

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Rapporto Annuale 2004



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 2004

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 2004

Vengono presentati i dati dell'anno 2004 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 2004 (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 2004.

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

Per un confronto tra aree sanitarie della regione Toscana sono riportate le distribuzioni per Azienda USL di residenza della madre, rispettivamente dei casi totali, dei soli nati e delle IVG con difetto congenito (tabelle 3, 3.1, 3.2). In ciascuna tabella sono riportati i nati totali di ogni ASL (fonte CAP 2004), i casi con difetto congenito e 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 (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 2004, 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 1996-2003 (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 per 30 difetti specifici, rispetto a quanto atteso, sulla base dei tassi di prevalenza specifici calcolati su 205.230 nati nel periodo 1995-2002 (*baseline*).

Nelle tabelle 7.1 e 7.2 sono riportati i risultati della sorveglianza epidemiologica per data di concepimento (periodo 01/01/1992–31/03/2004), per l'individuazione, rispettivamente, di cluster e di trend, 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, in caso di individuazione di un trend, è riportato il numero di casi per anno, il numero di casi totale nel periodo 1992-2004, il valore del χ^2 , l'andamento (crescente, decrescente od eterogeneo), 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 2004 sono stati registrati 782 casi con difetti congeniti su 28.979 nati (vivi e morti) sorvegliati in Toscana, per una prevalenza alla nascita di 269,9 per 10.000 nati. I casi sono rappresentati da 646 nati vivi (di cui 21 deceduti successivamente), 12 nati morti e 124 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito (IVG).

Tra i nati sorvegliati la natimortalità è risultata pari a 3,8 per 1.000, mentre la presenza di difetto tra nati morti è stata del 11,4 per 100 (12/105).

Tra i 782 casi sono stati rilevati 1.058 difetti, per un rapporto difetti/casi con difetti uguale a 1,35. I casi con difetto congenito isolato sono stati 601 (76,9%), quelli con difetti associati sono stati 53 (6,8%), 26 sono state le sindromi riconosciute (3,3%), mentre 102 erano i casi con anomalia cromosomica (13,0%).

Il rapporto tra sessi è risultato 1,52 M/F (tab. 1).

Tra i 646 nati vivi, la diagnosi di difetto congenito è stata fatta nel 78,8% dei casi entro la prima settimana di vita, nel 4,8% oltre sette giorni, nell'14,7% in epoca prenatale, in 3 casi (0,5%) all'autopsia, mentre in 8 casi non era specificato il periodo della diagnosi. Tra i nati morti, i difetti sono stati diagnosticati in epoca prenatale in 9 soggetti, pari al 75% dei casi (tab. 2).

La tabella 3, relativa ai casi totali, evidenzia rapporti di prevalenza alla nascita variabili da 111,9 per 10.000 nella ASL 12 - Viareggio, a 443,7 per 10.000 nella ASL 1 – Massa Carrara, a fronte di un valore medio regionale di 269,9.

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 3-Pistoia, 9-Grosseto, 10-Firenze, 11-Empoli e 12-Viareggio come conseguenza di una carenza di nati per tutte le ASL, oltre che di una carenza di IVG per le ASL di Empoli e di Viareggio. Eccessi significativi si riscontrano nelle ASL 1-Massa Carrara, 2-Lucca, 4-Prato 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 24,5% dei 907 difetti totali, con una prevalenza di 7,66/1.000 nati, dei *genitali esterni* (13,6%; P=4,24/1.000 nati), seguiti dai difetti degli *arti* (13,3%; P=4,18/1.000 nati), dei *cromosomi* (11,2%; P=3,52/1.000 nati), dei difetti *urogenitali* (7,4%; P=2,31/1.000 nati).

I gruppi di difetti per i quali la diagnosi prenatale ha maggior rilevanza sono nell'ordine: *cromosomi* (23/34 nati = 67,6%), *sistema nervoso* (13/23 nati = 56,5%), *urogenitali* (24/54 nati = 44,4%); percentuali più ridotte sono risultate per i gruppi: *occhio* (0,0%), *genitali esterni* (3/123 =2,4%), *tegumenti* (1/16=6,2%), *palato-labbro* (2/26=7,7%), *arti* (10/110=9,1%), *cardiovascolare* (32/213=15,0%) (tabelle 4.1-4.14).

La diagnosi oltre la prima settimana di vita ha interessato maggiormente i difetti del *metabolismo* (100% dei casi), i *difetti urogenitali* (7 casi su 54 nati, per una percentuale pari a 13,0), i *difetti cardiovascolari* (11/213=5,2%).

I gruppi per i quali risulta più importante l'impatto dell'interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi precoce sono: *cromosomi* (68/102=66,7%), *sistema nervoso* (28/51=54,9%) e *muscolo-scheletrico* (17/48=35,4%) (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* non si segnalano eccessi rispetto alla media regionale, mentre si osserva un valore significativamente inferiore per la ASL di Empoli. Non sono stati registrati casi residenti nelle ASL di Grosseto e di Viareggio (fig. 5.1);
- per il gruppo dei difetti dell'*occhio* non sono stati rilevati casi da madri residenti nelle ASL di Pisa, Livorno, Arezzo, Grosseto, Empoli e Viareggio (fig. 5.2);
- non sono stati registrati casi con difetti dell'*orecchio* nelle ASL di Lucca, Pistoia, Pisa, Siena, Grosseto e Viareggio (fig. 5.3);
- per i difetti *cardiovascolari* risultano eccessi statisticamente significativi per le ASL 2-Lucca e 6-Livorno, mentre si segnalano prevalenze significativamente inferiori alla media regionale per le ASL di Firenze ed Empoli (fig. 5.4);

- non sono stati registrati casi con difetti *respiratori*, ad eccezione delle ASL di Lucca, Pistoia, Siena e Firenze (fig. 5.5) ;
- non si segnalano eccessi, né riduzioni nelle ASL toscane per i difetti a carico del *palato-labbro*. Nelle ASL di Lucca, Pisa, Grosseto ed Empoli non sono stati registrati casi (fig. 5.6);
- per il gruppo delle anomalie del *digerente* non si segnala alcun eccesso né riduzione rispetto alla media regionale. (fig. 5.7);
- si è evidenziato un eccesso per i difetti dei *genitali esterni* nella ASL di Prato, mentre si registra una prevalenza significativamente inferiore alla media regionale nella ASL di Empoli. Non risultano, inoltre, casi da madri residenti nelle ASL di Grosseto e Viareggio (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 Pisa, Grosseto e Firenze, ed una segnalazione di eccesso per la ASL di Massa. Non sono stati registrati casi da madri residenti nella ASL di Empoli (fig. 5.9);
- nelle ASL di Massa, Pistoia e Viareggio si osservano scostamenti significativi in difetto rispetto alla linea di confronto per i difetti a carico degli *arti* (fig. 5.10);
- per i difetti *muscolo-scheletrici* si segnalano tassi significativamente ridotti rispetto al dato regionale nelle ASL di Pistoia e di Firenze, mentre non sono stati registrati casi residenti nelle ASL di Siena e di Viareggio (fig. 5.11);
- per le anomalie a carico dei *tegumenti* non sono stati registrati casi residenti nelle ASL di Massa, Pistoia, Arezzo, Grosseto, Empoli e Viareggio. Altrove non vengono segnalati eccessi né riduzioni (fig. 5.12);
- le anomalie *cromosomiche* risultano significativamente sottorappresentate nella ASL di Arezzo, mentre nella ASL di Grosseto è stato osservato un eccesso significativo (fig. 5.13);
- per i *difetti metabolici* sono stati registrati casi esclusivamente da madri residenti nelle ASL di Lucca e di Livorno (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, superiore ai valori osservati nei registri del Nord-Est e della Campania, mentre si discosta in difetto rispetto al registro centrale europeo, pur non raggiungendo la significatività statistica (fig. 5.1bis).

Occhio: la prevalenza toscana risulta superiore a tutti gli altri registri italiani, ma inferiore al registro europeo (fig. 5.2bis).

Orecchio: la Toscana mostra una prevalenza più elevata rispetto agli altri registri italiani, raggiungendo la significatività statistica nei confronti del registro della Campania; la prevalenza toscana risulta invece in linea con il dato europeo (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 risulta in linea con i valori osservati negli altri registri italiani, e significativamente inferiore al valore medio europeo (fig. 5.6bis).

Digerente: il tasso toscano risulta superiore ai valori registrati nel Nord-Est e in Campania, mentre è inferiore ai tassi osservati nel registro IMER e nel registro europeo, raggiungendo per quest'ultimo la significatività statistica. (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 (fig. 5.8bis).

Urogenitali: la prevalenza toscana risulta superiore a quella dei registri 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. Il tasso toscano risulta invece inferiore rispetto al registro IMER e al registro centrale, raggiungendo per quest'ultimo la significatività statistica (fig. 5.9bis).

Arti: il tasso toscano è significativamente più elevato rispetto agli altri registri italiani, e superiore al valore medio europeo (fig. 5.10bis).

Muscolo-scheletrico: la prevalenza toscana è significativamente superiore rispetto a quella del registro del Nord-Est e della Campania, allineata con il registro IMER, e significativamente inferiore al tasso medio EUROCAT (fig. 5.11bis).

Cromosomi: la prevalenza toscana è significativamente superiore ai valori rilevati nei registri del Nord-Est ed, in particolare, della Campania, risulta allineata al tasso medio europeo, ed è superiore al dato osservato nel registro IMER (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* ed *encefalocele* (le IVG rappresentano il totale dei casi), *trisomia 18* (10/12, pari al 83,3%), *sindrome di Down* (45 IVG su 57 casi totali, pari al 78,9%) e *oloprosencefalia* (4/6=66,7%).

Nella tabella 7 per le stesse anomalie sentinella è riportato il confronto tra i valori di prevalenza osservati in Toscana nel 2004 rispetto a quanto atteso sulla base dei tassi di

prevalenza specifici osservati dal Registro Toscano Difetti Congeniti nel periodo 1995-2002. Per *oloprosencefalia*, *atresia/stenosi ano-rettale*, *criptorchidismo bilaterale*, *ipospadia (escluse I grado)*, *riduzione/assenza arti* e *gastroschisi* si segnala un rapporto osservato/atteso superiore all'unità, significativo dal punto di vista statistico; per l'*anencefalia* il rapporto osservato/atteso risulta significativamente inferiore all'unità.

Relativamente alla sorveglianza effettuata per data di concepimento sui sottogruppi utilizzati da EUROCAT si segnalano cluster statisticamente significativi per *idronefrosi congenita*, *ipospadia* e *situs inversus* (tabella 7.1).

Dalla tabella 7.2 emergono trend crescenti nel periodo complessivo 1992-2004 per *anencefalia*, *trasposizione grossi vasi*, *cuore destro ipoplasico*, *malf. cistica adenomatosa polmone*, *atresia/stenosi ano-rettale*, *sindromi genetiche e microdelezioni*, *anomalie cromosomiche*, mentre si osservano trend decrescenti per i seguenti gruppi/anomalie: *encefalocele*, *difetti orecchio*, *difetti apparato respiratorio*, *arti*, *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 2004) 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 2004	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 - <i>Casi totali</i>	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 - <i>Nati</i>	10
Tab. 3.2	IVG con DC per Azienda USL di residenza della madre	11
Fig. 3.2	Distribuzione per ASL di residenza - <i>IVG</i>	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 - <i>Sistema nervoso</i>	14
Tab. 4.2	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Occhio</i>	15
Tab. 4.3	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Orecchio</i>	16
Tab. 4.4	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Cardiovascolare</i>	17
Tab. 4.5	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Respiratorio</i>	18
Tab. 4.6	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Palato-labbro</i>	19
Tab. 4.7	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Digerente</i>	20
Tab. 4.8	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Genitali esterni</i>	21
Tab. 4.9	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Urogenitali</i>	22
Tab. 4.10	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Arti</i>	23
Tab. 4.11	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Muscolo-scheletrico</i>	24
Tab. 4.12	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Tegumenti</i>	25
Tab. 4.13	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Cromosomi</i>	26
Tab. 4.14	Nati e IVG con difetti congeniti per periodo di scoperta e modalità di presentazione del difetto - <i>Metabolismo</i>	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 - <i>Sistema nervoso</i>	28
Fig. 5.1	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Sistema nervoso</i>	29

INDICE GENERALE (SEGUE)

Fig. 5.1bis	Confronti tra Registri europei - <i>Sistema nervoso</i>	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 - <i>Occhio</i>	31
Fig. 5.2	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Occhio</i>	32
Fig. 5.2bis	Confronti tra Registri europei - <i>Occhio</i>	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 - <i>Orecchio</i>	34
Fig. 5.3	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Orecchio</i>	35
Fig. 5.3bis	Confronti tra Registri europei - <i>Orecchio</i>	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 - <i>Cardiovascolare</i>	37
Fig. 5.4	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Cardiovascolare</i>	38
Fig. 5.4bis	Confronti tra Registri europei - <i>Cardiovascolare</i>	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 - <i>Respiratorio</i>	40
Fig. 5.5	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Respiratorio</i>	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 - <i>Palato-labbro</i>	42
Fig. 5.6	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Palato-labbro</i>	43
Fig. 5.6bis	Confronti tra Registri europei - <i>Palato-labbro</i>	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 - <i>Digerente</i>	45
Fig. 5.7	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Digerente</i>	46
Fig. 5.7bis	Confronti tra Registri europei - <i>Digerente</i>	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 - <i>Genitali esterni</i>	48
Fig. 5.8	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Genitali esterni</i>	49
Fig. 5.8bis	Confronti tra Registri europei - <i>Genitali esterni</i>	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 - <i>Urogenitali</i>	51

INDICE GENERALE (SEGUE)

Fig. 5.9	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Urogenitali</i>	52
Fig. 5.9bis	Confronti tra Registri europei - <i>Urogenitali</i>	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 - <i>Arti</i>	54
Fig. 5.10	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Arti</i>	55
Fig. 5.10bis	Confronti tra Registri europei - <i>Arti</i>	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 - <i>Muscolo-scheletrico</i>	57
Fig. 5.11	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Muscolo-scheletrico</i>	58
Fig. 5.11bis	Confronti tra Registri europei - <i>Muscolo-scheletrico</i>	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 - <i>Tegumenti</i>	60
Fig. 5.12	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Tegumenti</i>	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 - <i>Cromosomi</i>	62
Fig. 5.13	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Cromosomi</i>	63
Fig. 5.13bis	Confronti tra Registri europei - <i>Cromosomi</i>	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 - <i>Metabolismo</i>	65
Fig. 5.14	Distribuzione per ASL di residenza - <i>Metabolismo</i>	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 (01/01/1992-31/03/2004)	69
Tab. 7.2	Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: Analisi per trend (01/01/1992-31/03/2004)	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

INDICE GENERALE (SEGUE)

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

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
MUSCOLOSCHIELETICO 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 2004

Dati denominatore*		
N° nati	28.979	
N° nati vivi	28.874	
N° nati morti	105	37,9 per 10.000 nati
Difetti congeniti		
N° casi con difetti congeniti	782	269,9 per 10.000 nati
N° nati con difetti	658	227,1 per 10.000 nati
N° nati vivi	646	223,7 per 10.000 nati vivi
<i>di cui morti successivamente</i>	21	
N° nati morti	12	114,3 per 1.000 nati morti
N° aborti spontanei**	—	
N° IVG	124	
N° totale difetti rilevati	1.058	
N° casi con un solo difetto	601	
N° casi con più di un difetto	53	
N° casi con sindromi	26	
N° casi cromosomici	102	
Rapporto difetti/casi con difetti	1,35	
Sesso		
Maschi	459	
Femmine	301	
Sesso indeterminato	7	
Non rilevato	15	
Sex ratio (M/F)	1,52 [IC95%:1,45 - 1,60]	

* dati CAP 2004

** >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			<i>per 100 nati morti</i>
	alla nascita	1	8,3
	diagnosi prenatale	9	75,0
	all'autopsia	2	16,7
	non conosciuto	0	0
Nati vivi con DC*			<i>per 100 nati vivi</i>
	entro 7 giorni	509	78,8
	oltre 7 giorni	31	4,8
	diagnosi prenatale	95	14,7
	all'autopsia	3	0,5
	non rilevati	8	1,2

* di cui 21 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	1.127	50	443,7	320,7	566,6
ASL2 - Lucca	1.762	72	408,6	314,2	503,0
ASL3 - Pistoia	2.119	40	188,8	130,3	247,3
ASL4 - Prato	2.201	95	431,6	344,8	518,4
ASL5 - Pisa	2.756	77	279,4	217,0	341,8
ASL6 - Livorno	2.581	90	348,7	276,7	420,7
ASL7 - Siena	2.096	56	267,2	197,2	337,2
ASL8 - Arezzo	2.757	64	232,1	175,3	289,0
ASL9 - Grosseto	1.447	26	179,7	110,6	248,7
ASL10 - Firenze	6.714	142	211,5	176,7	246,3
ASL11 - Empoli	2.022	24	118,7	71,2	166,2
ASL12 - Viareggio	1.251	14	111,9	53,3	170,5
non conosciuta	146	32			
Totale regione	28.979	782	269,9	250,9	288,8

* dati Certificato Assistenza al Parto 2004

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

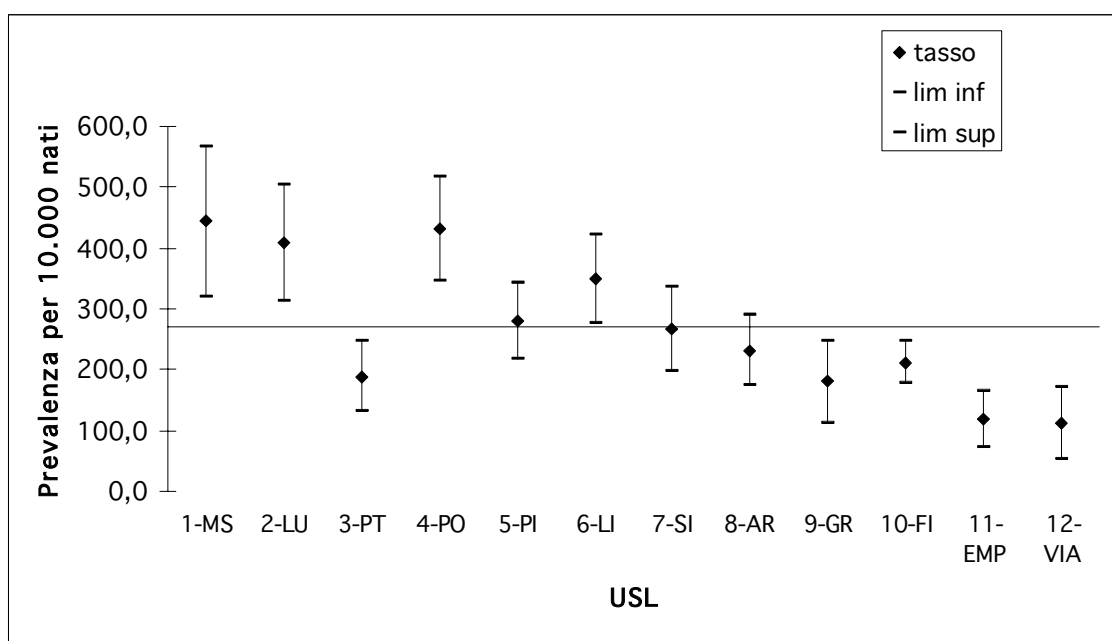
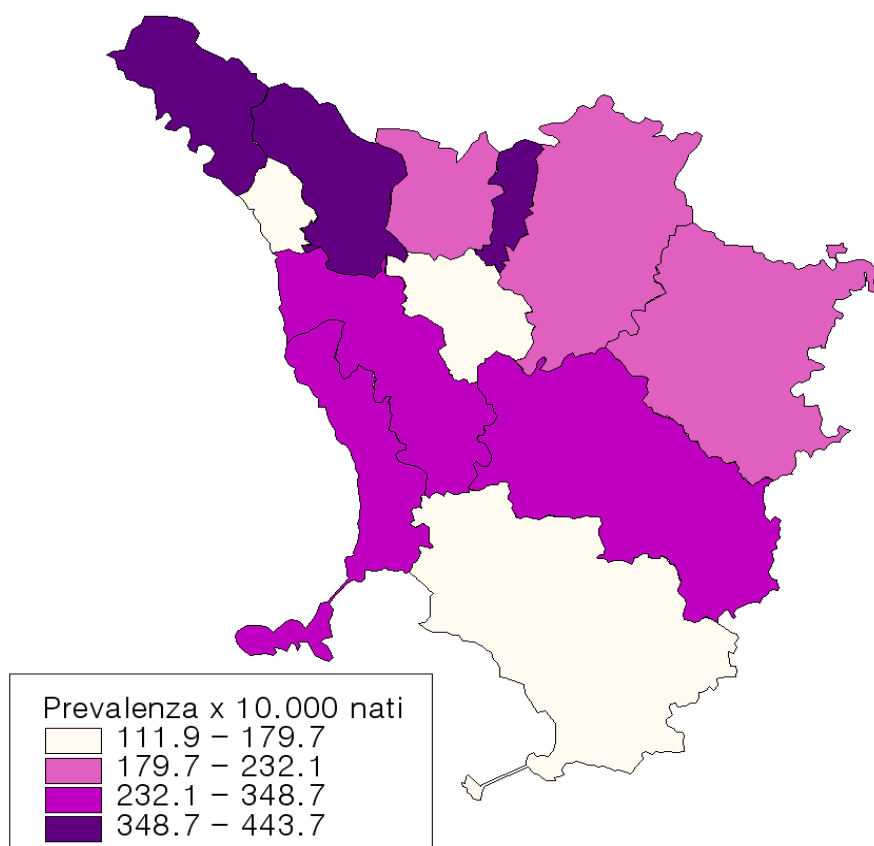


Tabella 3.1

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

ASL di residenza	<i>Totale nati*</i>	<i>Casi con DC</i>	<i>Prevalenza x 10.000 nati</i>	<i>Limiti di confidenza al 95% inferiore superiore</i>	
ASL1 - Massa Carrara	1.127	45	399,3	282,6	516,0
ASL2 - Lucca	1.762	60	340,5	254,4	426,7
ASL3 - Pistoia	2.119	33	155,7	102,6	208,9
ASL4 - Prato	2.201	78	354,4	275,7	433,0
ASL5 - Pisa	2.756	71	257,6	197,7	317,5
ASL6 - Livorno	2.581	81	313,8	245,5	382,2
ASL7 - Siena	2.096	52	248,1	180,7	315,5
ASL8 - Arezzo	2.757	61	221,3	165,7	276,8
ASL9 - Grosseto	1.447	18	124,4	66,9	181,9
ASL10 - Firenze	6.714	112	166,8	135,9	197,7
ASL11 - Empoli	2.022	20	98,9	55,6	142,3
ASL12 - Viareggio	1.251	12	95,9	41,6	150,2
non conosciuta	146	15			
Totale Regione	28.979	658	227,1	209,7	244,4

* dati Certificato Assistenza al Parto 2004

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

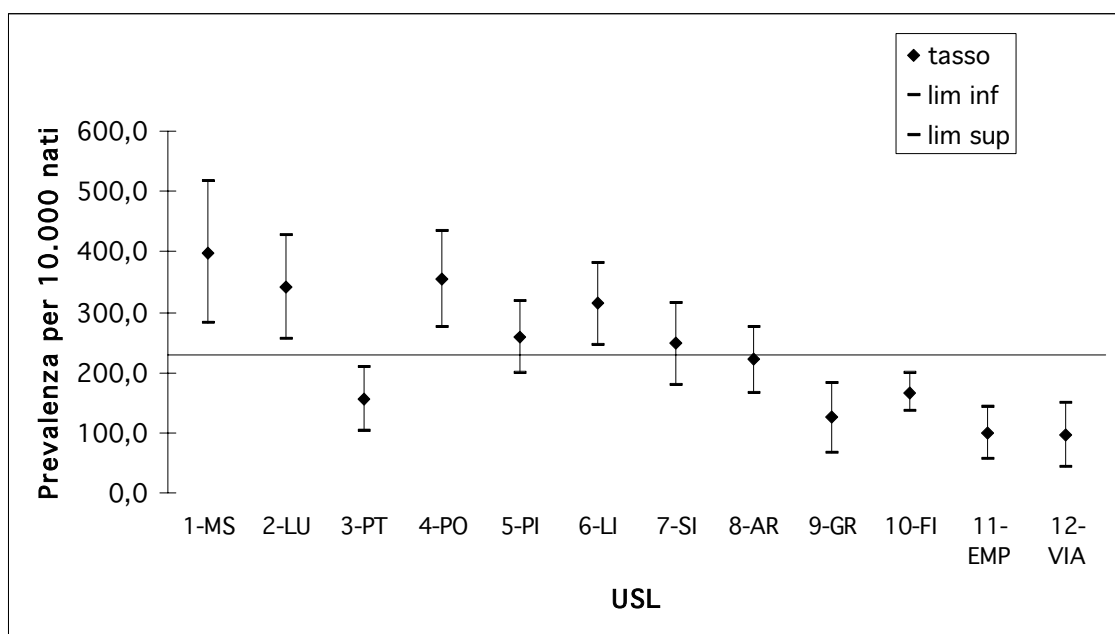
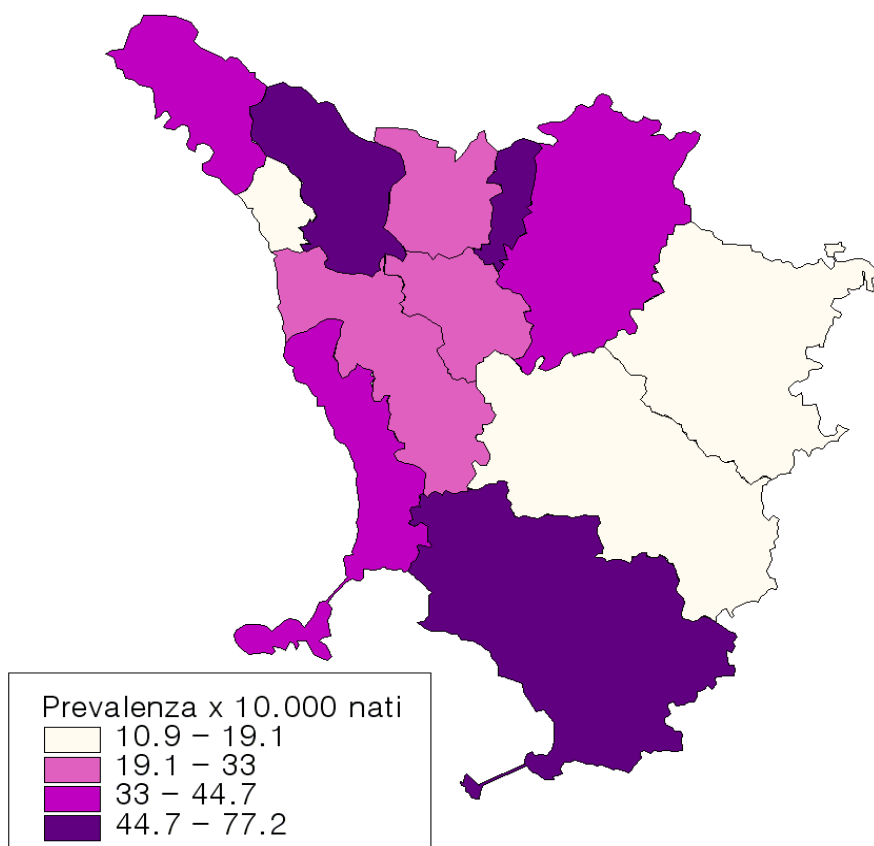


Tabella 3.2

IVG 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	1.127	5	44,4	0,0	83,3
ASL2 - Lucca	1.762	12	68,1	29,6	106,6
ASL3 - Pistoia	2.119	7	33,0	8,6	57,5
ASL4 - Prato	2.201	17	77,2	40,5	114,0
ASL5 - Pisa	2.756	6	21,8	4,4	39,2
ASL6 - Livorno	2.581	9	34,9	12,1	57,7
ASL7 - Siena	2.096	4	19,1	0,4	37,8
ASL8 - Arezzo	2.757	3	10,9	0,0	23,2
ASL9 - Grosseto	1.447	8	55,3	0,0	45,8
ASL10 - Firenze	6.714	30	44,7	28,7	60,7
ASL11 - Empoli	2.022	4	19,8	0,4	39,2
ASL12 - Viareggio	1.251	2	16,0	0,0	38,1
non conosciuta	146	17			
Totale Regione	28.979	124	42,8	35,3	50,3

* dati Certificato Assistenza al Parto 2004

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

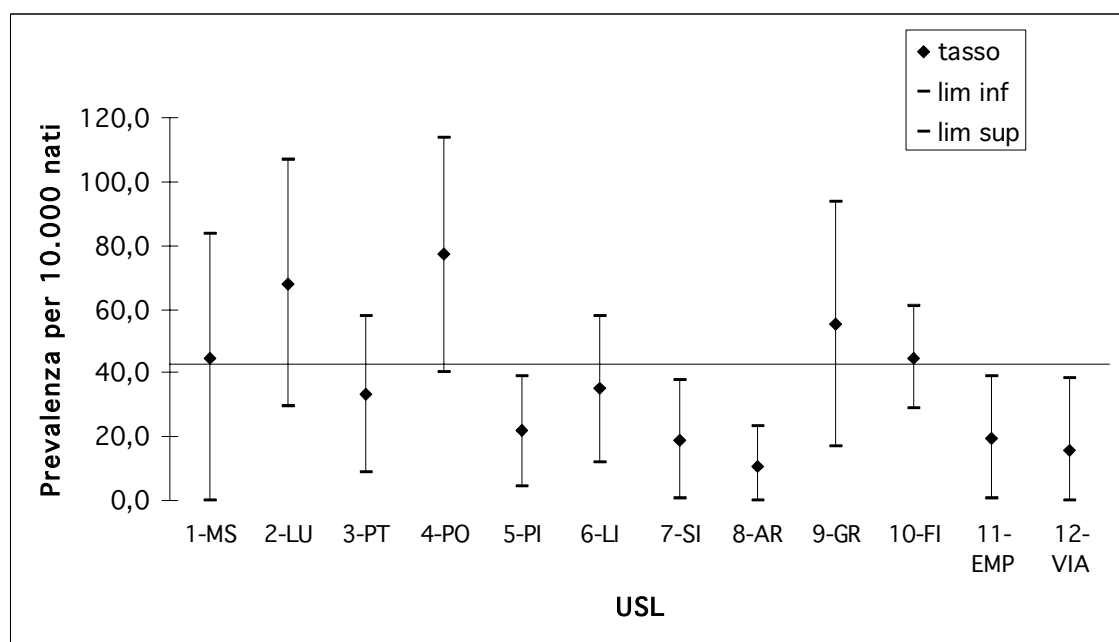
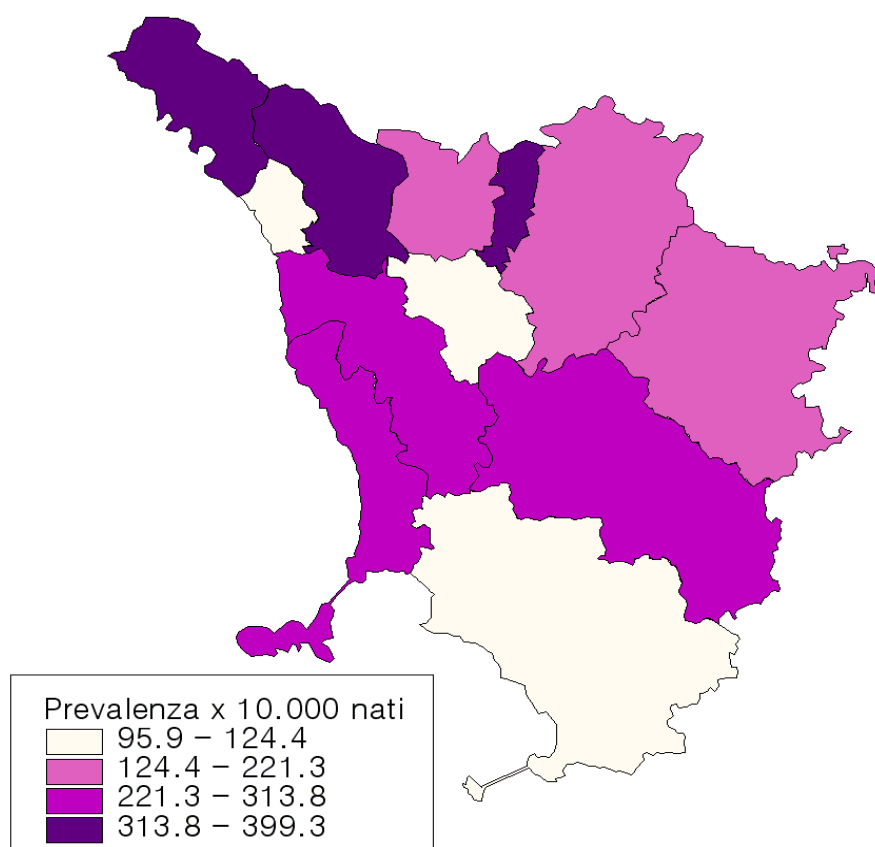


Tabella 4

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

	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
Gruppo di difetti	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
Sistema nervoso	28	9,7	23	7,9	51	17,6
Occhio	2	0,7	8	2,8	10	3,5
Orecchio	3	1,0	9	3,1	12	4,1
Cardiovascolare	9	3,1	213	73,5	222	76,6
Respiratorio	3	1,0	3	1,0	6	2,1
Palato-labbro	3	1,0	26	9,0	29	10,0
Digerente	2	0,7	30	10,4	32	11,0
Genitali esterni	0	0,0	123	42,4	123	42,4
Urogenitali	13	4,5	54	18,6	67	23,1
Arti	11	3,8	110	38,0	121	41,8
Muscolo-scheletrico	17	5,9	31	10,7	48	16,6
Tegumenti	1	0,3	16	5,5	17	5,9
Cromosomi	68	23,5	34	11,7	102	35,2
Metabolismo	0	0,0	5	1,7	5	1,7
Altre	8	2,8	54	18,6	62	21,4

Totale	168	739	907
---------------	------------	------------	------------

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

Sistema nervoso

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	11	47,8	10	1	1	12	52,2	0,79
alla nascita	6	60,0	4	-	-	4	40,0	0,35
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	5	38,5	6	1	1	8	61,5	0,45
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	12	42,9	8	3	5	16	57,1	0,97
Totale	23	45,1	18	4	6	28	54,9	1,76

(*)% di riga

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

Occhio

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	6	75,0	1	1	-	2	25,0	0,28
alla nascita	3	60,0	1	1	-	2	40,0	0,17
entro 7 gg	3	100,0	-	-	-	-	-	0,10
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	-	-	-	-	-	-
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	2	-	-	2	100,0	0,07
Totale	6	60,0	3	1	-	4	40,0	0,35

(*)% di riga

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

Orecchio

Periodo di scoperta	Isolati		Associati					Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	7	77,8	1	1	-	2	22,2	9	0,31
alla nascita	6	100,0	-	-	-	-	-	6	0,21
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	1	-	1	100,0	1	0,03
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	1	50,0	1	-	-	1	50,0	2	0,07
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	1	-	2	3	100,0	3	0,10
Totale	7	58,3	2	1	2	5	41,7	12	0,41

(*)% di riga

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

Cardiovascolare

Periodo di scoperta	Isolati		Associati					Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	181	85,0	19	3	10	32	15,0	213	7,35
alla nascita	31	70,5	9	-	4	13	29,5	44	1,52
entro 7 gg	117	97,5	2	-	1	3	2,5	120	4,14
1-4 settimane	5	83,3	-	1	-	1	16,7	6	0,21
1-12 mesi	5	100,0	-	-	-	-	-	5	0,17
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	19	59,4	7	1	5	13	40,6	32	1,10
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	1	50,0	-	1	-	1	50,0	2	0,07
non rilevato	3	75,0	1	-	-	1	25,0	4	0,14
IVG	4	44,4	3	1	1	5	55,6	9	0,31
Totale	185	83,3	22	4	11	37	16,7	222	7,66

(*)% di riga

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

Respiratorio

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	Prevalenza x 1.000 nati
Nati								
alla nascita	-	-	2	1	-	3	100,0	0,10
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	1	-	1	100,0	0,03
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	1	-	-	1	100,0	0,03
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	1	-	-	1	100,0	0,03
IVG	-	-	1	1	1	3	-	0,10
Totale	-	-	3	2	1	6	100,0	0,21

(*)% di riga

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

Palato-labbro

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	N° Prevalenza x 1.000 nati
Nati	20	76,9	5	-	1	6	23,1	26
alla nascita	20	83,3	4	-	-	4	16,7	24
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	1	-	1	2	100,0	2
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	1	33,3	2	-	-	2	66,7	3
Totale	21	72,4	7	-	1	8	27,6	29
								1,00

(*)% di riga

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

Digerente

Periodo di scoperta	Isolati		Associati					Totali	
	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	14	82,4	2	-	1	3	17,6	17	0,61
entro 7 gg	7	100	-	-	-	-	-	7	0,25
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	1	20,0	4	-	-	4	80,0	5	0,18
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,04
IVG	-	-	2	-	-	2	100,0	2	0,07
Totale	22	68,8	9	-	1	10	31,3	32	1,16

(*)% di riga

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

Genitali esterni

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	N° Prevalenza x 1.000 nati
Nati	112	91,1	10	-	1	11	8,9	123
alla nascita	107	93,9	7	-	-	7	6,1	114
entro 7 gg	2	50	2	-	-	2	50,0	4
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	1	100,0	-	-	-	-	-	1
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	1	33,3	1	-	1	2	66,7	3
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	1	100,0	-	-	-	-	-	1
IVG	-	-	-	-	-	-	-	-
Totale	112	91,1	10	-	1	11	8,9	123
								4,24

(*)% di riga

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

Urogenitali

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	N° Prevalenza x 1.000 nati
Nati	42	77,8	12	-	-	12	22,2	54 1,86
alla nascita	4	36,4	7	-	-	7	63,6	11 0,38
entro 7 gg	11	91,7	1	-	-	1	8,3	12 0,41
1-4 settimane	1	100,0	-	-	-	-	-	1 0,03
1-12 mesi	6	100,0	-	-	-	-	-	6 0,21
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	- -
diagnosi prenatale	20	83,3	4	-	-	4	16,7	24 0,83
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	- -
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	- -
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	- -
IVG	5	38,5	3	3	2	8	61,5	13 0,45
Totale	47	70,1	15	3	2	20	29,9	67 2,31

(*)% di riga

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

Arti

Periodo di scoperta	Isolati		Associati					Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	92	83,6	14	3	1	18	16,4	110	3,80
alla nascita	77	84,6	11	2	1	14	15,4	91	3,14
entro 7 gg	5	83,3	1	-	-	1	16,7	6	0,21
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	1	-	1	100,0	1	0,03
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	8	80,0	2	-	-	2	20,0	10	0,35
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
IVG	1	9,1	4	2	4	10	90,9	11	0,38
Totale	93	76,9	18	5	5	28	23,1	121	4,18

(*)% di riga

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

Muscolo-scheletrico

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	N° Prevalenza x 1.000 nati
Nati	14	45,2	8	6	3	17	54,8	31
alla nascita	6	50,0	3	2	1	6	50,0	12
entro 7 gg	1	50,0	-	1	-	1	50,0	2
1-4 settimane	-	-	-	1	-	1	100,0	1
1-12 mesi	2	50,0	-	2	-	2	50,0	4
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	3	33,3	4	-	2	6	66,7	9
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	2	100,0	-	-	-	-	-	2
non rilevato	-	-	1	-	-	1	100,0	1
IVG	4	23,5	5	3	5	13	76,5	17
Totale	18	37,5	13	9	8	30	62,5	48
								1,66

(*)% di riga

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

Tegumenti

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	N° Prevalenza x 1.000 nati
Nati	13	81,3	3	-	-	3	18,8	16
alla nascita	13	86,7	2	-	-	2	13,3	15
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	1	-	-	1	100,0	1
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	-	-	1	1	100,0	1
Totale	13	76,5	3	-	1	4	23,5	17
								0,59

(*)% di riga

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

Cromosomi

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	-	-	-	-	34	34	100,0	1,17
alla nascita	-	-	-	-	10	10	100,0	0,35
entro 7 gg	-	-	-	-	1	1	-	0,03
1-4 settimane	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	-	-	23	23	100,0	0,79
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	-	-	68	68	100,0	2,35
Totale	-	-	-	-	102	102	100,0	3,52

(*)% di riga

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

Metabolismo

Periodo di scoperta	Isolati		Associati					Totali	
	N°	Isolate %(*)	Multiple	Condizioni note	Anomalie cromosomiche	Totale associate	Associate %(*)	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	4	80,0	-	1	-	1	20,0	5	0,17
alla nascita	-	-	-	-	-	-	-	-	-
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-4 settimane	1	50,0	-	1	-	1	50,0	2	0,07
1-12 mesi	3	100,0	-	-	-	-	-	3	0,10
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
diagnosi prenatale	-	-	-	-	-	-	-	-	-
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Totale	4	80,0	-	1	-	1	20,0	5	0,17

(*)% di riga

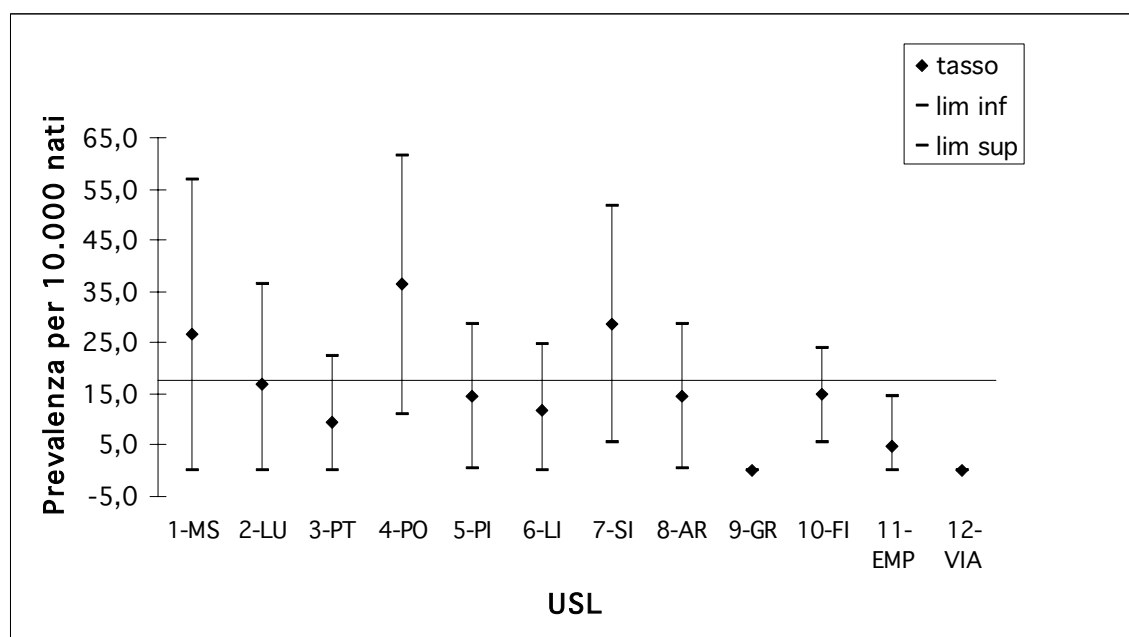
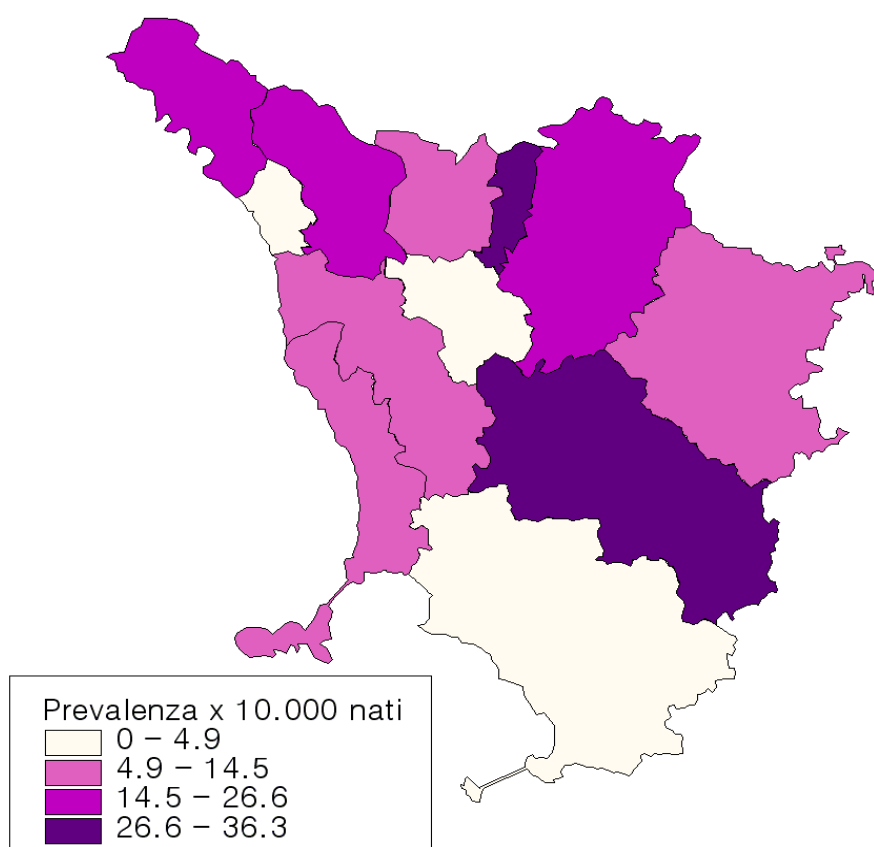
Tabella 5.1

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	3	26,6	0	0,0	3	26,6
ASL2 - Lucca	3	17,0	0	0,0	3	17,0
ASL3 - Pistoia	1	4,7	1	4,7	2	9,4
ASL4 - Prato	6	27,3	2	9,1	8	36,3
ASL5 - Pisa	1	3,6	3	10,9	4	14,5
ASL6 - Livorno	1	3,9	2	7,7	3	11,6
ASL7 - Siena	2	9,5	4	19,1	6	28,6
ASL8 - Arezzo	2	7,3	2	7,3	4	14,5
ASL9 - Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 - Firenze	3	4,5	7	10,4	10	14,9
ASL11 - Empoli	1	4,9	0	0,0	1	4,9
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	5		2		7	
Totale Regione	28	9,7	23	7,9	51	17,6

Sistema nervoso: Fig.5.1



Sistema nervoso: Fig. 5.1 bis

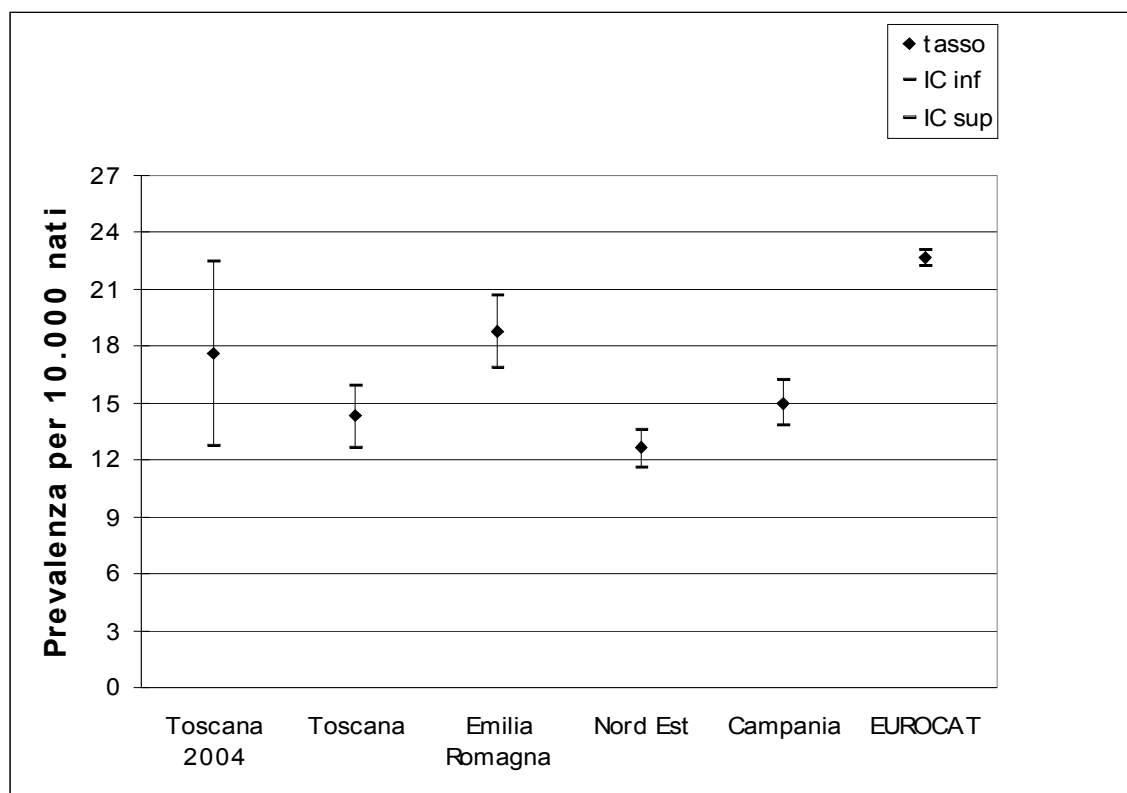


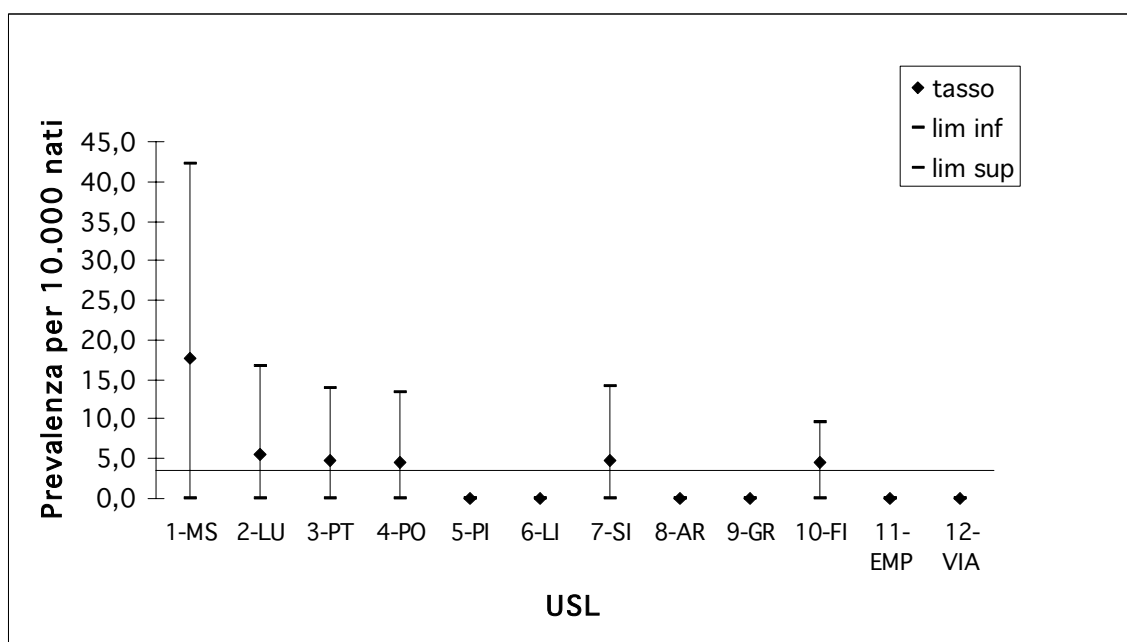
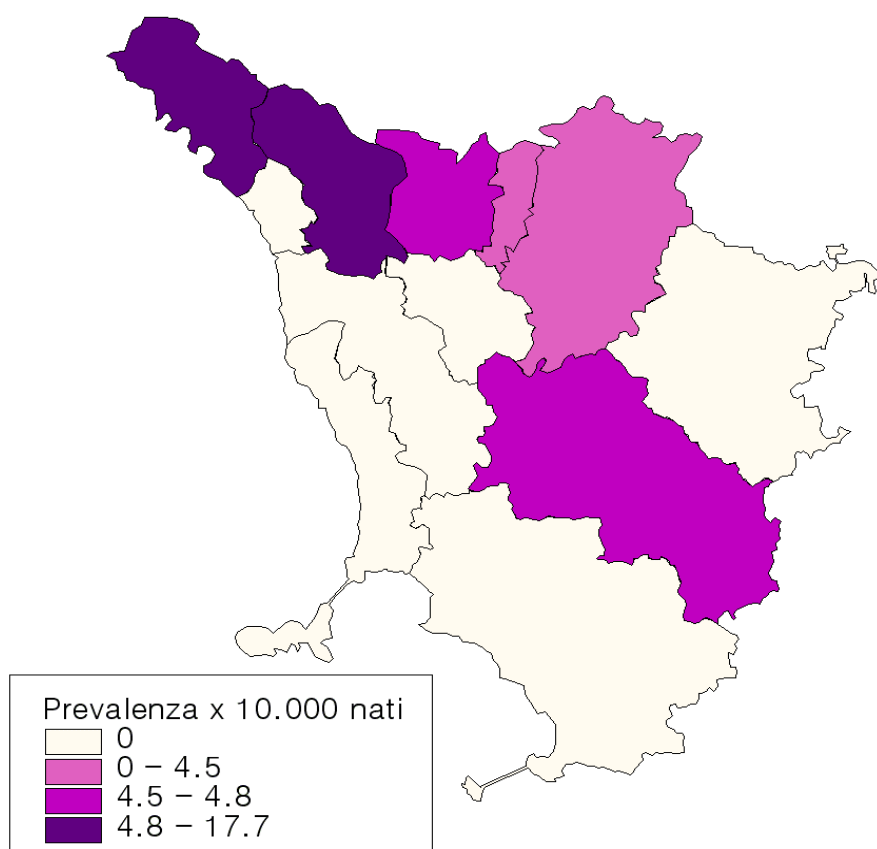
Tabella 5.2

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	1	8,9	1	8,9	2	17,7
ASL2 - Lucca	0	0,0	1	5,7	1	5,7
ASL3 - Pistoia	0	0,0	1	4,7	1	4,7
ASL4 - Prato	0	0,0	1	4,5	1	4,5
ASL5 - Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL6 - Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL7 - Siena	0	0,0	1	4,8	1	4,8
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	3	4,5	3	4,5
ASL11 - Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	1				1	
Totale Regione	2	0,7	8	2,8	10	3,5

Occhio: Fig.5.2



Occhio: Fig. 5.2 bis

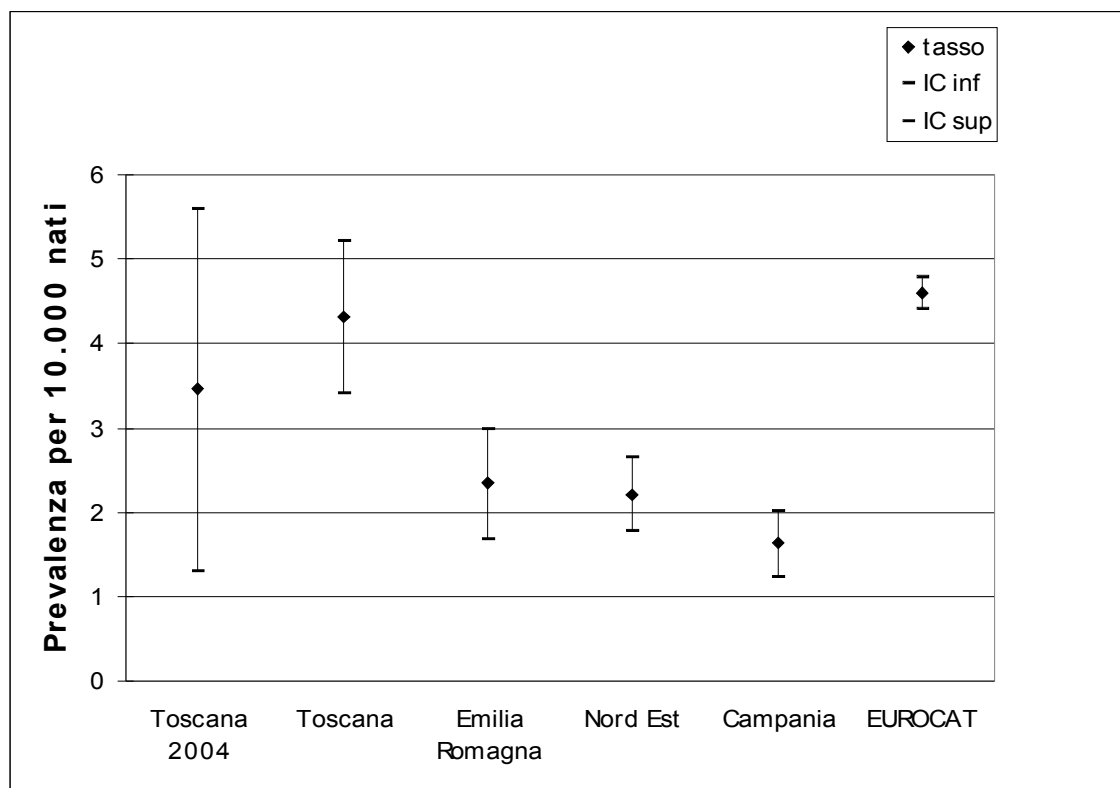


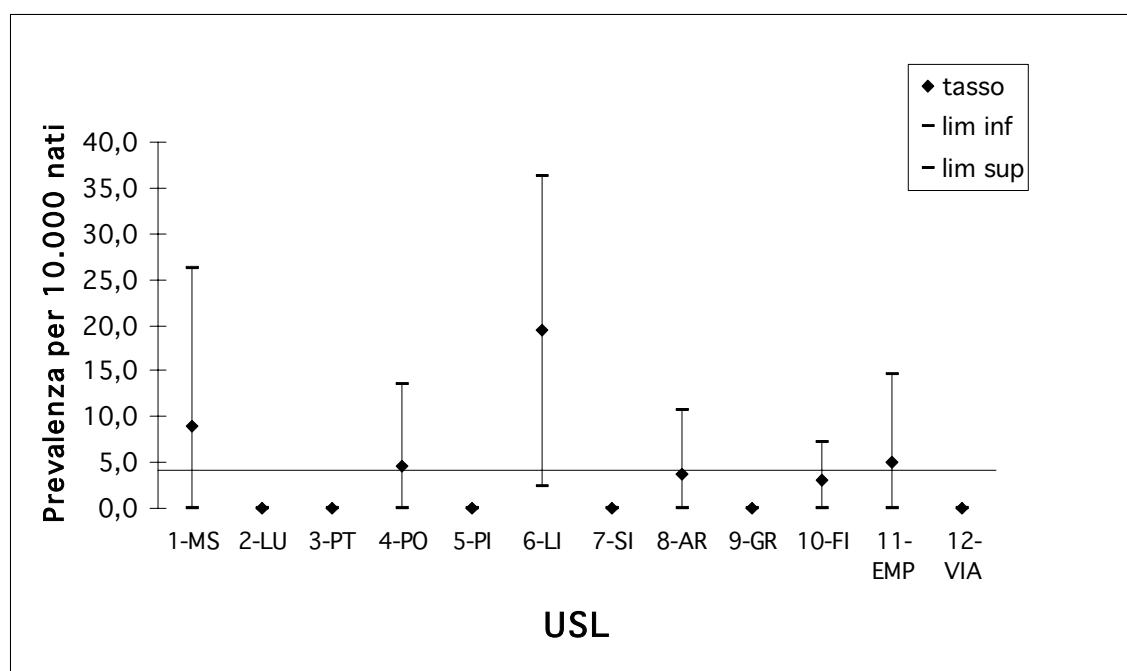
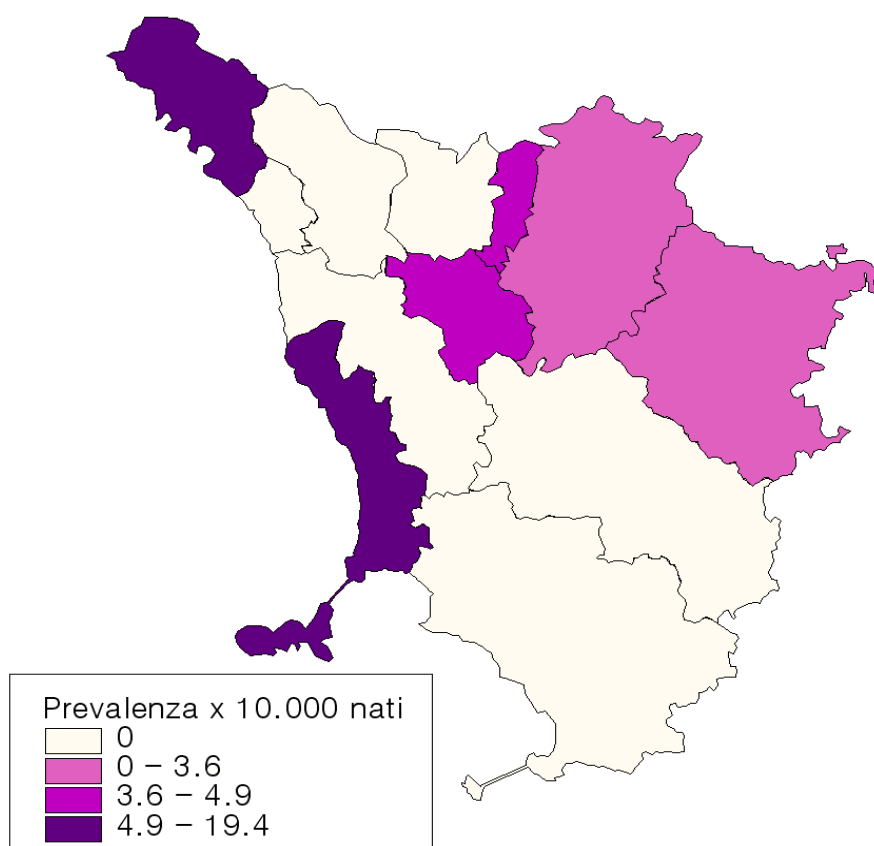
Tabella 5.3

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	0	0,0	1	8,9	1	8,9
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	4,5	1	4,5
ASL5 - Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL6 - Livorno	2	7,7	3	11,6	5	19,4
ASL7 - Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL8 - Arezzo	0	0,0	1	3,6	1	3,6
ASL9 - Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 - Firenze	0	0,0	2	3,0	2	3,0
ASL11 - Empoli	0	0,0	1	4,9	1	4,9
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	1				1	
Totale Regione	3	1,0	9	3,1	12	4,1

Orecchio: Fig. 5.3



Orecchio: Fig. 5.3 bis

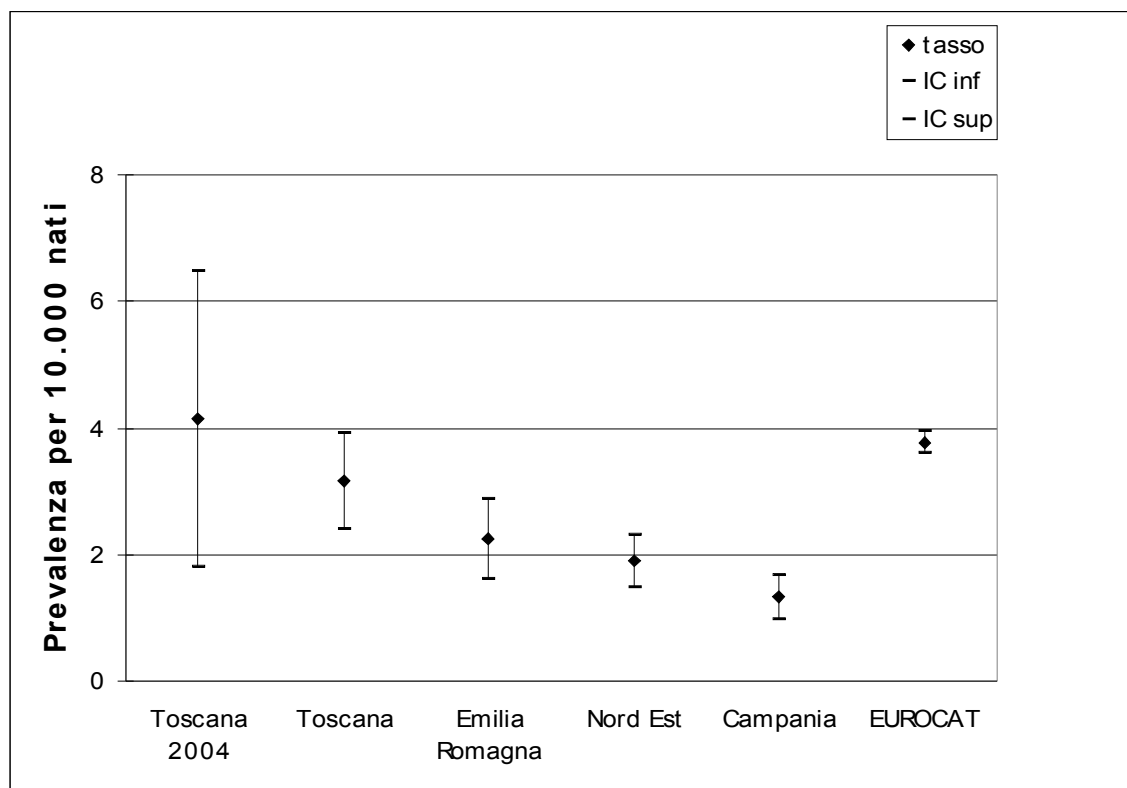


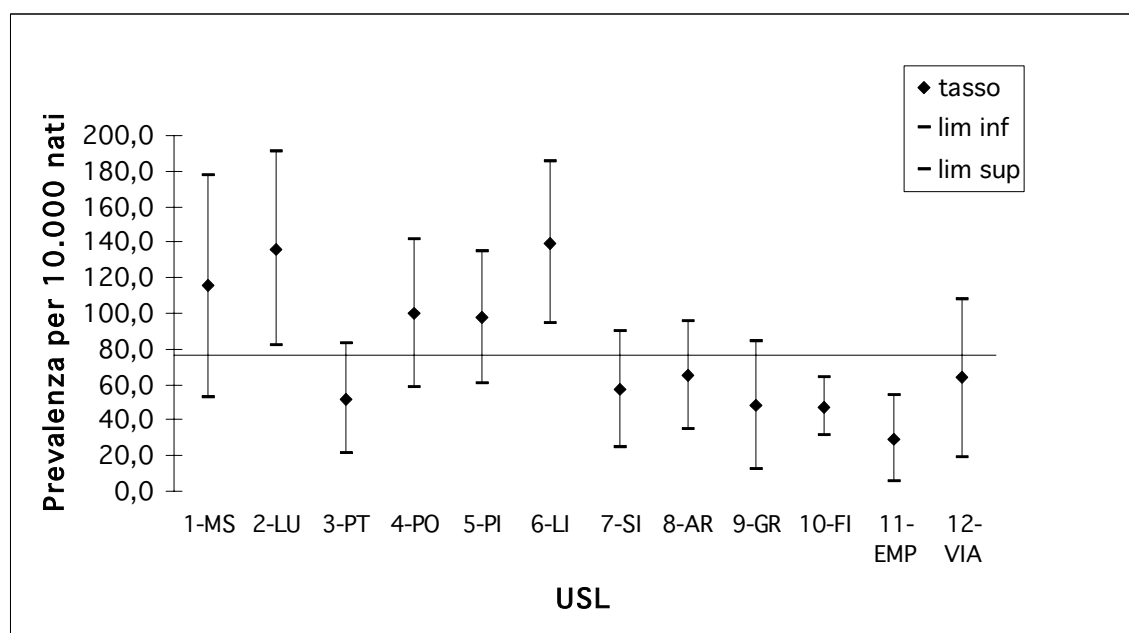
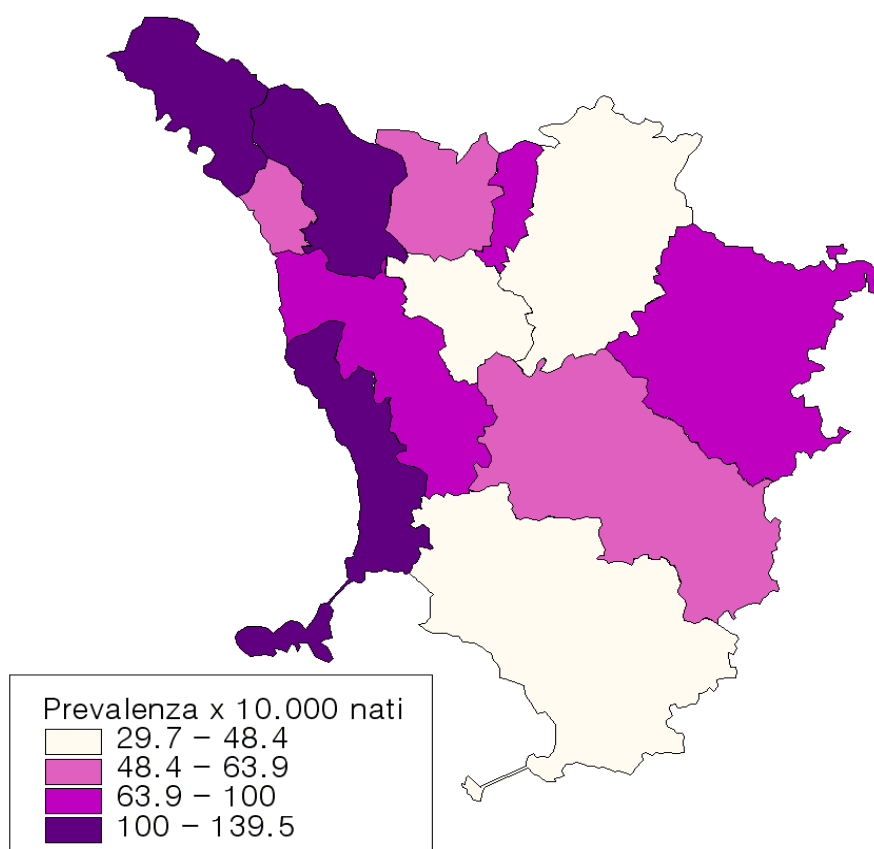
Tabella 5.4

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	1	8,9	12	106,5	13	115,4
ASL2 - Lucca	2	11,4	22	124,9	24	136,2
ASL3 - Pistoia	0	0,0	11	51,9	11	51,9
ASL4 - Prato	0	0,0	22	100,0	22	100,0
ASL5 - Pisa	0	0,0	27	98,0	27	98,0
ASL6 - Livorno	0	0,0	36	139,5	36	139,5
ASL7 - Siena	1	4,8	11	52,5	12	57,3
ASL8 - Arezzo	0	0,0	18	65,3	18	65,3
ASL9 - Grosseto	0	0,0	7	48,4	7	48,4
ASL10 - Firenze	3	4,5	29	43,2	32	47,7
ASL11 - Empoli	0	0,0	6	29,7	6	29,7
ASL12 - Viareggio	0	0,0	8	63,9	8	63,9
Non conosciuta	2		4		6	
Totale Regione	9	3,1	213	73,5	222	76,6

Cardiovascolare: Fig.5.4



Cardiovascolare: Fig. 5.4 bis

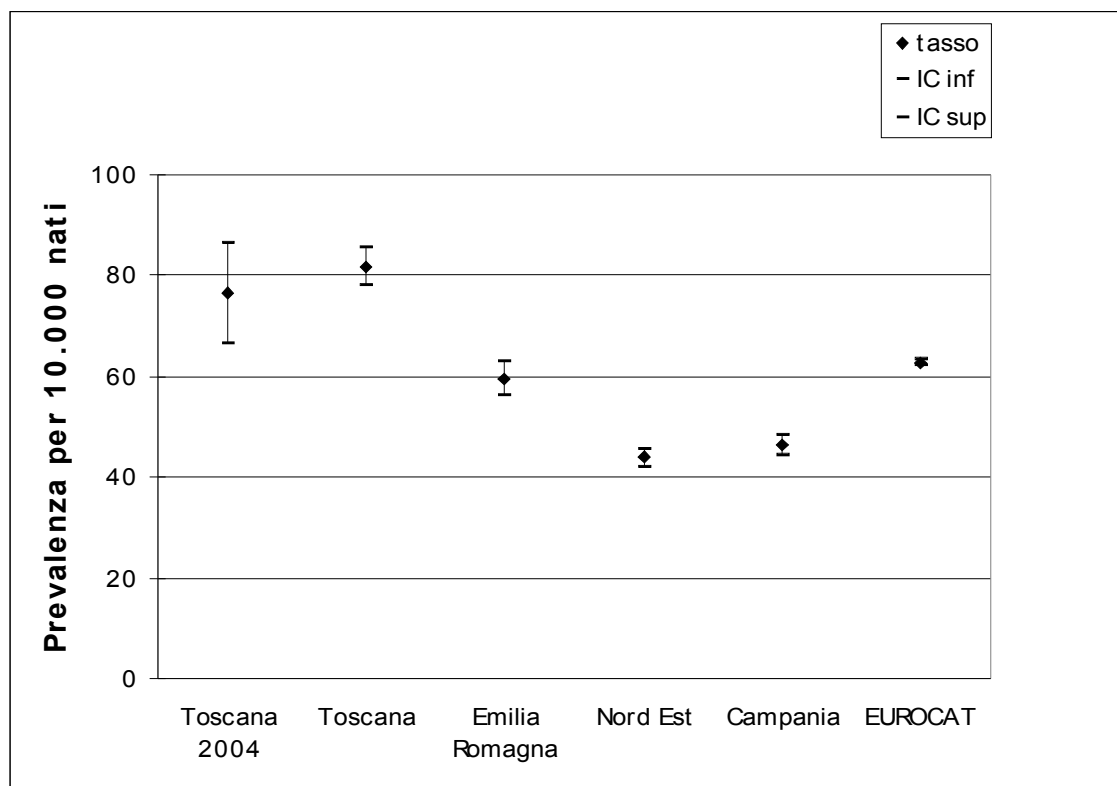


Tabella 5.5

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

Apparato 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	1	5,7	0	0,0	1	5,7
ASL3 - Pistoia	0	0,0	1	4,7	1	4,7
ASL4 - Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL5 - Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL6 - Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL7 - Siena	1	4,8	0	0,0	1	4,8
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	2	3,0	2	3,0
ASL11 - Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	1				1	
Totale Regione	3	1,0	3	1,0	6	2,1

Respiratorio: Fig.5.5

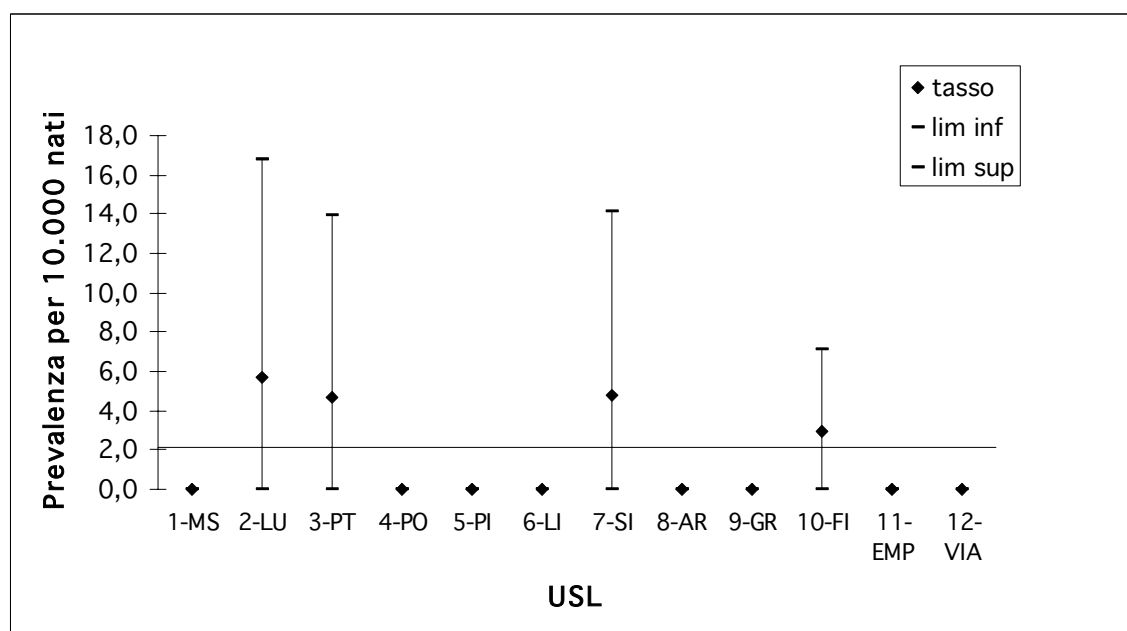
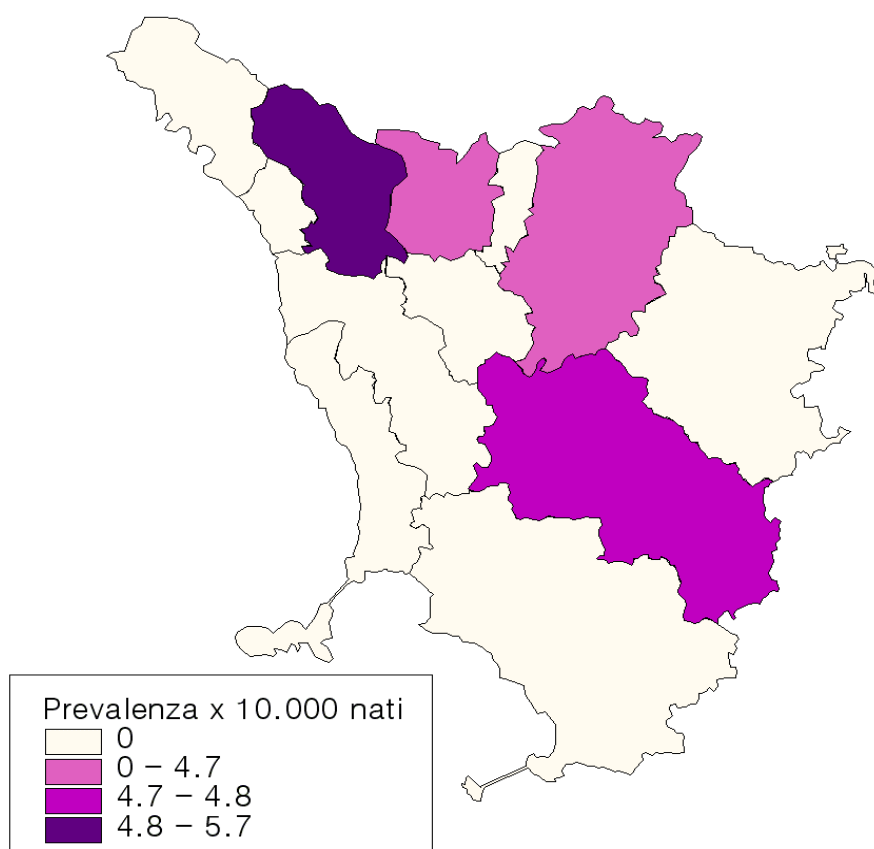


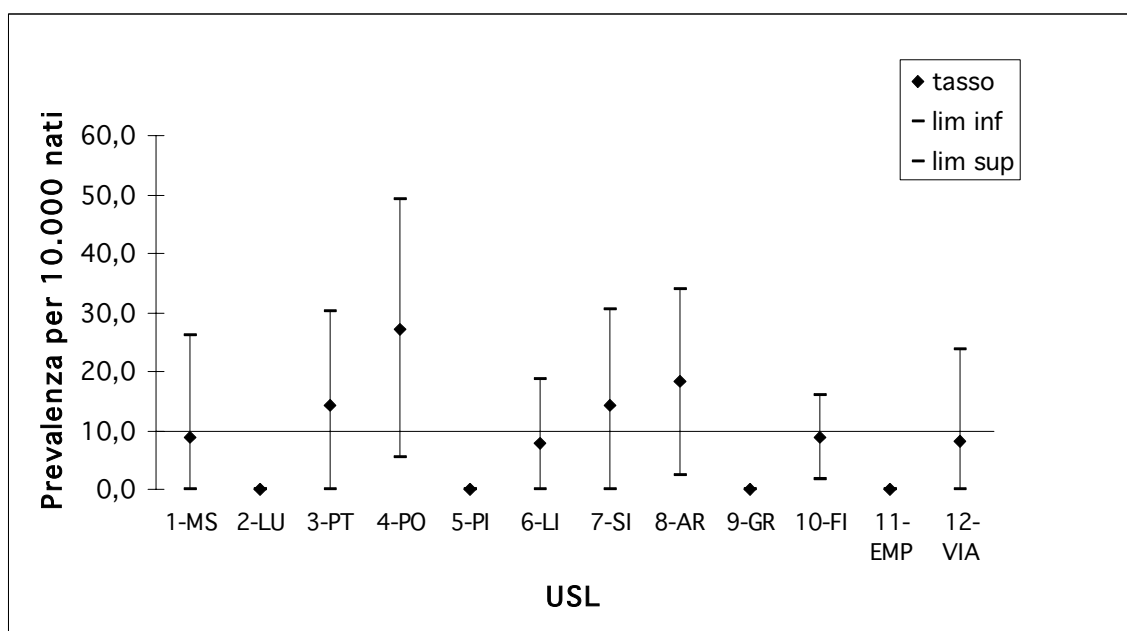
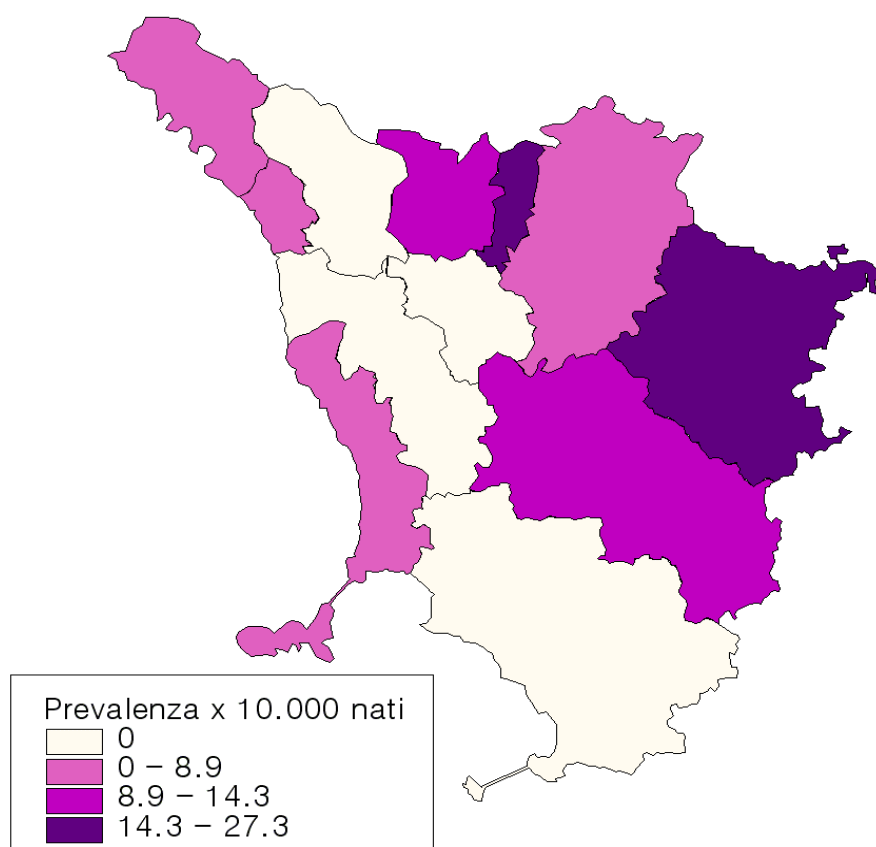
Tabella 5.6

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	0	0,0	1	8,9	1	8,9
ASL2 - Lucca	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL3 - Pistoia	0	0,0	3	14,2	3	14,2
ASL4 - Prato	1	4,5	5	22,7	6	27,3
ASL5 - Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL6 - Livorno	0	0,0	2	7,7	2	7,7
ASL7 - Siena	0	0,0	3	14,3	3	14,3
ASL8 - Arezzo	1	3,6	4	14,5	5	18,1
ASL9 - Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 - Firenze	0	0,0	6	8,9	6	8,9
ASL11 - Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 - Viareggio	0	0,0	1	8,0	1	8,0
Non conosciuta	1		1		2	137,0
Totale Regione	3	1,0	26	9,0	29	10,0

Palato-labbro: Fig.5.6



Palato-labbro: Fig. 5.6 bis

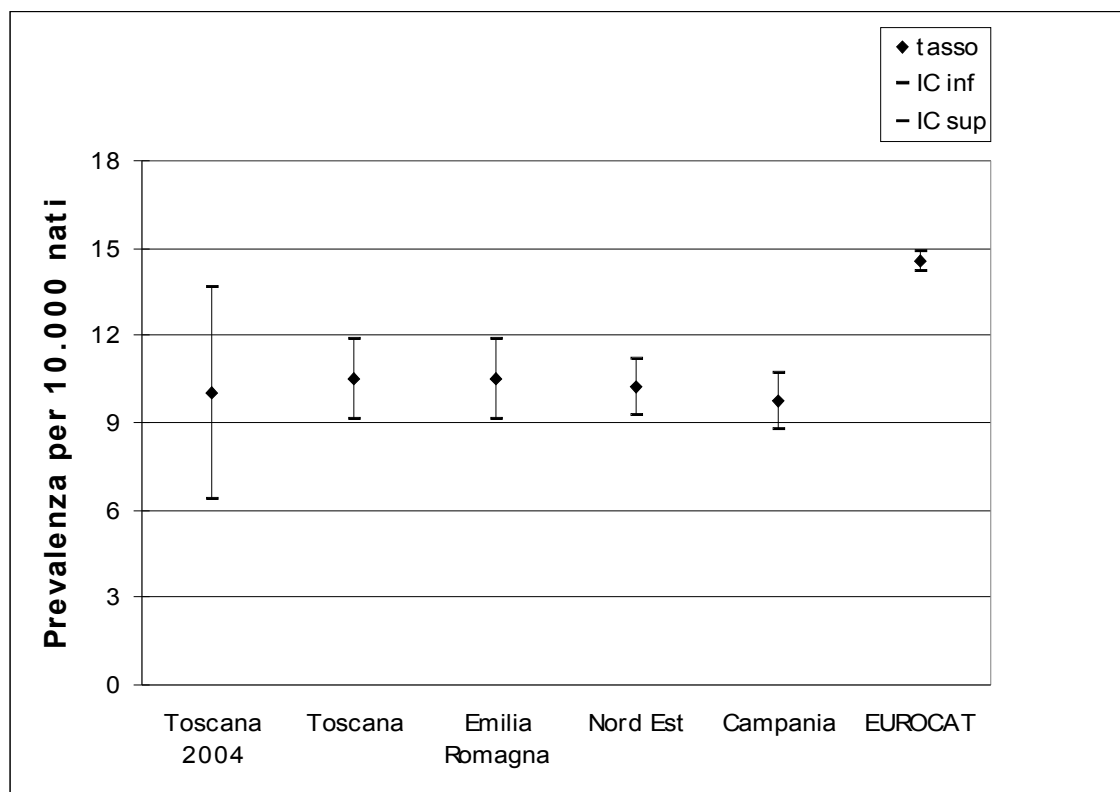


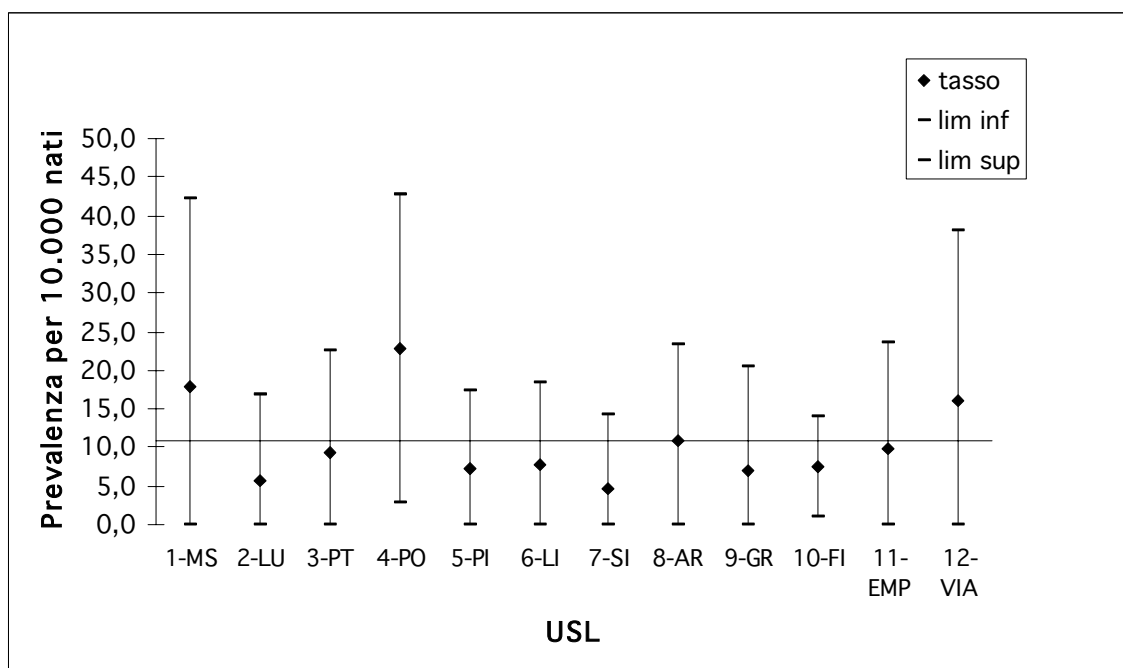
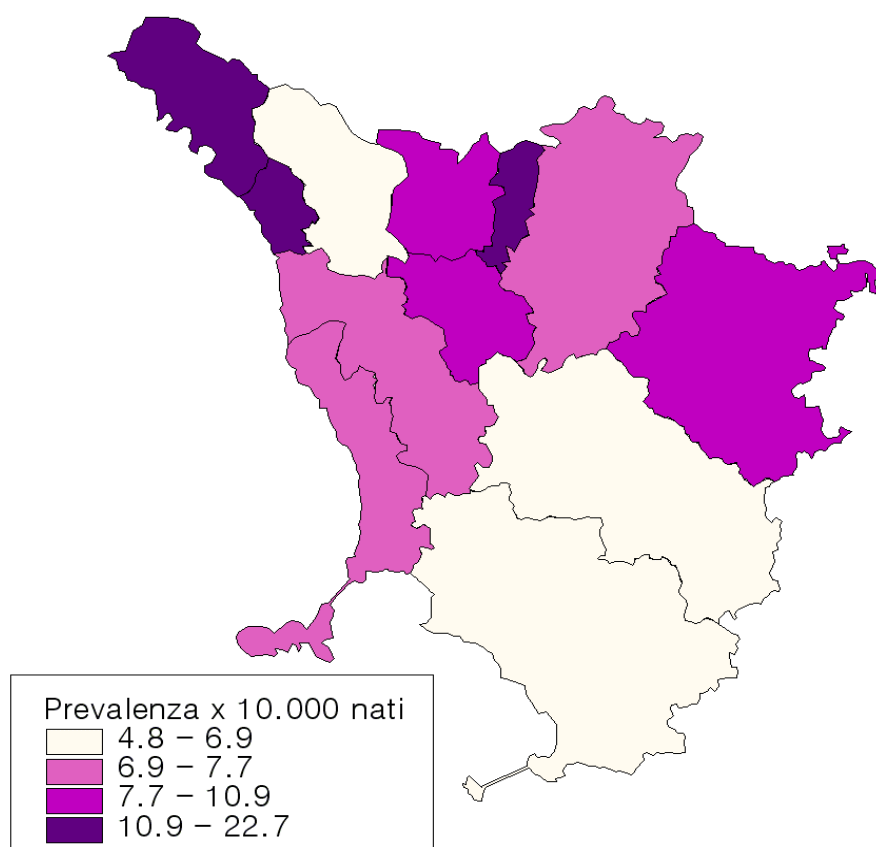
Tabella 5.7

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	2	17,7	2	17,7
ASL2 - Lucca	1	5,7	0	0,0	1	5,7
ASL3 - Pistoia	0	0,0	2	9,4	2	9,4
ASL4 - Prato	0	0,0	5	22,7	5	22,7
ASL5 - Pisa	0	0,0	2	7,3	2	7,3
ASL6 - Livorno	0	0,0	2	7,7	2	7,7
ASL7 - Siena	0	0,0	1	4,8	1	4,8
ASL8 - Arezzo	0	0,0	3	10,9	3	10,9
ASL9 - Grosseto	0	0,0	1	6,9	1	6,9
ASL10 - Firenze	0	0,0	5	7,4	5	7,4
ASL11 - Empoli	0	0,0	2	9,9	2	9,9
ASL12 - Viareggio	0	0,0	2	16,0	2	16,0
Non conosciuta	1		3		4	
Totale Regione	2	0,7	30	10,4	32	11,0

Digerente: Fig.5.7



Digerente: Fig. 5.7 bis

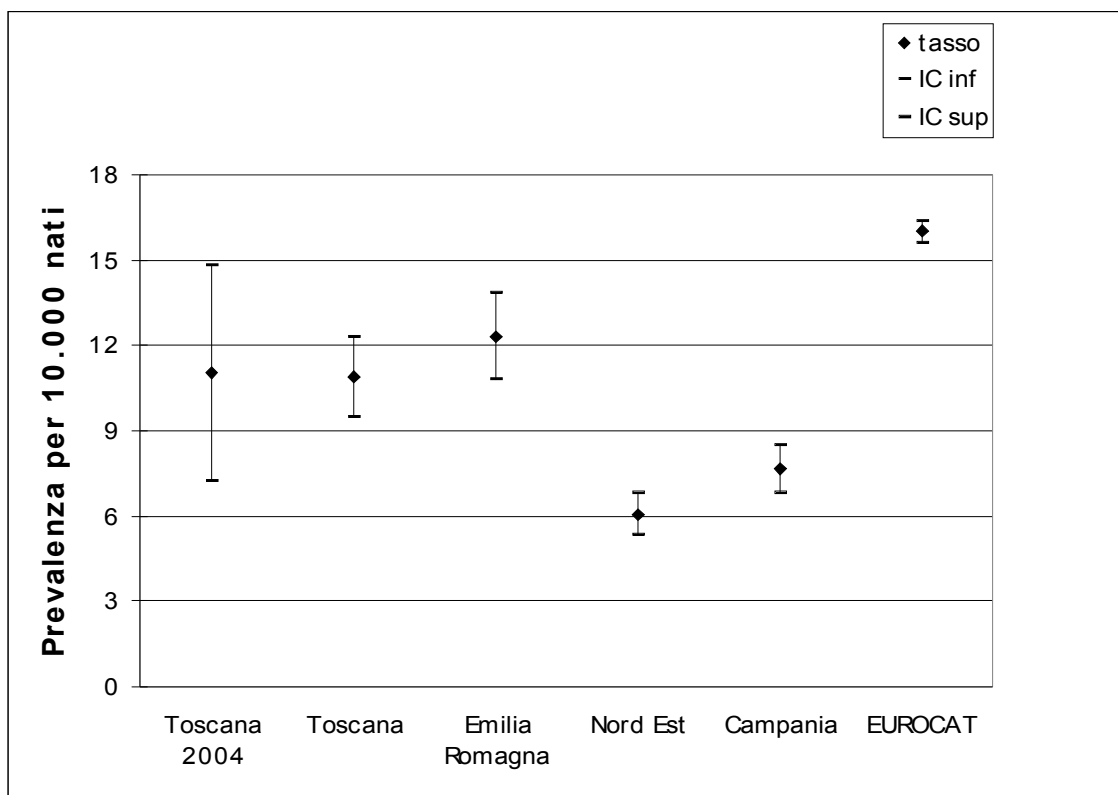


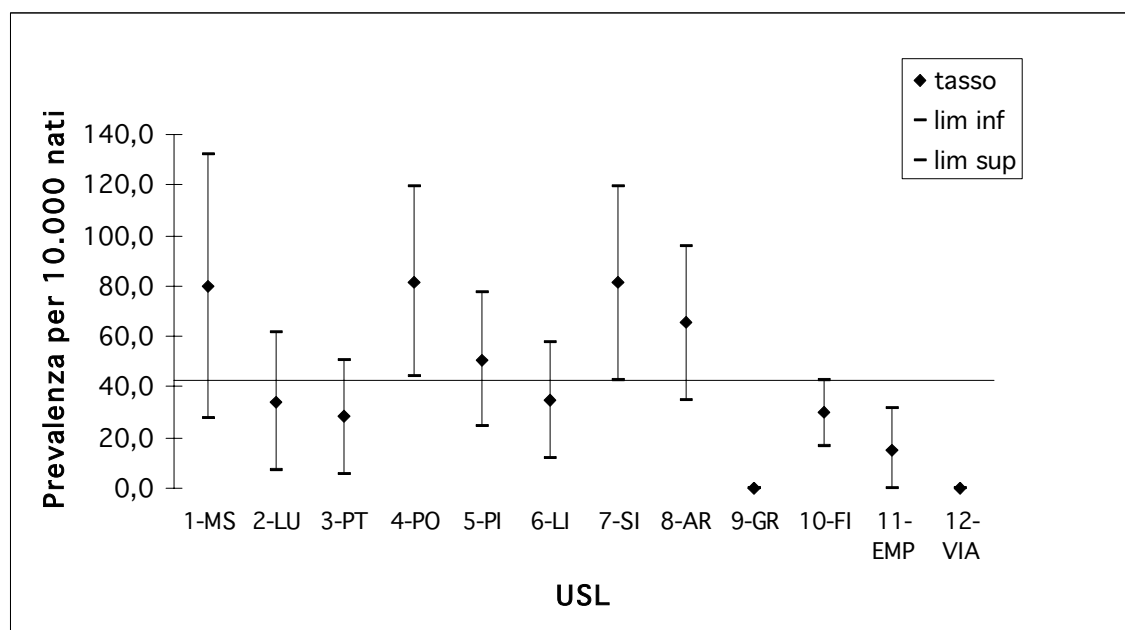
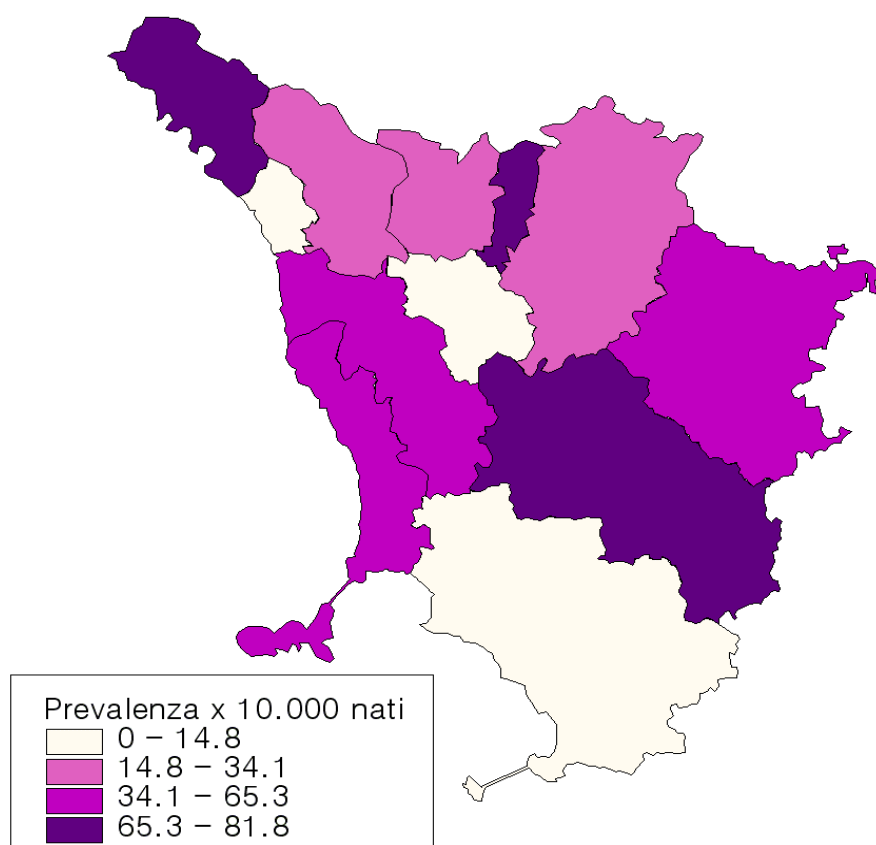
Tabella 5.8

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	9	79,9	9	79,9
ASL2 - Lucca	0	0,0	6	34,1	6	34,1
ASL3 - Pistoia	0	0,0	6	28,3	6	28,3
ASL4 - Prato	0	0,0	18	81,8	18	81,8
ASL5 - Pisa	0	0,0	14	50,8	14	50,8
ASL6 - Livorno	0	0,0	9	34,9	9	34,9
ASL7 - Siena	0	0,0	17	81,1	17	81,1
ASL8 - Arezzo	0	0,0	18	65,3	18	65,3
ASL9 - Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 - Firenze	0	0,0	20	29,8	20	29,8
ASL11 - Empoli	0	0,0	3	14,8	3	14,8
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta			3		3	
Totale Regione	0	0,0	123	42,4	123	42,4

Genitali esterni: Fig.5.8



Genitali esterni: Fig. 5.8 bis

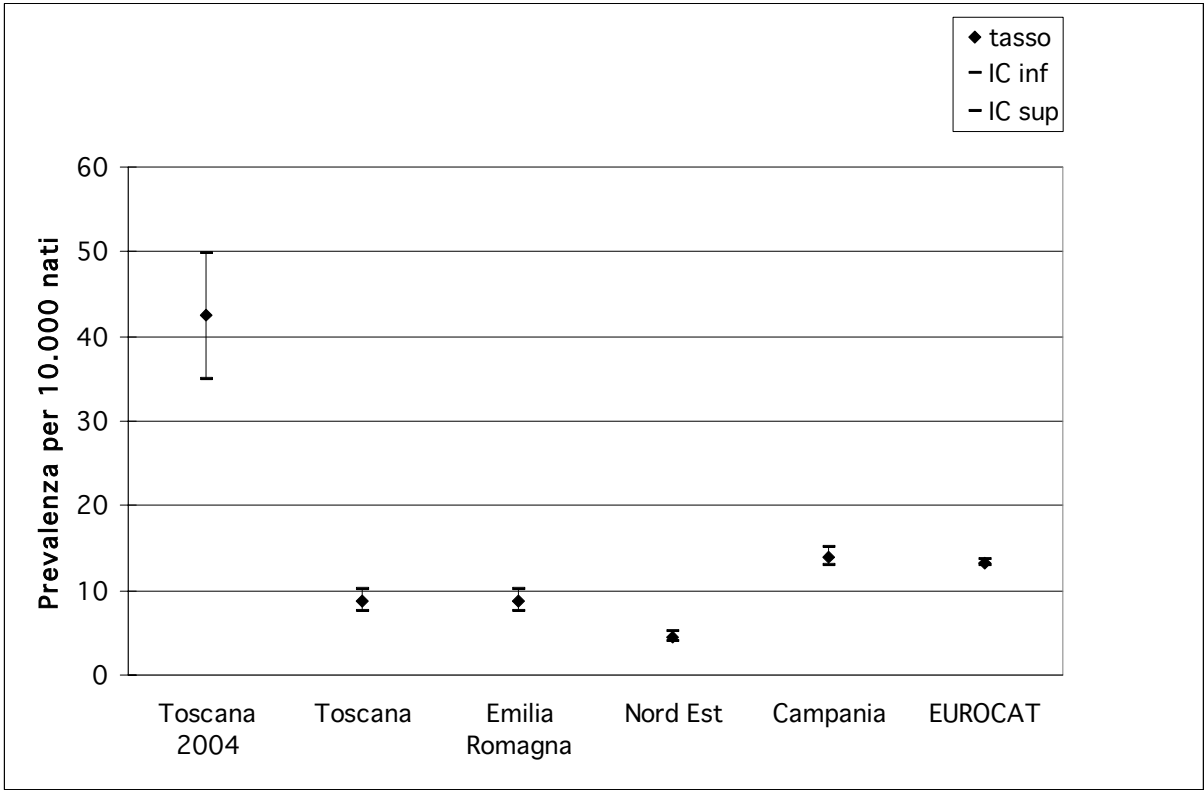


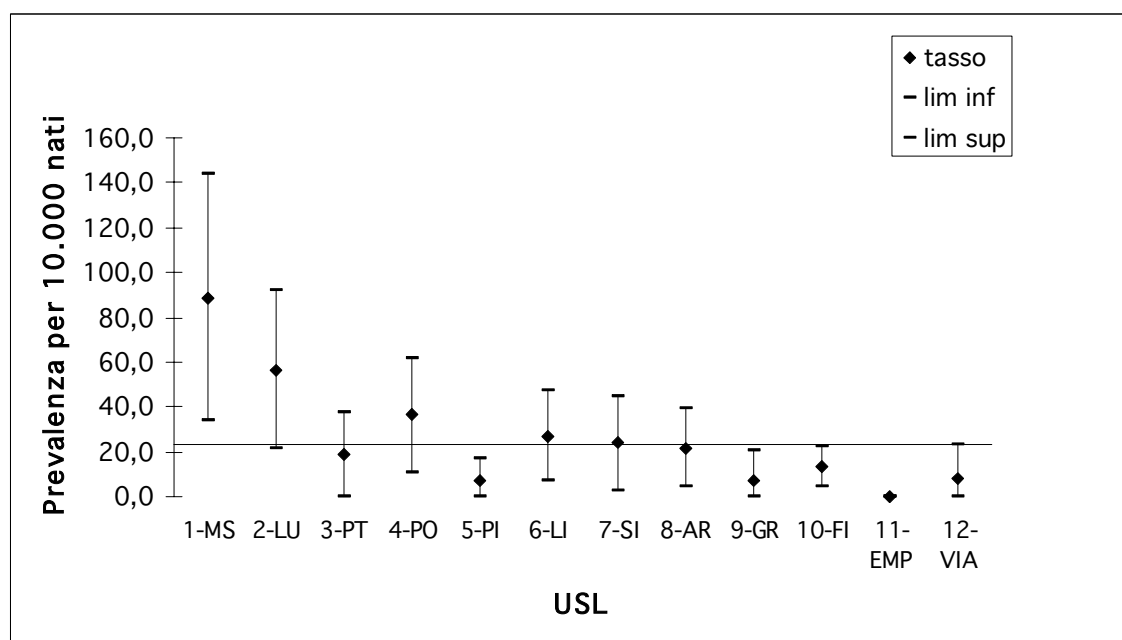
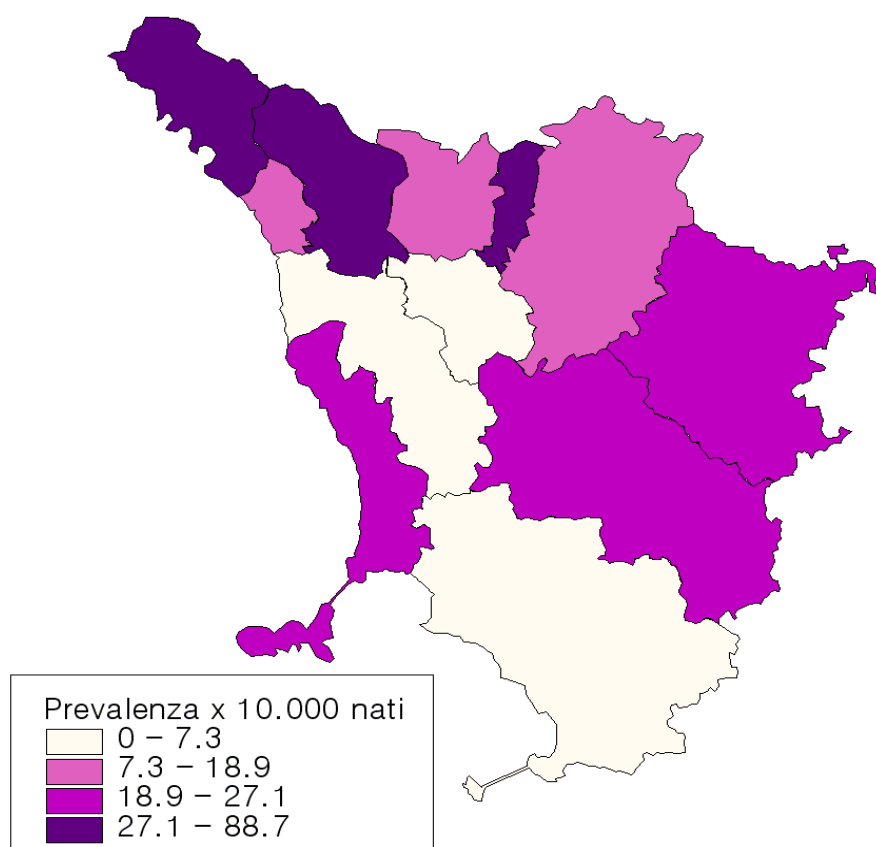
Tabella 5.9

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	10	88,7	10	88,7
ASL2 - Lucca	1	5,7	9	51,1	10	56,8
ASL3 - Pistoia	1	4,7	3	14,2	4	18,9
ASL4 - Prato	3	13,6	5	22,7	8	36,3
ASL5 - Pisa	0	0,0	2	7,3	2	7,3
ASL6 - Livorno	2	7,7	5	19,4	7	27,1
ASL7 - Siena	1	4,8	4	19,1	5	23,9
ASL8 - Arezzo	0	0,0	6	21,8	6	21,8
ASL9 - Grosseto	0	0,0	1	6,9	1	6,9
ASL10 - Firenze	2	3,0	7	10,4	9	13,4
ASL11 - Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 - Viareggio	0	0,0	1	8,0	1	8,0
Non conosciuta	3		1		4	
Totale Regione	13	4,5	54	18,6	67	23,1

Urogenitali: Fig.5.9



Urogenitali: Fig. 5.9 bis

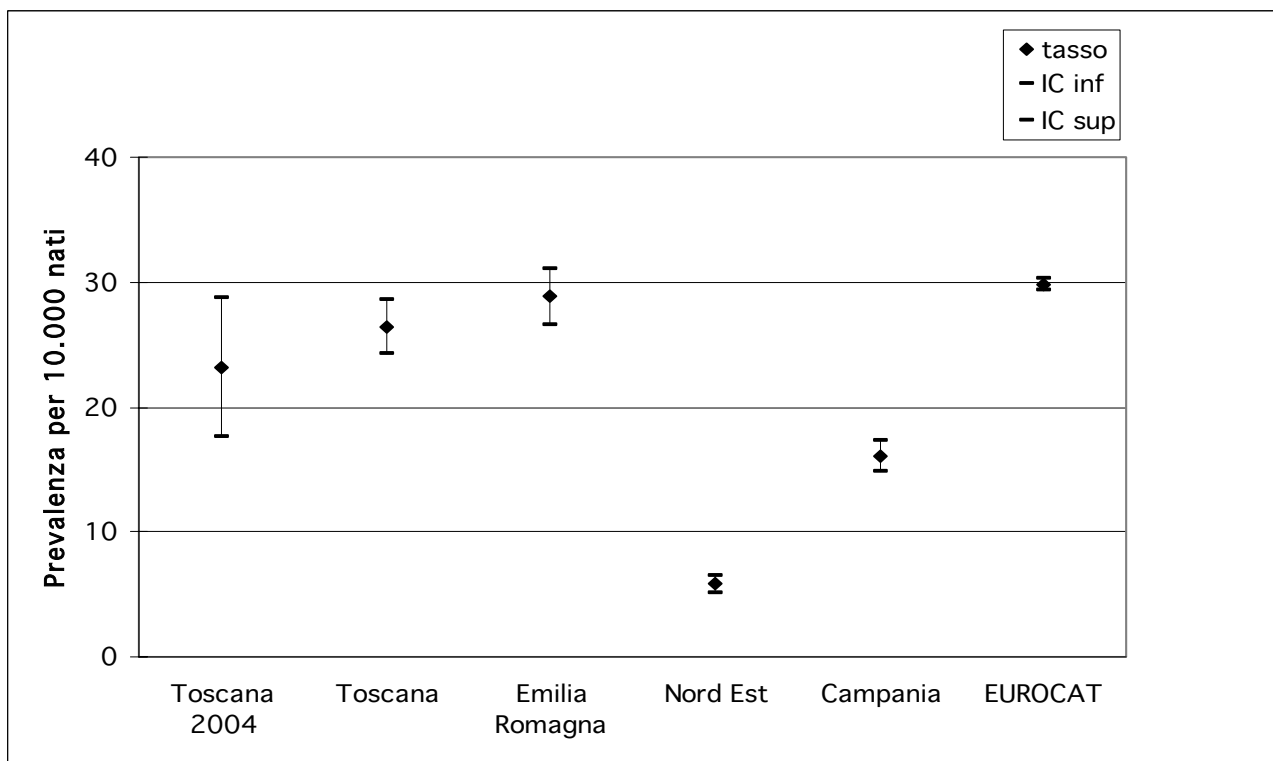


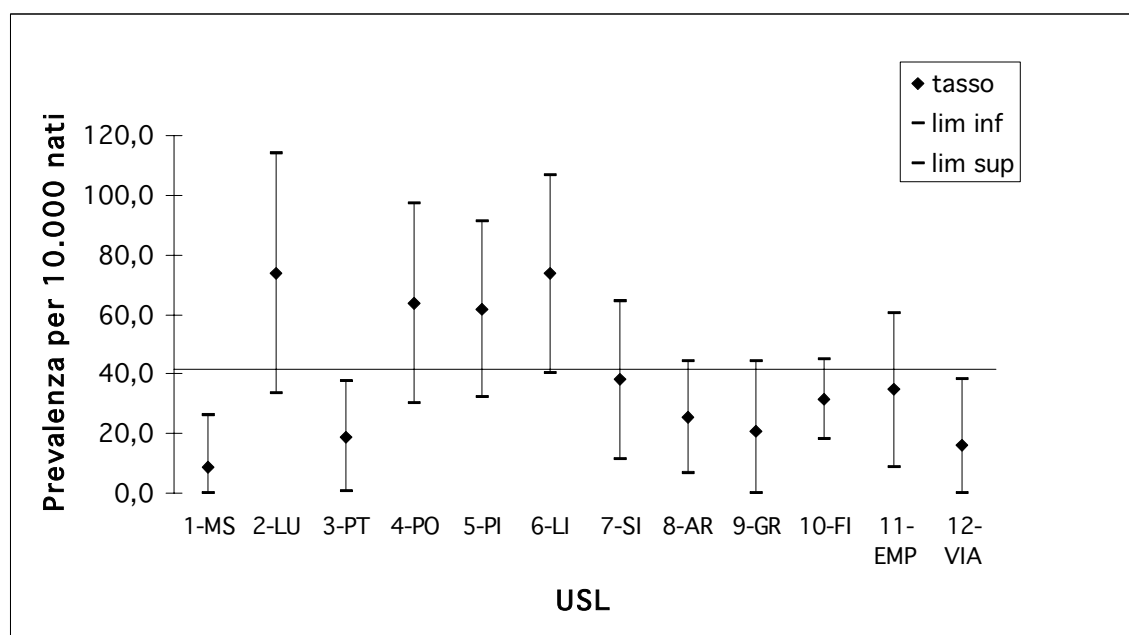
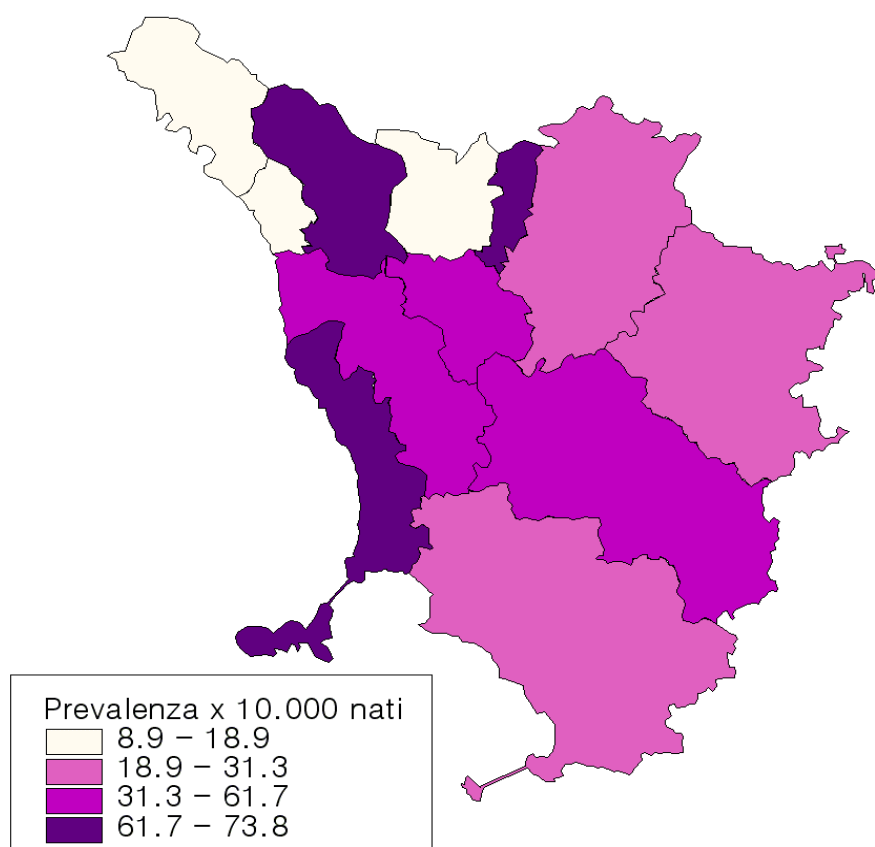
Tabella 5.10

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	0	0,0	1	8,9	1	8,9
ASL2 - Lucca	0	0,0	13	73,8	13	73,8
ASL3 - Pistoia	0	0,0	4	18,9	4	18,9
ASL4 - Prato	2	9,1	12	54,5	14	63,6
ASL5 - Pisa	0	0,0	17	61,7	17	61,7
ASL6 - Livorno	1	3,9	18	69,7	19	73,6
ASL7 - Siena	1	4,8	7	33,4	8	38,2
ASL8 - Arezzo	0	0,0	7	25,4	7	25,4
ASL9 - Grosseto	0	0,0	3	20,7	3	20,7
ASL10 - Firenze	3	4,5	18	26,8	21	31,3
ASL11 - Empoli	0	0,0	7	34,6	7	34,6
ASL12 - Viareggio	0	0,0	2	16,0	2	16,0
Non conosciuta	4		1		5	342,5
Totale Regione	11	3,8	110	38,0	121	41,8

Arti: Fig.5.10



Arti: Fig. 5.10 bis

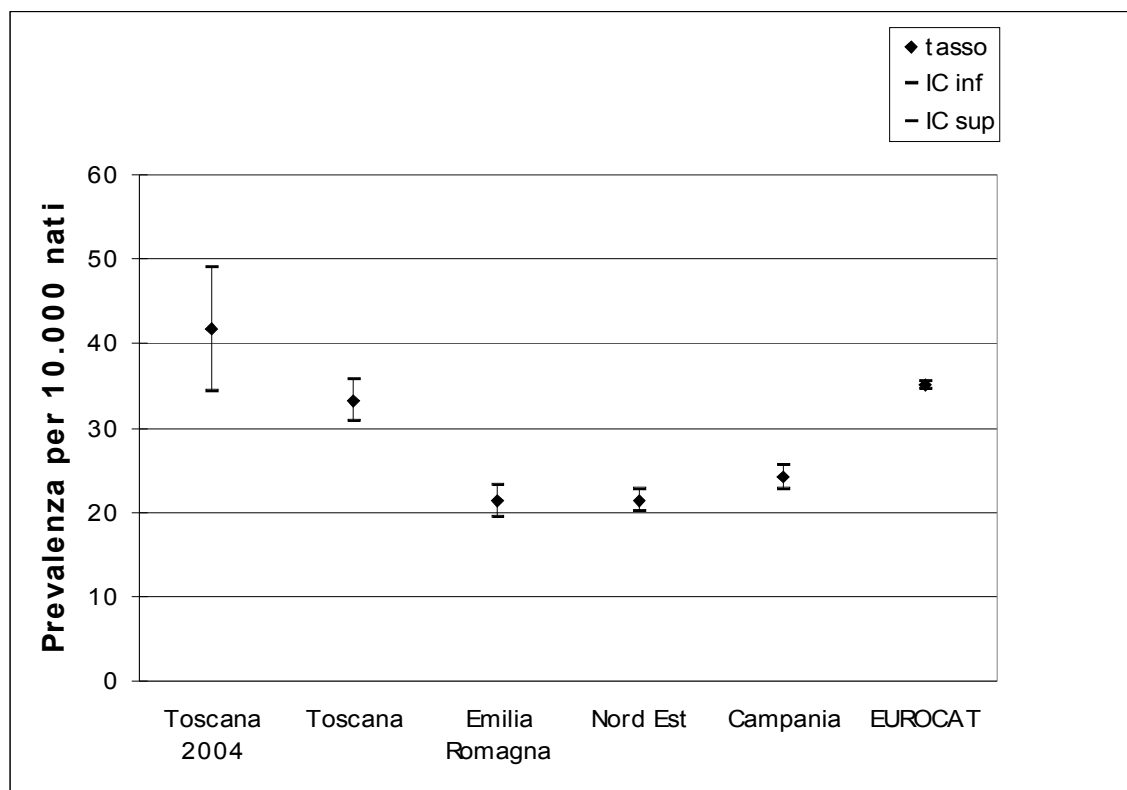


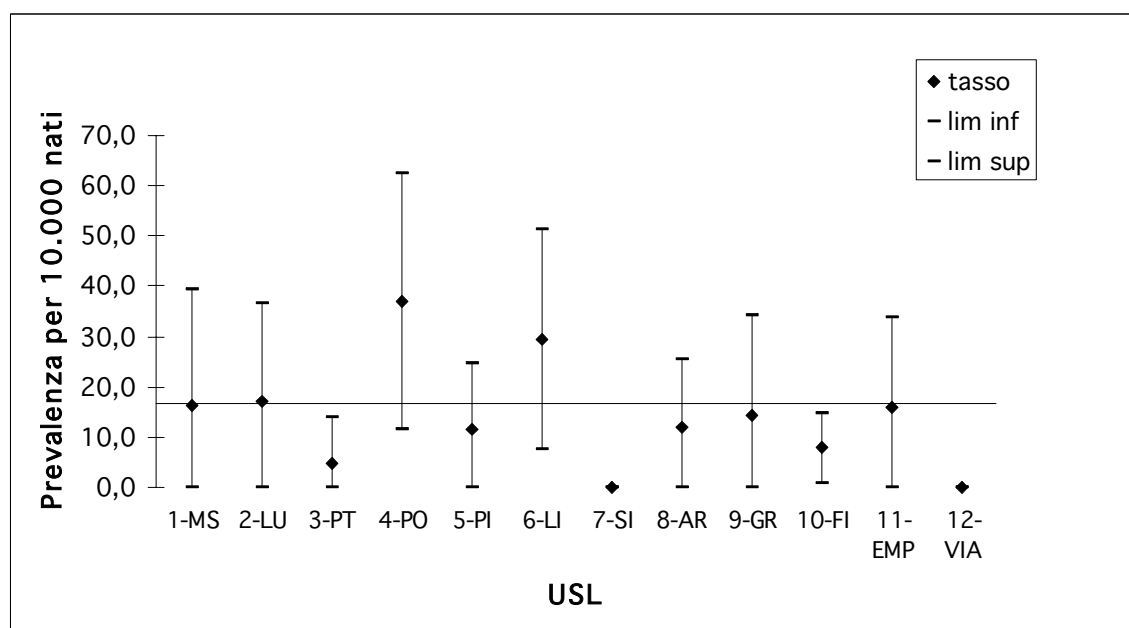
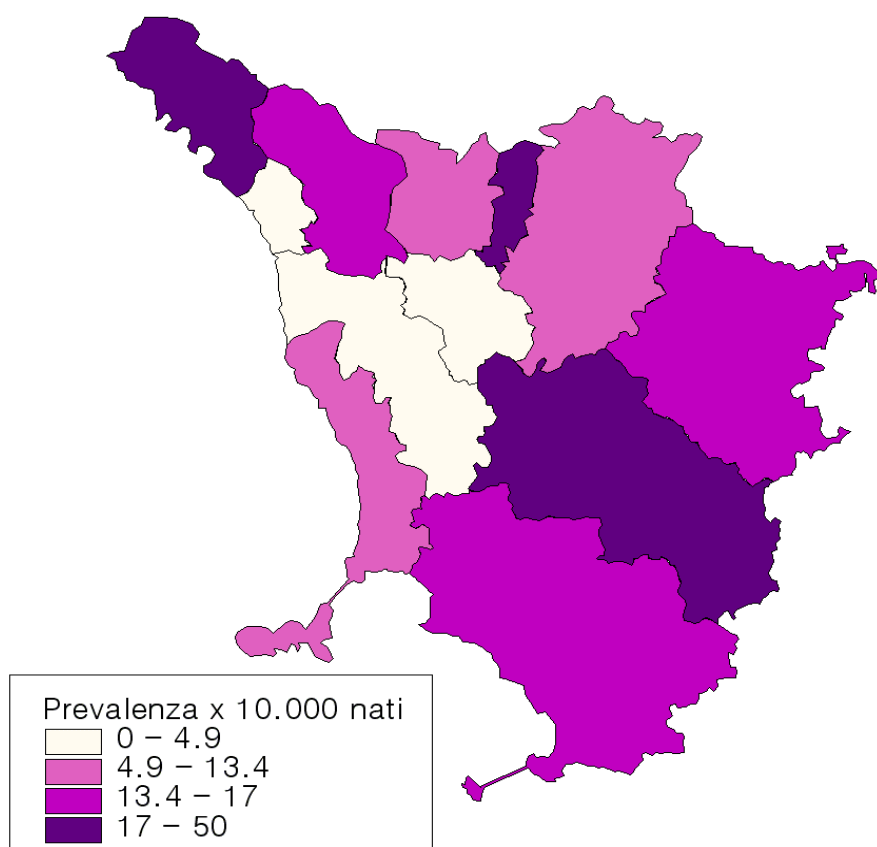
Tabella 5.11

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	8,9	1	8,9	2	17,7
ASL2 - Lucca	0	0,0	3	17,0	3	17,0
ASL3 - Pistoia	0	0,0	2	9,4	2	9,4
ASL4 - Prato	5	22,7	6	27,3	11	50,0
ASL5 - Pisa	0	0,0	1	3,6	1	3,6
ASL6 - Livorno	2	7,7	1	3,9	3	11,6
ASL7 - Siena	1	4,8	4	19,1	5	23,9
ASL8 - Arezzo	1	3,6	3	10,9	4	14,5
ASL9 - Grosseto	0	0,0	2	13,8	2	13,8
ASL10 - Firenze	3	4,5	6	8,9	9	13,4
ASL11 - Empoli	1	4,9	0	0,0	1	4,9
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	3		2		5	
Totale Regione	17	5,9	31	10,7	48	16,6

Muscolo-scheletrico: Fig.5.11



Muscolo-scheletrico: Fig. 5.11 bis

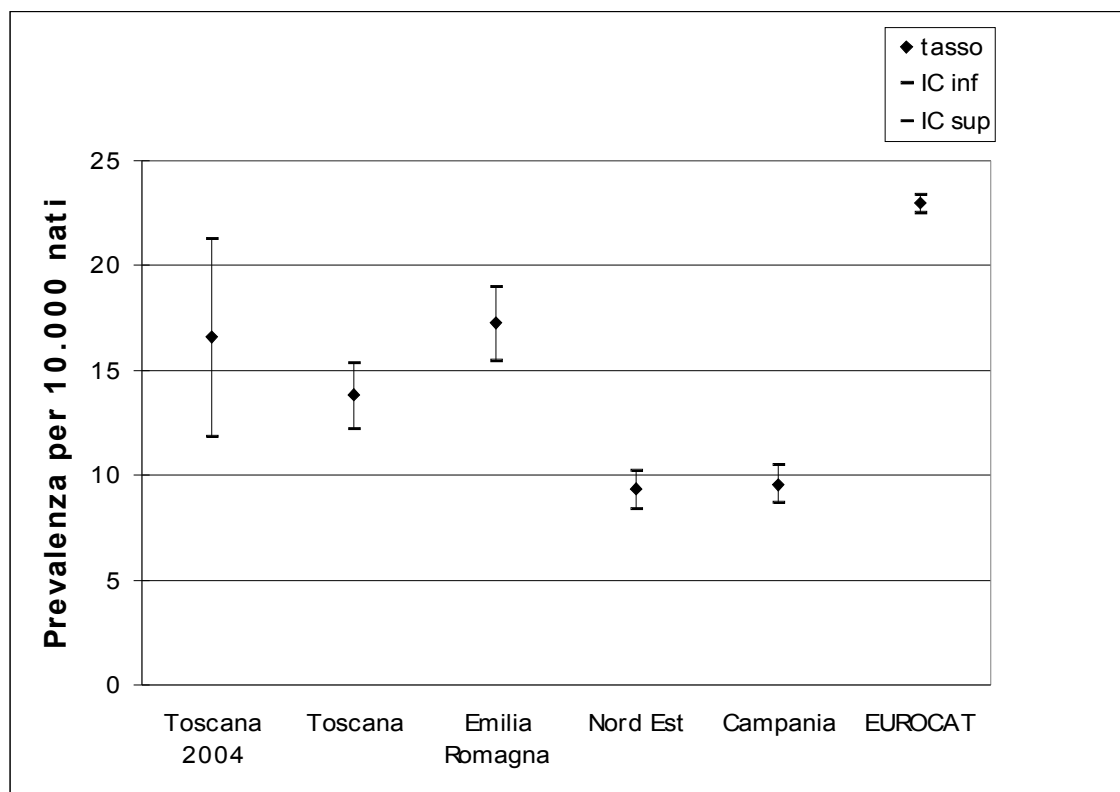


Tabella 5.12

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	2	11,4	2	11,4
ASL3 - Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL4 - Prato	0	0,0	4	18,2	4	18,2
ASL5 - Pisa	0	0,0	3	10,9	3	10,9
ASL6 - Livorno	1	3,9	1	3,9	2	7,7
ASL7 - Siena	0	0,0	1	4,8	1	4,8
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	5	7,4	5	7,4
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	1	0,3	16	5,5	17	5,9

Tegumenti: Fig.5.12

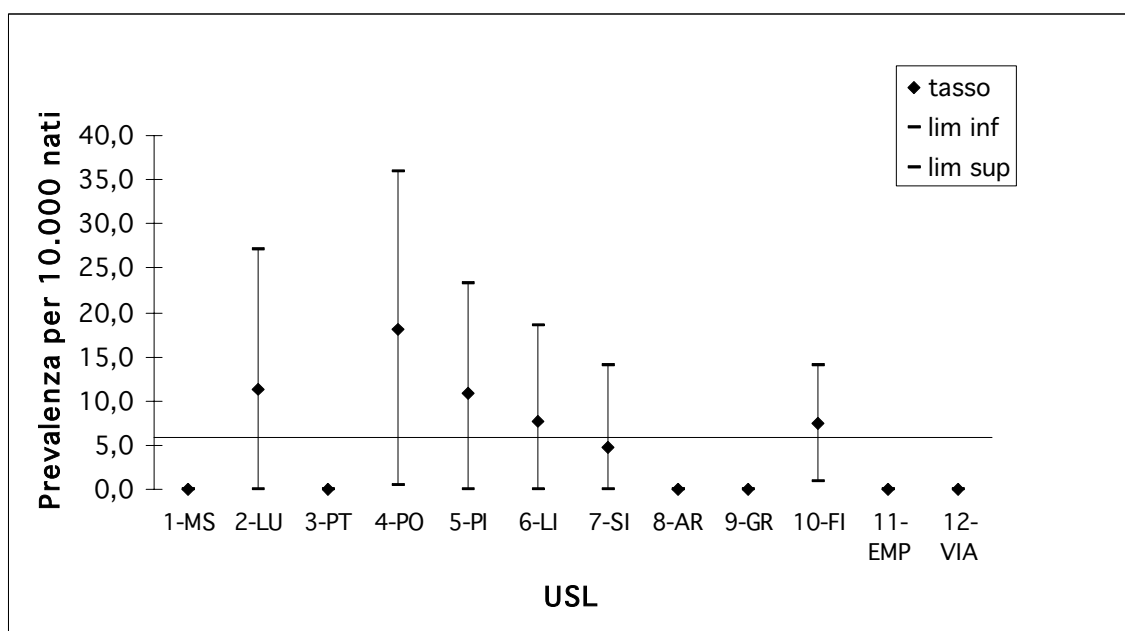
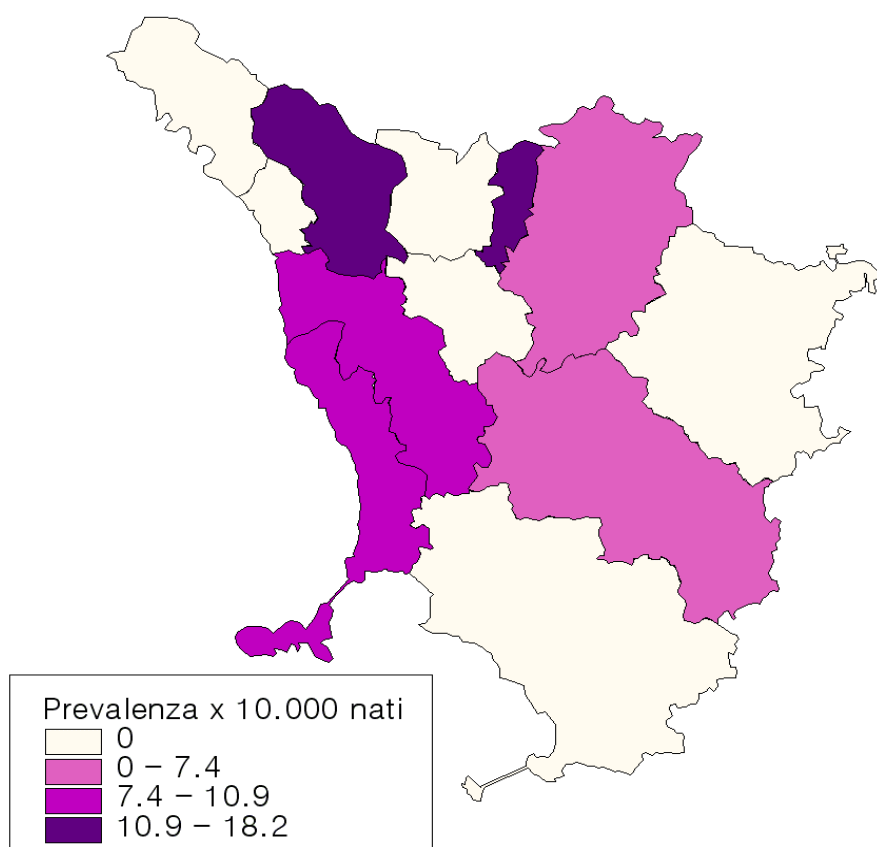


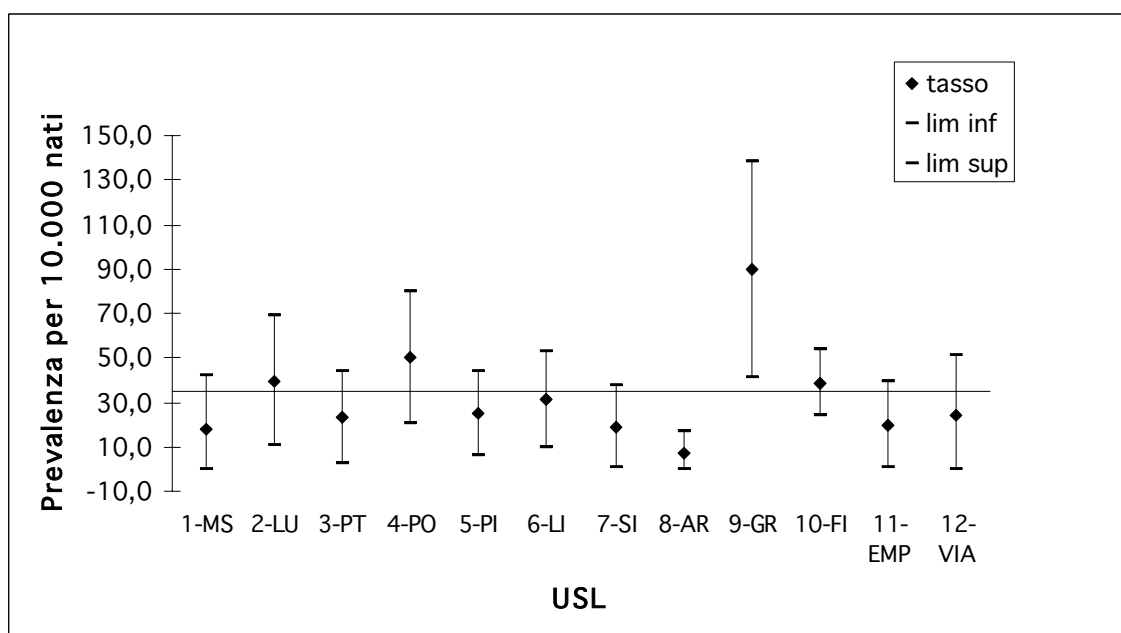
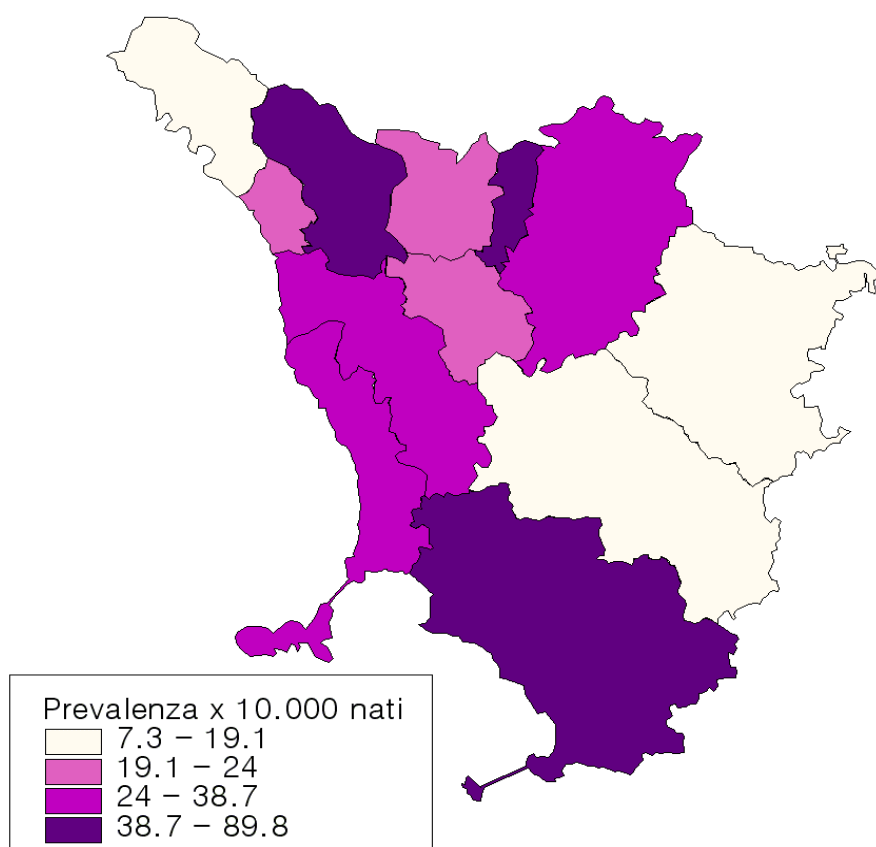
Tabella 5.13

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	1	8,9	1	8,9	2	17,7
ASL2 - Lucca	6	34,1	1	5,7	7	39,7
ASL3 - Pistoia	4	18,9	1	4,7	5	23,6
ASL4 - Prato	4	18,2	7	31,8	11	50,0
ASL5 - Pisa	4	14,5	3	10,9	7	25,4
ASL6 - Livorno	7	27,1	1	3,9	8	31,0
ASL7 - Siena	2	9,5	2	9,5	4	19,1
ASL8 - Arezzo	1	3,6	1	3,6	2	7,3
ASL9 - Grosseto	8	55,3	5	34,6	13	89,8
ASL10 - Firenze	19	28,3	7	10,4	26	38,7
ASL11 - Empoli	3	14,8	1	4,9	4	19,8
ASL12 - Viareggio	2	16,0	1	8,0	3	24,0
Non conosciuta	7		3		10	
Totale Regione	68	23,5	34	11,7	102	35,2

Cromosomi: Fig.5.13



Cromosomi: Fig. 5.13 bis

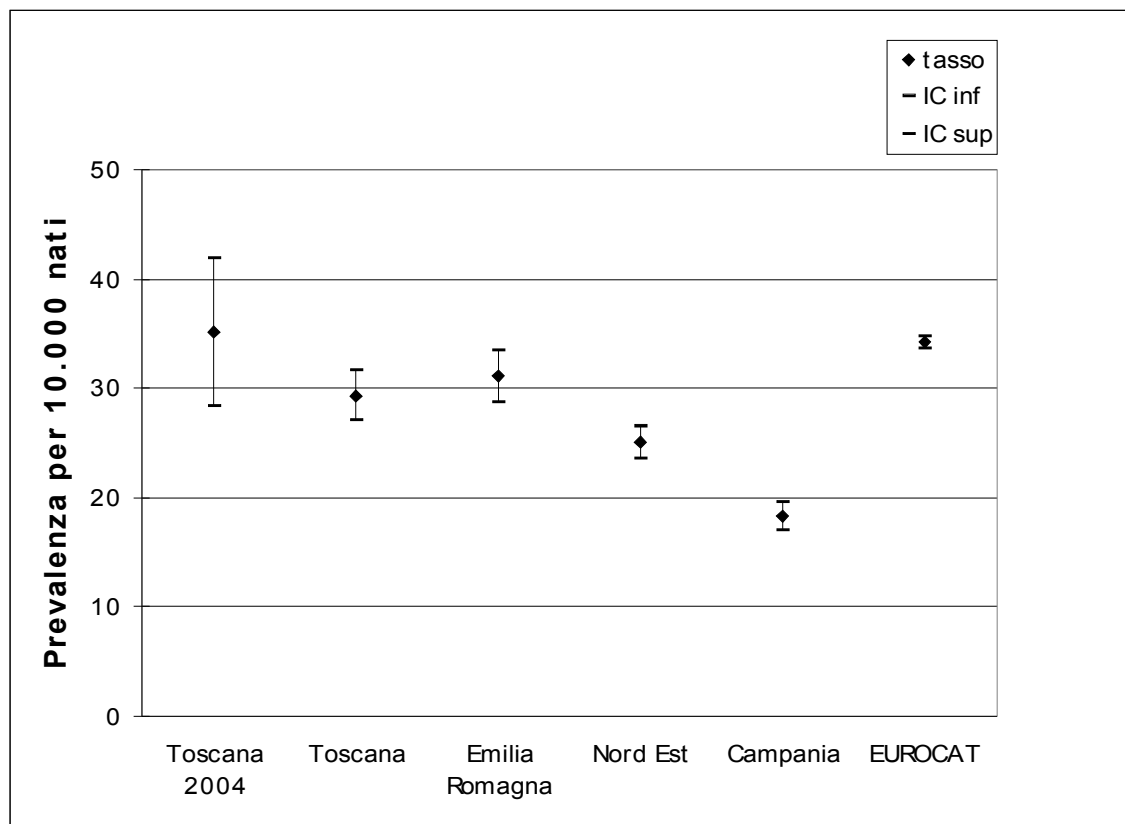


Tabella 5.14

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	0	0,0	0	0,0
ASL2 - Lucca	0	0,0	3	17,0	3	17,0
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	0	0,0	0	0,0
ASL6 - Livorno	0	0,0	2	7,7	2	7,7
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	0	0,0	0	0,0
ASL11 - Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 - Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	0		0		0	
Totale Regione	0	0,0	5	1,7	5	1,7

Metabolismo: Fig.5.14 bis

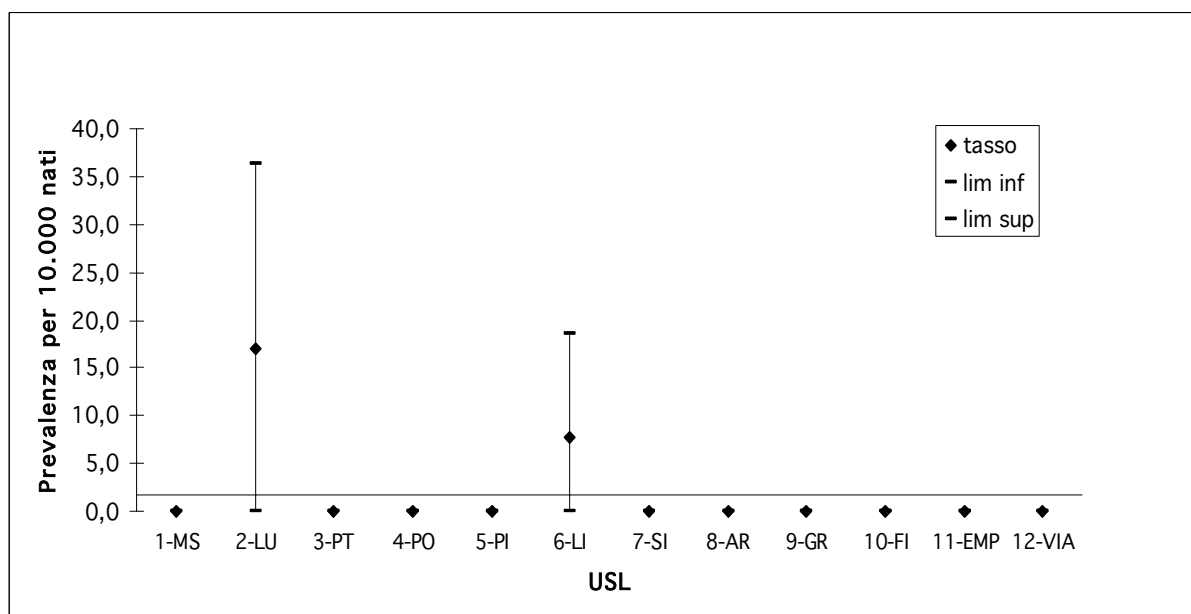
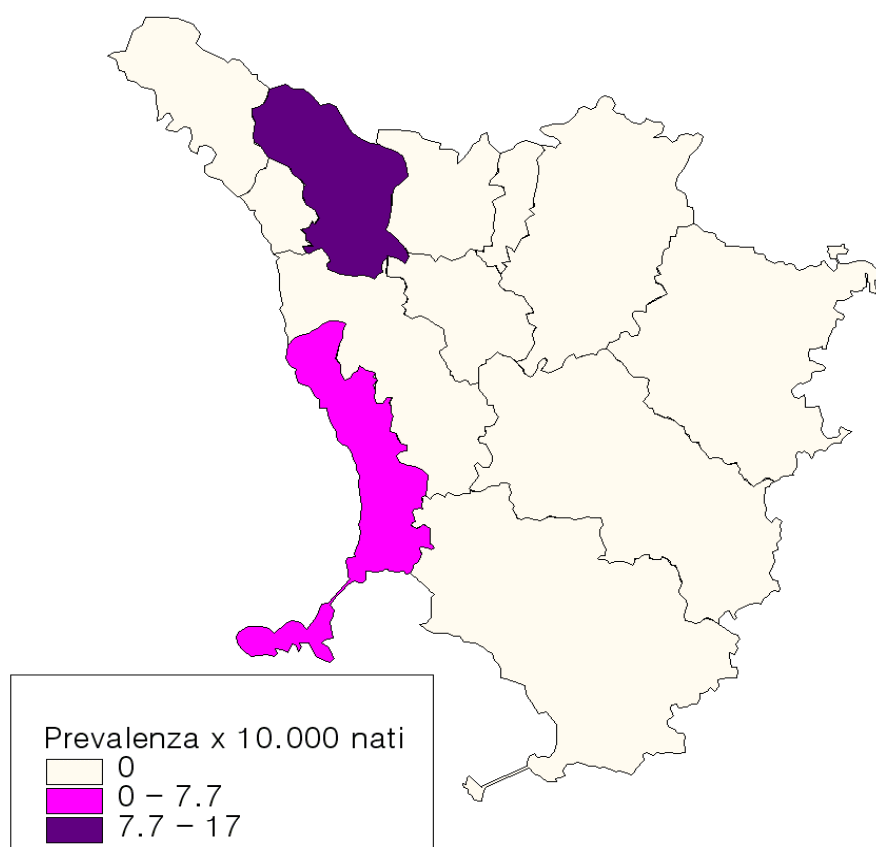


Tabella 6

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

	IVG		Neonatale e oltre		Totale	
Difetti congeniti	N	Prevalenza x 10.000 nati	N	Prevalenza x 10.000 nati	N	Prevalenza x 10.000 nati
Anencefalia	1	0,4	0	0,0	1	0,3
Spina bifida	8	2,9	6	2,2	14	4,8
Encefalocele	1	0,4	0	0,0	1	0,3
Oloprosencefalia	4	1,4	2	0,7	6	2,1
Microcefalia	0	0,0	2	0,7	2	0,7
Idrocefalo	7	2,5	3	1,1	10	3,5
Anoftalmia/Microftalmia	1	0,4	1	0,4	2	0,7
Microtia/Anotia	0	0,0	2	0,7	2	0,7
Trasposizione Grossi Vasi	1	0,4	8	2,9	9	3,1
Tetralogia di Fallot	0	0,0	6	2,2	6	2,2
Ipoplasia cuore sinistro	3	1,1	4	1,4	7	2,5
Coartazione aortica	0	0,0	6	2,2	6	2,2
Palatoschisi	2	0,7	14	5,1	16	5,8
Labiopalatoschisi	1	0,4	12	4,3	13	4,7
Atresia esofagea	0	0,0	7	2,5	7	2,5
Atresia/sten. int. tenue	0	0,0	4	1,4	4	1,4
Atresia/sten. ano-rettale	2	0,7	11	4,0	13	4,7
Criptorchidismo bilaterale	0	0,0	15	5,4	15	5,4
Ipospadi (escl. I grado)	0	0,0	30	10,8	30	10,8
Sesso indeterminato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Agén./disgenesia reni	2	0,7	0	0,0	2	0,7
Estrofia vescica	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Riduzione/assenza arti	3	1,1	20	7,2	23	8,3
Ernia diaframmatica	2	0,7	7	2,5	9	3,3
Difetti parete addominale	7	2,5	4	1,4	11	4,0
Onfalocele	2	0,7	2	0,7	4	1,4
Gastroschisi	3	1,1	1	0,4	4	1,4
Trisomia 21	45	16,3	12	4,3	57	20,6
Trisomia 13	3	1,1	4	1,4	7	2,5
Trisomia 18	10	3,6	2	0,7	12	4,3

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	1	0	1	0,3	5,8	0,2	<0,05
Spina bifida	8	6	14	4,8	8,8	1,6	
Encefalocele	1	0	1	0,3	2,0	0,5	
Oloprosencefalia	4	2	6	2,1	2,2	2,8	<0,05
Microcefalia	0	2	2	0,7	2,2	0,9	
Idrocefalo	7	3	10	3,5	9,4	1,1	
Anoftalmia/Microftalmia	1	1	2	0,7	1,7	1,1	
Anotia/Microtia	0	2	2	0,7	1,9	1,1	
Trasposizione grossi vasi	1	8	9	3,1	8,2	1,1	
Tetralogia di Fallot	0	6	6	2,1	7,4	0,8	
Ipoplasia cuore sinistro	3	4	7	2,4	5,7	1,2	
Coartazione aortica	0	6	6	2,1	7,6	0,8	
Palatoschisi	2	14	16	5,5	10,0	1,6	
Labio+/- palato	1	12	13	4,5	17,0	0,8	
Atr./stenosi esofagea	0	7	7	2,4	6,9	1,0	
Atr./stenosi int. tenue	0	4	4	1,4	2,4	1,6	
Atr./stenosi ano-rettale	2	11	13	4,5	6,3	2,1	<0,05
Criptorchidismo bilat.	0	15	15	5,2	5,3	2,9	<0,001
Ipospadi (escl. I grado)	0	30	30	10,4	15,2	2,0	<0,001
Sesso indeterminato	0	0	0	0,0	1,6	0,0	
Agén./disgenesia bilat. reni	2	0	2	0,7	3,7	0,5	
Estrofia vescica	0	0	0	0,0	0,8	0,0	
Riduzione/assenza arti	3	20	23	7,9	13,9	1,7	<0,05
Ernia diaframmatica	2	7	9	3,1	4,6	2,0	
Difetti parete addominale	7	4	11	3,8	5,9	1,9	
Onfalocele	2	2	4	1,4	4,3	0,9	
Gastroschisi	3	1	4	1,4	0,9	4,3	<0,05
Trisomia 21	45	12	57	19,7	45,4	1,3	
Trisomia 13	3	4	7	2,4	3,1	2,3	
Trisomia 18	10	2	12	4,1	8,2	1,5	

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 (01/01/92-31/03/04)

Anomalia	Casi	data inizio	data fine	durata	casi attesi	Probabilità	casi validi
Sistema nervoso							
<i>Difetti Tubo Neurale</i>						Nessun cluster	164
Anencefalia						Nessun cluster	59
Encefalocele						Nessun cluster	19
Spina Bifida						Nessun cluster	87
<i>Idrocefalia</i>						Nessun cluster	89
<i>Microcefalia</i>						Nessun cluster	28
<i>Arinencefalia/oloprosencefalia</i>						Nessun cluster	15
Occhio							
<i>Anoftalmia/microftalmia</i>						Nessun cluster	20
Anoftalmia						pochi casi (<7)	3
<i>Cataratta</i>						Nessun cluster	40
<i>Glaucoma congenito</i>						pochi casi (<7)	6
Orecchio							
<i>Anotia</i>						Nessun cluster	10
Cardiopatie							
<i>Tronco arterioso comune</i>						Nessun cluster	9
<i>Trasposizione dei grossi vasi (completa)</i>						Nessun cluster	80
<i>Ventricolo unico</i>						Nessun cluster	26
<i>Difetti setto ventricolare</i>						Nessun cluster	1.456
<i>Difetti setto atriale</i>						Nessun cluster	473
<i>Difetti setto atrioventricolare</i>						Nessun cluster	47
<i>Tetralogia di Fallot</i>						Nessun cluster	73
<i>Atresia e stenosi tricuspidale</i>						Nessun cluster	32
<i>Anomalia di Ebstein</i>						Nessun cluster	18
<i>Stenosi valvola polmonare</i>						Nessun cluster	119
<i>Atresia valvola polmonare</i>						Nessun cluster	24
<i>Atresia/stenosi valvola aortica</i>						Nessun cluster	26
<i>Cuore sinistro ipoplasico</i>						Nessun cluster	61
<i>Cuore destro ipoplasico</i>						pochi casi (<7)	2
<i>Coartazione dell'aorta</i>						Nessun cluster	73
<i>Ritorno venoso polmonare anomalo totale</i>						Nessun cluster	13

Segue Tabella 7.1

Anomalia	Casi	data inizio	data fine	durata	casi attesi	Probabilità	casi validi
Respiratorio							
<i>Atresia coane</i>						Nessun cluster	18
<i>Malformazione cistica adenomatosa cong. polmone</i>						pochi casi (<7)	2
Schisi oro-facciali							
<i>Labioschisi con o senza palatoschisi</i>						Nessun cluster	187
<i>Palatoschisi</i>						Nessun cluster	122
Apparato digerente							
<i>Atresia/stenosi esofagea con o senza fistola</i>						Nessun cluster	50
<i>Atresia/stenosi del duodeno</i>						Nessun cluster	14
<i>Atresia/stenosi di altre parti intestino tenue</i>						Nessun cluster	14
<i>Atresia e stenosi ano-rettale</i>						Nessun cluster	68
<i>Malattia di Hirschprung</i>						Nessun cluster	7
<i>Atresia dei dotti biliari</i>						Nessun cluster	12
<i>Pancreas anulare</i>						pochi casi (<7)	3
<i>Ernia diaframmatica</i>						Nessun cluster	51
Difetti parete addominale							
<i>Gastroschisi</i>						Nessun cluster	13
<i>Onfalocele</i>						Nessun cluster	41
Apparato urogenitale interno							
<i>Agenesia renale bilaterale incl.sindrome di Potter</i>						Nessun cluster	35
<i>Rene cistico</i>						Nessun cluster	127
<i>Idronefrosi congenita</i>	51	07/11/2001	20/03/2003	498	26,16	0,041	235
<i>Estrofia vescica e/o epispadia</i>						Nessun cluster	14
<i>Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly</i>						Nessun cluster	20
Apparato genitale esterno							
<i>Ipospadia</i>	50	20/10/2002	07/02/2004	475	23,36	0,006	220
<i>Sesso indeterminato</i>						Nessun cluster	21
Arti							
<i>Riduzione arti</i>						Nessun cluster	158
<i>Riduzione arti superiori</i>						Nessun cluster	100
<i>Riduzione arti inferiori</i>						Nessun cluster	55
<i>Assenza completa arto</i>						pochi casi (<7)	1
<i>Piede torto-equinovaro</i>						Nessun cluster	211

Segue Tabella 7.1

Anomalia	Casi	data inizio	data fine	durata	casi attesi	Probabilità	casi validi
Arti							
<i>Dislocazione/displasia anca</i>						Nessun cluster	76
<i>Polidattilia</i>						Nessun cluster	226
<i>Sindattilia</i>						Nessun cluster	207
<i>Artrogriposi multipla congenita</i>						Nessun cluster	15
Muscoloscheletrico e tessuto connettivo							
<i>Craniosinostosi</i>						Nessun cluster	24
<i>Costrizione bande amniotiche</i>						pochi casi (<7)	1
Altre malformazioni							
<i>Asplenia</i>						pochi casi (<7)	4
<i>Situs inversus</i>	5	12/09/2002	01/01/2003	111	0,4	0,015	16
<i>Gemelli congiunti</i>						pochi casi (<7)	4
<i>Malattie della pelle</i>						Nessun cluster	273
<i>Sindrome Feto-alcolica</i>						pochi casi (<7)	0
<i>Sindrome da acido valproico</i>						pochi casi (<7)	0
<i>Sindrome da warfarina</i>						pochi casi (<7)	0
Cromosomiche							
<i>Trisomia 21</i>						Nessun cluster	495
<i>Trisomia 13</i>						Nessun cluster	34
<i>Trisomia 18</i>						Nessun cluster	96
<i>Sindrome di Turner</i>						Nessun cluster	68
<i>Sindrome di Klinefelter</i>						Nessun cluster	48
<i>Sindrome Cri-du-chat</i>						pochi casi (<7)	1
<i>Sindrome di Wolff-Hirschhorn</i>						pochi casi (<7)	3

Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: Analisi per trend (01/01/92-31/03/04)

Anomalia	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	Totale	c ²	Andamento	Probabilità
Sistema nervoso	43	32	28	32	36	26	36	27	44	30	24	46	45	449	0,00		n.s.
<i>Difetti Tubo Neurale</i>	18	14	12	12	14	13	20	15	19	12	9	12	16	186	1,02		n.s.
Anencefalia	8	5	7	7	4	4	8	5	7	4	2	4	1	66	6,75	crescente	0,009
Encefalocele	3	4	0	2	4	3	1	1	2	0	1	0	1	22	6,05	decescente	0,014
Spina Bifida	7	5	5	3	6	6	11	9	11	8	6	8	14	99	3,78		n.s.
Idrocefalia	11	4	4	3	10	8	5	5	9	6	3	20	8	96	1,58	eterogeneo	0,003
<i>Microcefalia</i>	4	5	1	2	2	1	3	1	1	3	1	4	2	30	1,02		n.s.
<i>Arinencefalia/oloprosencefalia</i>	1	1	1	1	0	1	2	2	1	0	1	2	4	17	1,69		n.s.
Occhio	8	15	11	7	5	10	12	6	14	14	7	18	10	137	0,29		n.s.
<i>Anoftalmia/microftalmia</i>	1	3	1	0	0	2	0	1	2	5	2	3	2	22	1,91		n.s.
Anoftalmia	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	1,32		n.s.
<i>Cataratta</i>	1	6	2	2	1	3	3	0	6	3	3	7	3	40	1,06		n.s.
<i>Glaucoma congenito</i>	1	0	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	2	7	0,79		n.s.
Orecchio	11	15	11	8	9	7	4	10	4	4	7	7	2	99	14,91	decescente	<0,001
<i>Anotia</i>	1	1	1	2	1	0	1	0	1	0	0	2	1	11	0,29		n.s.
Cardiopatie	191	192	168	200	212	200	190	245	200	211	167	217	212	2605	0,39	eterogeneo	<0,001
<i>Tronco arterioso comune</i>	0	0	0	1	0	0	2	2	2	1	0	1	0	9	0,71		n.s.
<i>Trasposizione dei grossi vasi (completa)</i>	5	10	3	1	4	4	3	8	13	6	6	12	9	84	4,03	crescente	0,045
<i>Ventricolo unico</i>	2	3	1	3	2	2	2	2	3	4	1	0	3	28	0,18		n.s.
Difetti setto ventricolare	113	118	93	118	111	119	107	152	124	133	116	123	118	1545	0,00	eterogeneo	0,018
<i>Difetti setto atriale</i>	34	42	44	48	52	32	28	35	32	33	33	43	47	503	2,16		
<i>Difetti setto atrioventricolare</i>	1	1	5	4	4	1	2	7	2	6	7	4	3	47	1,87		n.s.
<i>Tetralogia di Fallot</i>	6	1	6	7	2	9	9	5	8	5	6	8	5	77	0,32		n.s.
<i>Atresia e stenosi tricuspidale</i>	1	1	5	2	7	3	1	1	5	4	1	0	2	33	0,88	eterogeneo	0,045
<i>Anomalia di Ebstein</i>	1	1	2	1	2	1	4	0	1	1	0	0	4	18	0,00		n.s.
<i>Stenosi valvola polmonare</i>	9	9	11	9	21	10	11	15	8	9	3	7	5	127	6,39	eterogeneo	0,042
<i>Atresia valvola polmonare</i>	0	1	2	2	2	4	3	2	4	1	1	2	0	24	0,04		n.s.
<i>Atresia/stenosi valvola aortica</i>	5	3	2	2	2	2	4	3	1	1	1	2	2	30	3,01		n.s.
<i>Cuore sinistro ipoplasico</i>	7	7	3	3	4	4	1	4	8	9	6	5	6	67	0,13		n.s.
<i>Cuore destro ipoplasico</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	4,79	crescente	0,029
<i>Coartazione dell'aorta</i>	9	6	3	3	7	6	11	6	9	9	3	4	6	82	0,32		n.s.
<i>Ritorno venoso polmonare anomalo tot.</i>	0	0	2	1	0	3	1	4	0	0	0	0	2	13	0,00	eterogeneo	0,037
Respiratorio	8	7	9	1	4	8	6	4	5	5	3	3	4	67	4,96	decescente	0,026
<i>Atresia coanale</i>	0	2	0	0	3	1	1	1	2	3	2	2	1	18	1,28		
<i>Malformaz.ne cistica adenom.cong.polm.</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	4,79	crescente	0,029
Schisi oro-facciali	34	31	26	19	18	26	19	26	35	22	23	32	27	338	0,76		
<i>Labioschisi con o senza palatoschisi</i>	28	23	11	11	10	15	15	13	27	14	13	16	13	209	4,05	eterogeneo	0,027
<i>Palatoschisi</i>	6	8	15	8	8	11	4	13	8	8	10	16	14	129	1,32		n.s.

Segue Tabella 7.2

Anomalia	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	Totale	χ^2	Andamento	Probabilità
Apparato digerente	59	30	35	31	29	33	24	36	40	25	23	33	29	427	12,44	eterogeneo	0,048
<i>Fistola tracheo-esof.-Atresia/stenosi esof.</i>	7	2	3	4	4	5	3	4	2	3	7	6	7	57	0,44		n.s.
<i>Atresia/stenosi del duodeno</i>	3	0	0	2	1	1	1	2	1	1	1	3	1	17	0,02		n.s.
<i>Atresia/stenosi altre parti intestino tenue</i>	3	1	3	2	0	0	0	0	1	0	0	3	2	15	0,97		
<i>Atresia e stenosi ano-rettale</i>	5	1	6	4	3	4	2	10	9	4	6	7	13	74	6,70	crescente	0,010
<i>Malattia di Hirschspung</i>	0	0	1	0	0	0	0	0	3	0	2	1	0	7	1,93		
<i>Atresia dei dotti biliari</i>	2	0	0	1	0	2	0	0	1	1	5	2	0	14	1,24	eterogeneo	0,048
<i>Pancreas anulare</i>	0	0	0	0	1	1	0	1	0	0	0	1	0	4	0,10		
<i>Ernia diaframmatica</i>	4	3	2	4	3	6	2	1	5	6	5	5	8	54	2,33		
<i>Difetti parete addominale</i>	7	5	5	4	4	0	3	5	8	4	4	6	9	64	0,27		
<i>Gastroschisi</i>	1	3	0	0	0	0	1	2	3	0	0	2	3	15	0,74		
<i>Onfalocele</i>	5	4	5	4	4	0	2	3	5	4	4	4	3	47	0,52		n.s.
Apparato urogenitale interno	73	40	81	57	70	71	49	58	53	69	63	85	59	828	0,49	eterogeneo	0,001
<i>Agenesia renale bilaterale</i>	6	3	5	2	4	8	2	1	2	3	4	2	2	44	3,69		n.s.
<i>Rene cistico</i>	12	4	14	10	10	15	6	7	11	8	13	17	15	142	0,96		n.s.
<i>Idronefrosi congenita</i>	18	2	21	17	14	20	15	24	18	17	24	37	21	248	8,87	eterogeneo	0,019
<i>Estrofia vescica</i>	5	0	1	1	1	1	2	0	2	2	1	1	1	18	1,25		n.s.
<i>Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly</i>	4	2	1	1	2	2	1	1	0	1	0	5	0	20	1,58		
Apparato genitale esterno	23	27	28	28	23	14	17	13	19	27	33	43	40	335	3,88	eterogeneo	0,004
<i>Ipospadi</i>	20	19	16	16	13	8	10	11	10	19	28	30	35	235	7,76	eterogeneo	0,002
<i>Sesso indeterminato</i>	0	0	6	3	1	2	1	1	2	2	0	3	0	21	0,69	eterogeneo	0,034
Arti	94	81	75	93	90	65	83	84	103	73	62	84	86	1073	4,90	decescente	0,027
<i>Riduzione arti</i>	11	16	11	8	16	6	10	12	21	12	14	12	21	170	1,14		n.s.
<i>Riduzione arti superiori</i>	8	11	8	4	9	6	3	6	13	7	8	10	15	108	0,87		n.s.
<i>Riduzione arti inferiori</i>	3	4	3	4	5	2	4	5	6	5	6	2	9	58	1,63		n.s.
<i>Completa assenza di un arto</i>	1	0	1	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0	4	1,99		n.s.
<i>Piede torto-equinovaro</i>	18	10	7	30	9	12	17	24	23	22	9	23	21	225	1,56	eterogeneo	<0,001
<i>Dislocazione e/o displasia anca</i>	11	10	6	8	10	2	8	5	7	3	5	5	6	86	6,74	decescente	0,009
<i>Polidattilia</i>	17	17	17	21	15	15	19	15	28	18	17	18	21	238	0,02		n.s.
<i>Sindattilia</i>	21	19	13	19	21	7	19	21	20	10	19	19	16	224	1,02		n.s.
<i>Artrogriposi multipla</i>	2	1	1	1	2	1	0	0	1	3	0	4	2	18	0,48		n.s.
Muscoloscheletico e tessuto connettivo	18	21	28	17	16	14	10	15	17	13	10	11	8	198	17,63	decescente	<0,001
<i>Nanismo tanatoforico</i>	0	1	0	0	0	0	0	1	1	2	0	0	1	6	0,95		n.s.
<i>Sindrome di Jeunes</i>	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	2	0,48		n.s.
<i>Acondroplasia</i>	1	2	1	0	0	3	3	1	0	1	0	2	2	16	0,00		n.s.
<i>Craniosinostosi</i>	0	1	2	2	3	2	1	4	3	3	1	2	0	24	0,01		n.s.
<i>Costrizione bande amniotiche</i>	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0,24		n.s.

Tabella 7.2 (segue)

Anomalia	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	Totale	c ²	Andamento	Probabilità
Altre malformazioni	37	35	36	27	36	36	35	31	36	33	17	12	9	380	30,68	decescente	<0,001
Asplenia	1	0	1	0	0	0	0	0	2	0	1	0	0	5	0,11		n.s.
Situs inversus	1	3	2	0	0	0	0	2	1	1	0	5	1	16	0,18		n.s.
Gemelli congiunti	0	1	2	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	4	2,38		n.s.
Malattie della pelle	29	24	28	21	28	25	34	25	31	25	6	6	10	292	24,81	eterogeneo	0,007
Sindromi teratogene con malformazioni	0	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	0			n.s.
Sindrome da Acido Valproico	0	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	0			n.s.
Sindromi genetiche + microdelezioni	2	2	8	3	3	2	4	3	7	5	8	7	7	61	4,17	crescente	0,041
Cromosomiche	45	59	60	61	76	86	83	66	72	75	78	75	94	930	7,27	crescente	0,007
Trisomia 21	27	35	39	40	43	42	42	44	37	48	42	44	57	540	3,50		n.s.
Trisomia 13	0	4	1	2	4	1	4	3	3	2	3	2	7	36	2,28		n.s.
Trisomia 18	6	8	8	2	10	14	8	8	8	3	9	8	12	104	0,18		n.s.
Sindrome di Turner	5	3	3	3	6	11	9	3	7	5	8	9	3	75	0,63		n.s.
Sindrome di Klinefelter	1	2	1	6	4	4	5	1	5	8	5	2	6	50	2,59		n.s.
Sindrome di Cri-du-chat	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,33		n.s.
Sindrome di Wolff-Hirschhorn	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	0	0	3	2,12		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	28.979	336.710			

Tabella 8
Casi con difetti congeniti per ospedale di evento

Ospedale	nati		IVG+AS		totale	
	N	%°	N	%°	N	%*
Arezzo	31	88,6	4	11,4	35	4,5
Bagno a Ripoli	21	100,0	0	0,0	21	2,7
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	17	77,3	5	22,7	22	2,8
Cecina	29	82,9	6	17,1	35	4,5
Empoli	4	100,0	0	0,0	4	0,5
Firenze Careggi	73	65,2	39	34,8	112	14,3
Firenze Torregalli	20	71,4	8	28,6	28	3,6
Fivizzano	3	100,0	0	0,0	3	0,4
Grosseto	8	53,3	7	46,7	15	1,9
Livorno	25	80,6	6	19,4	31	4,0
Lucca	44	83,0	9	17,0	53	6,8
Massa	28		*			
Massa Marittima	*		0	0,0	*	
Montepulciano	3	100,0	0	0,0	3	0,4
Montevarchi	24	100,0	0	0,0	24	3,1
Pescia	*		7			
Piombino	9	100,0	0		9	1,2
Pisa	85	88,5	11	11,5	96	12,3
Pistoia	14		*			
Poggibonsi	34	89,5	4	10,5	38	4,9
Pontedera	28	84,8	5	15,2	33	4,2
Pontremoli	6	100,0	0	0,0	6	0,8
Portoferraio	4		0		4	0,5
Prato	75	91,5	7	8,5	82	10,5
Prato C.C. Villa Fiorita	*		0	0,0	*	
San Giovanni Valdarno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
S. Miniato	4		*			
Siena	29	100,0	0	0,0	29	3,7
Versilia	*		0	0,0	*	
Volterra	*		0	0,0	*	
Totale	658	84,1	124	15,9	782	100,0

* < 3 casi

%° percentuale di riga

%* percentuale di colonna

Tabella 9

Casi con difetti congeniti: sesso

Nati

Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		Totale	
N	%	N	%	N	%	N	%		
353	62,1	212	37,3	0	0,0	3	0,5	568	isolati
22	55,0	15	37,5	1	2,5	2	5,0	40	multipli
7	43,8	9	56,3	0	0,0	0	0,0	16	sindromici
19	55,9	14	41,2	1	2,9	0	0,0	34	cromosomici
401	60,9	250	38,0	2	0,3	5	0,8	658	totale

IVG

Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		Totale	
N	%	N	%	N	%	N	%		
14	42,4	11	33,3	3	9,1	5	15,2	33	isolati
4	30,8	7	53,8	1	7,7	1	7,7	13	multipli
8	80,0	2	20,0	0	0,0	0	0,0	10	sindromici
32	47,1	31	45,6	1	1,5	4	5,9	68	cromosomici
58	46,8	51	41,1	5	4,0	10	8,1	124	totale

Totale

Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		Totale	
N	%	N	%	N	%	N	%		
367	61,1	223	37,1	3	0,5	8	1,3	601	isolati
26	49,1	22	41,5	2	3,8	3	5,7	53	multipli
15	57,7	11	42,3	0	0,0	0	0,0	26	sindromici
51	50,0	45	44,1	2	2,0	4	3,9	102	cromosomici
459	58,7	301	38,5	7	0,9	15	1,9	782	totale

Totale nati §

Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		Totale	
N	%	N	%	N	%	N	%		
14.911	51,5	14.050	48,5	0	0,0	18	0,1	28.979	

(*) % sul totale di riga
§ dati CAP 2004

Tabella 10

Casi con difetti congeniti: numero neonati partoriti/feti presenti

Nati : numero neonati partoriti

uno		due		tre		>3		Totale	
N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)		
559	98,4	9	1,6	0	0,0	0	0,0	568	isolati
39	97,5	1	2,5	0	0,0	0	0,0	40	multipli
14	87,5	2	12,5	0	0,0	0	0,0	16	sindromici
27	79,4	7	20,6	0	0,0	0	0,0	34	cromosomici
639	97,1	19	2,9	0	0,0	0	0,0	658	totale

IVG: numero feti presenti

uno		due		tre		>3		Totale	
N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)		
32	97,0	1	3,0	0	0,0	0	0,0	33	isolati
11	84,6	2	15,4	0	0,0	0	0,0	13	multipli
8	80,0	2	20,0	0	0,0	0	0,0	10	sindromici
68	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	68	cromosomici
119	96,0	5	4,0	0	0,0	0	0,0	124	totale

Totale

uno		due		tre		>3		Totale	
N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)		
591	98,3	10	1,7	0	0,0	0	0,0	601	isolati
50	94,3	3	5,7	0	0,0	0	0,0	53	multipli
22	84,6	4	15,4	0	0,0	0	0,0	26	sindromici
95	93,1	7	6,9	0	0,0	0	0,0	102	cromosomici
758	96,9	24	3,1	0	0,0	0	0,0	782	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	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	8	0,03
500-999	5	45,5	2	18,2	2	18,2	2	2,0	11	1,7	100	0,3
1000-1499	11	57,9	4	21,1	1	5,3	3	1,6	19	2,9	183	0,6
1500-1999	17	70,8	3	12,5	1	4,2	3	0,9	24	3,6	328	1,1
2000-2499	38	73,1	5	9,6	4	7,7	5	0,4	52	7,9	1.231	4,2
2500-2999	120	87,6	7	5,1	3	2,2	7	0,1	137	20,8	5.463	18,9
3000-3499	191	92,3	9	4,3	2	1,0	5	0,0	207	31,5	11.948	41,2
3500-3999	135	92,5	5	3,4	2	1,4	4	0,1	146	22,2	7.623	26,3
4000-4499	28	87,5	2	6,3	1	3,1	1	0,1	32	4,9	1.698	5,9
>=4500	7	87,5	1	12,5	0	0,0	0	0,0	8	1,2	192	0,7
n.r.	16	72,7	2	9,1	0	0,0	4	2,0	22	3,3	205	0,7
Totale	568	86,3	40	6,1	16	2,4	34	0,1	658	100,0	28.979	100,0

(*) % sul totale di riga

(**) % sul totale di colonna

§ dati CAP 2004

Tabella 12

Casi con difetti congeniti: durata della gestazione

Nati

	<29 sett.		≥29–≤34		≥35–≤37		>37		non rilevato		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
isolati	9	1,6	30	5,3	92	16,2	426	75,0	11	1,9	568
multipli	3	7,5	5	12,5	10	25,0	21	52,5	1	2,5	40
sindromici	2	12,5	2	12,5	7	43,8	5	31,3	0	0,0	16
cromosomici	4	11,8	3	8,8	8	23,5	18	52,9	1	2,9	34
Totale	18	2,7	40	6,1	117	17,8	470	71,4	13	2,0	658

IVG

	<13 sett.		≥13–≤20		≥21–≤26		>26		non rilevato		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
isolati	2	6,1	14	42,4	16	48,5			1	3,0	33
multipli	0	0,0	7	53,8	6	46,2			0	0,0	13
sindromici	0	0,0	3	30,0	7	70,0			0	0,0	10
cromosomici	6	8,8	49	72,1	6	8,8			7	10,3	68
Totale	8	6,5	73	58,9	35	28,2			8	6,5	124

Tabella 13

Nati con difetti congeniti: periodo di diagnosi

	isolati		multipli		sindromici		cromosomici		Totale	
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(**)
alla nascita	318	89,3	23	6,5	5	1,4	10	2,8	356	54,1
entro 7 giorni	149	96,8	3	1,9	1	0,6	1	0,6	154	23,4
1-4 settimane	9	81,8	0	0,0	2	18,2	0	0,0	11	1,7
1-12 mesi	17	85,0	0	0,0	3	15,0	0	0,0	20	3,0
oltre 1 anno	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
diagnosi prenatale	65	62,5	13	12,5	3	2,9	23	22,1	104	15,8
aborto spontaneo	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
all'autopsia	3	60,0	0	0,0	2	40,0	0	0,0	5	0,8
non rilevato	7	87,5	1	12,5	0	0,0	0	0,0	8	1,2
Totale	568	86,3	40	6,1	16	2,4	34	5,2	658	100,0

(*) % sul totale di riga

Tabella 14

Nati con difetti congeniti: condizione alla diagnosi

	isolati		multipli		sindromici		cromosomici		Totale	
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(**)
vivo	563	87,6	36	5,6	13	2,0	31	4,8	643	97,7
morto	4	30,8	3	23,1	3	23,1	3	23,1	13	2,0
non rilevato	1	50,0	1	50,0	0	0,0	0	0,0	2	0,3
Totale	568	86,3	40	6,1	16	2,4	34	5,2	658	100,0

(*) % sul totale di riga

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	1	0,2	4	0,7			568
Ecografia	2	0,4	3	0,5	42	7,4	568
Villi coriali					2	0,4	568
Sangue fetale							568
Altro			1	0,2	2	0,4	568
Multipli							
Amniocentesi			1	2,5			40
Ecografia			2	5,0	7	17,5	40
Villi coriali							40
Sangue fetale							40
Altro							40
Sindromici							
Amniocentesi			1	6,3			16
Ecografia					1	6,3	16
Villi coriali							16
Sangue fetale							16
Altro							16
Cromosomici							
Amniocentesi	1	2,9	11	32,4	2	5,9	34
Ecografia	1	2,9	2	5,9	2	5,9	34
Villi coriali							34
Sangue fetale							34
Altro			1	2,9			34

(*) % 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			3	9,1			33
Ecografia	10	30,3	16	48,5			33
Villi coriali	1	3,0			2	6,1	33
Sangue fetale							33
Altro							33
Multipli							
Amniocentesi					1	7,7	13
Ecografia	5	38,5	2	15,4	4	30,8	13
Villi coriali							13
Sangue fetale							13
Altro							13
Sindromici							
Amniocentesi							10
Ecografia			1	10,0	4	40,0	10
Villi coriali	2	20,0					10
Sangue fetale							10
Altro							10
Cromosomici							
Amniocentesi	3	4,4	45	66,2	1	1,5	68
Ecografia	7	10,3	2	2,9	3	4,4	68
Villi coriali	7	10,3			1	1,5	68
Sangue fetale							68
Altro			1	1,5			68

(*) % sul totale di riga

Tabella 16

Cariotipo del bambino/feto

	risult.conosciuto		risult. n.c.		non fatto		fallito		non rilev.		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
isolati	70	11,6	12	2,0	413	68,7	2	0,3	104	17,3	601
multipli	21	39,6	4	7,5	18	34,0	2	3,8	8	15,1	53
sindromici	10	38,5	2	7,7	7	26,9	2	7,7	5	19,2	26
cromosomici	93	91,2	2	2,0	3	2,9	0	0,0	4	3,9	102
Totale	194	24,8	20	2,6	441	56,4	6	0,8	121	15,5	782

(*) % sul totale di riga

Tabella 17
Autopsia

<i>Nati vivi e morti successivamente</i>	21
<i>Nati morti</i>	12
<i>Aborti spontanei > 20 settimane</i>	0
<i>Totale</i>	33

	risult. conosciuto		risult. n.c.		non fatto		feto macerato		non rilev.		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
isolati	3	21,4	3		2	14,3	0	0,0	6	42,9	14
multipli	4	44,4	1	11,1	1	11,1	0	0,0	3	33,3	9
sindromici	2	66,7	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	33,3	3
cromosomici	1	14,3	1	14,3	2	28,6	0	0,0	3	42,9	7
Totale	10	30,3	5	15,2	5	15,2	0	0,0	13	39,4	33

(*) % sul totale di riga

Tabella 18
Età della madre

	<20 N %(*)	20-24 N %(*)	25-29 N %(*)	30-34 N %(*)	35-39 N %(*)	40-44 N %(*)	>44 N %(*)	non rilevato N %(*)	Totale N %									
nati con DC																		
isolati	5	0,9	44	7,7	112	19,7	222	39,1	144	25,4	27	4,8	3	0,5	11	1,9	568	100,0
multipli	1	2,5	9	22,5	6	15,0	10	25,0	11	27,5	3	7,5	0	0,0	0	0,0	40	100,0
sindromici	0	0,0	2	12,5	2	12,5	7	43,8	3	18,8	2	12,5	0	0,0	0	0,0	16	100,0
cromosomici	0	0,0	1	2,9	4	11,8	8	23,5	10	29,4	10	29,4	0	0,0	1	2,9	34	100,0
Totale	6	0,9	56	8,5	124	18,8	247	37,5	168	25,5	42	6,4	3	0,5	12	1,8	658	100,0
IVG																		
isolati	0	0,0	3	9,1	3	9,1	13	39,4	7	21,2	2	6,1	0	0,0	5	15,2	33	100,0
multipli	0	0,0	3	23,1	1	7,7	7	53,8	1	7,7	0	0,0	0	0,0	1	7,7	13	100,0
sindromici	0	0,0	0	0,0	2	20,0	4	40,0	3	30,0	0	0,0	0	0,0	1	10,0	10	100,0
cromosomici	0	0,0	0	0,0	2	2,9	7	10,3	33	48,5	22	32,4	1	1,5	3	4,4	68	100,0
Totale	0	0,0	6	4,8	8	6,5	31	25,0	44	35,5	24	19,4	1	0,8	10	8,1	124	100,0
Totale																		
isolati	5	0,8	47	7,8	115	19,1	235	39,1	151	25,1	29	4,8	3	0,5	16	2,7	601	100,0
multipli	1	1,9	12	22,6	7	13,2	17	32,1	12	22,6	3	5,7	0	0,0	1	1,9	53	100,0
sindromici	0	0,0	2	7,7	4	15,4	11	42,3	6	23,1	2	7,7	0	0,0	1	3,8	26	100,0
cromosomici	0	0,0	1	1,0	6	5,9	15	14,7	43	42,2	32	31,4	1	1,0	4	3,9	102	100,0
Totale	6	0,8	62	7,9	132	16,9	278	35,5	212	27,1	66	8,4	4	0,5	22	2,8	782	100,0
Totale regionale																		
Totale nati §	369	1,3	2.286	7,9	6.679	23,0	10.904	37,6	6.578	22,7	1290	4,5	36	0,1	837	2,9	28.979	100,0

(*) % sul totale di riga
§ dati CAP 2004

Tabella 19

Casi con difetti congeniti: nazionalità della madre

	Italiana		Straniera		Non rilevata		Totale
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N
<i>nati con DC</i>							
isolati	463	81,5	105	18,5	0	0,0	568
multipli	26	65,0	14	35,0	0	0,0	40
sindromici	13	81,3	3	18,8	0	0,0	16
cromosomici	28	82,4	6	17,6	0	0,0	34
Totale	530	80,5	128	19,5	0	0,0	658
<i>IVG</i>							
isolati	23	69,7	1	3,0	9	0,0	33
multipli	8	61,5	3	23,1	2	0,0	13
sindromici	4	40,0	2	20,0	4	0,0	10
cromosomici	58	85,3	3	4,4	7	0,0	68
Totale	93	75,0	9	7,3	22	17,7	124
<i>Totale</i>							
isolati	486	80,9	106	17,6	9	1,5	601
associati	34	64,2	17	32,1	2	3,8	53
sindromici	17	65,4	5	19,2	4	15,4	26
sindromici	86	84,3	9	8,8	7	6,9	102
Totale	623	79,7	137	17,5	22	2,8	782
<i>Totale regionale</i>							
Totale nati §	24.651	85,1	4.214	14,5	114	0,4	28.979

(*) % sul totale di riga
§ dati CAP 2004

Tabella 20
Occupazione della madre

Occupazione	N	%
Agronomi, periti agrari, forestali, zootecnici e assimilati	1	0,1
Architetti	6	0,8
Artigiane nos	9	1,2
Artisti di varietà	1	0,1
Assistente tecnica sanitaria e assimilati	9	1,2
Assistente sociale	1	0,1
Avvocati e procuratori legali	3	0,4
Barbieri, parrucchieri e estetiste	5	0,6
Baristi e assimilati	3	0,4
Biologi, zoologi, naturalisti	4	0,5
Borsettai, valigiai e assimilati	1	0,1
Camerieri	2	0,3
Carabinieri, agenti polizia, guardie finanza, vigili fuoco	2	0,3
Casalinghe	98	12,5
Commercialisti	1	0,1
Commercianti ed esercenti di negozio	24	3,1
Commessi di vendita e banconieri	20	2,6
Commessi, uscieri, bidelli	7	0,9
Contabili, economi, cassieri	1	0,1
Cultrici discipline non altrove classificate	1	0,1
Direttori generali, categorie similari Pubblica Amm.ne	1	0,1
Domestici	10	1,3
Falegnami e mobiliari in legno e formica	1	0,1
Farmacisti	3	0,4
Guardiani, custodi	2	0,3
Impiegati amministrativi non altrove classificati	88	11,3
Impiegati amministrativi con mansioni direttive e di concetto	13	1,7
Imprenditori titolari	3	0,4
Incisori di metalli, orafi, argentieri	3	0,4
Infermieri e assimilati	17	2,2
Ingegneri	1	0,1
Insegnanti nos	18	2,3
Lavoratore dipendente nos	4	0,5
Lavoratori abbigliamento-arredamento	1	0,1

Tabella 20 (segue)
Occupazione della madre

Occupazione	N.	%
Lavoratori agricoli	1	0,1
Libero professionista nos	9	1,2
Meccanici generici, riparatori meccanici	1	0,1
Medici chirurghi generici	4	0,5
Medici chirurghi specialisti	4	0,5
Musicisti, Orchestrali, Artisti lirici, Attori	1	0,1
Operatori radiografici, ottici, odontotecnici	1	0,1
Operai metallurgici non altrove classificati	1	0,1
Operai nos	46	5,9
Operai tessili	1	0,1
Periti industriali, chimici, d'arte e assimilati	1	0,1
Pittori, scultori e assimilati	1	0,1
Rappresentanti di comm.,viaggiatori,mediatori e assim.	2	0,3
Rappresentanti e mediatori credito, assicurativi, servizi	2	0,3
Sarti e confezionatori di pellicce	1	0,1
Stuccatori, decoratori e pittori edili	1	0,1
Studenti	1	0,1
Veterinari	2	0,3
Non rilevato	338	43,2
Totale	782	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	318	49,2	193	29,9	87	13,5	27	4,2	13	2,0	8	1,2	646
Nati morti	9	75,0	1	8,3	1	8,3	1	8,3	0	0,0	0	0,0	12
Aborti spontanei	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
IVG	49	39,5	37	29,8	24	19,4	13	10,5	1	0,8	0	0,0	124
Totale	376	48,1	231	29,5	112	14,3	41	5,2	14	1,8	8	1,0	782

Tabella 22

Casi con difetti congeniti: concepimento assistito

Anno 2004

	isolati		multipli		sindromici		cromosomici		Totale	
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%(**)
Ovulazione indotta	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Insem. Artificiale	0	0,0	0	0,0	1	100,0	0	0,0	1	0,1
IVF	4	0,7	0	0,0	0	0,0	2	2,0	6	0,8
GIFT	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Altro/n.c.	4	0,7	1	0,0	0	0,0	1	0,0	6	0,8
No	2	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2	0,3
Non rilevato	591	77,1	52	6,8	25	3,3	99	12,9	767	98,1
Totale	601	76,9	53	6,8	26	25,5	102	13,0	782	100,0

(*) % sul totale di riga

Tabella 23

Nati con difetti congeniti: farmaci assunti nel primo trimestre

	assunzione farmaci		non assunzione farmaci		non rilevato		Totale	
	N	%(*)	N	%(*)	N	%(*)	N	%
isolati	77	11,7	355	62,5	136	23,9	568	100,0
multipli	4	0,6	28	70,0	8	20,0	40	100,0
sindromici	3	18,8	10	62,5	3	18,8	16	100,0
cromosomici	7	1,1	18	52,9	9	26,5	34	100,0
Totale	91	13,8	411	62,5	156	23,7	658	100,0

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
Donato Tarantino 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 Paccariè 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
Maria Carla Contorni U.O. Neonatologia - AO Senese