

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Rapporto Annuale 2005



**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 2005

Pubblicazione curata da:

Anna Pierini, Fabrizio Bianchi, Fabrizio Minichilli, Sonia Marrucci

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 07 150-17



**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
Pietro Manetti 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
Roberta Montoro 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 (fino al 2005)
Enrico Periti U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL4 Prato (dal 2006)
Gianna Chiti U.O. Pediatria - Az. USL4 Prato
Enrico Bartolini U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL5 Volterra (fino al 2005)
Gino Biagini U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL5 Volterra (dal 2006)
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
Nuzzi Mario U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Livorno (fino al 2006)
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 (fino al 2005)
Manuela Fierabracci U.O. Pediatria - Az. USL6 Cecina (dal 2006)
Stefania Zucchelli U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Piombino
Salvatore Denaro U.O. Pediatria - Az. USL6 Piombino (fino al 2006)
Marco Atzeni U.O. Pediatria - Az. USL6 Piombino (dal 2007)
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 (fino al 2006)
Cencini Marco U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Poggibonsi (dal 2007)
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
Serena Gasperini U.O. Pediatria - Az. USL7 Montepulciano
Vito Barbagli U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Montevarchi
Antonio Cardinale U.O. Pediatria - Az. USL8 Montevarchi
Daniela Mazzetti 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 (fino al 2005)
Silvia Ciofini U.O. Pediatria - Az. USL8 Arezzo (dal 2006)
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 (fino al 2006)
Marcello Tondi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Firenze (fino al 2006)
Emilia Di Gioia U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Firenze (dal 2007)
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 (fino al 2006)
Antonella Cecconi U.O. Pediatria - Az. USL10 Bagno a Ripoli (dal 2007)



Alessandro Fedi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo
Antonella Cecconi U.O. Pediatria - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo (fino al 2006)
Anna Morandi U.O. Pediatria - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo (dal 2007)
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
Guglielmo Tarantino U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL12 Pietrasanta (dal 2006)
Ilenia Merusi U.O. Pediatria - Az. USL12 Pietrasanta (fino al 2006)
Silvia Navari U.O. Pediatria - Az. USL12 Pietrasanta (dal 2007)
Patrizio Fiorini A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze
Francesca La Cauza A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze
Lucia Lachina A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2006)
Laura Lega A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2006)
Eika Bencini A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2007)
Abigail Maiandi A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2007)
Francesca Vennai A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2007)
Lucia Lachina U.O.A. Neonatologia Univ. Firenze - AO Careggi (fino al 2005)
Antonio La Torre U.O.A. Neonatologia Univ. Firenze - AO Careggi (dal 2006)
Benedetta Meniconi Cl. Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AO Careggi (fino al 2005)
Valentina Zambelli Cl. Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AO Careggi (fino al 2005)
Lucia Pasquini Cl. Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AO Careggi (dal 2006)
Francesca Strigini U.O. Ostetricia e Ginecologia - AO Pisana
Alessandra Perutelli U.O. Ostetricia e Ginecologia - AO Pisana (fino al 2006)
Raffaella Cattani U.O. Ostetricia e Ginecologia - AO Pisana (dal 2007)
Paolo Ghirri U.O. Neonatologia - AO Pisana
Giovanni Centini Clinica Ostetrica e Ginecologica Univ. Siena – AO Senese

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

AO Pietrasanta - Unità Operativa Pediatria

Fabrizio Bianchi

CNR Pisa - Istituto Fisiologia Clinica

Roberta Margherita Bini

AO Meyer Firenze - Unità Operativa Cardiologia

Laura Caramelli

AO Careggi Firenze- Unità Operativa Tossicologia Medica

Ettore Cariati

Firenze - Clinica Ostetrica Ginecologica

Giovanni Centini

Università Siena - Clinica Ostetrica Ginecologica

Domenico Cianciulli

Università Firenze - Unità Operativa Autonoma di Neonatologia

Anna Pierini

CNR Pisa - Istituto Fisiologia Clinica

Renato Scarinci

Università Siena-Clinica Pediatrica –Articolazione Funzionale Citogenetica Prenatale

Paolo Simi

AO Pisana - UO Citogenetica e Genetica Molecolare

Carlo Smorlesi

AO Careggi Firenze- Unità Operativa Tossicologia Medica

Francesca Strigini

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

Enrico Tarantino

Università Pisa - Sezione Aggregata Genetica Medica

Francesca Torricelli

AO Careggi Firenze - UO Citogenetica e Citogenetica Prenatale

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



Indice

Premessa		ix
Materiali e metodi		1
Risultati		2
Tabella I	Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione	6
Tabella 1	Caratteristiche principali delle IVG e dei nati con difetti congeniti (DC) sorvegliati nel 2005	8
Tabella 2	Nati con DC: periodo di scoperta	8
Tabella 3	Totale casi con DC: ASL di residenza materna Fig 3: mappa Toscana	9
Tabella 3.1	Nati con DC: ASL di residenza materna Fig 3.0: distribuzione per ASL Fig 3.1: mappa Toscana	10
Tabella 3.2	IVG con DC: ASL di residenza materna Fig 3.1.1; distribuzione per ASL Fig 3.2: mappa Toscana Fig 3.2.1: distribuzione per ASL	11
Tabella 4	Casi con DC: 14 gruppi di patologia	12
Tabella 4.1	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Sistema nervoso	13
Tabella 4.2	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Occhio	13
Tabella 4.3	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Orecchio, faccia, e collo	14
Tabella 4.4	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Cardiopatie congenite	14
Tabella 4.5	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Respiratorio	15
Tabella 4.6	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Palato-labbro	15
Tabella 4.7	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Digerente	16
Tabella 4.8	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Parete addominale	16
Tabella 4.9	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Genitali	17
Tabella 4.10	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Urinario	17
Tabella 4.11	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Arti	18
Tabella 4.12	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Muscolo-scheletrico	18
Tabella 4.13	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Cromosomi	19
Tabella 4.14	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Altre	19
Tabella 5.1	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Sistema nervoso Fig 5.1: mappa Toscana Fig 5.1bis: distribuzione per ASL Fig 5.1ter: confronti EUROCAT	20
Tabella 5.2	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Occhio Fig 5.2: mappa Toscana Fig 5.2bis: distribuzione per ASL Fig 5.2ter: confronti EUROCAT	21
Tabella 5.3	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Orecchio, faccia e collo Fig 5.3: mappa Toscana Fig 5.3bis: distribuzione per ASL Fig 5.3ter: confronti EUROCAT	22
Tabella 5.4	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Cardiopatie congenite Fig 5.4: mappa Toscana Fig 5.4bis: distribuzione per ASL Fig 5.4ter: confronti EUROCAT	23
Tabella 5.5	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Respiratorio Fig 5.6: mappa Toscana Fig 5.6bis: distribuzione per ASL Fig 5.6ter: confronti EUROCAT	24

**Indice**

Tabella 5.6	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Palato Labbro Fig 5.6: mappa Toscana Fig 5.6bis: distribuzione per ASL Fig 5.6ter: confronti EUROCAT	25
Tabella 5.7	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Digerente Fig 5.7: mappa Toscana Fig 5.7bis: distribuzione per ASL Fig 5.7ter: confronti EUROCAT	26
Tabella 5.8	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Parete addominale Fig 5.8: mappa Toscana Fig 5.8bis: distribuzione per ASL Fig 5.8ter: confronti EUROCAT	27
Tabella 5.9	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Genitali Fig 5.9: mappa Toscana Fig 5.9bis: distribuzione per ASL Fig 5.9ter: confronti EUROCAT	28
Tabella 5.10	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Urinario Fig 5.10: mappa Toscana Fig 5.10bis: distribuzione per ASL Fig 5.10ter: confronti EUROCAT	29
Tabella 5.11	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Arti Fig 5.11: mappa Toscana Fig 5.11bis: distribuzione per ASL Fig 5.11ter: confronti EUROCAT	30
Tabella 5.12	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Muscolo-scheletrico Fig 5.12: mappa Toscana Fig 5.12bis: distribuzione per ASL Fig 5.12ter: confronti EUROCAT	31
Tabella 5.13	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Cromosomi Fig 5.13: mappa Toscana Fig 5.13bis: distribuzione per ASL Fig 5.13ter: confronti EUROCAT3	32
Tabella 5.14	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Altre Fig 5.14: mappa Toscana Fig 5.14bis: distribuzione per ASL	33
Tabella 6	Casi con 30 difetti congeniti specifici	34
Tabella 7.1	Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/92 – 31/03/05)	35
Tabella 7.2	Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: trend per data di concepimento (01/01/92 – 31/03/05)	37
Tabella 8	Casi con DC: struttura ospedaliera di evento	39
Tabella 9	Casi con DC: sesso	40
Tabella 10	Casi con DC: numero neonati partoriti/feti presenti	41
Tabella 11	Nati con DC: peso alla nascita	42
Tabella 12	Casi con DC: durata della gestazione	42
Tabella 13	Nati con DC: periodo di diagnosi	43
Tabella 14	Nati con DC: condizione alla diagnosi	43

Indice

Tabella 15	Diagnosi prenatale: esami in gravidanza	44
Tabella 16	Casi con DC: cariotipo del bambino	45
Tabella 17	Casi con DC: autopsia	45
Tabella 18	Casi con DC: età della madre	46
Tabella 19	Casi con DC: nazionalità della madre	47
Tabella 20	Casi con DC: occupazione della madre	48
Tabella 21	Casi con DC: numero di gravidanze precedenti	49
Tabella 22	Casi con DC: concepimento assistito	49
Tabella 23	Casi con DC: farmaci assunti nel primo trimestre	49
Allegati		
	Allegato A - Scheda di rilevazione dei difetti congeniti	52
	Allegato B - Anomalie minori escluse da EUROCAT	55





Premessa

Nel 1979 è iniziata in Toscana l'attività di rilevazione dei difetti congeniti con il Registro della provincia di Firenze che coinvolgeva tutti i punti nascita presenti nelle 12 USL della provincia (oltre alla USL 17 per i residenti nel comune di Fucecchio). Dal 1992 la registrazione è stata estesa a tutte le province della regione, con la istituzione del Registro Toscano Difetti Congeniti.

Il coordinamento del Registro desidera ringraziare tutti coloro che, con diverse competenze professionali, hanno collaborato in tutti questi anni con il Registro, in particolare i Referenti e i Membri della Segreteria Scientifica, contribuendo a creare un gruppo di competenze di riferimento clinico, assistenziale e di ricerca per la patologia malformativa in Toscana.



Materiali e metodi

Vengono presentati i dati dell'anno 2005 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 2005 (fonte Regione Toscana).

Viene riportata in allegato la scheda utilizzata per la rilevazione dei difetti congeniti alla nascita e in periodo postnatale e delle gravidanze interrotte per difetti congeniti (All. A).

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 2005.

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 2005), 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 colore sono state scelte in modo tale che alle ASL più chiare corrispondono valori di prevalenza più bassi, mentre a quelle più scure valori di prevalenza più alti.

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 colore, 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 14 gruppi di difetti compresi tra quelli in uso, a partire dall'anno 2005, nel progetto di registrazione e sorveglianza delle anomalie congenite EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies). Questi gruppi sono stati modificati dallo specifico Working Group istituito per l'aggiornamento della Guida contenente le istruzioni per la registrazione delle anomalie congenite (<http://www.eurocat.ulst.ac.uk/pdf/EUROCAT-Guide-1.3.pdf>).

In allegato viene riportata la lista delle anomalie minori che vengono escluse dalla registrazione a livello europeo, se presenti in condizione isolata (All. B).

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 (isolata, multipla, condizione nota, cromosomica).

Nelle tabelle 5.1-5.14 relative a ciascun gruppo di difetti congeniti 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, 5.1bis-5.14bis).

Per ciascun gruppo si riportano anche i grafici con la rappresentazione dei tassi rilevati dal registro toscano nel 2005, 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 1996-2004 (figg. 5.1ter-5.13ter).

Nella tabella 6 per 30 difetti selezionati a fini di sorveglianza è riportato il confronto tra la frequenza osservata, rispetto a quanto atteso nello stesso periodo, sulla base dei tassi di prevalenza specifici calcolati su 261.867 nati nel periodo 1995-2004 (baseline).

Nelle tabelle 7.1 ("Analisi per l'individuazione di cluster") e 7.2 ("Analisi per l'individuazione di trend") sono riportati i risultati della sorveglianza epidemiologica per data di concepimento (periodo 01/01/1992-31/03/2005), sui sottogruppi di difetti considerati da EUROCAT.

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 1992-2005, il valore del χ^2 (l'andamento crescente, decrescente o eterogeneo) del trend, 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. (tabb. 8-23).

Risultati

Nel 2005 sono stati registrati 637 casi con difetti congeniti su 29.411 nati (vivi e morti) sorvegliati in Toscana, per una prevalenza alla nascita di 216,6 per 10.000 nati. I casi sono rappresentati da 553 nati vivi (di cui 14 deceduti successivamente), 4 nati morti e 80 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito (IVG).

Tra i nati sorvegliati la natimortalità è risultata pari a 3,0 per 1.000, mentre la presenza di difetto tra nati morti è stata del 4,5 per 100 (4/89).

Tra i 637 casi sono stati rilevati 837 difetti, per un rapporto difetti/casi con difetti uguale a 1,31. I casi con difetto congenito isolato sono stati 520 (81,6%), quelli con difetti associati sono stati 35 (5,5%), 20 sono state le sindromi riconosciute (3,1%), mentre 62 erano i casi con anomalia cromosomica (9,7%).

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

Tra i 553 nati vivi, la diagnosi di difetto congenito è stata fatta nel 76,3% dei casi entro la prima settimana di vita, nel 6,1% oltre sette giorni, nel 16,8% in epoca prenatale, in un caso (0,2%) all'autopsia, in 3 casi (0,5%) non era specificato il periodo della diagnosi. Tra i nati morti, i difetti sono stati diagnosticati in epoca prenatale in 3 soggetti, pari al 75% dei casi (tab. 2).

La tabella 3, relativa ai casi totali, evidenzia rapporti di prevalenza variabili da 105,7 per 10.000 nella ASL 12 - Viareggio, a 374,7 per 10.000 della ASL 2 - Lucca, a fronte di un valore medio regionale di 216,6.

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, ad eccezione di quella di Empoli, e di una carenza di IVG per le ASL di Firenze ed Empoli. Eccessi significativi si riscontrano nelle ASL 1-Massa Carrara, 2-Lucca e 6-Livorno; tali eccessi, in queste ultime due ASL, sono attribuibili ad un incremento dei soli nati (tabb. 3-3.1-3.2 e figg. 3-3.1-3.2).

Dall'analisi dei casi aggregati secondo 14 gruppi di difetti (tab. 4), emerge il peso dei difetti cardiovascolari che rappresentano il 27,6% dei 692 difetti totali, con una prevalenza di 6,49/1.000 nati, dei difetti degli arti (10,1%; $P=2,38/1.000$ nati), seguiti dai difetti dell'apparato urinario (9,5%; $P=2,24/1.000$ nati) e dei cromosomi (8,8%; $P=2,07/1.000$ nati).

I gruppi di difetti per i quali la diagnosi prenatale ha maggior rilevanza sono nell'ordine: sistema nervoso (10/14 nati = 71,4%), urinario (38/63 nati = 60,3%), cromosomi (11/20 nati = 55,0%); percentuali più ridotte sono risultate per i gruppi: occhio, orecchio e parete addominale (0,0%), genitali (2/46 = 4,3%), arti (5/64=7,8%), digerente (2/21=9,5%), cardiovascolare (21/183=11,5%), palato-labbro (5/29=17,2%).

La diagnosi oltre la prima settimana di vita ha interessato maggiormente le cardiopatie congenite (104/183=56,8%) i difetti urinari (11 casi su 63 nati, per una percentuale pari a 17,5).

I gruppi per i quali risulta più importante l'impatto dell'interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi precoce sono: cromosomi (41/61=67,2%), sistema nervoso (19/33=57,6%) e muscolo-scheletrico (4/12=33,3%) (tabb. 4.1-4.14).

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

1. per il gruppo delle anomalie del sistema nervoso si segnala un eccesso rispetto alla media regionale per la ASL di Siena, e si osserva un valore significativamente inferiore per la ASL di Arezzo. Non sono stati registrati casi residenti nelle ASL di Lucca, Livorno e Viareggio (figg. 5.1-5.1bis);
2. i casi con difetti a carico dell'occhio provengono da madri residenti nelle ASL di Lucca, Arezzo e Firenze (figg. 5.2- 5.2bis);
3. sono stati registrati casi con difetti di orecchio, faccia e collo solo per le ASL di Pistoia e di Firenze (figg. 5.3- 5.3bis);
4. per le cardiopatie congenite risulta un eccesso statisticamente significativo per la ASL 6-Livorno, mentre si segnalano prevalenze significativamente inferiori alla media regionale per le ASL di Pistoia, Siena, Grosseto, Firenze ed Empoli (figg. 5.4-5.4bis);
5. non sono stati registrati casi con difetti respiratori, ad eccezione delle ASL di Siena, Arezzo, Firenze e Viareggio (figg. 5.5-5.5bis);
6. non si segnalano eccessi, né riduzioni nelle ASL toscane per i difetti a carico del palato-labbro. Non sono stati registrati casi da madri residenti nella ASL di Empoli (figg. 5.6-5.6bis);
7. per il gruppo delle anomalie del digerente non si segnala alcun eccesso né riduzione rispetto alla media regionale. Non sono stati registrati casi da madri residenti nelle ASL di Prato, Pisa, Grosseto e Viareggio (figg. 5.7-5.7bis);
8. non si evidenziano eccessi né riduzioni per i difetti della parete addominale che sono stati registrati esclusivamente da madri residenti nelle ASL di Pistoia, Prato, Siena e Grosseto (figg. 5.8-5.8bis);
9. relativamente ai difetti dei genitali non si evidenziano eccessi rispetto alla media regionale, mentre si registra una prevalenza significativamente inferiore alla media regionale per la ASL di Siena. Non risultano, inoltre, casi da madri residenti nella ASL di Viareggio (figg. 5.9-5.9bis);
10. per i difetti dell'apparato urinario sono stati evidenziati scostamenti significativi in difetto dal tasso medio regionale per i casi residenti nelle ASL di Pistoia e di Viareggio, ed una segnalazione di eccesso per la ASL di Massa (figg. 5.10-5.10bis);
11. non si osservano scostamenti significativi in difetto o in eccesso, rispetto alla linea di confronto per i difetti a carico degli arti. Non sono stati segnalati casi da madri residenti nella ASL di Grosseto (figg. 5.11-5.11bis);



12. per i difetti muscolo-scheletrici non si segnalano eccessi o riduzioni rispetto alla media regionale, mentre non sono stati registrati casi residenti nella ASL di Massa Carrara, Lucca, Prato, Pisa, Arezzo e Grosseto (figg. 5.12-5.12bis);
13. le anomalie cromosomiche risultano significativamente sottorappresentate nelle ASL di Pisa e di Empoli, mentre non si registra alcun eccesso significativo. Non risultano casi da madri residenti nella ASL di Arezzo (figg. 5.13-5.13bis);
14. per i difetti appartenenti al gruppo "altre" sono stati registrati casi soltanto da madri residenti nelle ASL di Massa Carrara, Prato, e Firenze. (figg. 5.14-5.14bis).

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

Sistema nervoso: il dato di prevalenza del registro toscano risulta inferiore a quello di tutti gli altri registri italiani e si discosta in difetto rispetto al registro centrale europeo in maniera statisticamente significativa (fig. 5.1ter).

Occhio: la prevalenza toscana risulta inferiore a quella di tutti gli altri registri, discostandosi significativamente dai tassi osservati nel registro dell'Emilia Romagna e nel registro europeo (fig. 5.2ter).

Orecchio, faccia e collo: la Toscana mostra una prevalenza più bassa rispetto a tutti gli altri registri, raggiungendo la significatività statistica nei confronti del registro del Nord Est e del registro europeo (fig. 5.3ter).

Cardiopatie congenite: il tasso toscano risulta significativamente più elevato rispetto ai registri del Nord Est e della Campania, mentre risulta allineato con l'Emilia Romagna e il registro europeo (fig. 5.4ter).

Respiratorio: non si osservano differenze statisticamente significative tra i registri italiani, mentre la prevalenza toscana risulta significativamente più bassa rispetto al dato osservato a livello europeo (fig. 5.5ter).

Palato-labbro: la prevalenza toscana risulta in linea con i valori osservati negli altri registri italiani, e significativamente inferiore al valore medio europeo (fig. 5.6ter).

Digerente: il tasso toscano risulta inferiore ai valori registrati negli altri registri, in particolare il registro IMER e il registro europeo, per i quali le differenze sono statisticamente significative (fig. 5.7ter).

Parete addominale: la prevalenza toscana, allineata a quella osservata nel Nord Est, risulta inferiore al valore medio osservato in Emilia Romagna, in Campania e a livello europeo, raggiungendo nei confronti di quest'ultima la significatività statistica (fig. 5.8ter).

Genitali: la prevalenza toscana è superiore rispetto agli altri registri italiani ed allineata rispetto al registro centrale europeo (fig. 5.9ter).

Urinario: la prevalenza toscana risulta superiore a quella dei registri del Nord-Est e della Campania nei confronti dei quali viene raggiunta la significatività statistica. Il tasso toscano risulta invece inferiore rispetto al registro IMER e al registro centrale europeo, raggiungendo per quest'ultimo la significatività statistica (fig. 5.10ter).

Arti: il tasso toscano è allineato rispetto ai registri del Nord Est e della Campania, mentre risulta inferiore rispetto al registro IMER e al registro centrale europeo, discostandosi da quest'ultimo in maniera statisticamente significativa (fig. 5.11ter).

Muscolo-scheletrico: la prevalenza toscana, superiore a quanto osservato in Campania, risulta inferiore rispetto agli altri registri, raggiungendo la significatività statistica nei confronti del registro dell'Emilia Romagna e del registro centrale europeo (fig. 5.12ter).

Cromosomi: la prevalenza toscana è inferiore ai valori rilevati dagli altri registri, ad eccezione del registro della Campania, discostandosi significativamente in difetto dal valore dell'Emilia Romagna e dal registro centrale europeo (fig. 5.13ter).

Nella tabella 6 vengono presentati i casi (nati e IVG) secondo 30 difetti specifici 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 onfalocela, oloprosencefalia e microcefalia (le IVG rappresentano il totale dei casi), trisomia 18

(6/7, pari all'85,7%), spina bifida (5/6, pari all'83,3%), sindrome di Down (29 IVG su 39 casi totali, pari al 74,4%), anencefalia (4 su 6 casi totali, pari al 66,7%).

E' riportato il confronto tra i valori di prevalenza osservati in Toscana nel 2005 rispetto a quanto atteso sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati dal Registro Toscano Difetti Congeniti nel periodo 1995-2004. Per l'ernia diaframmatica si segnala un rapporto osservato/atteso superiore all'unità, significativo dal punto di vista statistico ($p < 0,01$).

Relativamente alla sorveglianza effettuata per data di concepimento nel periodo 01/01/1992-31/03/2005 sui sottogruppi utilizzati da EUROCAT, si segnalano cluster statisticamente significativi per idrocefalia ed ipospadia (tab. 7.1).

Relativamente all'analisi per il trend riportata in tabella 7.2, emergono trend crescenti nel periodo complessivo 1992-2005 per le sindromi genetiche comprensive delle microdelezioni, mentre si osservano trend decrescenti per i seguenti gruppi/anomalie: anencefalia, difetti orecchio-faccia-collo, difetti del setto atriale, atresia/stenosi valvola aortica, apparato respiratorio, agenesia renale bilaterale, dislocazione e/o displasia anca, muscoloscheletrico, altre malformazioni, gemelli congiunti.

Le tabelle successive riportano a titolo descrittivo i dati di tutta la casistica secondo: struttura ospedaliera di evento (tab. 8), sesso (tab. 9), numero di neonati partoriti/feti presenti (tab. 10), peso alla nascita (tab. 11), durata della gestazione (tab. 12), periodo di diagnosi (tab. 13) e condizione alla diagnosi (tab. 14) tra i nati, esami in gravidanza (tab. 15), cariotipo (tab. 16), autopsia (tab. 17), età della madre (tab. 18), nazionalità della madre (tab. 19), occupazione della madre (tab. 20), numero gravidanze precedenti (tab. 21), concepimento assistito (tab. 22), farmaci assunti nel primo trimestre (tab. 23).

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

Anomalie	Codice BPA-ICD9	Codice ICD10
Sistema Nervoso Include difetti del tubo neurale, idrocefalia, microcefalia e altre anomalie del cervello, midollo spinale e sistema nervoso	740-742	Q00-Q07
Anencefalia Assenza parziale o totale delle ossa della volta cranica, della cute sovrastante e del tessuto cerebrale	740	Q00
Encefalocele Espansione cistica delle meningi e/o del tessuto cerebrale attraverso la volta cranica	7420	Q01
Spina bifida Emiazione o esposizione del tessuto midollare spinale e/o delle meningi attraverso una schisi degli archi posteriori vertebrali	741	Q05
Idrocefalo Dilatazione di tutto o parte del sistema ventricolare, non dovuta ad atrofia primaria cerebrale	7423 esd. 74232	Q03 esd. assoc. DTN
Microcefalia Circonferenza occipito-frontale inferiore alla media, per età e per sesso, di 3 o più deviazioni standard, sproporzionata per la taglia corporea	7421	Q02
Arinencefalia/Oloprosencefalia Malformazione del cervello caratterizzata da incompleta lobazione di vario grado degli emisferi cerebrali. Il primo tratto del nervo olfattivo può essere assente	74226	Q041,Q042
Occhio Include anoftalmia, microftalmia e cataratta congenita	743	Q100,Q104,Q106-7, Q11-15, esd. Q135
Anoftalmia Assenza uni o bilaterale dei bulbi oculari con presenza costante delle palpebre e dei muscoli motori	7430	Q110,Q111
Microftalmia Raggruppa malformazioni minime fino alla quasi completa anoftalmia	7431	Q112
Orecchio,faccia e collo Include anotia, microtia, padiglione accessorio, assenza o stenosi del canale uditivo	744	Q16,Q178,Q183,Q187, Q188
Anotia Completa assenza del padiglione auricolare, con o senza atresia del condotto uditivo	74401	Q160
Microtia Grado variabile di iposviluppo del padiglione auricolare	74421	Q172
Cardiopatie congenite Include malformazioni del cuore e dei grossi vasi	745,746,7470-7474	Q20-Q26 esd. DAP isolato con EG<37 sett
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	Q203
Tetralogia di Fallot Condizione caratterizzata da difetto del setto interventricolare, aorta a cavaliere, stenosi polmonare infundibolare e spesso ipertrofia ventricolare destra	7452	Q213
Cuore sinistro ipoplasico Grave insufficiente sviluppo del ventricolo sinistro conseguente ad una lesione ostruttiva valvolare del lato sinistro del cuore	7467	7234
Coartazione aortica Presenza di ostruzione dell'aorta discendente, all'inserimento del dotto arterioso	7471	Q251
Respiratorio Include anomalie del naso, della laringe, della trachea, dei bronchi e dei polmoni	748	Q30-Q34 esd. Q314, Q320
Palato-Labbro	7490-7492	Q35-Q37
Palatoschisi Schisi a carico del palato duro e/o molle senza schisi del labbro	7490	Q35
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	7491-7492	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 e l'ernia diaframmatica	750,751,7566	Q38-Q39,Q402-Q409 Q41-Q45,Q790
Atresia esofagea Interruzione dell'esofago con o senza fistola tracheo-esofagea	75030-75031	Q390-Q391

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

Anomalie	Codice BPA-ICD9	Codice ICD10
Atresia/stenosi duodenale	75110	Q410
Atresia/stenosi di altre parti dell' intestino tenue Ostruzione completa o parziale del lumen di un segmento dell'intestino tenue	75111-75112	Q411-Q418
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	75121-75124	Q420-Q423
Difetti parete addominale Include gastroschisi ed onfalocele	75670,75671,75679	Q792,Q793,Q795
Gastroschisi Emiazione del contenuto addominale attraverso un difetto della parete addominale, laterale ad un cordone ombelicale unico	75671	Q793
Onfalocele Emiazione del contenuto addominale attraverso l'anello ombelicale il cui rivestimento può rimanere o presentarsi lacerato	75670	Q792
Urinario Include le anomalie di ovaie, utero e sistema renale	753,75672,75261	Q60-Q64,Q794 escl. Q627,Q633
Agenesia renale bilaterale Assenza bilaterale dei reni e degli ureteri. Include la sindrome di Potter	75300	Q601,Q606
Estrofia vescica e/o epispadia Difetto nella chiusura della parete addominale inferiore e della vescica, spesso associato con epispadia	7535,75261	Q640,Q641
Genitali Include ipospadia, sesso indeterminato e altre anomalie come assenza di testicoli, aplasia o ipoplasia dello scroto	7520-7524,75260, 75262	
Ipospasia Apertura dell'uretra sul lato ventrale del pene in posizione distale rispetto al solco. Include ipospadia peniena, scrotale e perineale. Esclude ipospadia glandulare o di I grado	752602-752609	Q541-Q549
Sesso indeterminato Ambiguità genitale alla nascita	7527	Q56
Arti Include la riduzione degli arti, la polidattilia, la sindattilia e la dislocazione congenita dell'anca	7543-7548,755	Q650-Q652,Q658- Q660,Q681- Q682,Q688,Q69- Q74 escl. Q6821
Riduzione/assenza arti Assenza totale o parziale e severa ipoplasia delle strutture scheletriche degli arti	7552-7554, 75551	Q71-Q73
Polidattilia Presenza di dita sovranumerarie, può colpire la mano, il piede o entrambi	7550	Q69
Muscoloscheletrico Gruppo eterogeneo di anomalie che comprende anomalie di: faccia, cranio, mandibola, torace, colonna vertebrale, ossa	7540-7542,7560-7565, 7568-7569	Q750-Q751,Q754- Q759,Q761-Q764, Q766-Q769, Q77, Q78,Q796-Q799
Cromosomi Include anomalie degli autosomi (tra cui trisomia 21, 13 e 18) e anomalie dei cromosomi sessuali (tra cui sindrome di Turner e sindrome di Klinefelter)	7580-7583,7585-7589	Q90-Q92,Q93,Q96- Q99 escl. microdelezioni
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	Q936 Q90
Trisomia 13 Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 13	7581	Q914-Q917
Trisomia 18 Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 18	7582	Q910-Q913
Altre Gruppo eterogeneo di anomalie che comprende: malformazione dei vasi periferici, anomalie dei tegumenti e delle ghiandole endocrine	7475-7479, 757, 590, 7597	Q27,Q28,Q80-Q85, Q89

**Tabella 1** Caratteristiche principali delle IVG e dei nati con difetti congeniti (DC) sorvegliati nel 2005

Dati denominatore*	N. nati	29.411
	N. nati vivi	29.322
	N. nati morti	89
Difetti congeniti	Casi con difetti	637
	Nati vivi	553
	<i>di cui 14 morti successivamente</i>	
	Nati morti	4
	Aborti spontanei	-
	IVG	80
Difetti rilevati	Totale	837
	Casi con difetto isolato	520
	Casi con difetti multipli	35
	Casi con sindromi	20
	Casi cromosomici	62
Rapporto difetti/casi con difetti		1,31
Distribuzione per sesso	Maschi	371
	Femmine	245
	Sesso indeterminato	2
	Non rilevato	19
	Sex ratio M/F	1,52
		IC 95% [1,44-1,59]

Tabella 2 Nati con DC: periodo di scoperta

	Periodo di scoperta	No. casi	Tasso
Nati morti con DC			x 100 nati morti
	Alla nascita	0	0,0
	Diagnosi prenatale	3	75,0
	All'autopsia	0	0,0
	Non conosciuto	1	25,0
Nati vivi con DC*			x 100 nati vivi
	Entro 7 gg	422	76,3
	Oltre 7 gg	34	6,1
	Diagnosi prenatale	93	16,8
	All'autopsia	1	0,2
	Non rilevati	3	0,5

* di cui 14 morti successivamente

Tabella 3 Totale casi con DC: ASL di residenza materna

ASL di residenza	Totale* nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95%	
				inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.360	44	323,5	227,9	419,1
ASL 2 Lucca	1.788	67	374,7	285,0	464,4
ASL 3 Pistoia	2.268	37	163,1	110,6	215,7
ASL 4 Prato	2.391	58	242,6	180,1	305,0
ASL 5 Pisa	2.722	71	260,8	200,2	321,5
ASL 6 Livorno	2.437	71	291,3	223,6	359,1
ASL 7 Siena	2.092	50	239,0	172,8	305,3
ASL 8 Arezzo	2.699	52	192,7	140,3	245,0
ASL 9 Grosseto	1.478	17	115,0	60,3	169,7
ASL10 Firenze	6.598	93	141,0	112,3	169,6
ASL11 Empoli	2.166	35	161,6	108,1	215,1
ASL12 Viareggio	1.325	14	105,7	50,3	161,0
Non conosciuta	87				
Totale Regione	29.411	637	216,6	199,8	233,4

* dati Certificato Assistenza al Parto 2005

Fig.3

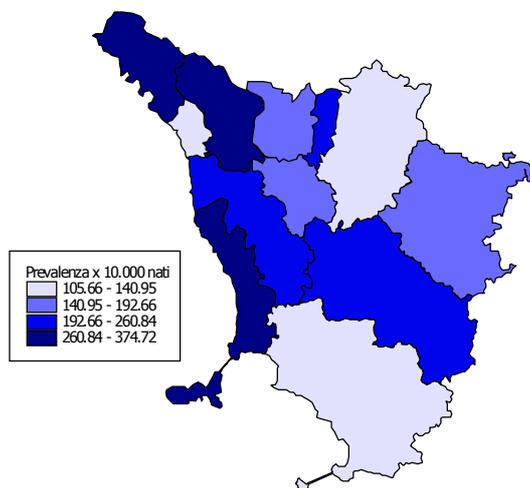


Fig.3.0

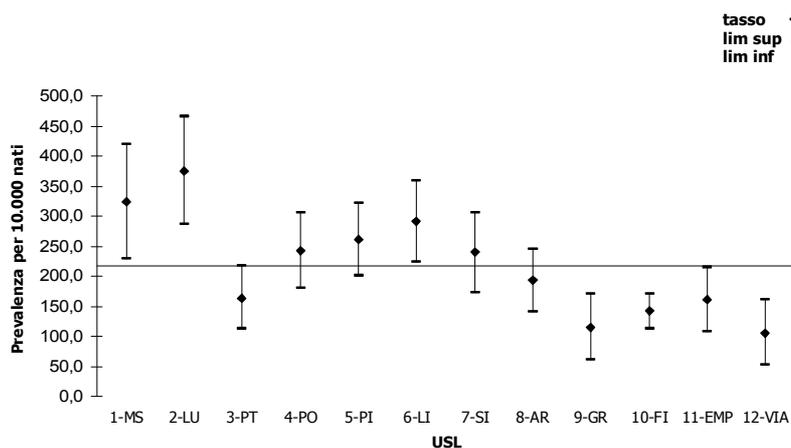


Tabella 3.1 Nati con DC: ASL di residenza materna

ASL di residenza	Totale* nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95%	
				inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.360	37	272,1	184,4	359,7
ASL 2 Lucca	1.788	63	352,3	265,3	439,4
ASL 3 Pistoia	2.268	31	136,7	88,6	184,8
ASL 4 Prato	2.391	48	200,8	144,0	257,5
ASL 5 Pisa	2.722	67	246,1	187,2	305,1
ASL 6 Livorno	2.437	70	287,2	219,9	354,5
ASL 7 Siena	2.092	39	186,4	127,9	244,9
ASL 8 Arezzo	2.699	52	192,7	140,3	245,0
ASL 9 Grosseto	1.478	10	67,7	25,7	109,6
ASL10 Firenze	6.598	84	127,3	100,1	154,5
ASL11 Empoli	2.166	33	152,4	100,4	204,3
ASL12 Viareggio	1.325	12	90,6	39,3	141,8
Non conosciuta	87	11			
Totale Regione	29.411	557	189,4	173,7	205,1

* dati Certificato Assistenza al Parto 2005

Fig.3.1

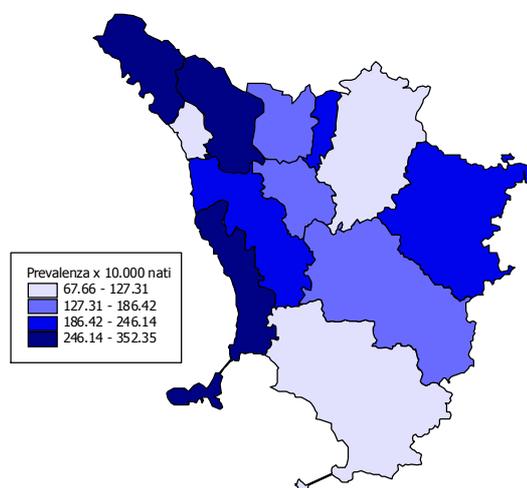


Fig.3.1.1

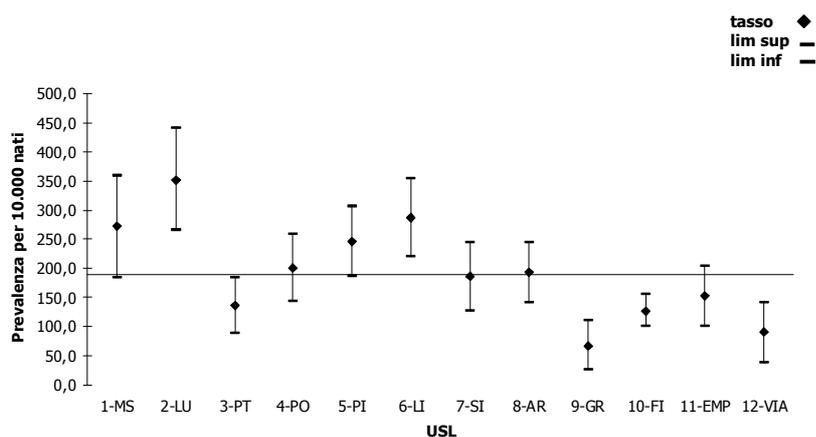


Tabella 3.2 IVG con DC: ASL di residenza materna

ASL di residenza	Totale* nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95%	
				inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.360	7	51,5	13,3	89,6
ASL 2 Lucca	1.788	4	22,4	0,4	44,3
ASL 3 Pistoia	2.268	6	26,5	5,3	47,6
ASL 4 Prato	2.391	10	41,8	15,9	67,7
ASL 5 Pisa	2.722	4	14,7	0,3	29,1
ASL 6 Livorno	2.437	1	4,1	0,0	12,1
ASL 7 Siena	2.092	11	52,6	21,5	83,7
ASL 8 Arezzo	2.699	0	0,0	0,0	0,0
ASL 9 Grosseto	1.478	7	47,4	12,3	82,4
ASL10 Firenze	6.598	9	13,6	4,7	22,6
ASL11 Empoli	2.166	2	9,2	0,0	22,0
ASL12 Viareggio	1.325	2	15,1	0,0	36,0
Non conosciuta	87	17			
Totale Regione	29.411	80	27,2	21,2	33,2

* dati Certificato Assistenza al Parto 2005

Fig.3.2

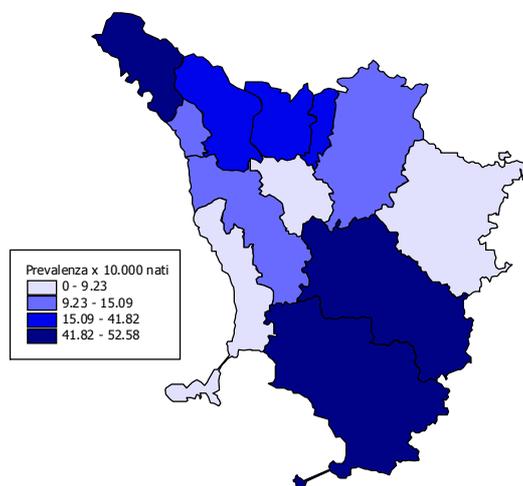
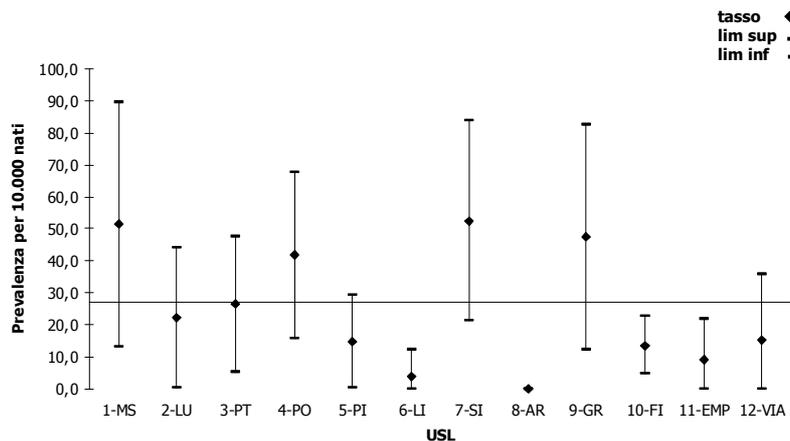


Fig.3.2.1



**Tabella 4 Casi con DC: 14 gruppi di patologia**

Difetti per gruppo	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
Sistema nervoso	19	6,5	14	4,8	33	11,2
Occhio	0	0,0	4	1,4	4	1,4
Orecchio, faccia e collo	1	0,3	1	0,3	2	0,7
Cardiopatie congenite	8	2,7	183	62,2	191	64,9
Respiratorio	1	0,3	3	1,0	4	1,4
Palato-labbro	2	0,7	29	9,9	31	10,5
Digerente	0	0,0	21	7,1	21	7,1
Parete addominale	5	1,7	0	0,0	5	1,7
Genitali	0	0,0	46	15,6	46	15,6
Urinario	3	1,0	63	21,4	66	22,4
Arti	6	2,0	64	21,8	70	23,8
Muscolo-scheletrico	4	1,4	8	2,7	12	4,1
Cromosomi	41	13,9	20	6,8	61	20,7
Altre	1	0,3	13	4,4	14	4,8
Totale difetti	97		126		692	



Tabella 4.1 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Sistema nervoso

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	10	71,4	3	1	-	4	28,6	14	0,48
alla nascita	2	66,7	1	-	-	1	33,3	3	0,10
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	7	70,0	2	1	-	3	30,0	10	0,34
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	14	73,7	3	0	2	5	26,3	19	0,65
Totale	24	72,7	6	1	2	9	27,3	33	1,12

*% di riga

Tabella 4.2 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Occhio

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	3	75,0	1	-	-	1	25,0	4	0,14
alla nascita	2	66,7	1	-	-	1	33,3	3	0,10
entro 7 gg	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	-	-	-	-	-	-	-	-	-
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG									
Totale	3	75,0	1	-	-	1	25,0	4	0,14

*% di riga

Tabella 4.3 Casi con DC: 14 gruppi di patologia
Orecchio, faccia e collo

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	1	-	-	-	-	1	100,0	1	0,03
alla nascita	1	-	-	-	-	1	100,0	1	0,03
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	-	-	-	-	-	-	-	-	-
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	-	1	-	1	100,0	1	0,03
Totale	1	-	-	1	-	2	100,0	2	0,07

*% di riga

Tabella 4.4 Casi con DC: 14 gruppi di patologia
Cardiopatie congenite

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	154	84,2	20	2	7	29	15,8	183	6,22
alla nascita	27	67,5	8	1	4	13	32,5	40	1,36
entro 7 gg	98	94,2	5	-	1	6	5,8	104	3,54
1- 4 sett.	12	92,3	-	-	1	1	7,7	13	0,44
1-12 mesi	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	13	61,9	6	1	1	8	38,1	21	0,71
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	2	66,7	1	-	-	1	33,3	3	0,10
IVG	5	62,5	1	-	2	3	37,5	8	0,27
Totale	159	83,2	21	2	9	32	16,8	191	6,49

*% di riga



Tabella 4.5 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Respiratorio

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	3	100,0	-	-	-	-	-	3	0,10
alla nascita	-	-	-	-	-	-	-	-	-
entro 7 gg	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,03
Totale	3	75,0	1	-	-	1	25,0	4	0,14

*% di riga

Tabella 4.6 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Palato-labbro

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	26	89,7	1	2	-	3	10,3	29	0,99
alla nascita	18	90,0	-	2	-	2	10,0	19	0,65
entro 7 gg	2	66,7	1	-	-	1	33,3	3	0,10
1- 4 sett.	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	5	100,0	-	-	-	-	-	5	0,07
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	1	-	1	2	100,0	2	0,07
Totale	26	83,9	2	2	1	5	16,1	31	1,05

*% di riga

Tabella 4.7 Casi con DC: 14 gruppi di patologia
Digerente

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	13	61,9	5	1	2	8	38,1	21	0,71
alla nascita	8	53,3	4	1	2	7	46,7	15	0,51
entro 7 gg	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
1- 4 sett.	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	1	50,0	1	-	-	1	50,0	2	0,07
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Totale	13	61,9	5	1	2	8	38,1	21	0,71

*% di riga

Tabella 4.8 Casi con DC: 14 gruppi di patologia
Parete addominale

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	-	-	-	-	-	-	-	-	-
alla nascita	-	-	-	-	-	-	-	-	-
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	-	-	-	-	-	-	-	-	-
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	4	80,0	1	-	-	1	20,0	5	0,17
Totale	4	80,0	1	-	-	1	20,0	5	0,17

*% di riga



Tabella 4.9 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Genitali

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	42	91,3	4	-	-	4	8,7	46	1,56
alla nascita	39	90,7	4	-	-	4	9,3	43	1,46
entro 7 gg	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Totale	42	91,3	4	-	-	4	8,7	46	1,56

*% di riga

Tabella 4.10 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Urinario

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	55	87,3	7	1	-	8	12,7	63	2,14
alla nascita	4	66,7	1	1	-	2	33,3	6	0,20
entro 7 gg	9	81,8	2	-	-	2	18,2	11	0,37
1- 4 sett.	4	100,0	-	-	-	-	-	4	0,14
1-12 mesi	3	100,0	-	-	-	-	-	3	0,10
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	34	89,5	4	-	-	4	10,5	38	1,29
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
IVG	-	-	1	-	2	3	100,0	3	0,10
Totale	55	83,3	8	1	2	11	16,7	66	2,28

*% di riga

Tabella 4.11 Casi con DC: 14 gruppi di patologia
Arti

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	56	87,5	6	1	1	8	12,5	64	2,18
alla nascita	51	91,1	3	1	1	5	8,9	56	1,90
entro 7 gg	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,07
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	3	60,0	2	-	-	2	40,0	5	0,17
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,03
IVG	3	50,0	-	2	1	3	50,0	6	0,20
Totale	59	84,3	6	3	2	11	15,7	70	2,38

*% di riga

Tabella 4.12 Casi con DC: 14 gruppi di patologia
Muscolo-scheletrico

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	4	50,0	-	4	-	4	50,0	8	0,27
alla nascita	3	60,0	-	2	-	2	40,0	5	0,17
entro 7 gg	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
1- 4 sett.	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	-	-	-	2	-	2	100,0	2	0,07
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	1	25,0	1	1	1	3	75,0	4	0,14
Totale	5	41,7	1	5	1	7	58,3	12	0,41

*% di riga



Tabella 4.13 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Cromosomi

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	-	-	-	-	20	20	100,0	20	0,68
alla nascita	-	-	-	-	7	7	100,0	7	0,24
entro 7 gg	-	-	-	-	1	1	100,0	1	0,03
1- 4 sett.	-	-	-	-	1	1	100,0	1	0,03
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	-	-	-	-	11	11	100,0	11	0,37
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	-	-	-	-	41	41	100,0	41	1,39
Totale	-	-	-	-	61	102	167,2	61	2,07

*% di riga

Tabella 4.14 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Altre

Periodo di scoperta	Isolati		Associati				Totali		
	N°	Isolati %*	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati %*	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	9	69,2	3	1	-	4	30,8	13	0,44
alla nascita	6	85,7	1	-	-	1	14,3	7	0,24
entro 7 gg	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1- 4 sett.	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
1-12 mesi	-	-	-	-	-	-	-	-	-
oltre 1 anno	-	-	-	-	-	-	-	-	-
prenatale	2	40,0	2	1	-	3	60,0	5	0,17
all'aborto	-	-	-	-	-	-	-	-	-
autopsia	-	-	-	-	-	-	-	-	-
non rilevato	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	1	-	-	-	-	-	-	1	0,03
Totale	10	71,4	3	1	-	4	28,6	14	0,48

*% di riga

Tab 5.1 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Sistema Nervoso ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	3	22,1	1	7,4	4	29,4
ASL 2 Lucca	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 3 Pistoia	2	8,8	1	4,4	3	13,2
ASL 4 Prato	2	8,4	2	8,4	4	16,7
ASL 5 Pisa	2	7,3	0	0,0	2	7,3
ASL 6 Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 7 Siena	4	19,1	4	19,1	8	38,2
ASL 8 Arezzo	0	0,0	1	3,7	1	3,7
ASL 9 Grosseto	1	6,8	0	0,0	1	6,8
ASL10 Firenze	3	4,5	2	3,0	5	7,6
ASL11 Empoli	1	4,6	0	0,0	1	4,6
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	2		2		4	
Totale Regione	20	6,8	13	4,4	33	11,2

Fig.5.1

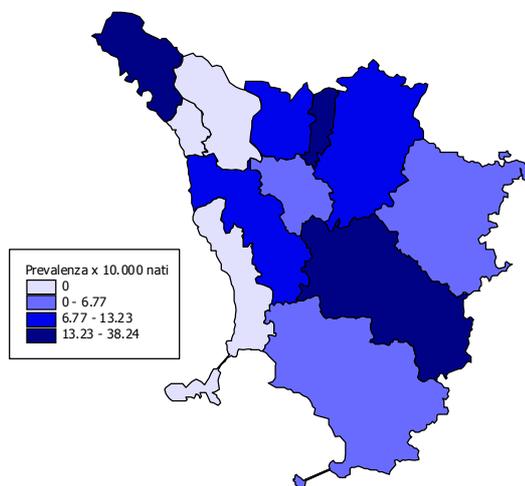


Fig.5.1bis

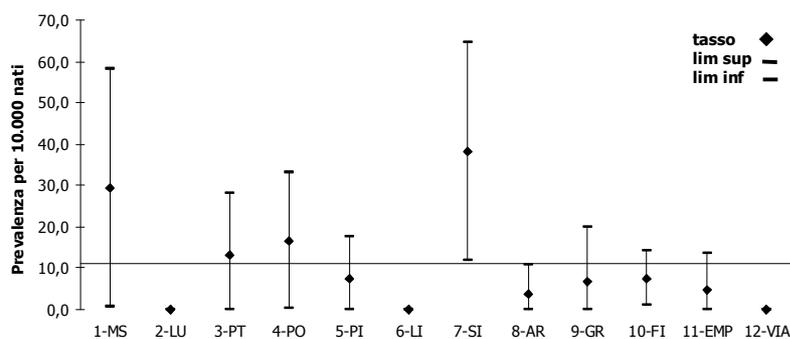
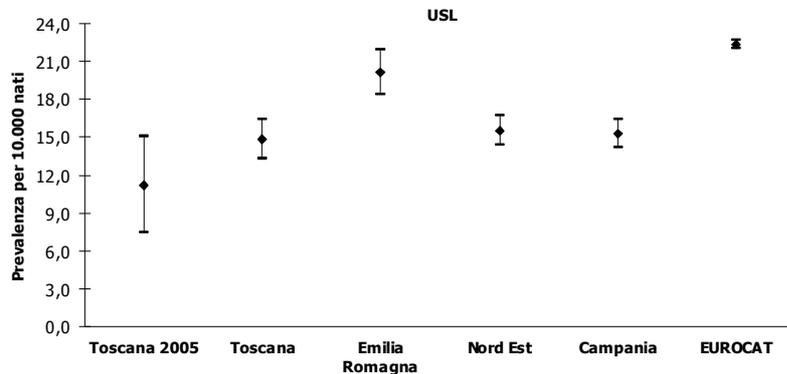


Fig.5.1ter



Tab 5.2 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Occhio ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 2 Lucca	0	0,0	1	5,6	1	5,6
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 5 Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 6 Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 7 Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 8 Arezzo	0	0,0	1	3,7	1	3,7
ASL 9 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	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Totale Regione	0	0,0	4	1,4	4	1,4

Fig.5.2

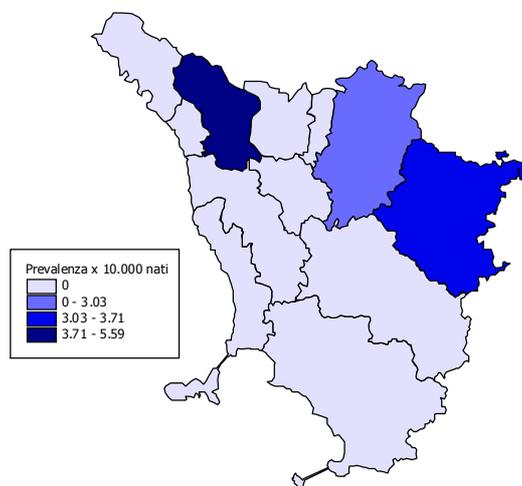


Fig.5.2bis

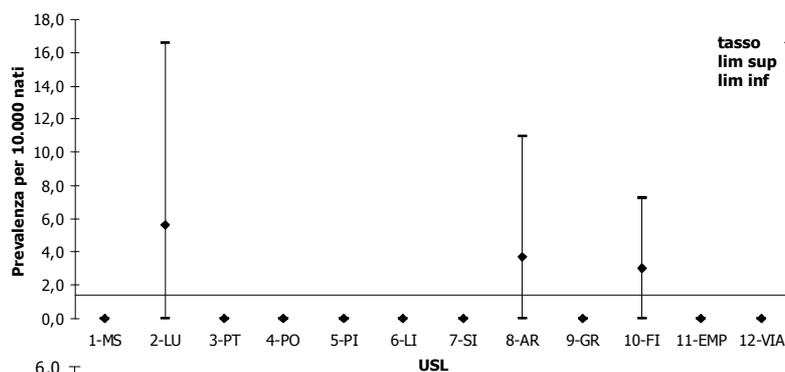
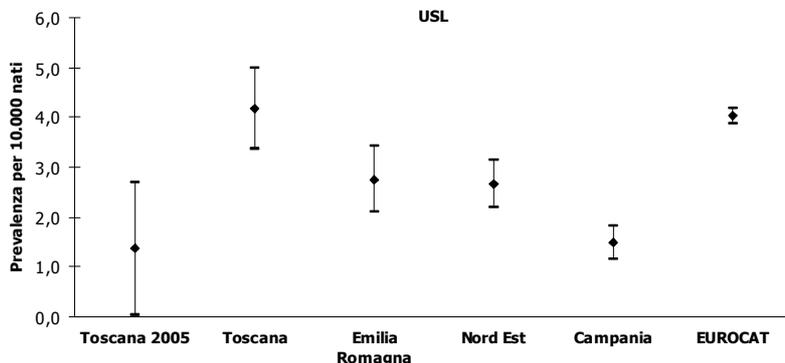


Fig.5.2ter



Tab 5.3 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

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

Fig.5.3

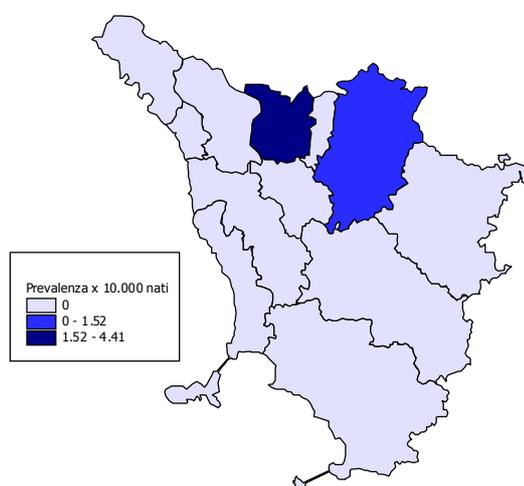


Fig.5.3bis

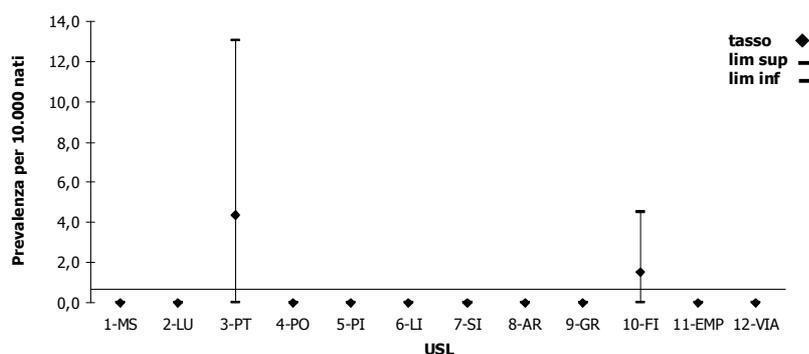
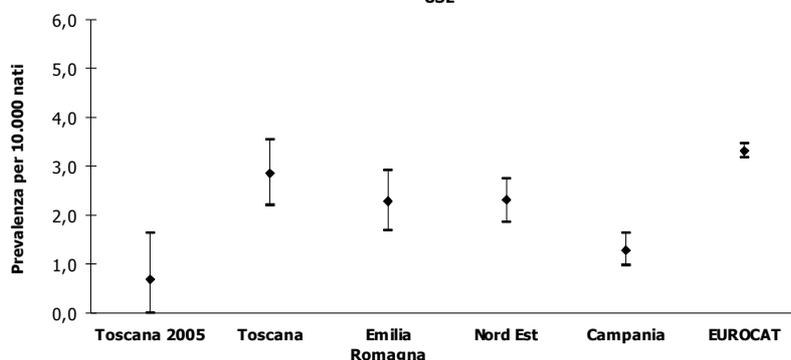


Fig.5.3ter





Tab 5.4 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Cardiopatie congenite ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	1	7,4	11	80,9	12	88,2
ASL 2 Lucca	1	5,6	19	106,3	20	111,9
ASL 3 Pistoia	1	4,4	6	26,5	7	30,9
ASL 4 Prato	1	4,2	18	75,3	19	79,5
ASL 5 Pisa	1	3,7	26	95,5	27	99,2
ASL 6 Livorno	0	0,0	32	131,3	32	131,3
ASL 7 Siena	0	0,0	7	33,5	7	33,5
ASL 8 Arezzo	0	0,0	15	55,6	15	55,6
ASL 9 Grosseto	1	6,8	2	13,5	3	20,3
ASL10 Firenze	2	3,0	28	42,4	30	45,5
ASL11 Empoli	0	0,0	8	36,9	8	36,9
ASL12 Viareggio	0	0,0	7	52,8	7	52,8
Non conosciuta	1		3		4	
Totale Regione	9	3,1	182	61,9	191	64,9

Fig.5.4

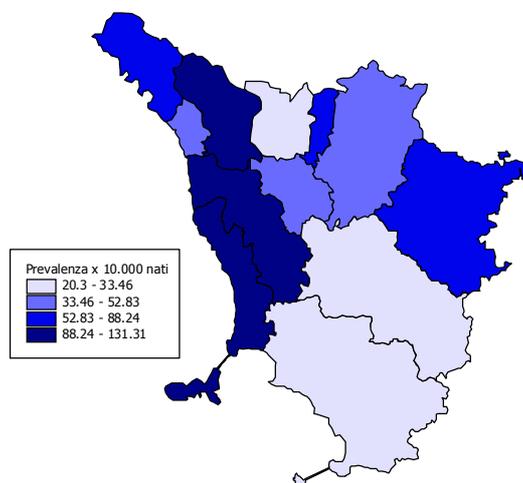


Fig.5.4bis

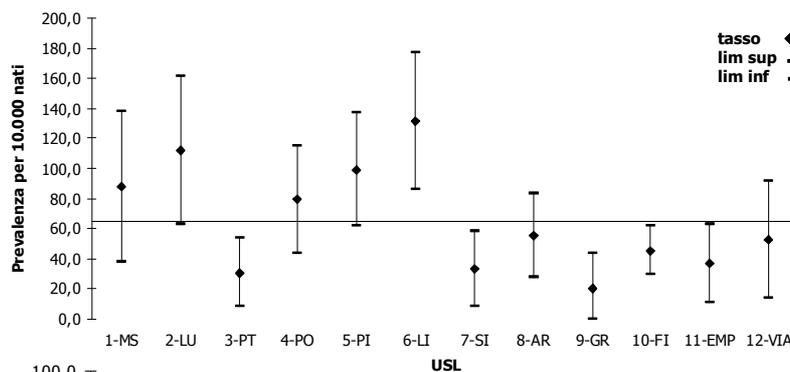
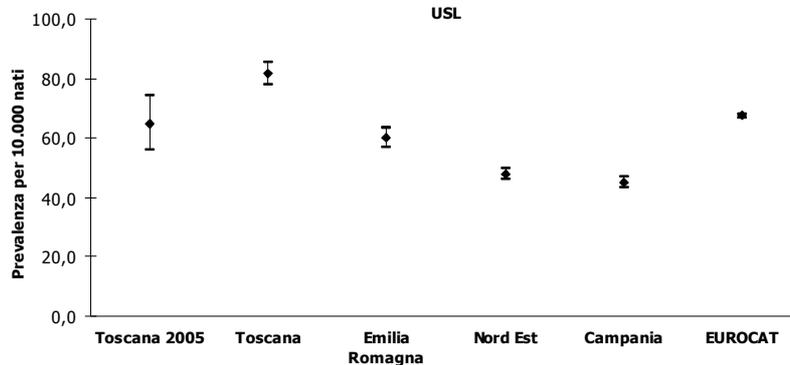


Fig.5.4ter



Tab 5.5 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

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

Fig.5.5

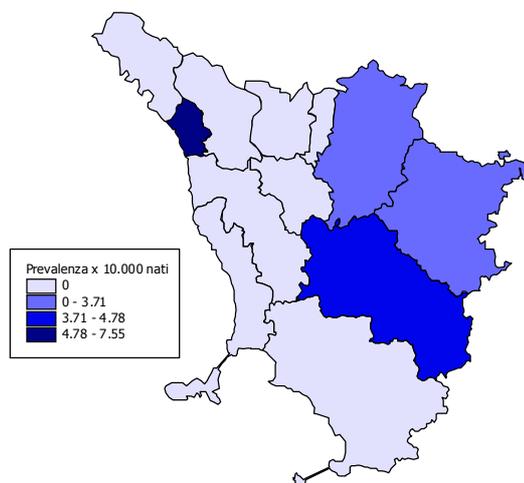


Fig.5.5bis

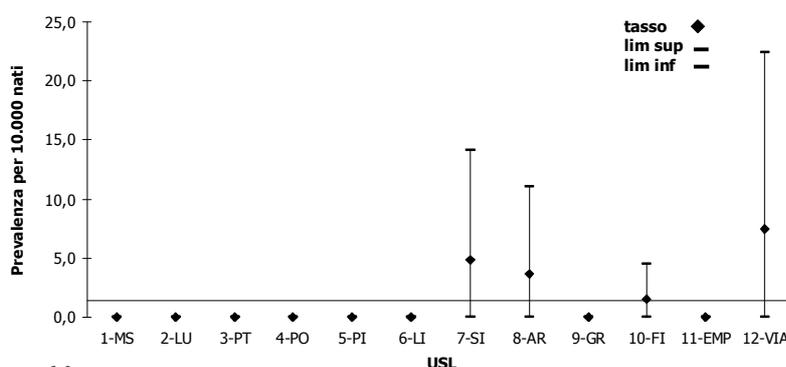
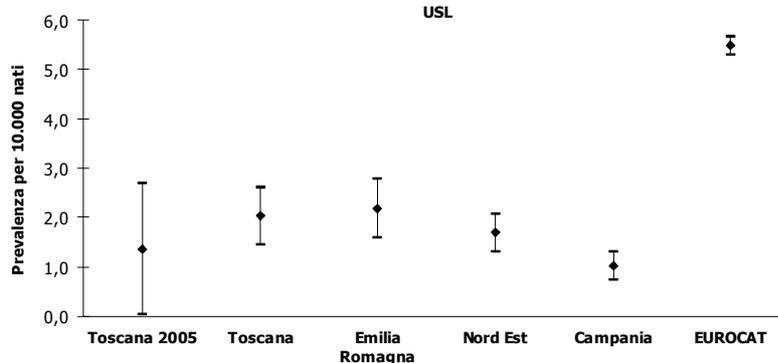


Fig.5.5ter





Tab 5.6 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Palato Labbro ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	0	0,0	1	7,4	1	7,4
ASL 2 Lucca	0	0,0	5	28,0	5	28,0
ASL 3 Pistoia	0	0,0	3	13,2	3	13,2
ASL 4 Prato	0	0,0	3	12,5	3	12,5
ASL 5 Pisa	1	3,7	1	3,7	2	7,3
ASL 6 Livorno	0	0,0	5	20,5	5	20,5
ASL 7 Siena	0	0,0	1	4,8	1	4,8
ASL 8 Arezzo	0	0,0	3	11,1	3	11,1
ASL 9 Grosseto	0	0,0	1	6,8	1	6,8
ASL10 Firenze	0	0,0	4	6,1	4	6,1
ASL11 Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 Viareggio	0	0,0	2	15,1	2	15,1
Non conosciuta	1		0		1	
Totale Regione	2	0,7	29	9,9	31	10,5

Fig.5.6

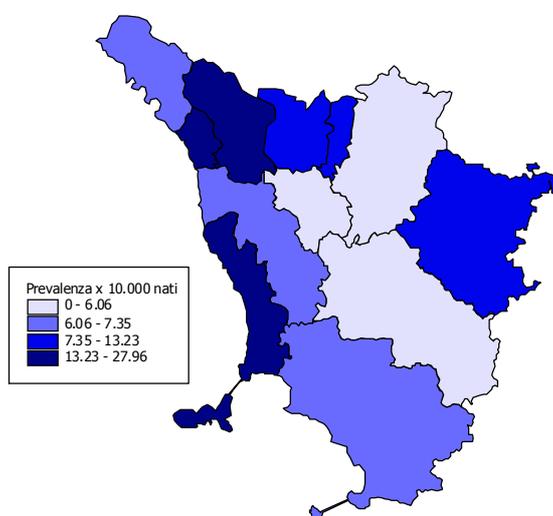


Fig.5.6bis

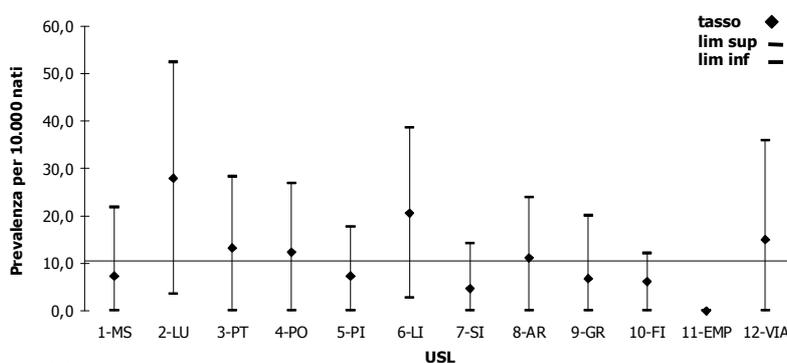
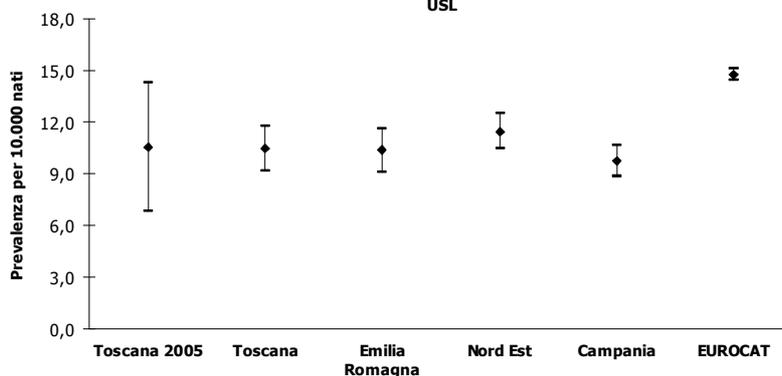


Fig.5.6ter



Tab 5.7 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Digerente ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	0	0,0	3	22,1	3	22,1
ASL 2 Lucca	0	0,0	2	11,2	2	11,2
ASL 3 Pistoia	0	0,0	1	4,4	1	4,4
ASL 4 Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 5 Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 6 Livorno	0	0,0	1	4,1	1	4,1
ASL 7 Siena	0	0,0	1	4,8	1	4,8
ASL 8 Arezzo	0	0,0	2	7,4	2	7,4
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	0	0,0	8	12,1	8	12,1
ASL11 Empoli	0	0,0	3	13,9	3	13,9
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Totale Regione	0	0,0	21	7,1	21	7,1

Fig.5.7

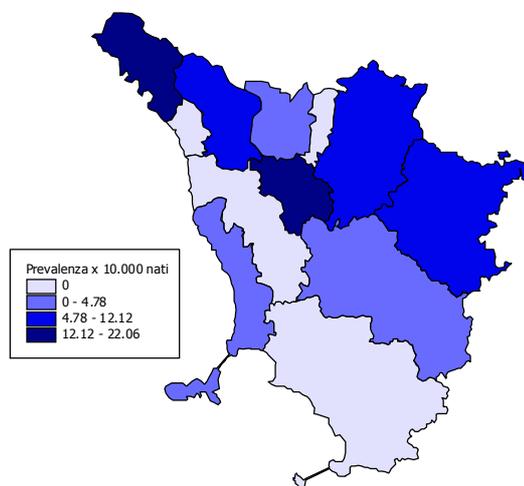


Fig.5.7bis

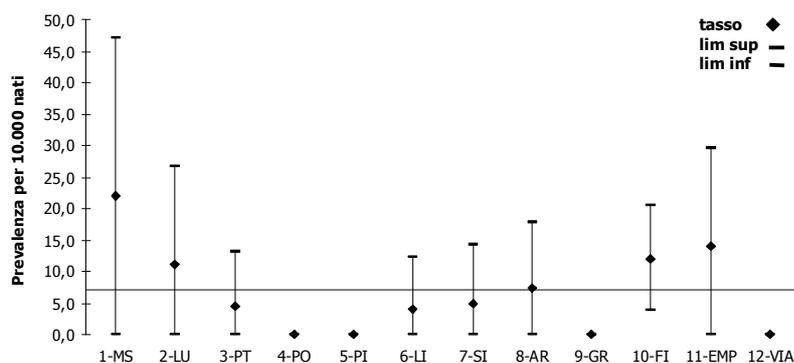
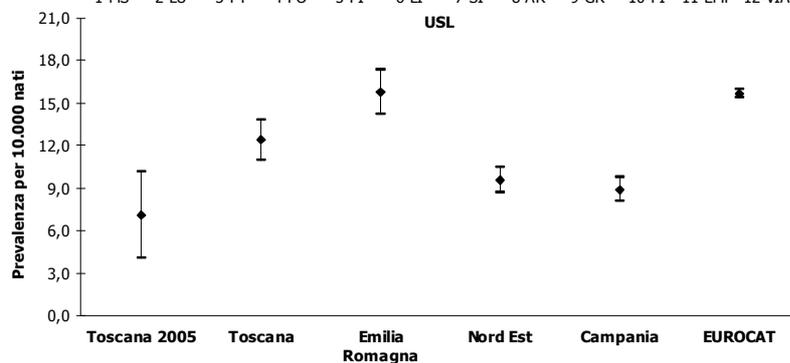


Fig.5.7ter





Tab 5.8 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Parete addominale ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 2 Lucca	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 3 Pistoia	1	4,4	0	0,0	1	4,4
ASL 4 Prato	1	4,2	0	0,0	1	4,2
ASL 5 Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 6 Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 7 Siena	1	4,8	0	0,0	1	4,8
ASL 8 Arezzo	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 9 Grosseto	1	6,8	0	0,0	1	6,8
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	1		0		1	
Totale Regione	5	1,7	0	0,0	5	1,7

Fig.5.8

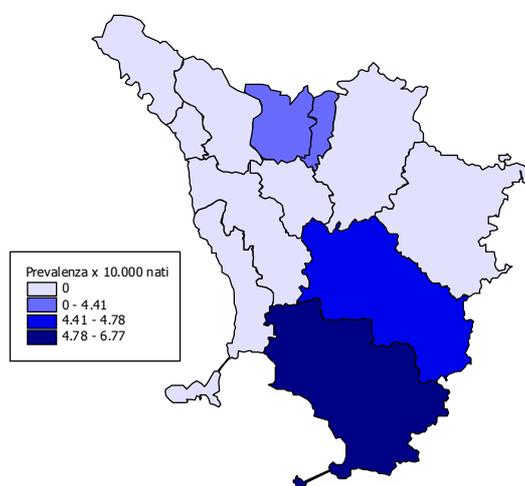


Fig.5.8bis

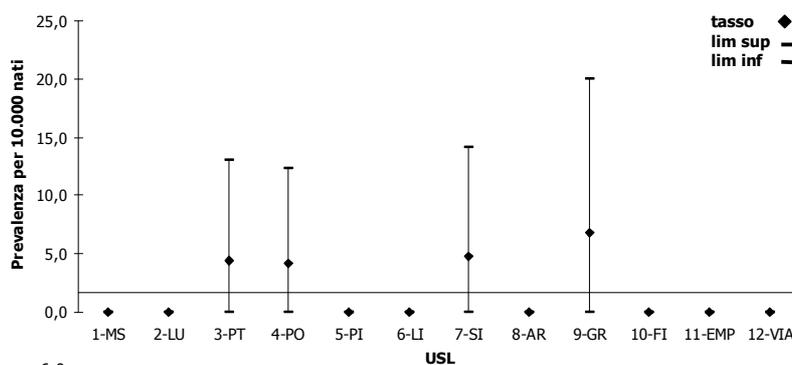
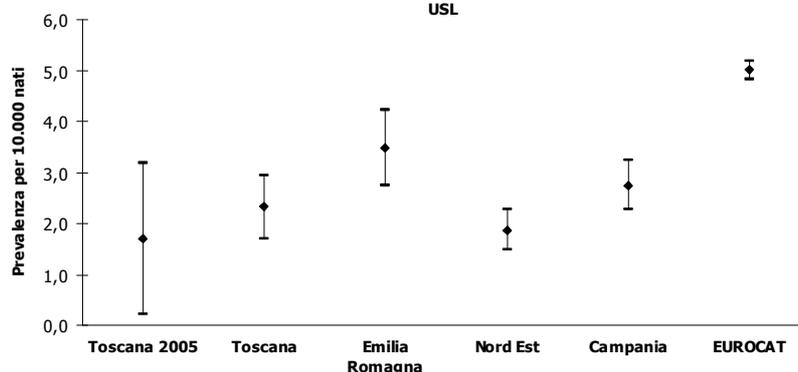


Fig.5.8ter



Tab 5.9 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Genitali ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	0	0,0	2	14,7	2	14,7
ASL 2 Lucca	0	0,0	4	22,4	4	22,4
ASL 3 Pistoia	0	0,0	5	22,0	5	22,0
ASL 4 Prato	0	0,0	5	20,9	5	20,9
ASL 5 Pisa	0	0,0	5	18,4	5	18,4
ASL 6 Livorno	0	0,0	4	16,4	4	16,4
ASL 7 Siena	0	0,0	1	04,8	1	04,8
ASL 8 Arezzo	0	0,0	7	25,9	7	25,9
ASL 9 Grosseto	0	0,0	3	20,3	3	20,3
ASL10 Firenze	0	0,0	7	10,6	7	10,6
ASL11 Empoli	0	0,0	3	13,9	3	13,9
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	00,0	0	00,0
Non conosciuta	0		0		0	
Totale Regione	0	0,0	46	15,6	46	15,6

Fig.5.9

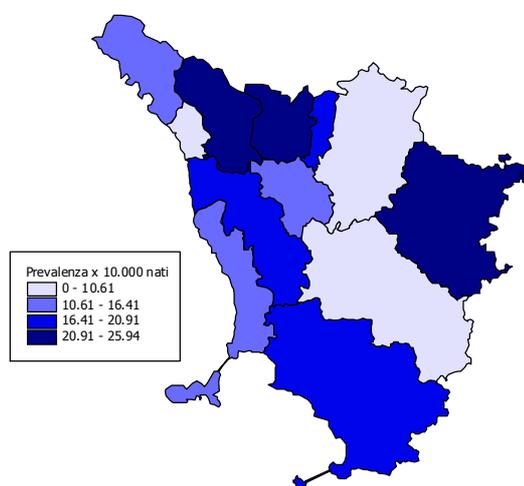


Fig.5.9bis

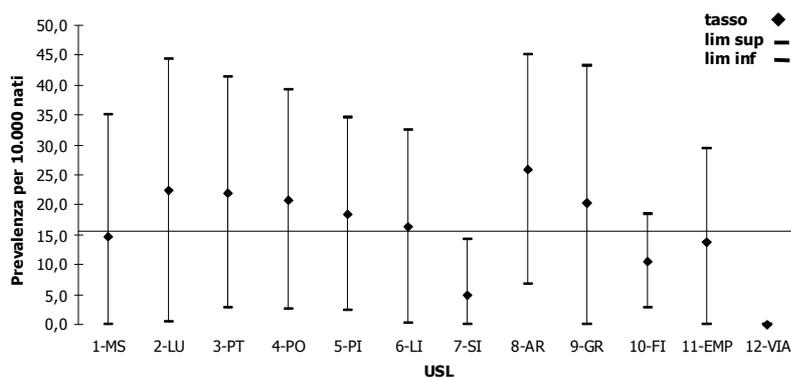
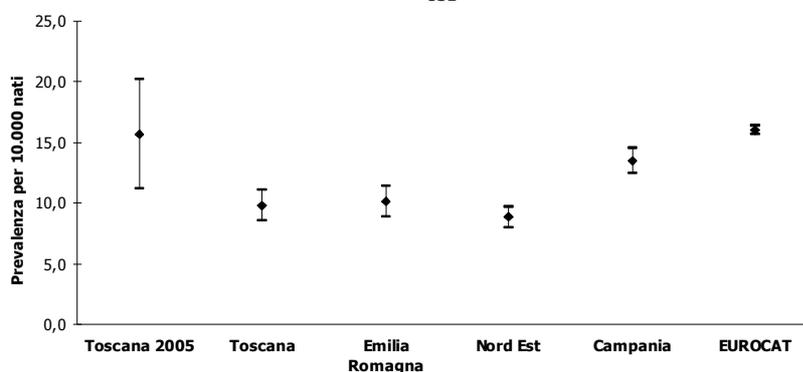


Fig.5.9ter



Tab 5.10 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Urinario ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	1	7,4	10	73,5	11	80,9
ASL 2 Lucca	0	0,0	9	50,3	9	50,3
ASL 3 Pistoia	0	0,0	1	04,4	1	04,4
ASL 4 Prato	0	0,0	3	12,5	3	12,5
ASL 5 Pisa	0	0,0	5	18,4	5	18,4
ASL 6 Livorno	0	0,0	7	28,7	7	28,7
ASL 7 Siena	0	0,0	4	19,1	4	19,1
ASL 8 Arezzo	0	0,0	6	22,2	6	22,2
ASL 9 Grosseto	1	6,8	1	6,8	2	13,5
ASL10 Firenze	0	0,0	9	13,6	9	13,6
ASL11 Empoli	0	0,0	7	32,3	7	32,3
ASL12 Viareggio	0	0,0	1	07,5	1	07,5
Non conosciuta	1		0		1	
Totale Regione	3	1,0	63	21,4	66	22,4

Fig.5.10

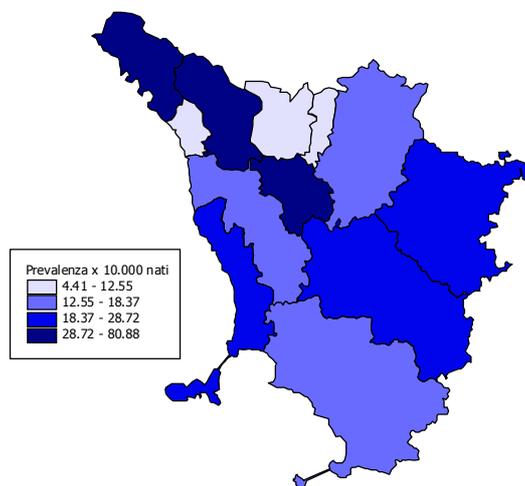


Fig.5.10bis

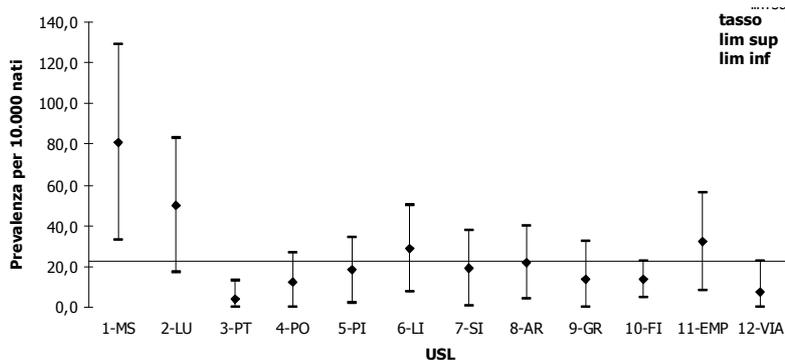
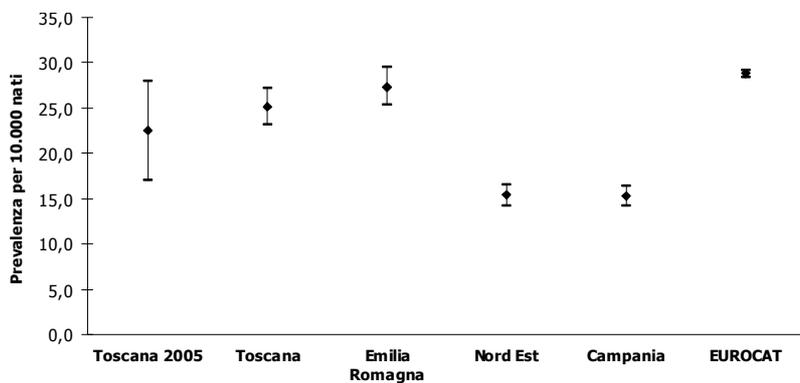


Fig.5.10ter



Tab 5.11 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Arti ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	0	0,0	3	22,1	3	22,1
ASL 2 Lucca	0	0,0	6	33,6	6	33,6
ASL 3 Pistoia	1	4,4	2	08,8	3	13,2
ASL 4 Prato	0	0,0	4	16,7	4	16,7
ASL 5 Pisa	0	0,0	5	18,4	5	18,4
ASL 6 Livorno	1	4,1	6	24,6	7	28,7
ASL 7 Siena	0	0,0	4	19,1	4	19,1
ASL 8 Arezzo	0	0,0	9	33,3	9	33,3
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	00,0	0	00,0
ASL10 Firenze	0	0,0	18	27,3	18	27,3
ASL11 Empoli	0	0,0	5	23,1	5	23,1
ASL12 Viareggio	0	0,0	2	15,1	2	15,1
Non conosciuta	4		0		4	
Totale Regione	6	2,0	64	21,8	70	23,8

Fig.5.11

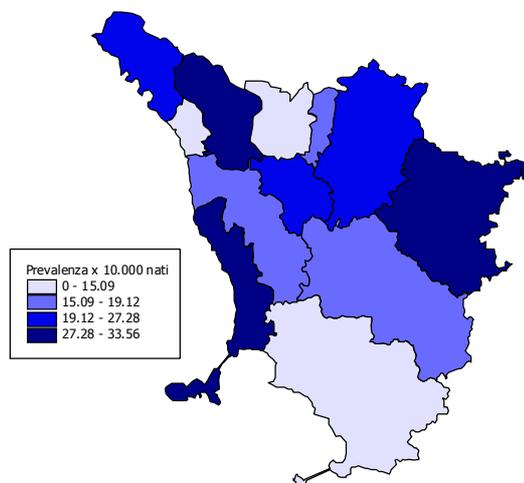


Fig.5.11bis

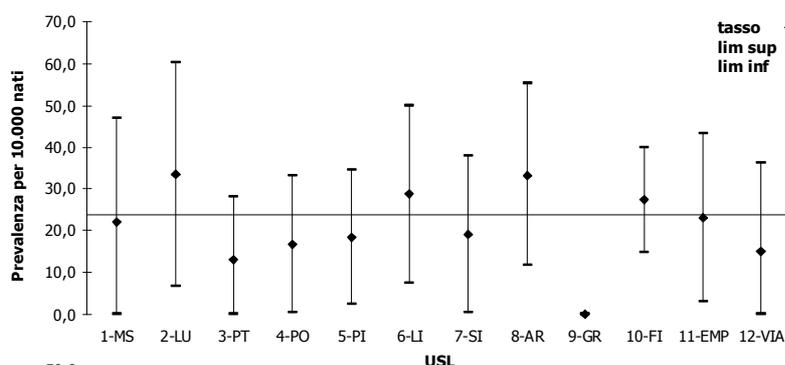
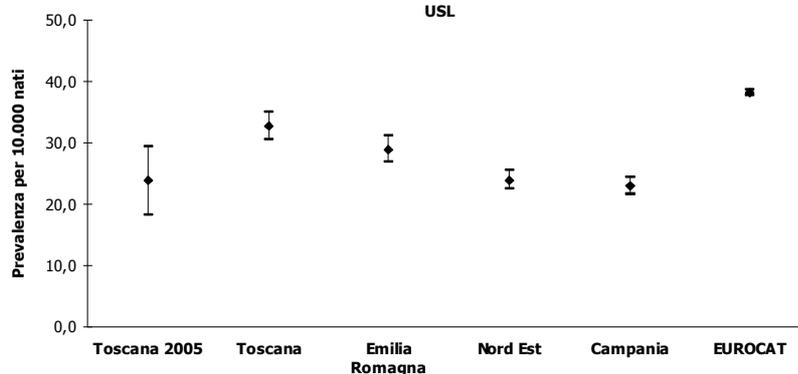


Fig.5.11ter





Tab 5.12 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Muscolo-scheletrico ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 2 Lucca	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 3 Pistoia	1	4,4	1	4,4	2	8,8
ASL 4 Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 5 Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 6 Livorno	0	0,0	1	4,1	1	4,1
ASL 7 Siena	0	0,0	2	9,6	2	9,6
ASL 8 Arezzo	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	1	1,5	1	1,5	2	3,0
ASL11 Empoli	0	0,0	1	4,6	1	4,6
ASL12 Viareggio	0	0,0	1	7,5	1	7,5
Non conosciuta	2		1		3	
Totale Regione	4	1,4	8	2,7	12	4,1

Fig.5.12

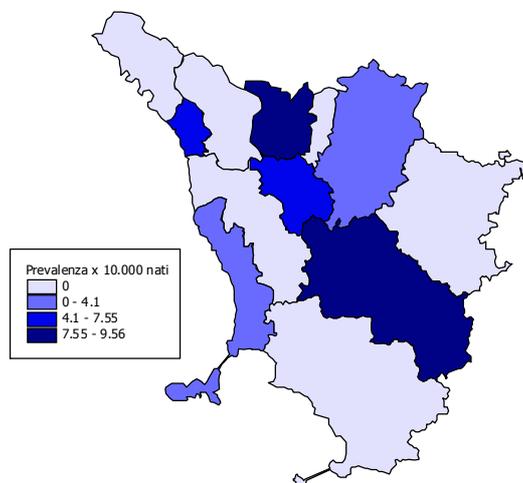


Fig.5.12bis

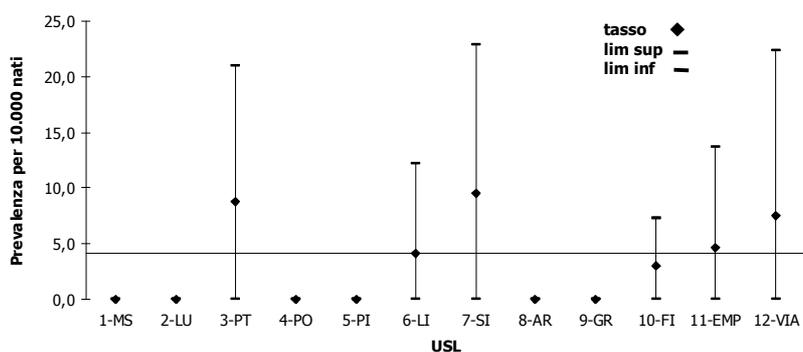
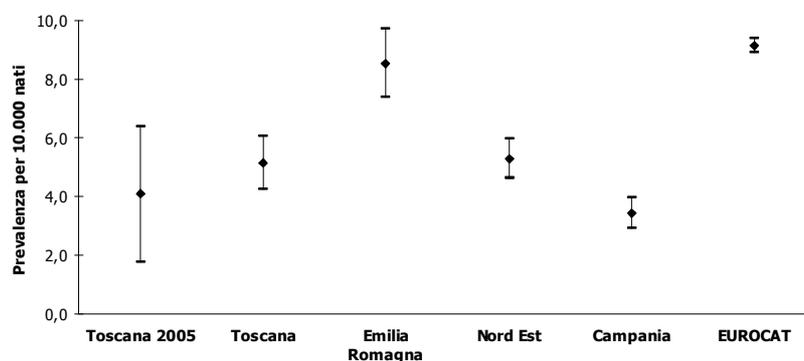


Fig.5.12ter



Tab 5.13 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Cromosomi ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	3	22,1	0	0,0	3	22,1
ASL 2 Lucca	3	16,8	2	11,2	5	28,0
ASL 3 Pistoia	2	8,8	1	4,4	3	13,2
ASL 4 Prato	6	25,1	1	4,2	7	29,3
ASL 5 Pisa	2	7,3	0	0,0	2	7,3
ASL 6 Livorno	0	0,0	4	16,4	4	16,4
ASL 7 Siena	5	23,9	2	9,6	7	33,5
ASL 8 Arezzo	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 9 Grosseto	5	33,8	3	20,3	8	54,1
ASL10 Firenze	3	4,5	7	10,6	10	15,2
ASL11 Empoli	1	4,6	0	0,0	1	4,6
ASL12 Viareggio	2	15,1	0	0,0	2	15,1
Non conosciuta	9		0		9	
Totale Regione	41	13,9	20	6,8	61	20,7

Fig.5.13

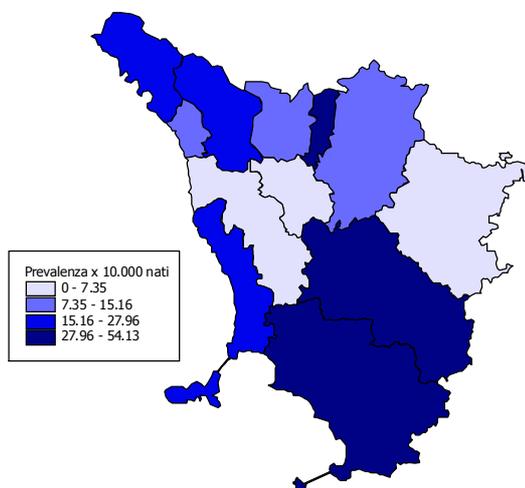


Fig.5.13bis

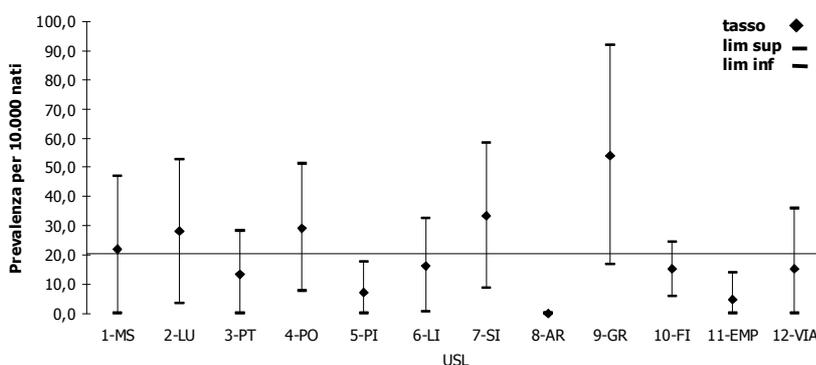
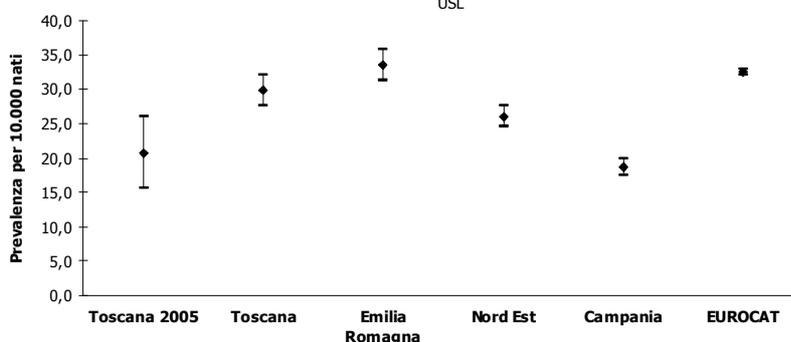


Fig.5.13ter



Tab 5.14 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza

Altre ASL di residenza	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	0	0,0	2	14,7	2	14,7
ASL 2 Lucca	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	0	0,0	5	20,9	5	20,9
ASL 5 Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 6 Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 7 Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 8 Arezzo	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	0	0,0	4	6,1	4	6,1
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		2		3	
Totale Regione	1	0,3	13	4,4	14	4,8

Fig.5.14

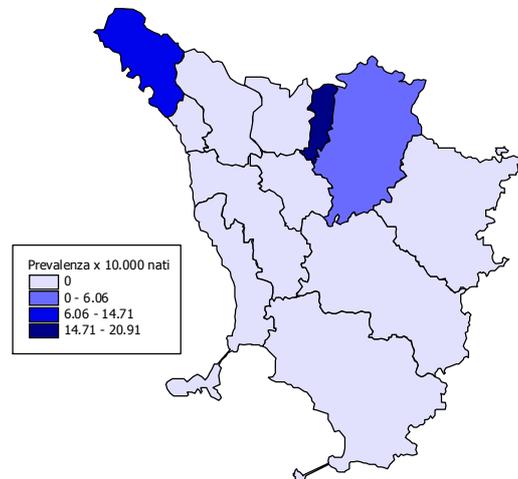


Fig.5.14bis

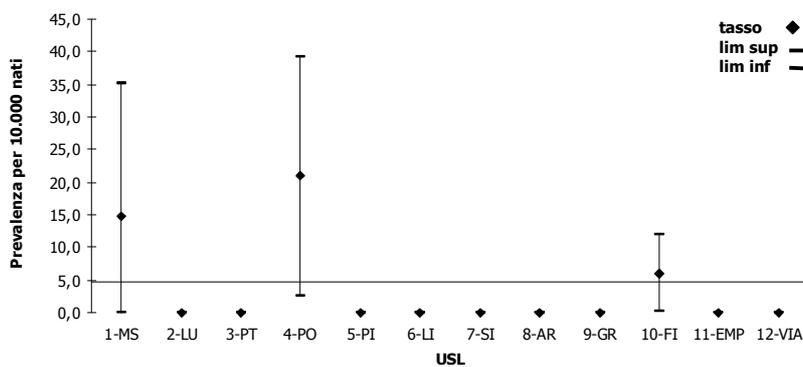




Tabella 6 Casi con 30 difetti congeniti specifici

Difetti Congeniti	IVG		Neonatale e oltre		Totali				
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	Attesi	O/A	p
Anencefalia	4	0,14	2	0,06	6	2,04	5,4	1,1	
Encefalocele	2	0,07	1	0,03	3	1,02	1,8	1,7	
Spina bifida	5	0,17	1	0,03	6	2,04	9,9	0,6	
Idrocefalo	7	0,24	5	0,17	12	4,08	11,6	1,0	
Microcefalia	1	0,03	0	0,00	1	0,34	2,5	0,4	
Oloprosencefalia	3	0,10	0	0,00	3	1,02	2,7	1,1	
Anoftalmia/Microftalmia	0	0,00	1	0,03	1	0,34	2,0	0,5	
Anotia/Microtia	0	0,00	4	0,14	4	1,36	2,5	1,6	
Trasposizione Grossi Vasi	0	0,00	4	0,14	4	1,36	7,4	0,5	
Tetralogia di Fallot	1	0,03	7	0,24	8	2,72	7,9	1,0	
Cuore sinistro ipoplasico	3	0,10	3	0,10	6	2,04	6,1	1,0	
Coartazione aortica	0	0,00	5	0,17	5	1,70	7,4	0,7	
Palatoschisi	0	0,00	11	0,37	11	3,74	12,4	0,9	
Labio +/- palatoschisi	2	0,07	18	0,61	20	6,80	18,0	1,1	
Atresia esofagea	0	0,00	7	0,24	7	2,38	7,1	1,0	
Atresia/stenosi duodenale	0	0,00	2	0,07	2	0,68	1,9	1,0	
Atr/sten. altre parti tenue	0	0,00	2	0,07	2	0,68	1,0	2,0	
Atresia/stenosi ano-rettale	0	0,00	4	0,14	4	1,36	7,6	0,5	
Ernia diaframmatica	0	0,00	0	0,00	0	0,00	5,5	0,0	0,01
Gastroschisi	1	0,03	0	0,00	1	0,34	1,5	0,7	
Onfalocele	4	0,14	0	0,00	4	1,36	4,7	0,9	
Agenesia renale bilaterale	1	0,03	1	0,03	2	0,68	3,5	0,6	
Estr. vescica e/o epispadia	0	0,00	1	0,03	1	0,34	0,8	1,3	
Ipospadi (escl. I grado)	0	0,00	21	0,71	21	7,14	16,2	1,3	
Sesso indeterminato	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1,7	0,0	
Riduzione/assenza arti	3	0,10	9	0,31	12	4,08	15,5	0,8	
Polidattilia	0	0,00	21	0,71	21	7,14	21,9	1,0	
Trisomia 21	29	0,99	10	0,34	39	13,26	49,3	0,8	
Trisomia 13	0	0,00	1	0,03	1	0,34	3,6	0,3	
Trisomia 18	6	0,20	1	0,03	7	2,38	12,8	0,5	

Attesi calcolati sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati su 261.867 nati nel periodo 1995-2004 (baseline)

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

p = probabilità secondo Poisson

Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/92 – 31/03/05)

Anomalia	Casi	Data Inizio	Data Fine	Durata	Casi attesi	Probabilità	Casi validi
Sistema nervoso							
Difetti Tubo Neurale						No cluster	175
Anencefalia						No cluster	63
Encefalocele						No cluster	21
Spina Bifida						No cluster	91
Idrocefalia	21	07/06/02	26/06/03	384	7,46	0,045	94
Microcefalia						No cluster	29
Arinencefalia/Oloprosencefalia						No cluster	18
Occhio							
Anoftalmia/Microftalmia						No cluster	21
Anoftalmia						pochi casi (<7)	3
Cataratta						No cluster	41
Glaucoma congenito						No cluster	8
Orecchio, faccia e collo							
Anotia						No cluster	11
Cardiopatie congenite							
Tronco arterioso comune						No cluster	9
Trasposizione dei grossi vasi (completa)						No cluster	84
Ventricolo unico						No cluster	27
Difetti setto ventricolare						No cluster	1.570
Difetti setto atriale						No cluster	506
Difetti setto atrioventricolare						No cluster	47
Tetralogia di Fallot						No cluster	79
Atresia e stenosi tricuspide						No cluster	33
Anomalia di Ebstein						No cluster	18
Stenosi valvola polmonare						No cluster	123
Atresia valvola polmonare						No cluster	26
Atresia/stenosi valvola aortica						No cluster	27
Cuore sinistro ipoplasico						No cluster	69
Cuore destro ipoplasico						pochi casi (<7)	2
Coartazione dell'aorta						No cluster	79
Ritorno venoso polmonare anomalo totale						No cluster	13
Respiratorio							
Atresia coane						No cluster	18
Malformazione cistica adenomatosa polmone						pochi casi (<7)	1
Palato-labbro							
Palatoschisi						No cluster	133
Labioschisi con o senza palatoschisi						No cluster	206
Digerente							
Atresia esofagea con o senza fistola						No cluster	59
Atresia/stenosi duodenale						No cluster	15
Atresia/stenosi di altre parti dell'intestino tenue						No cluster	16
Atresia/stenosi ano-rettale						No cluster	72
Malattia di Hirschsprung						No cluster	9
Atresia dei dotti biliari						No cluster	12
Pancreas anulare						pochi casi (<7)	3
Ernia diaframmatica						No cluster	51
Difetti parete addominale							
Gastroschisi						No cluster	13
Onfalocele						No cluster	43
Urinario							
Agnesia renale bilaterale+Sindrome di Potter						No cluster	38
Rene cistico						No cluster	138
Idronefrosi congenita						No cluster	269
Estrofia vescica e/o epispadia						No cluster	15
Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly						No cluster	21

**Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/92 – 31/03/05) - segue -**

Anomalia	Casi	Data Inizio	Data Fine	Durata	Casi attesi	Probabilità	Casi validi
Genitali							
Ipospadi	61	11/10/03	07/03/05	513	28,09	0,001	265
Sesso indeterminato						No cluster	21
Arti							
Riduzione arti						No cluster	171
Riduzione arti superiori						No cluster	106
Riduzione arti inferiori						No cluster	60
Assenza completa arto						pochi casi (<7)	1
Piede torto equinovaro						No cluster	227
Dislocazione e/o displasia anca						No cluster	81
Polidattilia						No cluster	247
Sindattilia						No cluster	222
Artrogriposi multipla						No cluster	18
Muscoloscheletrico							
Craniosinostosi						No cluster	25
Costrizione bande amniotiche						pochi casi (<7)	1
Cromosomiche							
Trisomia 21						No cluster	546
Trisomia 13						No cluster	38
Trisomia 18						No cluster	104
Sindrome di Turner						No cluster	69
Sindrome di Klinefelter						No cluster	55
Sindrome Cri-du-chat						pochi casi (<7)	1
Sindrome di Wolff-Hirschorn						pochi casi (<7)	3
Altre							
Asplenia						pochi casi (<7)	3
Situs inversus						No cluster	17
Gemelli congiunti						pochi casi (<7)	3
Malattie della pelle						No cluster	275
Sindromi teratogene con malformazioni							
Sindrome fetto-alcolica						No cluster	0
Sindrome da acido valproico						No cluster	0
Sindrome da warfarina						No cluster	0
Malformazioni da infezione materna						pochi casi (<7)	1

Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: trend per data di concepimento (01/01/92 – 31/03/05)

Anomalia	92-96	97-01	2002	2003	2004	2005	Totale	X ²	Trend	p
Nascite	123.738	129.699	26.624	27.670	28.979	29.411	366.121			
Sistema Nervoso	171	163	24	46	45	31	480	0,280		
Difetti Tubo Neurale	70	79	9	12	16	15	201	1,077		
Anencefalia	31	28	2	4	1	6	72	5,127	decr.	0,024
Encefalocele	13	7	1	0	1	3	25	3,266		
Spina Bifida	26	44	6	8	14	6	104	1,763		
Idrocefalia	32	33	3	20	8	8	104	1,129	eterog	0,004
Microcefalia	14	9	1	4	2	1	31	1,876		
Arinencefalia/Oloprosencefalia	4	6	1	2	4	3	20	2,679		
Occhio	46	56	7	18	10	4	141	0,294		
Anoftalmia/Microftalmia	5	10	2	3	2	1	23	0,914		
Anoftalmia	0	2	1	0	0	0	3	0,693		
Cataratta	12	15	3	7	3	1	41	0,116		
Glaucoma congenito	3	0	0	2	2	2	9	2,080		
Orecchio, faccia e collo	54	29	7	7	2	3	102	19,295	decr.	<0,001
Anotia	6	2	0	2	1	1	12	0,215		
Cardiopatie congenite	963	1.047	167	217	212	182	2.788	3,571	eterog	<0,001
Tronco arterioso comune	1	6	0	1	0	1	9	0,619		
Trasposizione dei grossi vasi (completa)	23	34	6	12	9	4	88	1,612	eterog	0,038
Ventricolo unico	11	13	1	0	3	1	29	0,646		
Difetti setto ventricolare	553	635	116	123	118	117	1.662	0,452	eterog	0,013
Difetti setto atriale	220	160	33	43	47	29	532	5,408	decr.	0,020
Difetti setto atrioventricolare	15	17	7	4	3	1	47	0,274		
Tetralogia di Fallot	22	37	6	8	5	6	84	0,168		
Atresia e stenosi tricuspidale	16	14	1	0	2	1	34	1,838	eterog	0,044
Anomalia di Ebstein	7	7	0	0	4	0	18	0,391		
Stenosi valvola polmonare	59	52	3	7	5	4	130	10,935	eterog	0,035
Atresia valvola polmonare	7	14	1	2	0	2	26	0,047		
Atresia/stenosi valvola aortica	14	11	1	2	2	1	31	4,129	decr.	0,042
Cuore sinistro ipoplasico	24	26	6	5	6	6	73	0,122		
Cuore destro ipoplasico	0	0	0	0	2	0	2	3,379		
Coartazione dell'aorta	28	41	3	4	6	5	87	0,749		
Ritorno venoso polmonare anomalo totale	3	8	0	0	2	0	13	0,243	eterog	0,024
Respiratorio	29	28	3	3	4	4	71	5,508	decr.	0,019
Atresia coane	5	8	2	2	1	0	18	0,226		
Malform.ne cistica adenomatosa polmone	0	0	0	0	1	0	1	1,690		
Palato-labbro	128	128	23	32	28	30	369	0,447		
Palatoschisi	46	44	10	16	15	11	142	0,903		
Labioschisi con o senza palatoschisi	82	84	13	16	13	19	227	2,574	eterog	0,004
Digerente	184	158	23	33	29	19	446	20,620	eterog	0,042
Atresia esofagea con o senza fistola	20	17	7	6	7	7	64	0,937		
Atresia/stenosi duodenale	6	6	1	3	1	1	18	0,002		
Atresia/stenosi altre parti intestino tenue	9	1	0	3	2	2	17	0,361		
Atresia/stenosi ano-rettale	19	29	6	7	13	4	78	3,641		
Malattia di Hirschsprung	1	3	2	1	0	2	9	3,429		
Atresia dei dotti biliari	3	4	5	2	0	0	14	0,280	eterog	0,021
Pancreas anulare	1	2	0	1	0	0	4	0,000		
Ernia diaframmatica	16	20	5	5	8	0	54	0,178		
Difetti parete addominale	25	20	4	6	9	5	69	0,125		
Gastroschisi	4	5	0	2	3	1	15	0,351		
Onfalocele	22	14	4	4	3	4	51	0,439		
Urinario	321	300	63	85	59	64	892	1,111	eterog	0,001
Agenesia renale bilaterale + S.di Potter	20	16	4	2	2	2	46	4,679	decr.	0,031
Rene cistico	50	47	13	17	15	8	150	0,108		
Idronefrosi congenita	72	94	24	37	21	34	282	13,891	eterog	0,031
Estrofia vescica e/o epispadia	8	7	1	1	1	1	19	1,470		
Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly	10	5	0	5	0	1	21	1,933		
Genitali	129	90	33	43	40	46	381	3,876	eterog	0,004
Ipospadias	84	58	28	30	35	44	279	20,646	eterog	<0,001
Sesso indeterminato	10	8	0	3	0	0	21	1,933	eterog	0,024

Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: trend per data di concepimento (01/01/92 – 31/03/05) - segue -

Anomalia	92-96	97-01	2002	2003	2004	2005	Totale	X ²	Trend	p
Arti	433	408	62	84	86	68	1.141	10,044	eterog	0,047
Riduzione arti	62	61	14	12	21	12	182	0,399		
Riduzione arti superiori	40	35	8	10	15	5	113	0,040		
Riduzione arti inferiori	19	21	6	2	9	7	64	2,131		
Assenza completa arto	3	1	0	0	0	0	4	2,490		
Piede torto equinovaro	74	97	9	23	21	14	238	0,291	eterog	<0,001
Dislocazione e/o displasia anca	45	25	5	5	6	5	91	7,554	decr.	0,006
Polidattilia	87	95	17	18	21	21	259	0,019		
Sindattilia	93	77	19	19	16	15	239	1,864		
Artrogriposi multipla	7	5	0	4	2	3	21	1,159		
Muscoloscheletrico	100	69	10	11	8	12	210	18,896	decr.	<0,001
Nanismo tanatoforico	1	4	0	0	1	0	6	0,331		
Sindrome di Jeunes	0	1	0	1	0	0	2	0,201		
Acondroplasia	4	8	0	2	2	3	19	0,350		
Craniosinostosi	8	12	1	2	0	2	25	0,000		
Costrizione bande amniotiche	0	1	0	0	0	0	1	0,100		
Cromosomiche	301	383	78	75	94	59	990	1,797	eterog	0,005
Trisomia 21	184	213	42	44	57	39	579	1,322		
Trisomia 13	11	14	3	2	7	1	38	0,769		
Trisomia 18	34	41	9	8	12	7	111	0,005		
Sindrome di Turner	20	35	8	9	3	1	76	0,065		
Sindrome di Klinefelter	14	23	5	2	6	6	56	3,053		
Sindrome di Cri-du-chat	1	0	0	0	0	0	1	0,444		
Sindrome di Wolff-Hirschorn	0	2	1	0	0	0	3	1,246		
Sindromi genetiche + microdelezioni	18	21	8	7	7	8	69	5,185	crescen	0,023
Altre	171	171	17	12	9	16	396	40,564	decr.	<0,001
Asplenia	2	1	1	0	0	0	4	0,707		
Situs inversus	6	4	0	5	1	1	17	0,055		
Gemelli congiunti	3	0	0	0	0	0	3	4,610	decr.	0,032
Malattie della pelle	130	140	6	6	10	2	294	45,213	eterog	0,002
Sindromi teratogene con malform.ni	0	0	0	0	0	1	1	2,389		
Sindrome fetto-alcolica	0	0	0	0	0	0	0			
Sindrome da acido Valproico	0	0	0	0	0	0	0			
Sindrome da Warfarina	0	0	0	0	0	0	0			
Malformazioni da infezione materna	0	1	0	0	0	1	2	0,633		

Tabella 8 Casi con DC: struttura ospedaliera di evento

Struttura ospedaliera	nati		IVG + AS		Totale	
	N°	% (°)	N°	% (°)	N°	% (*)
Arezzo	26	100,0	0	0,0	26	4,1
Bagno a Ripoli	23	100,0	0	0,0	23	3,6
Barga	24	100,0	0	0,0	24	3,8
Bibbiena	4	100,0	0	0,0	4	0,6
Borgo San Lorenzo	6	100,0	0	0,0	6	0,9
Carrara	13		*		*	*
Cecina	21		*		*	*
Empoli	9	100,0	0	0,0	9	1,4
Firenze Careggi	45		*		*	
Firenze Torregalli	17	73,9	6	26,1	23	3,6
Grosseto	4	44,4	5	55,6	9	1,4
Livorno	22	100,0	0	0,0	22	3,5
Lucca	39	88,6	5	11,4	44	6,9
Massa	25	80,6	6	19,4	31	4,9
Massa Marittima	3		*		*	
Montepulciano	7	70,0	3	30,0	10	1,6
Montevarchi	14	100,0	0	0,0	14	2,2
Pescia	*		*		*	
Piombino	22		*		*	
Pisa	47	81,0	11	19,0	58	9,1
Pistoia	20	76,9	6	23,1	26	4,1
Poggibonsi	23	82,1	5	17,9	28	4,4
Pontedera	37	86,0	6	14,0	43	6,8
Pontremoli	11	100,0	0	0,0	11	1,7
Portoferraio	4	100,0	0	0,0	4	0,6
Prato	49	75,4	16	24,6	65	10,2
S.Giovanni Valdarno	*		*		*	
S.Miniato	5	100,0	0	0,0	5	0,8
Siena	23	82,1	5	17,9	28	4,4
Versilia	8	100,0	0	0,0	8	1,3
Fuori regione	1	100,0	0	0,0	1	0,2
n.c.	3	100,0	0	0,0	3	0,5
Totale	557	87,4	80	12,6	637	100,0

* < 3 casi

(°) % percentuale di riga

(*) % percentuale di colonna



Tabella 9 Casi con DC: sesso

Nati	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Isolati	491	294	59,9	195	39,7	0	0	2	0,4
Multipli	30	17	56,7	12	40,0	0	0	1	3,3
Condizioni note	15	8	53,3	6	40,0	0	0	2	6,7
Cromosomici	21	15	71,4	6	28,6	0	0	0	0,0
Totale	557	334	60,0	219	39,3	0	0	4	0,7

* % sul totale di riga

IVG	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Isolati	29	10	34,5	9	31,0	1	3,4	9	31,0
Multipli	5	3	60,0	16	20,0	1	20,0	0	0,0
Condizioni note	5	1	20,0	2	40,0	0	0,0	4	40,0
Cromosomici	41	23	56,1	14	34,1	0	0,0	4	9,8
Totale	80	37	46,3	26	32,5	2	2,5	15	18,8

* % sul totale di riga

Totale	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Isolati	520	304	58,5	204	39,2	1	0,2	11	2,1
Multipli	35	20	57,1	13	37,1	1	2,9	1	2,9
Condizioni note	20	9	45,0	8	40,0	0	0,0	3	15,0
Cromosomici	62	38	61,3	20	32,3	0	0,0	4	6,5
Totale	637	371	58,2	245	38,5	2	0,3	19	3,0

* % sul totale di riga

Totale Nati°	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Totale	29.411	15.153	51,5	14.255	48,5	0	0	3	0,0

° Dati CAP 2005

* % sul totale di riga

Tab.10 Casi con DC: numero neonati partoriti/feti presenti

Nati: n° neonati partoriti	uno		due		tre		> tre		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Isolati	491	480	97,8	11	2,2	0	0,0	0	0,0
Multipli	30	30	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Condizioni note	15	13	86,7	2	13,3	0	0,0	0	0,0
Cromosomici	21	21	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Totale	557	544	97,7	13	2,3	0	0,0	0,0	0,0

* % sul totale di riga

IVG: n° feti presenti	uno		due		tre		> tre		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Isolati	29	29	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Multipli	5	5	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Condizioni note	5	5	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Cromosomici	41	41	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Totale	80	80	100,0	0	0,0	0	0,0	0,0	0,0

* % sul totale di riga

Totale	uno		due		tre		> tre		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Isolati	520	509	97,9	11	2,1	0	0,0	0	0,0
Multipli	35	35	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Condizioni note	20	18	90,0	2	10,0	0	0,0	0	0,0
Cromosomici	62	63	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Totale	637	624	98,0	13	2,0	0	0,0	0,0	0,0

* % sul totale di riga



Tabella 11 Nati con DC: peso alla nascita

Peso (g)	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale		Totale nati§	
	N°	% *	N°	% *	N°	%*	N°	%*	N°	%**	N°	%
< 500	0	0,0	1	100,0	0	0,0	0	0,0	1	0,2	4	0,01
500-999	3	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3	0,5	86	0,3
1000-1499	4	57,1	1	14,3	1	14,3	1	14,3	7	1,3	147	0,5
1500-1999	21	84,0	1	4,0	1	4,0	2	8,0	25	4,5	373	1,3
2000-2499	34	79,1	7	16,3	1	2,3	1	2,3	43	7,7	1.284	4,4
2500-2999	104	85,2	7	5,7	1	0,8	10	8,2	122	21,9	5.579	19,0
3000-3499	166	89,7	7	3,8	8	4,3	4	2,2	185	33,2	12.344	42,0
3500-3999	115	94,3	4	3,3	1	0,8	2	1,6	122	21,9	7.589	25,8
4000-4499	28	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	28	5,0	1.637	5,6
≥ 4500	4	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	4	0,7	154	0,5
n.r.	12	70,6	2	11,8	2	11,8	1	5,9	17	3,1	214	0,7
Totale	491	88,2	30	5,4	15	2,7	21	3,8	557	100,0	29.411	100,0

§ Dati CAP 2005

* % sul totale di riga

**% sul totale di colonna

Tabella 12 Casi con DC: durata della gestazione

Nati	< 29 sett		29 - 34		35 -37		> 37 sett		n.r.°		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
Isolati	6	1,2	22	4,5	59	12,0	386	78,6	18	3,7	491
Multipli	2	6,7	6	20,0	6	20,0	14	46,7	2	6,7	30
Condiz. note	0	0,0	2	13,3	1	6,7	11	73,3	1	6,7	15
Cromosomici	1	4,8	2	9,5	6	28,6	11	52,4	1	4,8	21
Totale	9	1,6	32	5,7	72	12,9	422	75,8	22	3,9	557

IVG	< 13 sett		13 - 20		21 -26		> 26 sett		n.r.°		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
Isolati	3	10,3	16	55,2	10	34,5	0	0,0	0	0,0	29
Multipli	0	0,0	3	60,0	2	40,0	0	0,0	0	0,0	5
Condiz. note	0	0,0	0	0,0	5	100,0	0	0,0	0	0,0	5
Cromosomici	2	4,9	36	87,8	0	0,0	0	0,0	3	7,3	41
Totale	5	6,3	55	68,8	17	22,3	0	0,0	3	3,8	80

° = non rilevato

* % sul totale di riga

Tabella 13 Nati con DC : periodo di diagnosi

	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%**
Nascita	257	89,9	15	5,2	7	2,4	7	2,4	286	51,3
Entro 7 gg	129	94,9	6	4,4	0	0,0	1	0,7	136	24,4
1-4 sett.	22	88,0	0	0,0	2	8,0	1	0,0	25	4,5
1-12 mesi	8	88,9	0	0,0	1	11,1	0	0,0	9	1,6
oltre 1 anno	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
prenatale	71	74,0	8	8,3	5	5,2	12	13,5	96	17,2
aborto spont	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
autopsia	1	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	0,2
n.r.	3	75,0	1	25,0	0	0,0	0	0,0	4	0,7
Totale	491	78,1	30	5,4	15	2,9	21	3,8	557	100,0

* % sul totale di riga

**% sul totale di colonna

Tabella 14 Nati con DC : condizione alla diagnosi

	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%**
Vivo	477	89,01	27	5,0	13	2,4	19	3,5	536	96,2
Morto	4	57,1	1	14,3	1	14,3	1	14,3	7	1,3
n.r.	10	71,4	2	14,3	1	7,1	1	7,1	14	2,5
Totale	491	88,2	30	5,4	15	2,7	21	3,8	557	100,0

* % sul totale di riga

**% sul totale di colonna

Tabella 15 Diagnosi prenatale: esami in gravidanza

Nati con DC	<16 sett		16-20 sett		>20 sett		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Isolati							
Amniocentesi					3	0,6	491
Ecografia	1	0,2	1	0,2	62	12,6	491
Villi coriali							491
Sangue fetale							491
Altro					3	0,6	491
Multipli							
Amniocentesi							30
Ecografia					7	23,3	30
Villi coriali							30
Sangue fetale							30
Altro					1	3,3	30
Condizioni note							
Amniocentesi							15
Ecografia					4	26,7	15
Villi coriali							15
Sangue fetale							15
Altro							15
Cromosomici							
Amniocentesi			1	4,8	9	42,9	21
Ecografia					1	4,8	21
Villi coriali							21
Sangue fetale							21
Altro							21

IVG	<16 sett		16-20 sett		>20 sett		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Isolati							
Amniocentesi			1	3,4			29
Ecografia	7	24,1	10	34,5	10	34,5	29
Villi coriali	1	3,4					29
Sangue fetale							29
Altro							29
Multipli							
Amniocentesi							5
Ecografia	1	20,0	2	40,0	2	40,0	5
Villi coriali							5
Sangue fetale							5
Altro							5
Condizioni note							
Amniocentesi					2	40,0	5
Ecografia					5	100,0	5
Villi coriali							5
Sangue fetale							5
Altro					1	20,0	5
Cromosomici							
Amniocentesi	2	4,9	32	78,0			41
Ecografia	2	4,9	2	4,9			41
Villi coriali	4	9,8					41
Sangue fetale							41
Altro							41

* % sul totale di riga



Tabella 16 Casi con DC: cariotipo del bambino

	Risultato conosciuto		Risultato non conosciuto		Non effettuato		Feto macerato		Non rilevato		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
Isolati	56	10,8	15	2,9	363	69,8	0	0,0	86	16,5	520
Multipli	7	20,0	7	20,0	13	37,1	1	2,9	7	20,0	35
Condizioni note	8	40,0	2	10,0	8	40,0	0	0,0	2	10,0	20
Cromosomici	55	88,7	1	1,6	3	4,8	0	0,0	3	4,8	62
Totale	126	19,8	25	3,9	387	60,8	1	0,2	98	15,4	637

* % sul totale di riga

Tabella 17 Casi con DC: autopsia

	Risultato conosciuto		Risultato non conosciuto		Non effettuato		Feto macerato		Non rilevato		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
Isolati	2	18,2	0	0,0	1	9,1	0	0,0	8	72,7	11
Multipli	1	33,3	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2	66,7	3
Condizioni note	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2	100,0	2
Cromosomici	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2	100,0	2
Totale	3	16,7	0	0,0	1	5,6	0	0,0	14	77,8	18

* % sul totale di riga

Nati vivi e morti successivamente	14
Nati morti	4
Aborti spontanei > 20 settimane	0
Totale	18



Tabella 18 Casi con DC: età della madre

	< 20		20-24		25-29		30-34		35-39		40-44		> 44		n.r.		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%
Nati con DC																		
Isolati	7	1,4	39	7,9	116	23,6	146	29,7	125	25,5	38	7,7	1	0,2	19	3,9	491	100,0
Multipli	0	0,0	4	13,3	3	10,0	9	30,0	10	33,3	2	6,7	0	0,0	2	6,7	30	100,0
Condiz. note	1	6,7	1	6,7	2	13,3	6	40,0	2	13,3	1	6,7	0	0,0	2	13,3	15	100,0
Cromosomici	0	0,0	0	0,0	4	19,0	4	19,0	8	38,1	4	19,0	0	0,0	1	4,8	21	100,0
IVG																		
Isolati	0	0,0	2	6,9	2	6,9	10	34,5	8	27,6	4	13,8	0	0,0	3	10,3	29	100,0
Multipli	0	0,0	2	40,0	1	20,0	2	40,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	5	100,0
Condiz. note	0	0,0	1	0,0	0	0,0	0	0,0	4	80,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	5	100,0
Cromosomici	0	0,0	1	2,4	4	9,8	5	12,2	19	46,3	11	26,8	1	2,4	0	0,0	41	100,0

* % sul totale di riga

Totali

	< 20		20-24		25-29		30-34		35-39		40-44		> 44		n.r.		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%
Nati con DC	8	1,4	44	7,9	125	22,4	165	29,6	145	26,0	45	8,1	1	0,2	24	4,3	557	100,0
IVG	0	0,0	6	7,5	7	8,8	17	21,3	31	38,8	15	18,8	1	1,3	3	3,8	80	100,0
Totale	8	1,3	50	7,8	132	20,7	182	28,6	176	27,6	60	9,4	2	0,3	27	4,2	637	100,0

* % sul totale di riga

Dato regionale

	< 20		20-24		25-29		30-34		35-39		40-44		> 44		n.r.		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%
Totale nati°	400	1,4	2451	8,3	6599	22,4	11235	38,2	7176	24,4	1491	5,1	47	0,2	12	0,04	29.411	100,0

° Dati CAP 2005

* % sul totale di riga

Tabella 19 Casi con DC: nazionalità della madre

	Italiana		Straniera		Totale
	N°	%*	N°	%*	
Nati con DC					
Isolati	400	81,5	91	18,5	491
Multipli	24	80,0	6	20,0	30
Condizioni note	10	66,7	5	33,3	15
Cromosomici	14	66,7	7	33,3	21
Totale	448	80,4	109	19,6	557
IVG					
Isolati	26	89,7	3	10,3	29
Multipli	3	60,0	2	40,0	5
Condizioni note	4	80,0	1	20,0	5
Cromosomici	37	90,2	4	9,8	41
Totale	70	87,5	10	12,5	80

Totale					
Isolati	426	81,9	94	18,1	520
Multipli	27	77,1	8	22,9	35
Condizioni note	14	70,0	6	30,0	20
Cromosomici	51	82,3	11	17,7	62
Totale	518	81,3	119	18,7	637

Dato regionale

	Italiana		Straniera		Non rilevata		Totale N°
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
Nati °	26.602	83,6	4.696	16,0	113	0,4	29.411

° Dati CAP 2005

* % sul totale di riga

Tabella 20 Casi con DC: occupazione della madre

Tipo di occupazione	N	%
addetta alle vendite (es:commessa)	18	2,8
addetta impianti chimici	1	0,2
agente immobiliare	1	0,2
architetto	2	0,3
artigiana	1	0,2
assistente sanitaria	2	0,3
assistente socio-sanitaria a domicilio	2	0,3
attrice, regista e assimilati (es:scenografo)	1	0,2
avvocato	4	0,6
bancario/assicuratore	1	0,2
barista, cameriere	5	0,8
biologa-farmacologa, biotecnologa	3	0,5
bracciante (in vigna, frutteti ecc.)	1	0,2
calzolaio e assimilati	2	0,3
collaboratrice domestica	3	0,5
commerciante	16	2,5
cucitrice, ricamatrice e assimilati	1	0,2
custode di edifici e assimilati	1	0,2
dirigente d'azienda	2	0,3
docente e ricercatrice universitaria	1	0,2
educatrice	3	0,5
farmacista	3	0,5
fisioterapista e assimilati	1	0,2
forze armate	1	0,2
geometra-cartografa	1	0,2
giudice, magistrato	1	0,2
impiegata amm.va	1	0,2
impiegata	110	17,3
industria tessile	1	0,2
infermiera professionale	10	1,6
ingegnere	1	0,2
ingegnere elettronico e delle telecomunicazioni	1	0,2
insegnante	17	2,7
magazziniere	2	0,3
medico	4	0,6
operaia metalmeccanica	2	0,3
operaia	34	5,3
operaia agricola	2	0,3
parrucchiera, estetista	10	1,6
pasticcere, fornaio	1	0,2
pellettieri	1	0,2
rappresentante, agente di commercio	2	0,3
specialista in amm.ne e contabilità	1	0,2
studente	1	0,2
tecnico informatico	1	0,2
tecnico della contabilità e assimilati (es:ragioniere)	1	0,2
n.r.*	356	55,9
Totale	637	100

* = non rilevato

Tabella 21 Casi con DC: numero di gravidanze precedenti

	Nessuna		Una		Due		Tre		Quattro		≥ Cinque		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
Nati vivi	284	51,4	175	31,6	63	11,4	20	3,6	6	1,1	5	0,9	553
Nati morti	2	50,0	1	25,0	1	25,0	-	-	-	-	-	-	4
Aborti spontanei	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
IVG	34	42,5	28	35,0	15	18,8	1	1,3	1	1,3	1	1,3	81
Totale	320	50,2	204	32,0	79	12,4	21	3,3	7	1,1	6	0,9	637

* % sul totale di riga

Tabella 22 Casi con DC: concepimento assistito

	Isolati		Multipli		Sindromici		Cromosomici		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%**
Ovulazione indotta	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Insemin. Artificiale	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
GIFT	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
FIVET	2	50,0	-	-	1	25,0	1	25,0	4	0,6
Altro	1	0,2	-	-	-	-	-	-	1	0,2
No	517	81,8	35	5,5	19	3,0	61	9,7	632	99,2
Totale	520	81,6	35	5,5	20	32,3	62	9,7	637	100,0

* % sul totale di riga

**% sul totale di colonna

Tabella 23 Casi con DC: farmaci assunti nel primo trimestre

	Assunzione farmaci		Nessuna assunzione		Non rilevato		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*
Isolati	80	12,6	335	64,4	105	20,2	520	100,0
Multipli	8	1,3	15	42,9	12	34,3	35	100,0
Condizioni note	3	15,0	11	55,0	6	30,0	20	100,0
Cromosomici	10	1,6	37	59,7	15	24,2	62	100,0
Totale	101	15,9	398	62,5	138	21,7	637	100,0

* % sul totale di riga



ALLEGATI

Allegato A: Scheda di Rilevazione dei Difetti Congeniti
Allegato B: Anomalie minori escluse da EUROCAT



Allegato A



REGIONE TOSCANA
Giunta Regionale



REGISTRO REGIONALE DEI DIFETTI CONGENITI

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



DIFETTI CONGENITI		Pre	Post
Fornire una descrizione dettagliata dei difetti indicando nelle apposite caselle se la scoperta è avvenuta in periodo prenatale (Pre) o postnatale (Post)			
16 - Sindrome specifica (Se identificata)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<small>codice</small>		
Difetti congeniti			
1)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
17 - Autopsia		18 - Cariotipo	
-fatta, risultato conosciuto	_____ 1 <input type="checkbox"/>	-fatto, risultato conosciuto	_____ 1 <input type="checkbox"/>
-fatta, risultato non conosciuto	_____ 2 <input type="checkbox"/>	-fatto, risultato non conosciuto	_____ 2 <input type="checkbox"/>
-non fatta	_____ 3 <input type="checkbox"/>	-non fatto	_____ 3 <input type="checkbox"/>
-feto macerato	_____ 4 <input type="checkbox"/>	-fallito	_____ 4 <input type="checkbox"/>
-non rilevato	_____ 9 <input type="checkbox"/>	-non rilevato	_____ 9 <input type="checkbox"/>
NOTIZIE SULLA FAMIGLIA			
19 - Data di nascita		23 - Condizione professionale	
-madre	_____ Età _____	-occupata/o	Madre 1 <input type="checkbox"/> Padre 1 <input type="checkbox"/>
-padre	_____ Età _____	-disoccupata/o	Madre 2 <input type="checkbox"/> Padre 2 <input type="checkbox"/>
		-condizione non professionale	Madre 3 <input type="checkbox"/> Padre 3 <input type="checkbox"/>
		-non rilevato	Madre 9 <input type="checkbox"/> Padre 9 <input type="checkbox"/>
20 - Luogo di nascita		<i>se occupata/o</i>	
- madre	_____	<i>specifica madre</i> _____	
- padre	_____	<i>specifica padre</i> _____	
21 - Nazionalità		24 - Malattie croniche	
-italiana	Madre 1 <input type="checkbox"/> Padre 1 <input type="checkbox"/>	-si	Madre 1 <input type="checkbox"/> Padre 1 <input type="checkbox"/>
-straniera	_____ 2 <input type="checkbox"/> _____ 2 <input type="checkbox"/>	-no	Madre 2 <input type="checkbox"/> Padre 2 <input type="checkbox"/>
		-non rilevato	Madre 9 <input type="checkbox"/> Padre 9 <input type="checkbox"/>
22 - Titolo di studio		<i>se si specificare</i> _____	
-nessuno	Madre 1 <input type="checkbox"/> Padre 1 <input type="checkbox"/>	25 - Consanguineità	
-elementare	Madre 2 <input type="checkbox"/> Padre 2 <input type="checkbox"/>	-si	1 <input type="checkbox"/>
-scuola media inferiore	Madre 3 <input type="checkbox"/> Padre 3 <input type="checkbox"/>	-no	2 <input type="checkbox"/>
-scuola media superiore	Madre 4 <input type="checkbox"/> Padre 4 <input type="checkbox"/>	-non rilevato	9 <input type="checkbox"/>
-laurea breve/Laurea	Madre 5 <input type="checkbox"/> Padre 5 <input type="checkbox"/>	<i>se si specificare il grado</i> _____	
-non rilevato	Madre 9 <input type="checkbox"/> Padre 9 <input type="checkbox"/>		
26 - Presenza di anomalie in famiglia			
	Si, stessa	Si, altra	No n.c.
-fratelli	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-madre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-padre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-famiglia madre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-famiglia padre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
			<i>se altra specificare l'anomalia</i>
			<i>se altra specificare l'anomalia</i>
			<i>se altra specificare l'anomalia</i>
			<i>se altra specifica grado di parentele e l'anomalia</i>
			<i>se altra specifica grado di parentele e l'anomalia</i>

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

	Codice ICD9-BPA	Codice ICD10-BPA
Capo		
Aberrante pattern della capigliatura	757470-1	
Occipite piatto	754040/2	
Dolicocefalia	754030	Q67.2
Plagiocefalia – asimmetria della testa	754050-1	Q67.3
Sperone osseo occipitale		
Terza fontanella		
Macrocefalia	742400-9	Q75.3
Asimmetria facciale	754000-1	Q67.0
Compressione facciale	754010	Q67.1
Altre deformità congenite del cranio, faccia e mandibola	754000	Q67.4
Regione oculare		
Pliche epicantiche	743630	
Epicanto inverso		
Fessure palpebrali rivolte verso l'alto		
Fessure palpebrali rivolte verso il basso		
Fessure palpebrali corte		
Ectropion congenito	743610	Q10.1
Entropion congenito	743620	Q10.2
Altre malformazioni congenite della palpebra	743630	Q10.3
Distopia dei canti		
Iptelorismo	756020-1	Q75.2
Ipotelorismo	756022	
Sclera blu	743450	Q13.5
Orecchie		
Forma primitiva	744230-1	Q17.3
Assenza dell'elice		Q17.3
Orecchie asimmetriche	744240	Q17.3
Orecchie retroposizionate		Q17.3
Microtia	744210	Q17.2
Macrotia	744200-1	Q17.1
Orecchie protuberanti	744230	Q17.3
Trago assente		
Lobulo doppio	744100-1	Q17.0
Auricola accessoria, appendice preauricolare	744100-1 744110 744120	Q17.0
Fossetta auricolare		
Seno o cisti preauricolare	744410	Q18.1
Meato uditivo esterno ristretto		
Orecchie bassoposte	744240/2	Q17.4
Orecchio a "pipistrello", orecchio prominente	744220	Q17.5
Malformazione minore e non specificata dell'orecchio	744300	Q17.9
Naso		
Narici piccole		
Ale indentate		
Micrognazia bordeline	524000 524050	
Frenuli aberranti		
Ipoplasia dello smalto		
Denti malformati		
Palato ogivale	750240	Q38.50
Lingua « a cravatta »	750000	Q38.1
Macroglossia	750120	Q38.2
Macrostomia	744800-1	Q18.4
Microstomia	744810	Q18.5



Macrochelia	744820	Q18.6
Microchelia		Q18.7
Ranula		
Collo		
Collo lievemente palmato		
Seno, fistola o cisti di schisi branchiale	744400-4	Q18.0
Seno o cisti preauricolare	744410	Q18.1
Altre schisi branchiali	744480	Q18.2
Torticollo	756860	Q68.0
Mani		
Duplicazione dell'unghia del pollice		
Unghie ampie o ipertrofiche	757510	Q84.5
Dermatoglifi inusuali	757200- 757290	
Clinodattilia (5)	755507	
Dita corte (4, 5)	755581-5	
Piedi, Arti		
Sindattilia (2-3 dita dei piedi)	755123	
Divario tra le dita del piede (1-2)	755603	
Alluce ampio e tozzo		
Dita dei piedi corte (4,5)	755681-5	
Unghie ampie o ipertrofiche	757510	Q84.5
Calcaneo prominente		
Anca scattante, sublussazione o anca instabile	754310- 754320	Q65.3-Q65.6
Metatarso varo o metatarso addotto	754520-2	Q66.2
Piede torto o piede calcaneovalgo	754600-2	Q66.4
Piede piatto congenito	754610	Q66.5
Metatarso varo – altra deformità valga del piede	754600/3	Q66.6
Piede cavo	754702	Q66.7
Piede torto di origine posturale – altra deformità congenita del piede	754700-2	Q66.8
Deformità congenita del piede non specificata	754730/1 754790	Q66.9
Cute		
Emangioma (oltre alla faccia o collo)		
Nevo pigmentato – nevo congenito non neoplastico	757380/1	Q82.5
Nevo flammeo	757380	Q82.50
Nevo a fragola	757380	Q82.51
Linfangioma	228100	
Macchia depigmentata		
Ectopia dei capezzoli	757650	
Capezzoli accessori	757650	Q83.3
Macchie caffè-latte		
Angioma	228000	
Lanugine persistente	757450	
Macchia mongoloide	757380/2	Q82.52
Scheletro		
Cubito valgo	755540-1	
Sterno prominente	756360-1	Q67.7
Sterno incavato	756360-1	Q67.6
Sterno bifido		Q76.71
Torace a scudo, altre deformità congenite del torace	756360 754810	Q67.8
Deformità congenite del rachide		Q67.5
Ginocchia valghe	755640-1	
Ginocchia vare	755640/2	
Genu recurvatum	754400 754430	Q68.21
Incurvamento congenito del femore	754400-1	Q68.3
Incurvamento congenito della fibula e tibia	754410-3	Q68.4
Incurvamento congenito delle ossa lunghe delle gambe non	754420	Q68.5



specificato		
Fossetta sacrale	756175-6	
Costa cervicale	756200	Q76.5
Cardiovascolare		
Murmure cardiaco funzionale o non specificato	785200	
Stenosi dell'arteria polmonare periferica	747320-5	
Polmonare		
Stridore laringeo congenito	748360	Q31.4
Laringomalacia	748300/4	Q31.4
Tracheomalacia	748320	Q32.0
Gastro-intestinale		
Ernia iatale	750600-1	Q40.1
Stenosi del piloro	750510	Q40.0
Diastasi dei retti	756703	
Diverticolo di Meckel	751000-751010	Q43.0
Disordini funzionali gastro-intestinali		Q40.21, Q43.20, Q43.81, Q43.82
Renale		
Reflusso vescico-ureterale-reflusso renale	753230-753240	Q62.7
Idronefrosi con una dilatazione pelvica minore di 10 mm		
Rene gigante e iperplastico	753340	Q63.3
Genitali esterni		
Criptorchidismo, testicolo non disceso	752500-752530	Q53
Testicolo ectopico non specificato		
Idrocele del testicolo	778600	
Imene imperforato	752430-1	Q52.3
Fusione delle labbra	752440/2	Q52.5
Altre		
Malformazione congenita non specificata	759990	Q89.9
Anomalie cromosomiche		
Traslocazioni o inversioni bilanciate in individui normali	758400-758420	Q95.0, Q95.1

