Lavoratori abbigliamento-arredamento	2	0,3
Lavoratori agricoli	4	0,5
Libero professionista nos	11	1,4
Magistrati e giuristi	1	0,1
Medici chirurghi generici	7	0,9
Medici chirurghi specialisti	1	0,1
Operatori radiografici, ottici, odontotecnici	0	0,0
Operai nos	51	6,5
Operai tessili	2	0,3
Operatori radiografici, ottici, odontotecnici	0	0,0
Ostetriche	0	0,0
Pasticcieri, caramellai	1	0,1
Periti industriali, chimici, d'arte e assimilati	1	0,1
Pittori, scultori e assimilati	1	0,1
Portalettere e fattorini postali	0	0,0
Professori universitari e assimilati	2	0,3
Rappresentanti e mediatori credito, assicurativi, servizi	3	0,4
Sarti e confezionatori di pellicce	0	0,0
Scrittori, giornalisti, pubblicisti	1	0,1
Stilisti	0	0,0
Studenti	0	0,0
Tecnici con mansioni direttive e di concetto	1	0,1
Tecnici con mansioni esecutive	1	0,1
Tecnici sanitari	0	0,0
Tipografi	1	0,1
Traduttori, interpreti	2	0,3
Veterinari	3	0,4
Non rilevato	292	37,2
Totale	**784**	**100,0**

Tabella 21
Casi con difetti congeniti: numero di gravidanze precedenti

	Gravidanze precedenti												
	Nessuna		Una		Due		Tre		Quattro		>= 5		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
Nati vivi	353	52,0	211	31,1	70	10,3	32	4,7	6	0,9	7	1,0	679
Nati morti	4	57,1	1	14,3	1	14,3	0	0,0	0	0,0	1	14,3	7
Aborti spontanei	1	100	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
IVG	39	40,2	36	37,1	16	16,5	4	4,1	2	2,1	0	0,0	97
Totale	**397**	**50,6**	**248**	**31,6**	**87**	**11,1**	**36**	**4,6**	**8**	**1,0**	**8**	**1,0**	**784**

(*) % sul totale di riga

Tabella 22
Casi con difetti congeniti: concepimento assistito

	isolati		multipli		sindromici		cromosomici		Totale	
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(**)
Ovulazione indotta										
Insem. Artificiale										
IVF	1	33,3			2	66,7			3	0,4
GIFT										
Altro	5	71,4	1	14,3	1	14,3			7	0,9
No	3	100,0							3	0,4
Non rilevato	607	78,7	64	8,3	19	2,5	81	10,5	771	98,3
Totale	**616**	**78,6**	**65**	**8,3**	**22**	**2,8**	**81**	**10,3**	**784**	**100,0**

(*) % sul totale di riga
(**) % sul totale di colonna

Tabella 23
Nati con difetti congeniti: farmaci assunti nel primo trimestre

	assunzione farmaci		non assunzione farmaci		non rilevato		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
isolati	88	11,2	384	62,3	144	23,4	616
multipli	7	0,9	38	58,5	20	30,8	65
sindromici	2	9,1	18	81,8	2	9,1	22
cromosomici	18	2,3	44	54,3	19	23,5	81
Totale	115	14,7	484	61,7	185	23,6	784

% (*)sul totale di riga

Segreteria Tecnico-Scientifica:

Cecilia Anichini
Università Siena - Servizio Genetica Medica e Citogenetica post-natale
Ivette Baldini
Regione Toscana - Direzione Generale del Diritto alla Salute e delle Politiche di Solidarietà
Maurizio Bartolozzi
USL 9 - Grosseto - Sezione Genetica Medica
Alberto Benincasa
Ospedale Versilia ASL12 - Unità Operativa Pediatria
Fabrizio Bianchi
CNR Pisa - Istituto Fisiologia Clinica
Roberta Bini
AOU Meyer Firenze - Unità Operativa Cardiologia
Laura Caramelli
AOU Careggi Firenze- SOD Tossicologia Medica
Ettore Cariati
AOU Careggi Firenze - Clinica Ostetrica Ginecologica
Giovanni Centini
Università Siena - Centro Diagnosi Prenatale
Domenico Cianciulli
Università Firenze - Unità Operativa Autonoma di Neonatologia
Anna Pierini
CNR Pisa - Istituto Fisiologia Clinica
Renato Scarinci
Università Siena - Unità Semplice Citogenetica Prenatale
Paolo Simi
AOU Pisana - UO Citogenetica e Genetica Molecolare
Francesca Strigini
Università Pisa – Dipartimento Medicina della procreazione e dell'età evolutiva - Divisione Ginecologia e Ostetricia
Enrico Tarantino
AOU Pisana - Sezione Aggregata Genetica Medica
Francesca Torricelli
AOU Careggi Firenze – SOD Diagnostica Genetica
Federica Viti
Regione Toscana - Direzione Generale del Diritto alla Salute e delle Politiche di Solidarietà

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.

Referenti a livello locale:

Fabrizio Benelli U.O. Ostetricia e Ginecologia – Az. USL1 Pontremoli
Claudia Lorenzini U.O. Pediatria - Az. USL1 Pontremoli
Antonio Saito U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL1 Fivizzano
Armando Giovannoni U.O. Pediatria - Az. USL1 Fivizzano
Alessandra Kemeny U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL1 Carrara
Federica Oberti U.O. Pediatria - Az. USL1 Carrara
Rosella Vezzani U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL1 Massa
Giovanni Suriano U.O. Pediatria - Az. USL1 Massa
Alfredo Romano U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL2 Barga
Rossana Gualtierotti U.O. Pediatria - Az. USL2 Barga
Claudio Campi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL2 Lucca
Elisabetta Spadoni U.O. Pediatria - Az. USL2 Lucca
Aldo Innocenti U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL3 Pescia
Francesco Bray U.O. Pediatria - Az. USL3 Pescia
Guido Bernardini U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL3 Pistoia
Leila Capuzzo U.O. Pediatria - Az. USL3 Pistoia
Gabriella Del Prete U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL4 Prato
Renzo Bresci U.O. Pediatria - Az. USL4 Prato
Enrico Bartolini U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL5 Volterra
Anna Bertini U.O. Pediatria - Az. USL5 Volterra
Marco Di Gangi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL5 Pontedera
Linda Bertelli U.O. Pediatria - Az. USL5 Pontedera
Mario Nuzzi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Livorno
Maurizio Pesce U.O. Pediatria - Az. USL6 Livorno
Cristina Mugnetti U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Cecina
Samuele Gragnani U.O. Pediatria - Az. USL6 Cecina
Stefania Zucchelli U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Piombino
Salvatore Denaro U.O. Pediatria - Az. USL6 Piombino
Fabrizio Rosi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Portoferraio
Duilio Biani U.O. Pediatria - Az. USL6 Portoferraio
Emilia Di Gioia U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Poggibonsi
Teresa Muccioli U.O. Pediatria - Az. USL7 Poggibonsi
Donatella Mercatelli U.O. Pediatria - Az. USL7 Poggibonsi
Egidia Vinciarelli U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Montepulciano
Gabriella Milani U.O. Pediatria - Az. USL7 Montepulciano
Vito Barbagli U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Montevarchi
Antonio Cardinale U.O. Pediatria - Az. USL8 Montevarchi
Mazzetti Daniela U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Bibbiena
Carla Magni U.O. Pediatria - Az. USL8 Bibbiena
Francesco Catania U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Sansepolcro
Gianfrancesco Cerulli U.O. Pediatria - Az. USL8 Sansepolcro
Mario Paccarič U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Arezzo
Luciana Burroni U.O. Pediatria - Az. USL8 Arezzo
Carlo Antonio Bicci U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL9 Massa M.ma
Adalberto Campagna U.O. Pediatria - Az. USL9 Massa M.ma
Vincenzo Alvino U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL9 Grosseto
Mariangela Bernardi U.O. Pediatria - Az. USL9 Grosseto
Sonia Salce U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL9 Orbetello
Franco Berti U.O. Pediatria - Az. USL9 Orbetello
Giulio Sizzi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Firenze
Marcello Tondi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Firenze

Francesca Montanelli U.O. Pediatria - Az. USL10 Firenze
Carlo Campatelli U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Bagno a Ripoli
Gianni Pellis U.O. Pediatria - Az. USL10 Bagno a Ripoli
Alessandro Fedi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo
Antonella Cecconi U.O. Pediatria - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo
Angelo Scuderi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Figline V.
Fernando Chieffallo U.O. Pediatria - Az. USL10 Figline V.
Paolo Pantani U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL11 S. Miniato
Giuseppe Corti U.O. Pediatria - Az. USL11 S. Miniato
Monica Zani U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL11 Empoli
Alessandro Bini U.O. Pediatria - Az. USL11 Empoli
Alvaro Pelletti U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL12 Pietrasanta
Ilaria Merusi U.O. Pediatria - Az. USL12 Pietrasanta
Francesca La Cauza A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze
Enrico Periti Cl. Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AO Careggi
Ettore Cariati Cl. Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AO Careggi
Valentina Zambelli Cl. Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AO Careggi
Benedetta Meniconi Cl. Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AO Careggi
Lucia Lachina U.O.A. Neonatologia Università Firenze - AO Careggi
Francesca Strigini U.O. Ostetricia e Ginecologia - AO Pisana
Alessandra Perutelli U.O. Ostetricia e Ginecologia - AO Pisana
Paolo Ghirri U.O. Neonatologia - AO Pisana
Giovanni Centini Clinica Ostetrica e Ginecologica Univ. Siena – AO Senese
Claudia Muratori U.O. Neonatologia - AO Senese