

**REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI**

# Rapporto Annuale 2007



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

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



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

REGIONE  
TOSCANA



## REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

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



---

*Pubblicazione curata da:*

Anna Pierini, Fabrizio Bianchi, Fabrizio Minichilli, Sonia Marrucci

*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.





## 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  
**Rosa Giuseppina Costa** U.O. Pediatria - Az. USL1 Massa  
**Pietro Manetti** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL1 Massa  
**Giovanni Suriano** U.O. Pediatria - Az. USL1 Massa  
**Marco Melato** 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 (fino al 2008)  
**Simona Di Amario** U.O. Pediatria - Az. USL3 Pistoia (dal 2009)  
**Enrico Periti** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL4 Prato (fino al 2008)  
**Benedetta Melani** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL4 Prato (dal 2009)  
**Gianna Chiti** U.O. Pediatria - Az. USL4 Prato  
**Gino Biagini** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL5 Volterra (fino al 2008)  
**Elisa Faldini** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL5 Volterra (dal 2010)  
**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  
**Rosita Verterano** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Livorno (dal 2008)  
**Maurizio Pesce** U.O. Pediatria - Az. USL6 Livorno  
**Luciano Filippi** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Cecina  
**Manuela Fierabracci** U.O. Pediatria - Az. USL6 Cecina  
**Stefania Zucchelli** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Piombino  
**Marco Atzeni** U.O. Pediatria - Az. USL6 Piombino  
**Fabrizio Rosi** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL6 Portoferraio  
**Duilio Biani** U.O. Pediatria - Az. USL6 Portoferraio  
**Marco Cencini** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Poggibonsi (fino al 2008)  
**Tiziana Piccolotti** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Poggibonsi (dal 2008)  
**Teresa Muccioli** U.O. Pediatria - Az. USL7 Poggibonsi  
**Egidia Vinciarelli** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Montepulciano  
**Gabriella Milani** U.O. Pediatria - Az. USL7 Montepulciano  
**Francesca Macucci** U.O. Pediatria - Az. USL7 Montepulciano (dal 2009)  
**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  
**Silvia Ciofini** U.O. Pediatria - Az. USL8 Arezzo  
**Carlo Antonio Bicci** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL9 Massa M.ma  
**Adalberto Campagna** U.O. Pediatria - Az. USL9 Massa M.ma  
**Vincenzo Alvino** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL9 Grosseto  
**Mariangela Bernardi** U.O. Pediatria - Az. USL9 Grosseto



**Sonia Salce** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL9 Orbetello  
**Franco Berti** U.O. Pediatria - Az. USL9 Orbetello  
**Emilia Di Gioia** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Firenze  
**Francesca Montanelli** U.O. Pediatria - Az. USL10 Firenze  
**Enrico Periti** Centro Unico Diagnosi Prenatale- Az. USL10 Osp. Palagi Firenze (dal 2009)  
**Carlo Campatelli** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Bagno a Ripoli  
**Antonella Cecconi** U.O. Pediatria - Az. USL10 Bagno a Ripoli  
**Alessandro Fedi** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo  
**Anna Morandi** U.O. Pediatria - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo  
**Angelo Scuderi** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Figline V.  
**Fernando Chieffallo** U.O. Pediatria - Az. USL10 Figline V.  
**Paolo Pantani** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL11 S. Miniato  
**Giuseppe Corti** U.O. Pediatria - Az. USL11 S. Miniato  
**Monica Zani** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL11 Empoli  
**Alessandro Bini** U.O. Pediatria - Az. USL11 Empoli  
**Carmela Caputo** U.O. Pediatria - Az. USL11 Empoli (dal 2009)  
**Alvaro Pelletti** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL12 Pietrasanta  
**Guglielmo Tarantino** U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL12 Camaiore  
**Silvia Navari** U.O. Pediatria - Az. USL12 Camaiore  
**Patrizio Fiorini** A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze  
**Lucia Lachina** A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze  
**Laura Lega** A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze  
**Eika Bencini** A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze  
**Abigail Maiandi** A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze  
**Antonio La Torre** U.O.A. Neonatologia Univ. Firenze - AO Careggi  
**Lucia Pasquini** Cl. Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AO Careggi  
**Francesca Strigini** U.O. Ostetricia e Ginecologia - AO Pisana  
**Federica Pancetti** U.O. Ostetricia e Ginecologia - AO Pisana  
**Raffaella Cattani** U.O. Ostetricia e Ginecologia - AO Pisana  
**Paolo Ghirri** U.O. Neonatologia - AO Pisana  
**Giovanni Centini** Clinica Ostetrica e Ginecologica Univ. Siena – AO Senese  
**Olinda Gasparri** U.O. Neonatologia - AO Senese (dal 2008)



## Segreteria Tecnico-Scientifica

**Cecilia Anichini**

Università Siena - Servizio Genetica Medica

**Maurizio Bartolozzi**

USL 9 - Grosseto - Sezione Genetica Medica

**Alberto Benincasa**

AO Pietrasanta - Unità Operativa Pediatria

**Fabrizio Bianchi**

CNR Pisa - Istituto Fisiologia Clinica/ Fondazione Toscana "Gabriele Monasterio"

**Roberta Margherita Bini**

AOU Meyer Firenze - Unità Operativa Cardiologia

**Ettore Cariati**

AOU Meyer Firenze - Unità Multidisciplinare Difetti Congeniti

**Giovanni Centini**

Università Siena - Centro Diagnosi Prenatale

**Valerio Del Ministro**

Regione Toscana - Direzione Generale del Diritto alla Salute e delle Politiche di Solidarietà - Settore Assistenza Sanitaria

**Anna Pierini**

CNR Pisa - Istituto Fisiologia Clinica/ Fondazione Toscana "Gabriele Monasterio"

**Renato Scarinci**

Università Siena - Clinica Pediatrica - Unità Semplice Citogenetica Prenatale

**Paolo Simi**

AOU Pisana - Unità Operativa Citogenetica e Genetica Molecolare

**Carlo Smorlesi**

AOU Careggi Firenze - Unità Operativa Tossicologia Medica

**Francesca Strigini**

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

**Enrico Tarantino**

AOU Pisana - Sezione Genetica Clinica

**Francesca Torricelli**

AOU Careggi Firenze - SOD Diagnostica Genetica

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





## Indice



<b>Introduzione</b>		<b>1</b>
<b>Materiali e metodi</b>		<b>1</b>
<b>Risultati</b>		<b>3</b>
<b>Tabella I</b>	Definizione delle condizioni/anomalie selezionate per la tabulazione	<b>7</b>
<b>Tabella 1</b>	Caratteristiche principali delle IVG e dei nati con difetti congeniti (DC) sorvegliati nel 2007	<b>9</b>
<b>Tabella 2</b>	Nati con DC: periodo di scoperta	<b>9</b>
<b>Tabella 3</b>	Totale casi con DC: ASL di residenza materna Fig. 3: mappa Toscana Fig. 3.0: distribuzione per ASL	<b>10</b>
<b>Tabella 3.1</b>	Nati con DC: ASL di residenza materna Fig. 3.1: mappa Toscana Fig. 3.1.1: distribuzione per ASL	<b>11</b>
<b>Tabella 3.2</b>	IVG con DC: ASL di residenza materna Fig. 3.2: mappa Toscana Fig. 3.2.1: distribuzione per ASL	<b>12</b>
<b>Tabella 4</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia	<b>13</b>
<b>Tabella 4.1</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Sistema nervoso	<b>14</b>
<b>Tabella 4.2</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Occhio	<b>14</b>
<b>Tabella 4.3</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Orecchio, faccia e collo	<b>15</b>
<b>Tabella 4.4</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Cardiopatie congenite	<b>15</b>
<b>Tabella 4.5</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Respiratorio	<b>16</b>
<b>Tabella 4.6</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Palato-labbro	<b>16</b>
<b>Tabella 4.7</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Digerente	<b>17</b>
<b>Tabella 4.8</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Parete addominale	<b>17</b>
<b>Tabella 4.9</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Genitali	<b>18</b>
<b>Tabella 4.10</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Urinario	<b>18</b>
<b>Tabella 4.11</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Arti	<b>19</b>
<b>Tabella 4.12</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Muscolo-scheletrico	<b>19</b>
<b>Tabella 4.13</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Cromosomi	<b>20</b>
<b>Tabella 4.14</b>	Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Altre	<b>20</b>
<b>Tabella 5.1</b>	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	<b>21</b>
<b>Tabella 5.2</b>	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	<b>22</b>
<b>Tabella 5.3</b>	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	<b>23</b>
<b>Tabella 5.4</b>	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	<b>24</b>



## Indice

<b>Tabella 5.5</b>	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Respiratorio Fig. 5.5: mappa Toscana Fig. 5.5bis: distribuzione per ASL Fig. 5.5ter: confronti EUROCAT	<b>25</b>
<b>Tabella 5.6</b>	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	<b>26</b>
<b>Tabella 5.7</b>	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	<b>27</b>
<b>Tabella 5.8</b>	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	<b>28</b>
<b>Tabella 5.9</b>	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	<b>29</b>
<b>Tabella 5.10</b>	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	<b>30</b>
<b>Tabella 5.11</b>	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	<b>31</b>
<b>Tabella 5.12</b>	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	<b>32</b>
<b>Tabella 5.13</b>	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 EUROCAT	<b>33</b>
<b>Tabella 5.14</b>	Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Altre Fig. 5.14: mappa Toscana Fig. 5.14bis: distribuzione per ASL	<b>34</b>
<b>Tabella 6</b>	Casi con 30 difetti congeniti specifici	<b>35</b>
<b>Tabella 7.1</b>	Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: <i>cluster</i> per data di concepimento (01/01/03 – 31/03/07)	<b>36</b>
<b>Tabella 7.2</b>	Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: <i>trend</i> per data di concepimento (01/01/03 – 31/03/07)	<b>38</b>
<b>Tabella 8</b>	Casi con DC: struttura ospedaliera di evento	<b>40</b>
<b>Tabella 9</b>	Casi con DC: sesso	<b>41</b>
<b>Tabella 10</b>	Casi con DC: numero neonati partoriti/feti presenti	<b>42</b>

**Indice**

<b>Tabella 11</b>	Nati con DC: peso alla nascita	<b>43</b>
<b>Tabella 12</b>	Casi con DC: durata della gestazione	<b>43</b>
<b>Tabella 13</b>	Nati con DC: periodo di diagnosi	<b>44</b>
<b>Tabella 14</b>	Nati con DC: condizione alla diagnosi	<b>44</b>
<b>Tabella 15</b>	Casi diagnosticati in epoca prenatale: esami in gravidanza	<b>45</b>
<b>Tabella 16</b>	Casi con DC: cariotipo del bambino/feto	<b>46</b>
<b>Tabella 17</b>	Casi con DC: autopsia	<b>46</b>
<b>Tabella 18</b>	Casi con DC: età della madre	<b>47</b>
<b>Tabella 19</b>	Casi con DC: nazionalità della madre	<b>48</b>
<b>Tabella 20</b>	Casi con DC: occupazione della madre	<b>49</b>
<b>Tabella 21</b>	Casi con DC: numero di gravidanze precedenti	<b>50</b>
<b>Tabella 22</b>	Casi con DC: concepimento assistito	<b>50</b>
<b>Tabella 23</b>	Casi con DC: farmaci assunti nel primo trimestre	<b>50</b>
<b>Allegati</b>	Allegato A - Scheda di rilevazione dei difetti congeniti Allegato B - Anomalie minori escluse da EUROCAT	<b>51</b>





## INTRODUZIONE

---

La presentazione del Rapporto annuale 2007 coincide con i 30 anni di attività del Registro dei difetti congeniti della regione Toscana. Nel 1979 l'attività di rilevazione dei difetti congeniti era iniziata in Toscana con il Registro della provincia di Firenze che coinvolgeva tutti i punti nascita presenti nelle 12 USL della provincia. Dal 1992 la registrazione è stata estesa a tutte le province della regione, con la istituzione del Registro Toscano Difetti Congeniti (RTDC).

Il coordinamento del Registro desidera ringraziare tutti coloro che in questi anni, con diverse competenze, hanno fornito il loro contributo per la costruzione di una Rete regionale di competenze di riferimento clinico, assistenziale e di ricerca per la patologia malformativa, oltre che per la creazione di un database che, ad oggi, risulta costituito da oltre 13.000 casi.

## MATERIALI E METODI

---

Vengono presentati i dati dell'anno 2007 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 2007 (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 2007.

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 2007), 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 la preparazione dell'aggiornamento della Guida contenente le istruzioni per la registrazione delle anomalie congenite (<http://www.eurocat.ulster.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 ("isolato", "multiplo", "anomalia cromosomica" e "condizione nota"). Quest'ultima categoria include le sindromi e i casi ad eziologia "familiare", "da teratogeni", da "nuova mutazione dominante" e "altra genomica". L'eziologia dei difetti è stata attribuita da un genetista medico che ha revisionato tutta la casistica.

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, figg. 5.1bis-figg. 14bis).

Per ciascun gruppo si riportano anche i grafici con la rappresentazione dei tassi rilevati dal registro toscano nel 2007, 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 1996-2006 (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 ("Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *cluster* per data di concepimento") e 7.2 ("Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *trend* per data di concepimento") sono riportati i risultati della sorveglianza epidemiologica per data di concepimento (periodo 01/01/2003–31/03/2007), 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  $\chi^2$  per il trend. Nella tabella 7.2 per ogni sottogruppo di difetti, in caso di individuazione di un *trend*, è riportato il numero di casi per anno, il numero di casi totale nel periodo 2002-2007, il valore del  $\chi^2$ , l'andamento (crescente o 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 2007 sono stati registrati 671 casi con difetti congeniti su 30.944 nati (vivi e morti) sorvegliati in Toscana, per una prevalenza alla nascita di 216,8 per 10.000 nati. I casi sono rappresentati da 532 nati vivi (di cui 4 deceduti successivamente), 2 nati morti, 2 aborti spontanei e 135 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito (IVG).

Sono stati segnalati inoltre 6 aborti spontanei e un nato morto con età gestazionale inferiore a 20 settimane, affetti rispettivamente da trisomia 21 (13 e 16 settimane), megavertice (13 settimane), anencefalia (16 settimane), igroma cistico del collo (19 settimane), pterigi articolari multipli e ipoplasia tibia (16 settimane), idrocefalia triventricolare + meningocele cervicale (17 settimane). Questi casi sono stati esclusi per omogeneità di confronto con i dati registrati dal network di sorveglianza EUROCAT che include esclusivamente aborti spontanei e nati morti a partire da 20 settimane di età gestazionale.

Tra i nati sorvegliati la natimortalità è risultata pari a 2,6 per 1.000, mentre la presenza di difetto tra i nati morti è stata del 2,4 per 100 (2/82).

Tra i 671 casi sono stati rilevati 921 difetti, per un rapporto difetti/casi con difetti uguale a 1,37. I casi con difetto congenito isolato sono stati 494 (73,6%), quelli con difetti multipli sono stati 30 (4,5%), 26 sono state le sindromi riconosciute (3,9%), 84 erano i casi con anomalia cromosomica (12,5%). I restanti 37 soggetti sono stati classificati in base dell'eziologia del difetto in casi ad eziologia familiare (20 soggetti), eziologia altra genomica (11 casi), eziologia da nuova mutazione dominante (5 casi), eziologia da teratogeni (1 caso). Il rapporto tra sessi è risultato 1,70 M/F (tab. 1).

Tra i 532 nati vivi, la diagnosi di difetto congenito è stata fatta nel 75,0% dei casi entro la prima settimana di vita, nel 4,1% oltre sette giorni, nel 19,2% in epoca prenatale, in 9 casi (1,7%) non era specificato il periodo della diagnosi. Tra i 2 nati morti, i difetti sono stati diagnosticati per un caso in epoca prenatale, per l'altro all'autopsia (tab. 2).

La tabella 3, relativa ai casi totali, evidenzia rapporti di prevalenza alla nascita variabili da 44,8 per 10.000 per i casi residenti nella ASL 9 - Grosseto, a 472,0 per 10.000 dei residenti nella ASL 2 - Lucca, a fronte di un valore medio regionale di 216,8.

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 1 - Massa Carrara, 3 - Pistoia, 4 - Prato, 9 - Grosseto e 10 - Firenze come conseguenza di una carenza di nati per tutte le ASL, mentre una carenza di IVG è stata osservata per le ASL di Livorno, Arezzo, Empoli e Viareggio. Eccessi significativi si riscontrano per le ASL 2-Lucca e 5-Pisa e 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 23,1% dei 771 difetti totali, con una prevalenza di 5,75/1.000 nati, seguiti dalle *anomalie cromosomiche* (10,9%; P=2,71/1.000 nati), dai difetti degli *arti* (9,1%; P=2,26/1.000 nati) e dai difetti dell'*apparato urinario* (8,9%; P=2,23/1.000 nati).

I gruppi per i quali risulta più importante l'impatto dell'interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi precoce sono: *sistema nervoso* (40/53=75,5%), *difetti della parete addominale* (10/14=71,4%), *muscolo-scheletrico* (9/13=69,2%) e *cromosomi* (58 IVG/84 casi totali=69,0%).

I gruppi di difetti per i quali la diagnosi prenatale ha maggior rilevanza sono nell'ordine: *parete addominale* (3/4 nati=75%), *urinario* (34/58 nati=58,6%), *cromosomi* (13/26 nati=50,0%), *digerente* (10/21 nati=47,6%), *sistema nervoso* (6/13 nati=46,2%). Per gli altri gruppi sono risultate percentuali più ridotte: *orecchio, faccia e collo* (0,0%), *genitali* (1/66 nati=1,5%), *arti* (6/63 nati=9,5%), *cardiovascolare* (26/158 nati=16,5%), *palato-labbro* (4/20 nati=20,0%), *muscolo-scheletrico* (1/4 nati=25,0%), *occhio* (4/13 nati=30,8%), *respiratorio* (2/6 nati=33,3%).

La diagnosi oltre la prima settimana di vita ha interessato maggiormente le *cardiopatie congenite* (13/158 nati=8,2%) (tabb. 4.1-4.14).

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

- per il gruppo delle anomalie del *sistema nervoso* non si segnalano eccessi rispetto alla media regionale, mentre si osservano valori significativamente inferiori per le ASL di Prato, Livorno e Firenze. Non sono stati registrati casi residenti nella ASL di Massa Carrara (figg. 5.1-5.1bis);
- per i difetti a carico dell'*occhio* non si segnalano eccessi, mentre non sono stati rilevati casi da madri residenti nelle ASL di Massa Carrara, Pistoia, Prato, Arezzo e Grosseto (figg. 5.2- 5.2bis);
- sono stati registrati casi con difetti di *orecchio, faccia e collo* solo da madri residenti nelle ASL di Lucca e Firenze (figg. 5.3-5.3bis);
- per le *cardiopatie congenite* risultano eccessi statisticamente significativi per le ASL di Lucca e di Pisa, mentre si segnalano prevalenze significativamente inferiori alla media regionale per le ASL di Massa Carrara, Prato, Grosseto, Firenze ed Empoli. Non sono stati registrati casi da madri residenti nella ASL di Pistoia (figg. 5.4-5.4bis);
- per i difetti *respiratori* non si segnala alcun eccesso rispetto alla media regionale, mentre non sono stati registrati casi da madri residenti nelle ASL di Massa Carrara, Pistoia, Livorno e Grosseto (figg. 5.5-5.5bis);
- non si segnalano eccessi nelle ASL toscane per i difetti a carico del *palato-labbro*. Non sono stati registrati casi da madri residenti nella ASL di Massa Carrara e Siena (figg. 5.6-5.6bis);
- per il gruppo delle anomalie del *digerente* non si segnala alcun eccesso rispetto alla media regionale. Non sono stati registrati casi da madri residenti nelle ASL di Massa Carrara, Siena, Grosseto e Viareggio (figg. 5.7-5.7bis);
- sono stati registrati casi con difetti della *parete addominale* esclusivamente da madri residenti nelle ASL di Prato, Siena, Arezzo, Firenze e Viareggio, dove non è stato evidenziato alcun eccesso né riduzione rispetto al tasso medio regionale (figg. 5.8-5.8bis);
- relativamente ai difetti dei *genitali* si evidenzia un eccesso statisticamente significativo rispetto alla media regionale per la ASL di Lucca, mentre si registrano prevalenze significativamente inferiori alla media regionale nelle ASL di Massa Carrara, Prato, Siena e Arezzo (figg. 5.9-5.9bis);
- per i difetti dell'apparato *urinario* sono stati evidenziati scostamenti significativi in difetto dal tasso medio regionale per i casi residenti nelle ASL di Prato, Grosseto e Firenze. Non sono stati registrati casi da madri residenti nelle ASL di Massa Carrara e Viareggio (figg. 5.10-5.10bis);
- per i difetti a carico degli *arti* si osservano scostamenti significativi in difetto, rispetto alla linea di confronto, per i casi residenti nelle ASL di Massa Carrara, Pistoia e Grosseto. Non sono stati registrati casi nella ASL di Prato (figg. 5.11-5.11bis);
- per i difetti *muscolo-scheletrici* non si segnalano eccessi rispetto alla media regionale, mentre non sono stati registrati casi residenti nelle ASL di Massa Carrara, Lucca, Prato, Arezzo e Viareggio (figg. 5.12-5.12bis);
- per le anomalie *cromosomiche* non risultano eccessi statisticamente significativi nelle ASL toscane, mentre si segnala uno scostamento in difetto per le ASL di Grosseto e



di Empoli. Non sono stati rilevati casi da madri residenti nella ASL di Viareggio (figg. 5.13-5.13bis).

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

1. *Sistema nervoso*: il dato di prevalenza del registro toscano risulta inferiore al valore del registro dell'Emilia Romagna, allineato a quello degli altri registri italiani, mentre si discosta in difetto rispetto al registro centrale europeo in maniera statisticamente significativa (fig. 5.1ter).
2. *Occhio*: la prevalenza toscana risulta superiore a quella di tutti gli altri registri italiani, raggiungendo la significatività statistica rispetto al registro della Campania, mentre risulta in linea con il dato medio europeo (fig. 5.2ter).
3. *Orecchio, faccia e collo*: la Toscana mostra una prevalenza più bassa rispetto a tutti gli altri registri italiani (ad esclusione del registro della Campania rispetto al quale il tasso è allineato) e a quello europeo, raggiungendo la significatività statistica nei confronti di quest'ultimo (fig. 5.3ter).
4. *Cardiopatie congenite*: il tasso toscano risulta significativamente più elevato rispetto al valore osservato dal registro della Campania, in linea con quello dell'Emilia Romagna, mentre è significativamente più basso del valore medio europeo (fig. 5.4ter).
5. *Respiratorio*: il valore di prevalenza osservato nel registro toscano è superiore rispetto a quanto osservato negli altri registri italiani, anche se si osserva una differenza statisticamente significativa solo nei confronti della Campania. La prevalenza toscana risulta invece più bassa rispetto al valore medio europeo (fig. 5.5ter).
6. *Palato-labbro*: la prevalenza toscana osservata nel 2007 risulta inferiore ai valori osservati negli altri registri, raggiungendo la significatività statistica nei confronti del valore medio europeo (fig. 5.6ter).
7. *Digerente*: il tasso toscano risulta allineato ai valori relativi ai registri del Nord-Est e della Campania, mentre è significativamente inferiore ai tassi osservati nel registro IMER e nel registro europeo (fig. 5.7ter).
8. *Parete addominale*: la prevalenza toscana risulta superiore ai valori di prevalenza osservati negli altri registri italiani, ma inferiore al valore medio europeo (fig. 5.8ter).
9. *Genitali*: la prevalenza toscana è superiore rispetto a tutti gli altri registri, raggiungendo la significatività statistica nei confronti dei registri italiani (fig. 5.9ter).
10. *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 nei confronti di quest'ultimo la significatività statistica (fig. 5.10ter).
11. *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, raggiungendo nei confronti di quest'ultimo la significatività statistica (fig. 5.11ter).
12. *Muscolo-scheletrico*: la prevalenza toscana, superiore rispetto al valore osservato in Campania, risulta statisticamente inferiore ai valori osservati nell'Emilia Romagna e nel registro centrale europeo (fig. 5.12ter).
13. *Cromosomi*: la prevalenza toscana, allineata rispetto al Nord Est, è inferiore ai valori rilevati dal registro IMER e dal registro centrale europeo, e statisticamente superiore a quella del registro della Campania (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 *anencefalia*, e *agenesia renale bilaterale* e  *Sesso indeterminato* (le IVG rappresentano il totale dei casi), *idrocefalo* (9 casi su 10, pari al 90%), *oloprosencefalia* (7 su 8 casi totali, pari all'87,5%), *trisomia 18* (11/13, pari all'84,6%), *trisomia 13* (3/4, pari al 75,0%), *sindrome di Down* (29 IVG su 44 casi totali, pari al 65,9%).

E' riportato il confronto tra i valori di prevalenza osservati in Toscana nel 2007 rispetto a quanto atteso sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati dal Registro Toscano Difetti Congeniti nel periodo 1995-2004.

Si segnala un incremento statisticamente significativo al 5% rispetto all'atteso per *oloprosencefalia*, *atresia/stenosi altre parti tenue* e *gastroschisi*; per *l'atresia/stenosi ano-rettale* si osserva invece una riduzione statisticamente significativa al 5% rispetto all'atteso.

Relativamente alla sorveglianza effettuata per data di concepimento nel periodo 01/01/2003-31/03/2007 sui sottogruppi utilizzati da EUROCAT, si segnalano *cluster* statisticamente significativi per *anencefalia*, *cataratta congenita*, e *trisomia 13* (tabella 7.1) per i quali peraltro non sono stati evidenziati addensamenti di area geografica o di ospedale.

Relativamente all'analisi per il *trend* riportata in tabella 7.2, emergono trend crescenti nel periodo complessivo 2003-2007 per i difetti dell'*apparato respiratorio* e dell'*apparato genitale* e per *l'ipospadia*, mentre si osservano *trend* decrescenti per i seguenti gruppi/anomalie: *idrocefalia*, *cardiopatie congenite*, *difetti del setto interventricolare*, *digerente*, *atresia/stenosi ano-rettale*, *idronefrosi congenita*, *difetti degli arti*, *piede torto equinovaro*.

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 utilizzati nei casi diagnosticati in epoca prenatale (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
<b>Sistema Nervoso</b> Include difetti del tubo neurale, idrocefalia, microcefalia e altre anomalie del cervello, midollo spinale e sistema nervoso	740-742	Q00-Q07
<b>Anencefalia</b> Assenza parziale o totale delle ossa della volta cranica, della cute sovrastante e del tessuto cerebrale	740	Q00
<b>Encefalocele</b> Espansione cistica delle meningi e/o del tessuto cerebrale attraverso la volta cranica	7420	Q01
<b>Spina bifida</b> Emiiazione o esposizione del tessuto midollare spinale e/o delle meningi attraverso una schisi degli archi posteriori vertebrali	741	Q05
<b>Idrocefalo</b> Dilatazione di tutto o parte del sistema ventricolare, non dovuta ad atrofia primaria cerebrale	7423 esd. 74232	Q03 esd. assoc. DTN
<b>Microcefalia</b> Circonferenza occipito-frontale inferiore alla media, per età e per sesso, di 3 o più deviazioni standard, sproporzionata per la taglia corporea	7421	Q02
<b>Arinencefalia/Oloprosencefalia</b> Malformazione del cervello caratterizzata da incompleta lobazione di vario grado degli emisferi cerebrali. Il primo tratto del nervo olfattivo può essere assente	74226	Q041,Q042
<b>Occhio</b> Include anoftalmia, microftalmia e cataratta congenita	743	Q100,Q104,Q106-7, Q11-15, esd. Q135
<b>Anoftalmia</b> Assenza uni o bilaterale dei bulbi oculari con presenza costante delle palpebre e dei muscoli motori	7430	Q110,Q111
<b>Microftalmia</b> Raggruppa malformazioni minime fino alla quasi completa anoftalmia	7431	Q112
<b>Orecchio,faccia e collo</b> Include anotia, padiglione accessorio, assenza o stenosi del canale uditivo	744	Q16,Q178,Q183,Q187, Q188
<b>Anotia</b> Completa assenza del padiglione auricolare, con o senza atresia del condotto uditivo	74401	Q160
<b>Cardiopatie congenite</b> Include malformazioni del cuore e dei grossi vasi	745,746,7470-7474	Q20-Q26 esd. DAP isolato con EG<37 sett
<b>Trasposizione grossi vasi</b> Difetto cardiaco in cui l'aorta origina dal ventricolo destro e l'arteria polmonare dal ventricolo sinistro, con o senza altri difetti cardiaci	74510	Q203
<b>Tetralogia di Fallot</b> Condizione caratterizzata da difetto del setto interventricolare, aorta a cavaliere, stenosi polmonare infundibolare e spesso ipertrofia ventricolare destra	7452	Q213
<b>Cuore sinistro ipoplasico</b> Grave insufficiente sviluppo del ventricolo sinistro conseguente ad una lesione ostruttiva valvolare del lato sinistro del cuore	7467	7234
<b>Coartazione aortica</b> Presenza di ostruzione dell'aorta discendente, all'inserimento del dotto arterioso	7471	Q251
<b>Respiratorio</b> Include anomalie del naso, della laringe, della trachea, dei bronchi e dei polmoni	748	Q30-Q34 esd. Q314, Q320
<b>Palato-Labbro</b>	7490-7492	Q35-Q37
<b>Palatoschisi</b> Schisi a carico del palato duro e/o molle senza schisi del labbro	7490	Q35
<b>Labioschisi con o senza palatoschisi</b> Schisi a carico del labbro superiore con o senza la schisi del processo alveolare mascellare e il palato duro o molle	7491-7492	Q36-Q37
<b>Digerente</b> Include la fistola tracheo-esofagea, l'atresia e la stenosi esofagea, l'atresia e la stenosi del retto e del canale anale, l'atresia e la stenosi del tenue, il diverticolo di Meckel	750,751,7566	Q38-Q39,Q402-Q409 Q41-Q45
<b>Atresia esofagea</b> Interruzione dell'esofago con o senza fistola tracheo-esofagea	75030-75031	Q390-Q391

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

<b>Anomalie</b>	<b>Codice BPA-ICD9</b>	<b>Codice ICD10</b>
<b>Atresia/stenosi duodenale</b>	75110	Q410
<b>Atresia stenosi di altre parti dell' intestino tenue</b> Ostruzione completa o parziale del lumen di un segmento dell'intestino tenue	75111-75112	Q411-Q418
<b>Atresia/stenosi ano-rettale</b> Assenza dell'ano o di comunicazione tra ano e retto, o stenosi serrata del canale anale, con o senza fistola con gli organi vicini	75121-75124	Q420-Q423
<b>Ernia diaframmatica</b> Difetto diaframmatico con protrusione del contenuto addominale nella cavità toracica	75661	Q79.0
<b>Difetti parete addominale</b> Include gastroschisi ed onfalocele	75670,75671,75679	Q792,Q793,Q795
<b>Gastroschisi</b> Emiazione del contenuto addominale attraverso un difetto della parete addominale, laterale ad un cordone ombelicale unico	75671	Q793
<b>Onfalocele</b> Emiazione del contenuto addominale attraverso l'anello ombelicale il cui rivestimento può rimanere o presentarsi lacerato	75670	Q792
<b>Urinario</b> Include le anomalie delle ovaie, utero e sistema renale	753,75672,75261	Q60-Q64,Q794 escl. Q627,Q633
<b>Agenesia renale bilaterale</b> Assenza bilaterale dei reni e degli ureteri.Include la sindrome di Potter	75300	Q601,Q606
<b>Estrofia vescica e/o epispadia</b> Difetto nella chiusura della parete addominale inferiore e della vescica. E' spesso associata con epispadia	7535,75261	Q640,Q641
<b>Genitali</b> Include ipospadia, epispadia, sesso indeterminato, e altre anomalie come assenza di testicolia, aplasia o ipoplasia dello scroto	7520-7524,75260, 75262	
<b>Ipospadia</b> 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
<b>Sesso indeterminato</b> Ambiguità genitale alla nascita	7527	Q56
<b>Arti</b> Include la riduzione degli arti, la polidattilia, la sindattilia, la dislocazione congenita dell'anca e del piede equinovaro	7543-7548,755	Q650-Q652,Q658- Q660,Q681- Q682,Q688,Q69-
<b>Riduzione</b> Severa ipoplasia delle strutture scheletriche degli arti	7552-7554, 75551	Q74 escl. Q6821 Q71-Q73
<b>Polidattilia</b> Presenza di dita sovranumerarie, può colpire la mano, il piede o entrambi	7550	Q69
<b>Muscoloscheletrico</b> 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
<b>Cromosomi</b> 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 Q936 Q90
<b>Trisomia 21</b> La sindrome è caratterizzata da un pattern ben conosciuto di anomalie maggiori e minori associate con un eccesso di materiale del cromosoma 21	7580	Q90
<b>Trisomia 13</b> Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 13	7581	Q914-Q917
<b>Trisomia 18</b> Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 18	7582	Q910-Q913
<b>Altre</b> Gruppo eterogeneo che comprende le anomalie escluse dagli altri gruppi (comprende per esempio criptorchidismo, arteria ombelicale unica, piede torto NOS, emangioma, igroma cistico, malformazioni minori dell'orecchio, reflusso vescico-ureterale, ecc...)		


**Tabella 1** Caratteristiche principali delle IVG e dei nati con difetti congeniti (DC) sorvegliati nel 2007

<b>Dati denominatore*</b>	<b>No. nati</b>	30.944
	<b>No. nati vivi</b>	30.862
	<b>No. nati morti</b>	82
<b>Difetti congeniti</b>	<b>Casi con difetti</b>	671
	<b>Nati con difetti</b>	534
	<b>Nati vivi</b>	532
	<i>di cui 4 morti successivamente</i>	
	<b>Nati morti</b>	2
	<b>Aborti spontanei**</b>	2
	<b>IVG</b>	135
<b>Difetti rilevati</b>	<b>Totale</b>	921
	<b>Casi con difetto isolato</b>	494
	<b>Casi con difetti multipli</b>	30
	<b>Casi con sindromi</b>	26
	<b>Casi cromosomici</b>	84
	<b>Casi con condizioni note</b>	37
<b>Rapporto difetti/casi con difetti</b>		1,37
<b>Distribuzione per sesso</b>	<b>Maschi</b>	402
	<b>Femmine</b>	236
	<b>Sesso indeterminato</b>	3
	<b>Non rilevato</b>	30
	<b>Sex ratio M / F</b>	1,70
		IC 95%:[1,62- 1,79]

\* Dati CAP 2007

\*\* &gt; 20 settimane

**Tabella 2** Nati con DC: periodo di scoperta

	Periodo di scoperta	No. casi	Tasso
<b>Nati morti con DC</b>			x 100 nati morti
	<b>Alla nascita</b>	0	0,0
	<b>Diagnosi prenatale</b>	1	50,0
	<b>All'autopsia</b>	1	50,0
	<b>Non conosciuto</b>	0	0,0
<b>Nati vivi con DC*</b>			x 100 nati vivi
	<b>Entro 7 gg</b>	399	75,0
	<b>Oltre 7 gg</b>	22	4,1
	<b>Diagnosi prenatale</b>	102	19,2
	<b>All'autopsia</b>	0	0,0
<b>Non rilevati</b>	9	1,7	

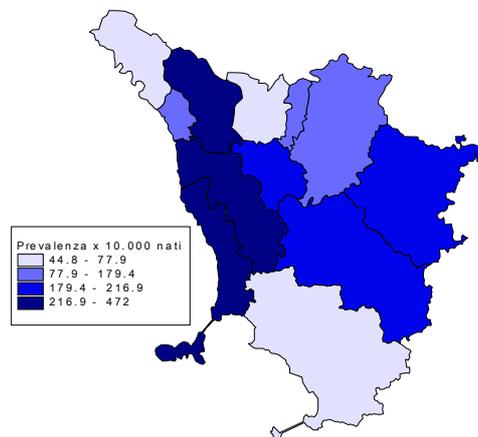
\* di cui 4 morti successivamente

**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	1.425	11	77,2	31,6	122,8
ASL 2 Lucca	1.949	92	472,0	375,6	568,5
ASL 3 Pistoia	2.439	19	77,9	42,9	112,9
ASL 4 Prato	2.411	27	112,0	69,7	154,2
ASL 5 Pisa	2.944	113	383,8	313,1	454,6
ASL 6 Livorno	2.827	77	272,4	211,5	333,2
ASL 7 Siena	2.283	46	201,5	143,3	259,7
ASL 8 Arezzo	2.720	59	216,9	161,6	272,3
ASL 9 Grosseto	1.564	7	44,8	11,6	77,9
ASL10 Firenze	6.913	124	179,4	147,8	210,9
ASL11 Empoli	2.119	40	188,8	130,3	247,3
ASL12 Viareggio	1.309	21	160,4	91,8	229,0
Non conosciuta	41	35			
<b>Totale Regione</b>	<b>30.944</b>	<b>671</b>	<b>216,8</b>	<b>200,4</b>	<b>233,3</b>

\* dati Certificato Assistenza al Parto 2007

**Fig.3**



**Fig.3.0**

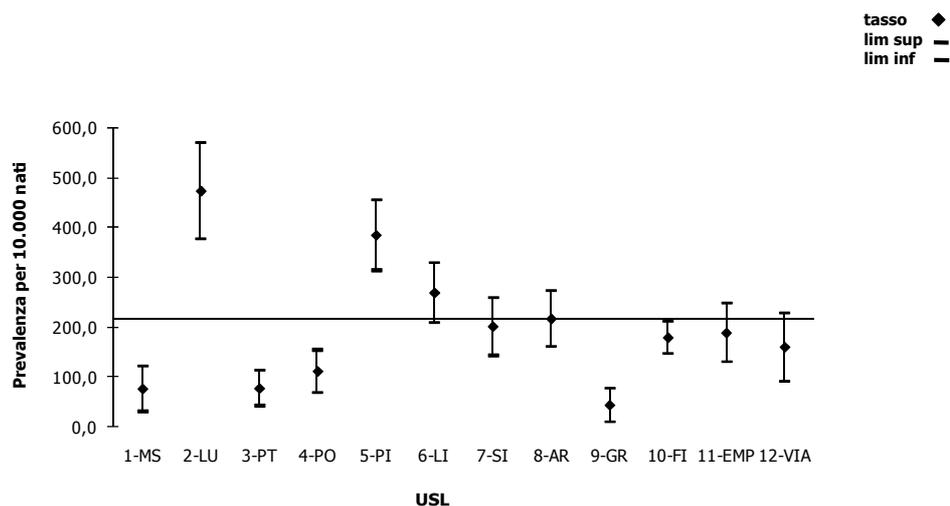


Tabella 3.1 Nati con DC: ASL di residenza materna

ASL di residenza	Totale nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95%	
				inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.425	8	56,1	17,2	95,0
ASL 2 Lucca	1.949	84	431,0	338,8	523,2
ASL 3 Pistoia	2.439	10	41,0	15,6	66,4
ASL 4 Prato	2.411	10	41,5	15,8	67,2
ASL 5 Pisa	2.944	98	332,9	267,0	398,8
ASL 6 Livorno	2.827	71	251,1	192,7	309,6
ASL 7 Siena	2.283	34	148,9	98,9	199,0
ASL 8 Arezzo	2.720	54	198,5	145,6	251,5
ASL 9 Grosseto	1.564	6	38,4	7,7	69,1
ASL10 Firenze	6.913	97	140,3	112,4	168,2
ASL11 Empoli	2.119	32	151,0	98,7	203,3
ASL12 Viareggio	1.309	21	160,4	91,8	229,0
Non conosciuta	41	11			
<b>Totale Regione</b>	<b>30.944</b>	<b>536</b>	<b>173,2</b>	<b>158,6</b>	<b>187,9</b>

\* dati Certificato Assistenza al Parto 2007

Fig.3.1

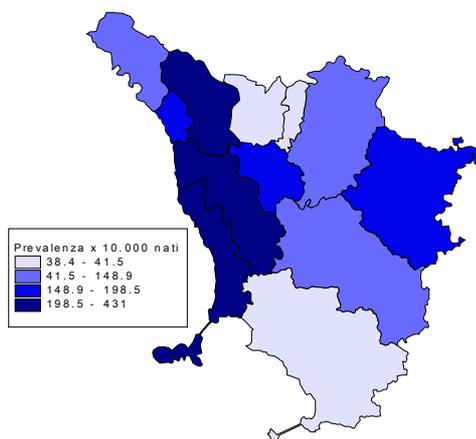
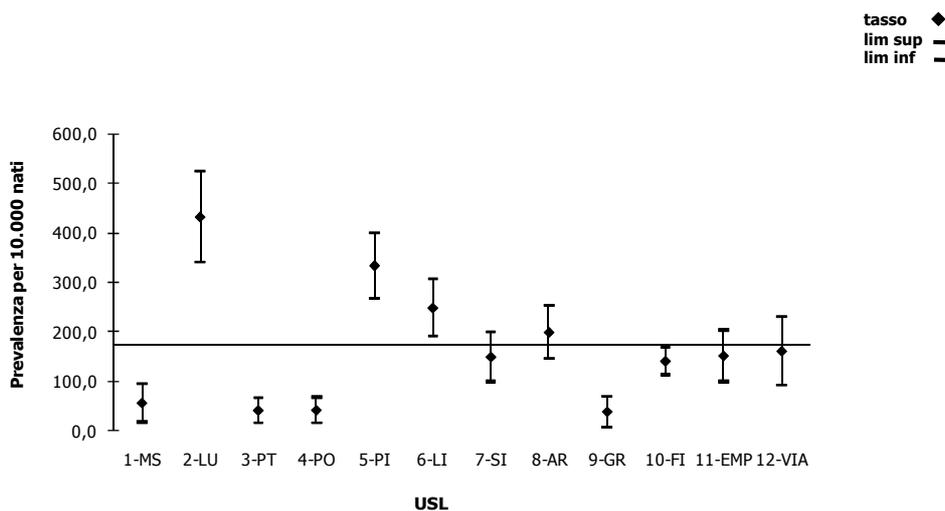


Fig.3.1.1

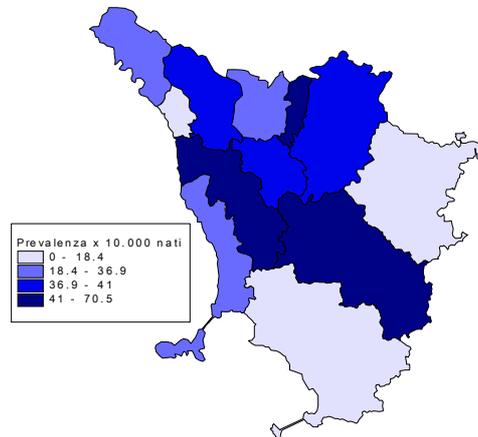


**Tabella 3.2 IVG con DC: ASL di residenza materna**

ASL di residenza	Totale nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95%	
				inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.425	3	21,1	0,0	44,9
ASL 2 Lucca	1.949	8	41,0	12,6	69,5
ASL 3 Pistoia	2.439	9	36,9	12,8	61,0
ASL 4 Prato	2.411	17	70,5	37,0	104,0
ASL 5 Pisa	2.944	15	51,0	25,2	76,7
ASL 6 Livorno	2.827	6	21,2	4,2	38,2
ASL 7 Siena	2.283	12	52,6	0,0	82,3
ASL 8 Arezzo	2.720	5	18,4	0,0	34,5
ASL 9 Grosseto	1.564	1	6,4	0,0	45,8
ASL10 Firenze	6.913	27	39,1	24,3	53,8
ASL11 Empoli	2.119	8	37,8	0,0	25,2
ASL12 Viareggio	1.309	0	0,0	0,0	23,0
Non conosciuta	41	24			
<b>Totale Regione</b>	<b>30.944</b>	<b>135</b>	<b>43,6</b>	<b>36,3</b>	<b>51,0</b>

\* dati Certificato Assistenza al Parto 2007

**Fig.3.2**



**Fig.3.2.1**

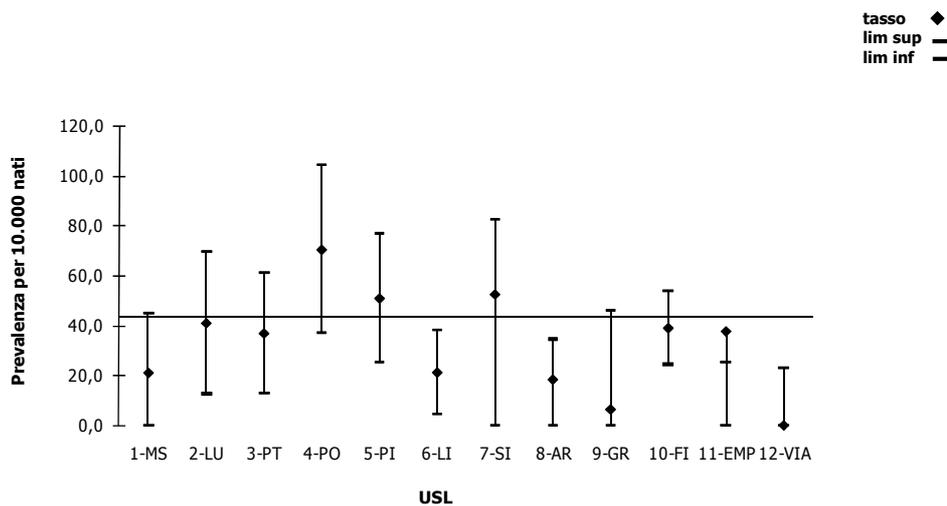




Tabella 4 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

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	40	12,9	13	4,2	53	17,1
Occhio	1	0,3	13	4,2	14	4,5
Orecchio, faccia e collo	1	0,3	3	1,0	4	1,3
Cardiopatie congenite	20	6,5	158	51,1	178	57,5
Respiratorio	6	1,9	6	1,9	12	3,9
Palato-labbro	7	2,3	20	6,5	27	8,7
Digerente	7	2,3	21	6,8	28	9,0
Parete addominale	10	3,2	4	1,3	14	4,5
Genitali	0	0,0	66	21,3	66	21,3
Urinario	11	3,6	58	18,7	69	22,3
Arti	7	2,3	63	20,4	70	22,6
Muscolo-scheletrico	9	2,9	4	1,3	13	4,2
Cromosomi	58	18,7	26	8,4	84	27,1
Altre	13	4,2	126	40,7	139	44,9
<b>Totale difetti</b>	<b>190</b>		<b>581</b>		<b>771</b>	

**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
<b>Nati</b>	<b>6</b>	<b>46,2</b>	<b>3</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>53,8</b>	<b>13</b>	<b>0,42</b>
<b>alla nascita</b>	2	40,0	2	1	-	3	60,0	5	0,16
<b>entro 7 gg</b>	1	50,0	1	-	-	1	50,0	2	0,06
<b>1- 4 sett.</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	3	50,0	-	2	1	3	50,0	6	0,19
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>24</b>	<b>60,0</b>	<b>5</b>	<b>6</b>	<b>5</b>	<b>16</b>	<b>40,0</b>	<b>40</b>	<b>1,29</b>
<b>Totale</b>	<b>30</b>	<b>56,6</b>	<b>8</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>23</b>	<b>43,4</b>	<b>53</b>	<b>1,71</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>6</b>	<b>46,2</b>	<b>1</b>	<b>6</b>	<b>-</b>	<b>7</b>	<b>53,8</b>	<b>13</b>	<b>0,42</b>
<b>alla nascita</b>	2	40,0	1	2	-	3	60,0	5	0,16
<b>entro 7 gg</b>	2	66,7	-	1	-	1	33,3	3	0,10
<b>1- 4 sett.</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	-
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	1	25,0	-	3	-	3	75,0	4	0,13
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>			<b>1</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	<b>100,0</b>	<b>1</b>	<b>0,03</b>
<b>Totale</b>	<b>6</b>	<b>42,9</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>-</b>	<b>8</b>	<b>57,1</b>	<b>14</b>	<b>0,45</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>3</b>	<b>100,0</b>	-	-	-	-	-	<b>3</b>	<b>0,10</b>
<b>alla nascita</b>	3	100,0	-	-	-	-	-	3	0,10
<b>entro 7 gg</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>1- 4 sett.</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	1	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	-	-	-	-	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>100,0</b>	<b>1</b>	<b>0,03</b>
<b>Totale</b>	<b>3</b>	<b>75,0</b>	-	-	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>25,0</b>	<b>4</b>	<b>0,13</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>135</b>	<b>85,4</b>	<b>9</b>	<b>6</b>	<b>8</b>	<b>23</b>	<b>14,6</b>	<b>158</b>	<b>5,11</b>
<b>alla nascita</b>	17	58,6	6	3	3	12	41,4	29	0,94
<b>entro 7 gg</b>	86	98,9	-	-	1	1	1,1	87	2,81
<b>1- 4 sett.</b>	10	83,3	-	1	1	2	16,7	12	0,39
<b>1-12 mesi</b>	-	-	1	-	-	1	100,0	1	0,03
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	19	73,1	2	2	3	7	26,9	26	0,84
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	3	100,0	-	-	-	-	-	3	0,10
<b>IVG</b>	<b>8</b>	<b>40,0</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>12</b>	<b>60,0</b>	<b>20</b>	<b>0,65</b>
<b>Totale</b>	<b>143</b>	<b>80,3</b>	<b>13</b>	<b>8</b>	<b>14</b>	<b>35</b>	<b>19,7</b>	<b>178</b>	<b>5,75</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>3</b>	<b>50,0</b>	-	<b>3</b>	-	<b>3</b>	<b>50,0</b>	<b>6</b>	<b>0,19</b>
<b>alla nascita</b>	1	50,0	-	1	-	1	50,0	2	0,06
<b>entro 7 gg</b>	-	-	-	1	-	1	100,0	1	0,03
<b>1- 4 sett.</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	1	50,0	-	1	-	1	50,0	2	0,06
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>2</b>	<b>33,3</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>66,7</b>	<b>6</b>	<b>0,19</b>
<b>Totale</b>	<b>5</b>	<b>41,7</b>	<b>1</b>	<b>5</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>58,3</b>	<b>12</b>	<b>0,39</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>16</b>	<b>80,0</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	-	<b>4</b>	<b>20,0</b>	<b>20</b>	<b>0,65</b>
<b>alla nascita</b>	11	73,3	1	3	-	4	26,7	15	0,48
<b>entro 7 gg</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>1- 4 sett.</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	4	100,0	-	-	-	-	-	4	0,13
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>1</b>	<b>14,3</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>6</b>	<b>85,7</b>	<b>7</b>	<b>0,23</b>
<b>Totale</b>	<b>17</b>	<b>63,0</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>10</b>	<b>37,0</b>	<b>27</b>	<b>0,87</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>13</b>	<b>61,9</b>	<b>1</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>38,1</b>	<b>21</b>	<b>0,68</b>
<b>alla nascita</b>	5	83,3	-	1	-	1	16,7	6	0,19
<b>entro 7 gg</b>	2	50,0	1	1	-	2	50,0	4	0,13
<b>1- 4 sett.</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	5	50,0	-	3	2	5	50,0	10	0,32
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	-	-	<b>2</b>	-	<b>5</b>	<b>7</b>	<b>100,0</b>	<b>7</b>	<b>0,23</b>
<b>Totale</b>	<b>13</b>	<b>46,4</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>7</b>	<b>15</b>	<b>53,6</b>	<b>28</b>	<b>0,90</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>4</b>	<b>100,0</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>4</b>	<b>0,13</b>
<b>alla nascita</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>entro 7 gg</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>1- 4 sett.</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	3	100,0	-	-	-	-	-	3	0,10
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>2</b>	<b>20,0</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>80,0</b>	<b>10</b>	<b>0,32</b>
<b>Totale</b>	<b>6</b>	<b>42,9</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>57,1</b>	<b>14</b>	<b>0,45</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>57</b>	<b>86,4</b>	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>-</b>	<b>9</b>	<b>13,6</b>	<b>66</b>	<b>2,13</b>
<b>alla nascita</b>	53	85,5	3	6	-	9	14,5	62	2,00
<b>entro 7 gg</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>1- 4 sett.</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	2	100,0	-	-	-	-	-	2	0,06
<b>IVG</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>Totale</b>	<b>57</b>	<b>86,4</b>	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>-</b>	<b>9</b>	<b>13,6</b>	<b>66</b>	<b>2,13</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>43</b>	<b>74,1</b>	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>15</b>	<b>25,9</b>	<b>58</b>	<b>1,87</b>
<b>alla nascita</b>	3	42,9	2	2	-	4	57,1	7	0,23
<b>entro 7 gg</b>	9	75,0	1	1	1	3	25,0	12	0,39
<b>1- 4 sett.</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>1-12 mesi</b>	1	50,0	1	-	-	1	50,0	2	0,06
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	27	79,4	3	4	-	7	20,6	34	1,10
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>non rilevato</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>IVG</b>	<b>2</b>	<b>18,2</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>9</b>	<b>81,8</b>	<b>11</b>	<b>0,36</b>
<b>Totale</b>	<b>45</b>	<b>65,2</b>	<b>8</b>	<b>11</b>	<b>5</b>	<b>24</b>	<b>34,8</b>	<b>69</b>	<b>2,23</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>43</b>	<b>68,3</b>	<b>5</b>	<b>14</b>	<b>1</b>	<b>20</b>	<b>31,7</b>	<b>63</b>	<b>2,04</b>
<b>alla nascita</b>	32	66,7	5	11	-	16	33,3	48	1,55
<b>entro 7 gg</b>	5	83,3	-	-	1	1	16,7	6	0,19
<b>1- 4 sett.</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	5	83,3	-	1	-	1	16,7	6	0,19
<b>all'aborto</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	2	-	2	100,0	2	0,06
<b>IVG</b>	<b>2</b>	<b>28,6</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>5</b>	<b>71,4</b>	<b>7</b>	<b>0,23</b>
<b>Totale</b>	<b>45</b>	<b>64,3</b>	<b>6</b>	<b>17</b>	<b>2</b>	<b>25</b>	<b>35,7</b>	<b>70</b>	<b>2,26</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>4</b>	<b>-</b>	<b>4</b>	<b>100,0</b>	<b>4</b>	<b>0,13</b>
<b>alla nascita</b>	-	-	-	2	-	2	100,0	2	0,06
<b>-</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>1- 4 sett.</b>	-	-	-	1	-	1	100,0	1	0,03
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	-	-	-	1	-	1	100,0	1	0,03
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>9</b>	<b>100,0</b>	<b>9</b>	<b>0,29</b>
<b>Totale</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>1</b>	<b>11</b>	<b>1</b>	<b>13</b>	<b>100,0</b>	<b>13</b>	<b>0,42</b>

\* % 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
<b>Nati</b>	-	-	-	-	26	26	100,0	26	0,84
<b>alla nascita</b>	-	-	-	-	10	10	100,0	10	0,32
<b>entro 7 gg</b>	-	-	-	-	1	1	100,0	1	0,03
<b>1- 4 sett.</b>	-	-	-	-	1	1	100,0	1	0,03
<b>1-12 mesi</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	-	-	-	-	13	13	100,0	12	0,39
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	1	1	100,0	1	0,03
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>IVG</b>	-	-	-	-	58	58	100,0	58	1,87
<b>Totale</b>	-	-	-	-	84	84	100,0	84	2,71

\* % 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
<b>Nati</b>	114	90,5	2	10	-	12	9,5	126	4,07
<b>alla nascita</b>	89	93,7	2	4	-	6	6,3	95	3,07
<b>entro 7 gg</b>	12	70,6	-	5	-	5	29,4	17	0,55
<b>1- 4 sett.</b>	2	100,0	-	1	-	-	-	2	0,06
<b>1-12 mesi</b>	1	100,0	-	1	-	-	-	1	0,03
<b>oltre 1 anno</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>prenatale</b>	9	90,0	-	1	-	1	10,0	10	0,32
<b>all'aborto</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>autopsia</b>	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<b>non rilevato</b>	1	100,0	-	-	-	-	-	1	0,03
<b>IVG</b>	12	92,3	-	1	-	1	7,7	13	0,42
<b>Totale</b>	126	90,6	2	11	-	13	9,4	139	4,49

\* % 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	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 2 Lucca	1	5,1	3	15,4	4	20,5
ASL 3 Pistoia	4	16,4	0	0,0	4	16,4
ASL 4 Prato	1	4,1	0	0,0	1	4,1
ASL 5 Pisa	4	13,6	0	0,0	4	13,6
ASL 6 Livorno	0	0,0	1	3,5	1	3,5
ASL 7 Siena	6	26,3	3	13,1	9	39,4
ASL 8 Arezzo	3	11,0	3	11,0	6	22,1
ASL 9 Grosseto	1	6,4	0	0,0	1	6,4
ASL10 Firenze	4	5,8	0	0,0	4	5,8
ASL11 Empoli	5	23,6	2	9,4	7	33,0
ASL12 Viareggio	0	0,0	1	7,6	1	7,6
Non conosciuta	11				11	
<b>Totale Regione</b>	<b>40</b>	<b>12,9</b>	<b>13</b>	<b>4,2</b>	<b>53</b>	<b>17,1</b>

Fig.5.1

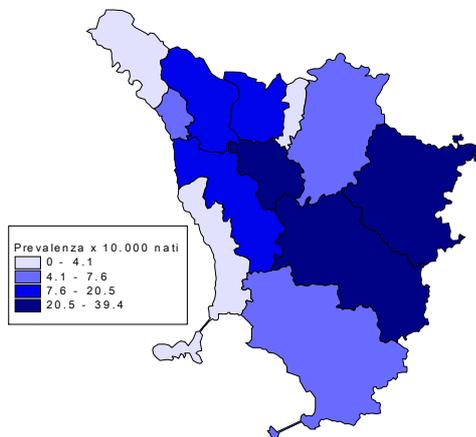


Fig.5.1bis

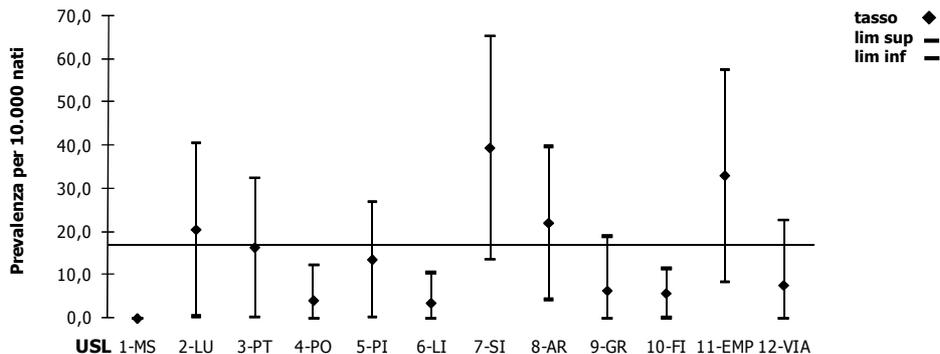
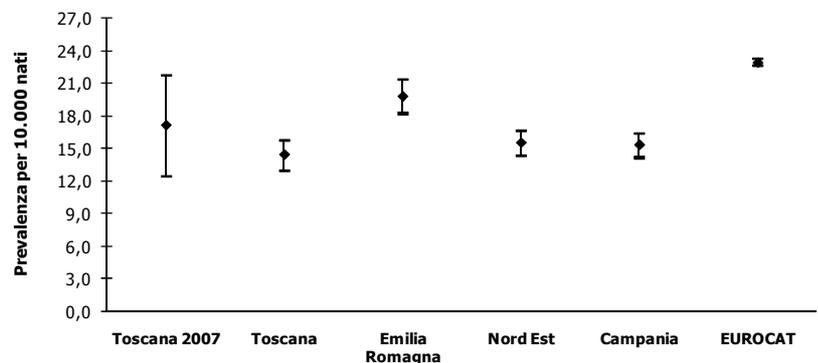


Fig.5.1ter



**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	5,1	1	5,1
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	1	3,4	1	3,4	2	6,8
ASL 6 Livorno	0	0,0	3	10,6	3	10,6
ASL 7 Siena	0	0,0	2	8,8	2	8,8
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	3	4,3	3	4,3
ASL11 Empoli	0	0,0	1	4,7	1	4,7
ASL12 Viareggio	0	0,0	1	7,6	1	7,6
Non conosciuta	0		1		1	
<b>Totale Regione</b>	<b>1</b>	<b>0,3</b>	<b>13</b>	<b>4,2</b>	<b>14</b>	<b>4,5</b>

Fig.5.2

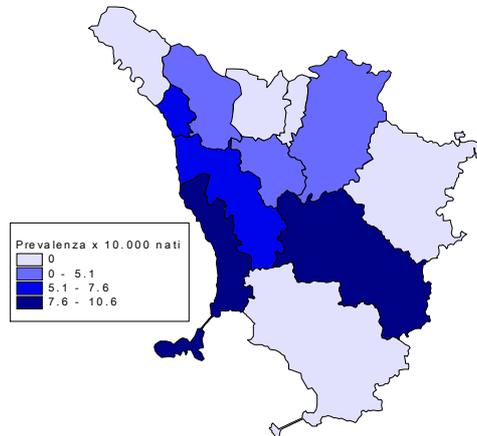


Fig.5.2bis

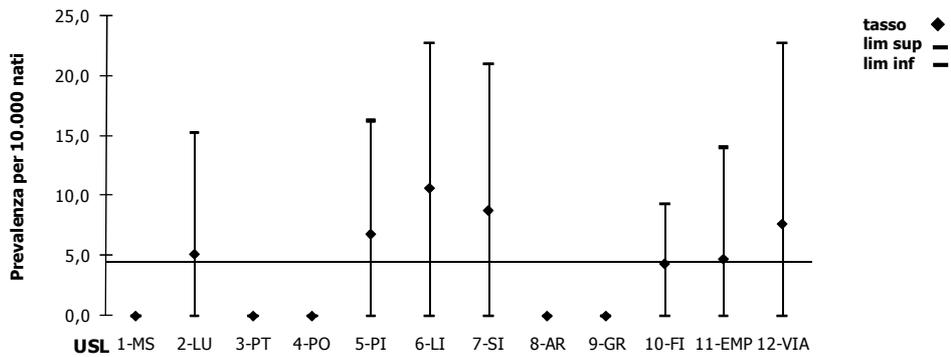
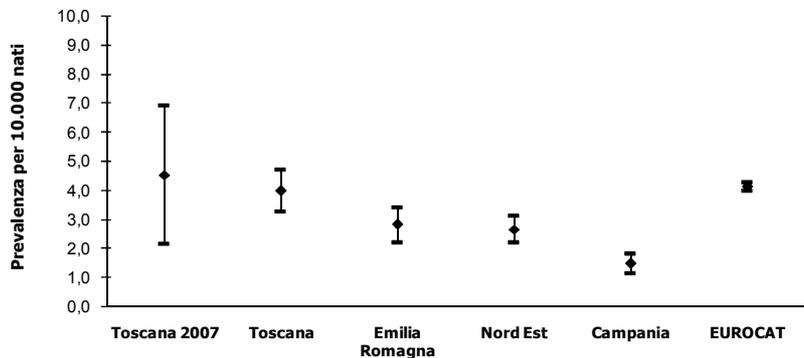


Fig.5.2ter





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	1	5,1	1	5,1
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	0	0,0	0	0,0
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	0	0,0	2	2,9	2	2,9
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	
<b>Totale Regione</b>	<b>1</b>	<b>0,3</b>	<b>3</b>	<b>1,0</b>	<b>4</b>	<b>1,3</b>

Fig.5.3

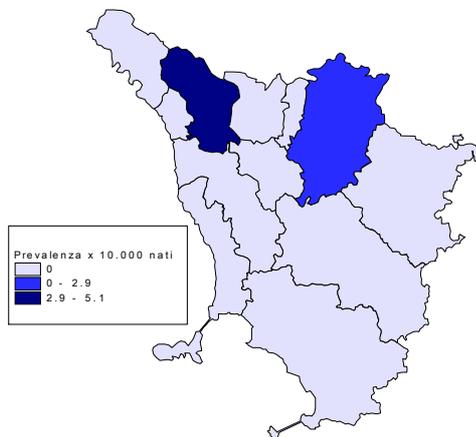


Fig.5.3bis

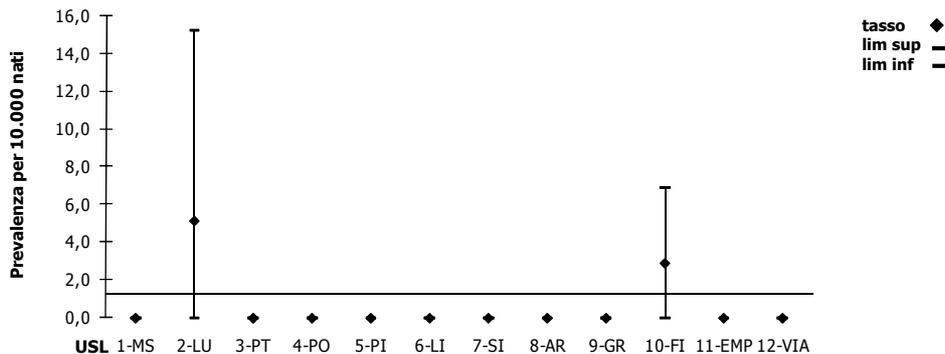
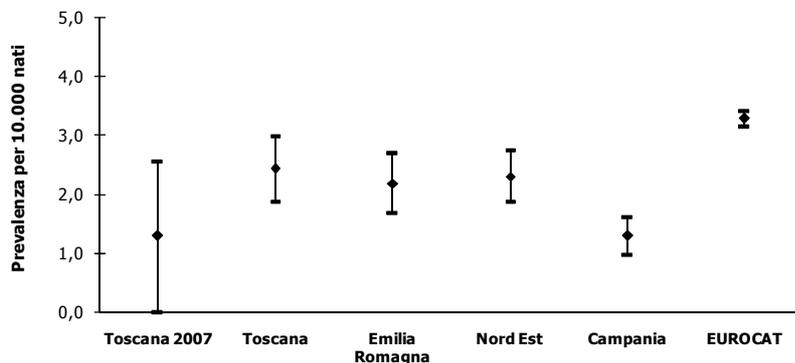


Fig.5.3ter



**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	7,0	3	21,1	4	28,1
ASL 2 Lucca	3	15,4	27	138,5	30	153,9
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	0	0,0	5	20,7	5	20,7
ASL 5 Pisa	4	13,6	29	98,5	33	112,1
ASL 6 Livorno	2	7,1	23	81,4	25	88,4
ASL 7 Siena	2	8,8	12	52,6	14	61,3
ASL 8 Arezzo	0	0,0	18	66,2	18	66,2
ASL 9 Grosseto	0	0,0	1	6,4	1	6,4
ASL10 Firenze	3	4,3	23	33,3	26	37,6
ASL11 Empoli	1	4,7	3	14,2	4	18,9
ASL12 Viareggio	0	0,0	11	84,0	11	84,0
Non conosciuta	4		3		7	
<b>Totale Regione</b>	<b>20</b>	<b>6,5</b>	<b>158</b>	<b>51,1</b>	<b>178</b>	<b>57,5</b>

Fig.5.4

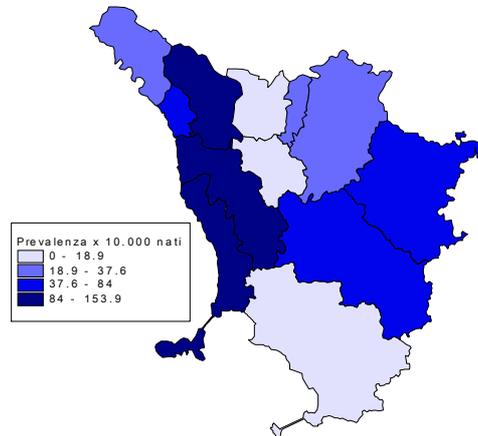


Fig.5.4bis

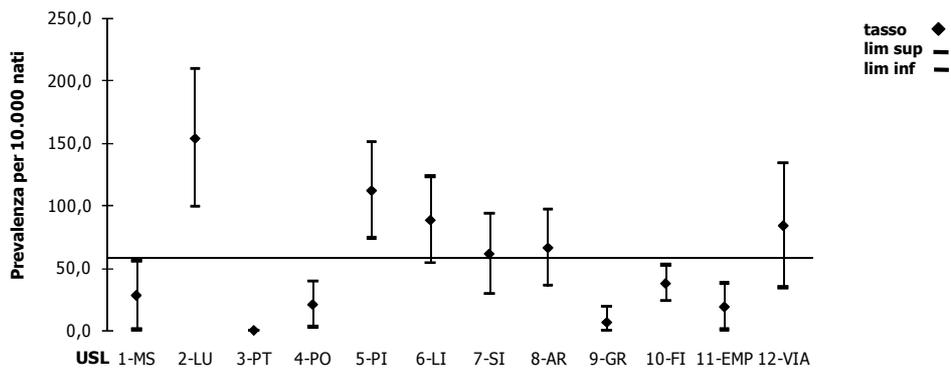
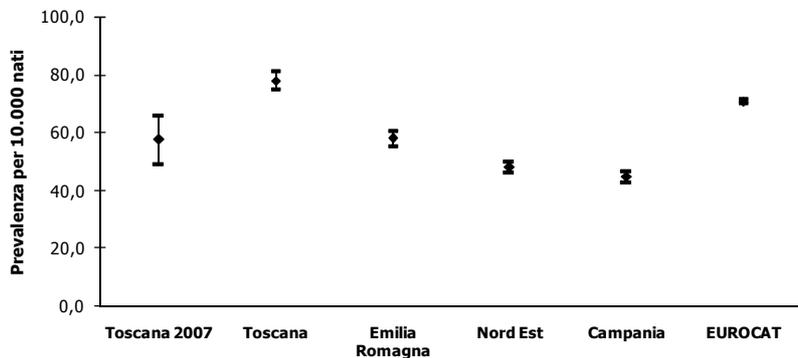


Fig.5.4ter



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	1	5,1	1	5,1
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	2	8,3	0	0,0	2	8,3
ASL 5 Pisa	1	3,4	0	0,0	1	3,4
ASL 6 Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 7 Siena	1	4,4	1	4,4	2	8,8
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	0	0,0	1	1,4	1	1,4
ASL11 Empoli	0	0,0	1	4,7	1	4,7
ASL12 Viareggio	0	0,0	1	7,6	1	7,6
Non conosciuta	2		0		2	
<b>Totale Regione</b>	<b>6</b>	<b>1,9</b>	<b>6</b>	<b>1,9</b>	<b>12</b>	<b>3,9</b>

Fig.5.5

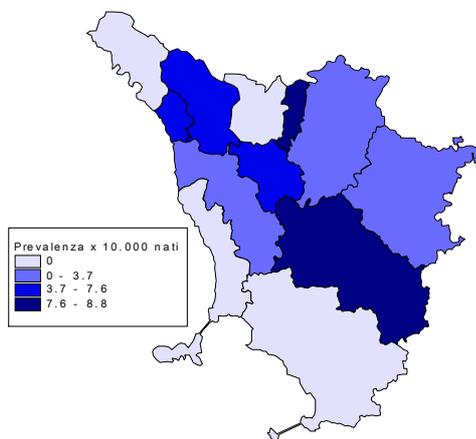


Fig.5.5bis

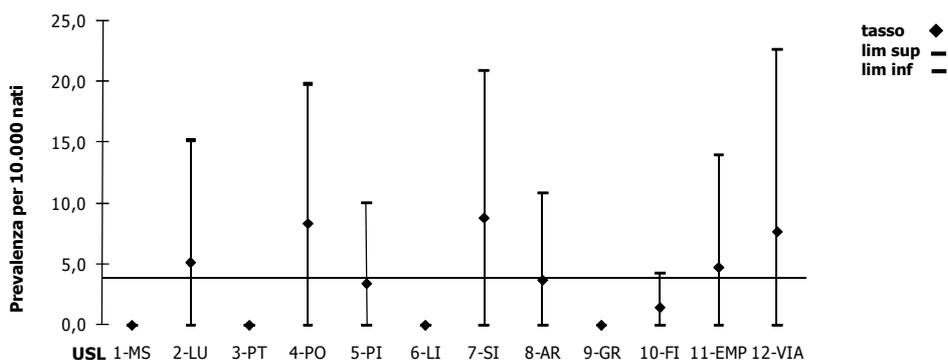
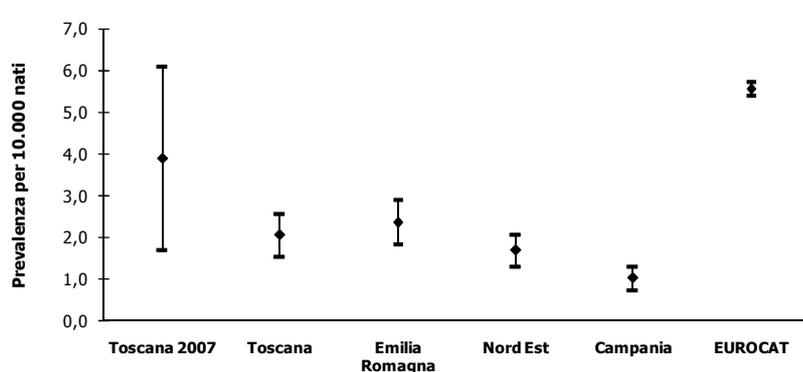


Fig.5.5ter



**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	0	0,0	0	0,0
ASL 2 Lucca	0	0,0	4	20,5	4	20,5
ASL 3 Pistoia	0	0,0	1	4,1	1	4,1
ASL 4 Prato	1	4,1	2	8,3	3	12,4
ASL 5 Pisa	3	10,2	1	3,4	4	13,6
ASL 6 Livorno	0	0,0	2	7,1	2	7,1
ASL 7 Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 8 Arezzo	0	0,0	3	11,0	3	11,0
ASL 9 Grosseto	0	0,0	1	6,4	1	6,4
ASL10 Firenze	1	1,4	3	4,3	4	5,8
ASL11 Empoli	0	0,0	2	9,4	2	9,4
ASL12 Viareggio	0	0,0	1	7,6	1	7,6
Non conosciuta	2		0		2	
<b>Totale Regione</b>	<b>7</b>	<b>2,3</b>	<b>20</b>	<b>6,5</b>	<b>27</b>	<b>8,7</b>

Fig.5.6

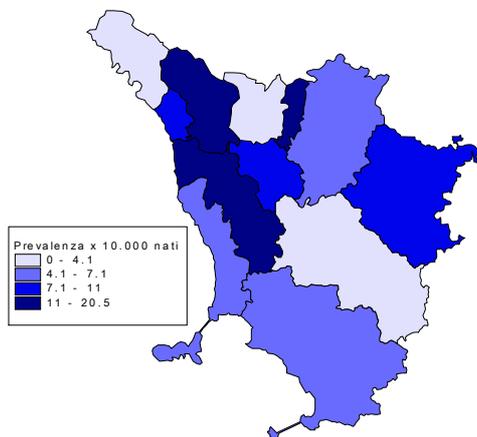


Fig.5.6bis

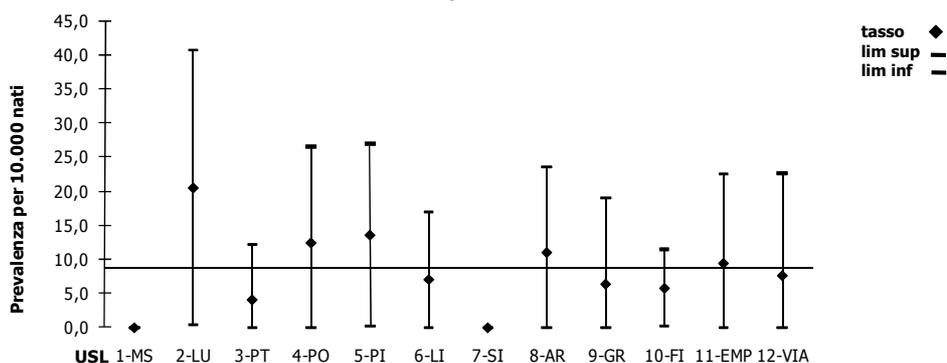
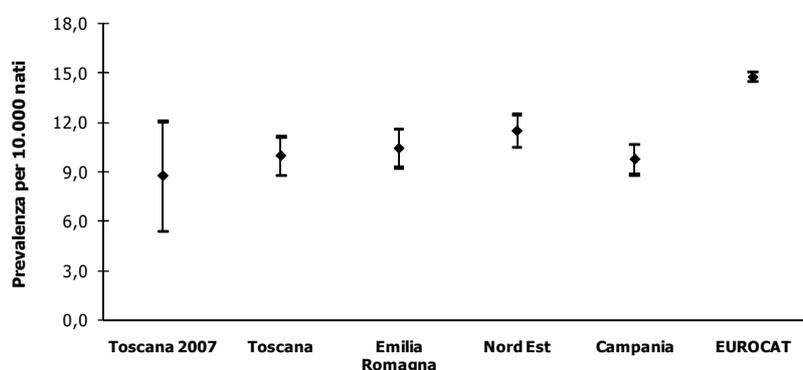


Fig.5.6ter



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	0	0,0	0	0,0
ASL 2 Lucca	0	0,0	1	5,1	1	5,1
ASL 3 Pistoia	1	4,1	1	4,1	2	8,2
ASL 4 Prato	0	0,0	2	8,3	2	8,3
ASL 5 Pisa	0	0,0	1	3,4	1	3,4
ASL 6 Livorno	0	0,0	4	14,1	4	14,1
ASL 7 Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 8 Arezzo	0	0,0	3	11,0	3	11,0
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	1	1,4	6	8,7	7	10,1
ASL11 Empoli	0	0,0	3	14,2	3	14,2
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	5		0		5	
<b>Totale Regione</b>	<b>7</b>	<b>2,3</b>	<b>21</b>	<b>6,8</b>	<b>28</b>	<b>9,0</b>

Fig.5.7

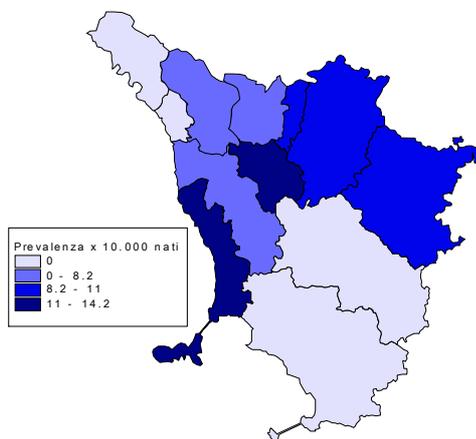


Fig.5.7bis

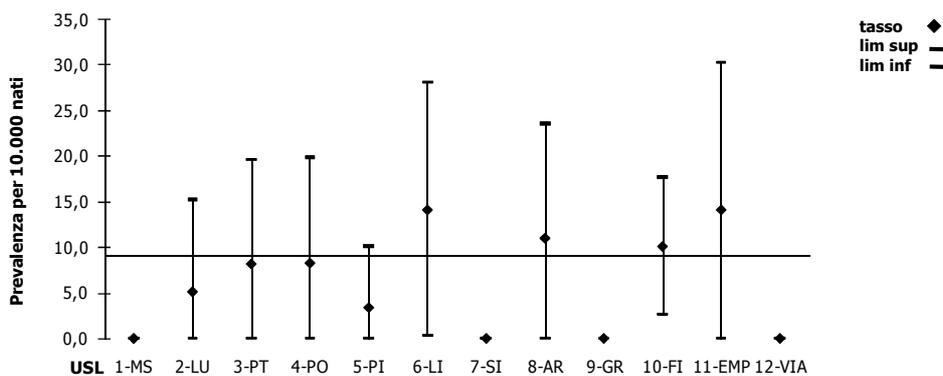
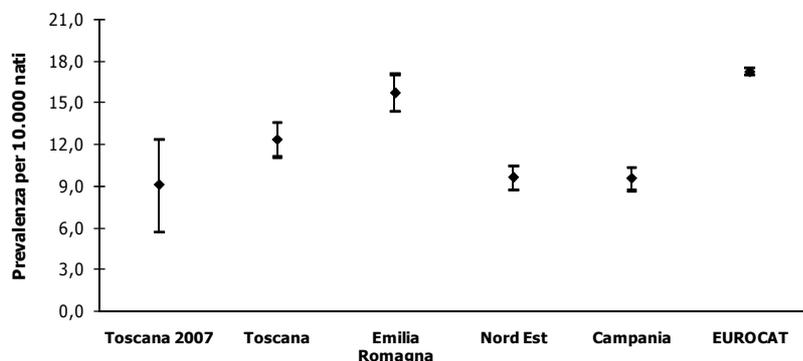


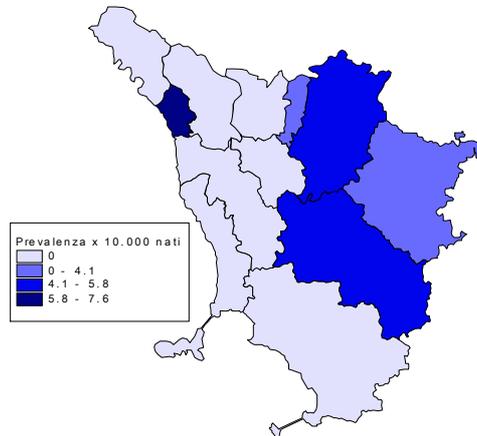
Fig.5.7ter



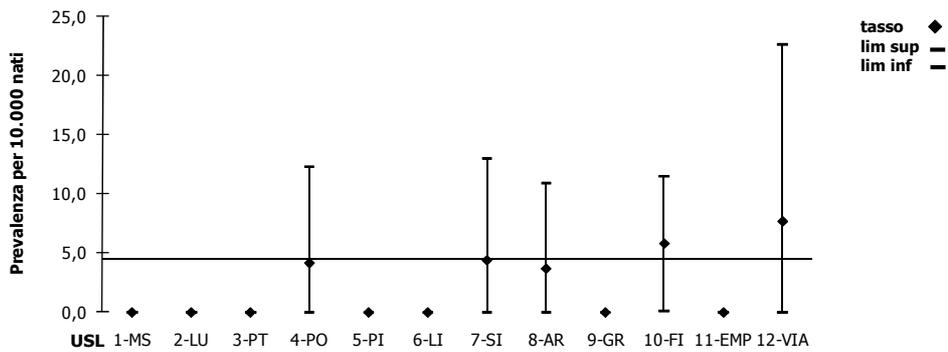
**Tab 5.8 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza**

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	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	1	4,1	0	0,0	1	4,1
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	4,4	1	4,4
ASL 8 Arezzo	1	3,7	0	0,0	1	3,7
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	2	2,9	2	2,9	4	5,8
ASL11 Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 Viareggio	0	0,0	1	7,6	1	7,6
Non conosciuta	6		0		6	
<b>Totale Regione</b>	<b>10</b>	<b>3,2</b>	<b>4</b>	<b>1,3</b>	<b>14</b>	<b>4,5</b>

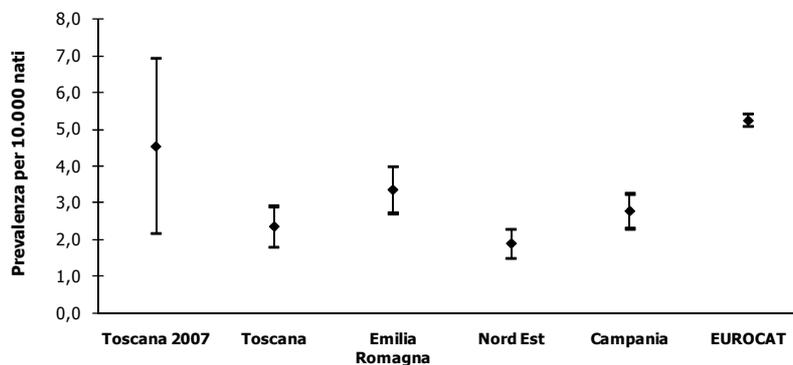
**Fig.5.8**



**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	1	7,0	1	7,0
ASL 2 Lucca	0	0,0	12	61,6	12	61,6
ASL 3 Pistoia	0	0,0	3	12,3	3	12,3
ASL 4 Prato	0	0,0	1	4,1	1	4,1
ASL 5 Pisa	0	0,0	10	34,0	10	34,0
ASL 6 Livorno	0	0,0	10	35,4	10	35,4
ASL 7 Siena	0	0,0	1	4,4	1	4,4
ASL 8 Arezzo	0	0,0	2	7,4	2	7,4
ASL 9 Grosseto	0	0,0	2	12,8	2	12,8
ASL10 Firenze	0	0,0	15	21,7	15	21,7
ASL11 Empoli	0	0,0	8	37,8	8	37,8
ASL12 Viareggio	0	0,0	1	7,6	1	7,6
Non conosciuta	0		0		0	
<b>Totale Regione</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>	<b>66</b>	<b>21,3</b>	<b>66</b>	<b>21,3</b>

Fig.5.9

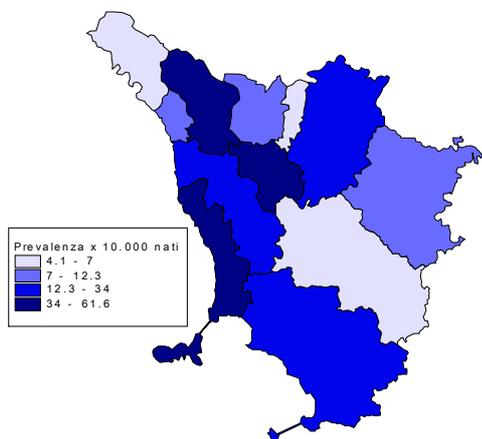


Fig.5.9bis

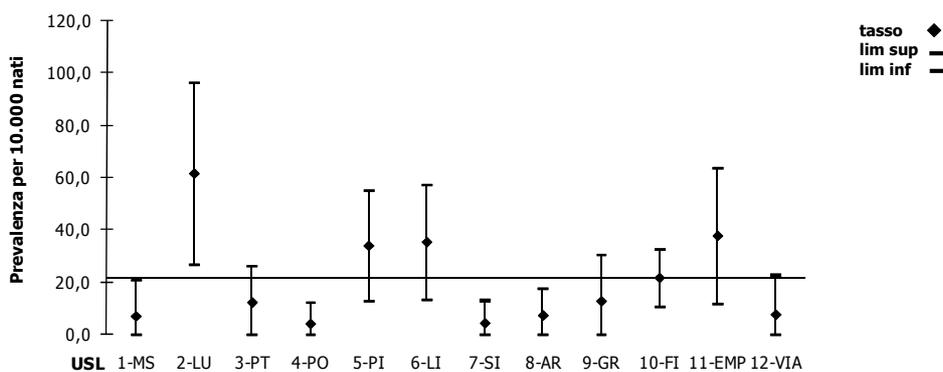
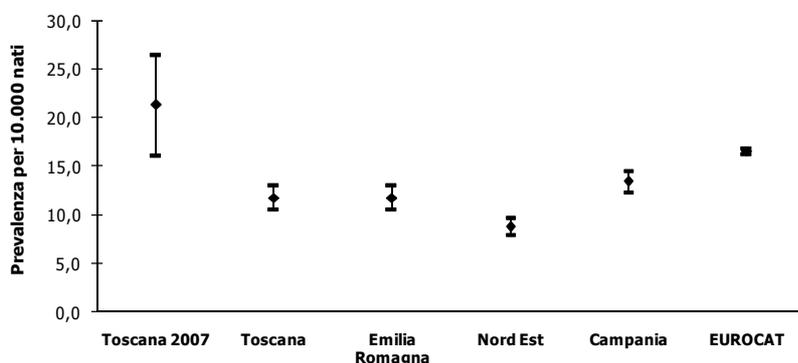


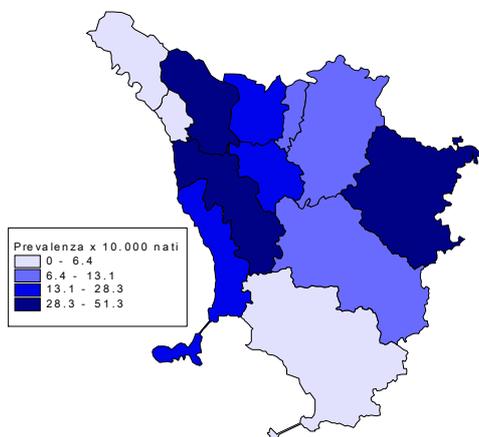
Fig.5.9ter



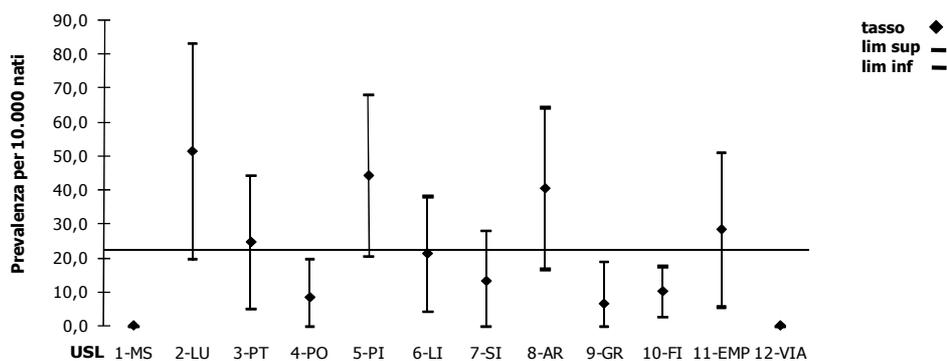
**Tab 5.10 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza**

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	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 2 Lucca	1	5,1	9	46,2	10	51,3
ASL 3 Pistoia	1	4,1	5	20,5	6	24,6
ASL 4 Prato	1	4,1	1	4,1	2	8,3
ASL 5 Pisa	1	3,4	12	40,8	13	44,2
ASL 6 Livorno	1	3,5	5	17,7	6	21,2
ASL 7 Siena	1	4,4	2	8,8	3	13,1
ASL 8 Arezzo	0	0,0	11	40,4	11	40,4
ASL 9 Grosseto	0	0,0	1	6,4	1	6,4
ASL10 Firenze	1	1,4	6	8,7	7	10,1
ASL11 Empoli	0	0,0	6	28,3	6	28,3
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	4		0		4	
<b>Totale Regione</b>	<b>11</b>	<b>3,6</b>	<b>58</b>	<b>18,7</b>	<b>69</b>	<b>22,3</b>

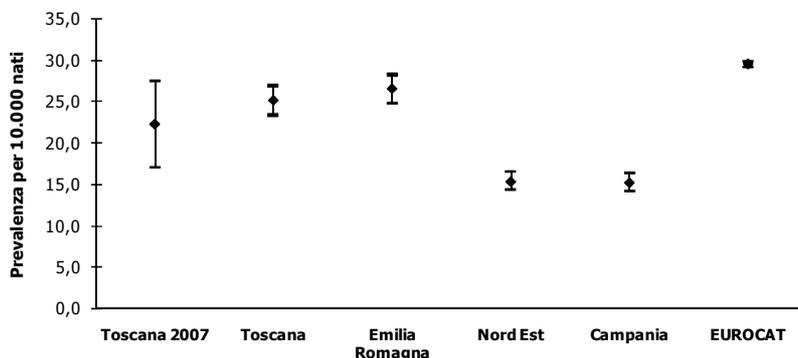
**Fig.5.10**



**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	1	7,0	0	0,0	1	7,0
ASL 2 Lucca	0	0,0	10	51,3	10	51,3
ASL 3 Pistoia	0	0,0	2	8,2	2	8,2
ASL 4 Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 5 Pisa	0	0,0	10	34,0	10	34,0
ASL 6 Livorno	0	0,0	11	38,9	11	38,9
ASL 7 Siena	0	0,0	3	13,1	3	13,1
ASL 8 Arezzo	0	0,0	6	22,1	6	22,1
ASL 9 Grosseto	0	0,0	1	6,4	1	6,4
ASL10 Firenze	2	2,9	12	17,4	14	20,3
ASL11 Empoli	1	4,7	5	23,6	6	28,3
ASL12 Viareggio	0	0,0	3	22,9	3	22,9
Non conosciuta	3		0		3	
<b>Totale Regione</b>	<b>7</b>	<b>2,3</b>	<b>63</b>	<b>20,4</b>	<b>70</b>	<b>22,6</b>

Fig.5.11

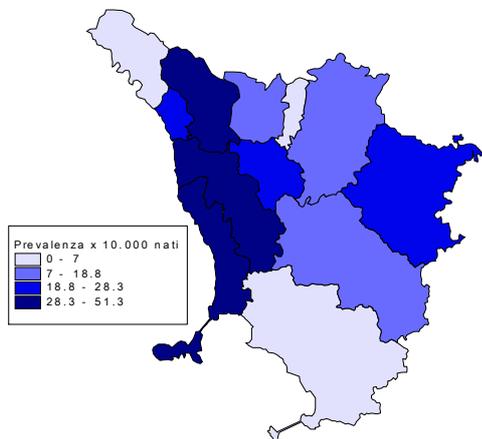


Fig.5.11bis

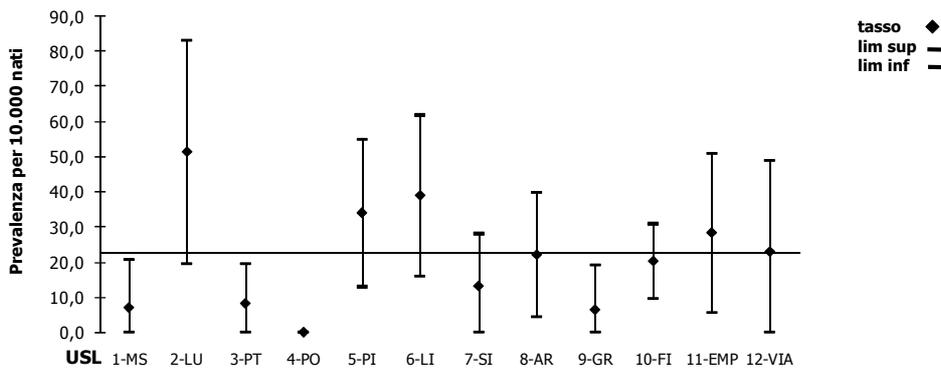
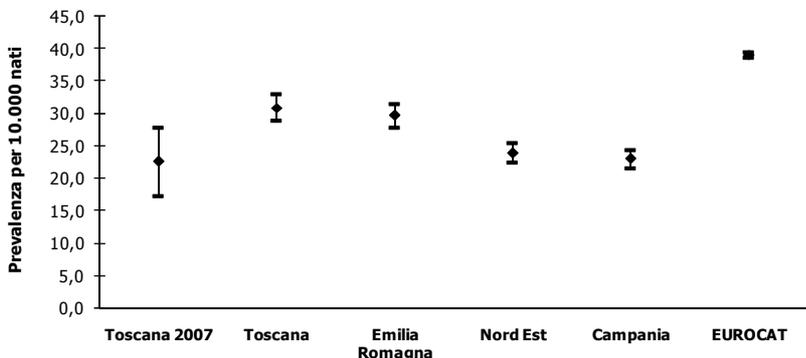


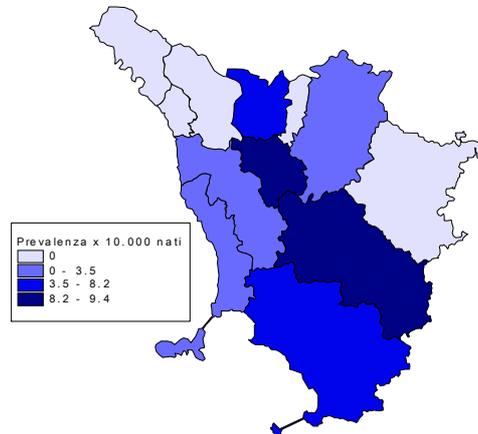
Fig.5.11ter



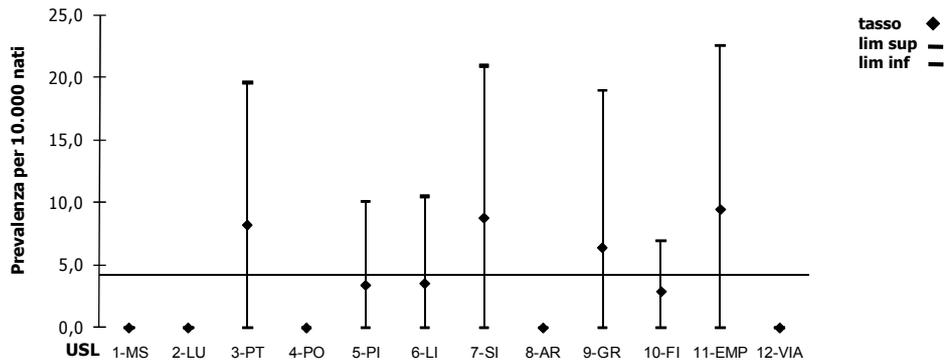
**Tab 5.12 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza**

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	4,1	1	4,1	2	8,2
ASL 4 Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 5 Pisa	1	3,4	0	0,0	1	3,4
ASL 6 Livorno	1	3,5	0	0,0	1	3,5
ASL 7 Siena	1	4,4	1	4,4	2	8,8
ASL 8 Arezzo	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 9 Grosseto	1	6,4	0	0,0	1	6,4
ASL10 Firenze	0	0,0	2	2,9	2	2,9
ASL11 Empoli	2	9,4	0	0,0	2	9,4
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	2		0		2	
<b>Totale Regione</b>	<b>9</b>	<b>2,9</b>	<b>4</b>	<b>1,3</b>	<b>13</b>	<b>4,2</b>

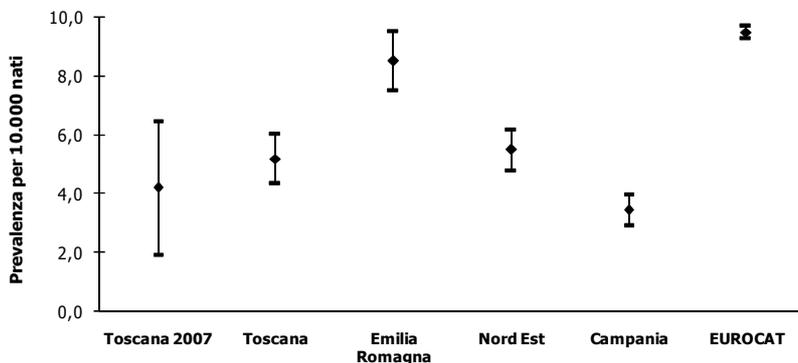
**Fig.5.12**



**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	1	7,0	1	7,0	2	14,0
ASL 2 Lucca	3	15,4	5	25,7	8	41,0
ASL 3 Pistoia	4	16,4	0	0,0	4	16,4
ASL 4 Prato	10	41,5	1	4,1	11	45,6
ASL 5 Pisa	7	23,8	2	6,8	9	30,6
ASL 6 Livorno	5	17,7	2	7,1	7	24,8
ASL 7 Siena	3	13,1	1	4,4	4	17,5
ASL 8 Arezzo	1	3,7	4	14,7	5	18,4
ASL 9 Grosseto	1	6,4	0	0,0	1	6,4
ASL10 Firenze	13	18,8	7	10,1	20	28,9
ASL11 Empoli	0	0,0	2	9,4	2	9,4
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	10		1		11	
<b>Totale Regione</b>	<b>58</b>	<b>18,7</b>	<b>26</b>	<b>8,4</b>	<b>84</b>	<b>27,1</b>

Fig.5.13

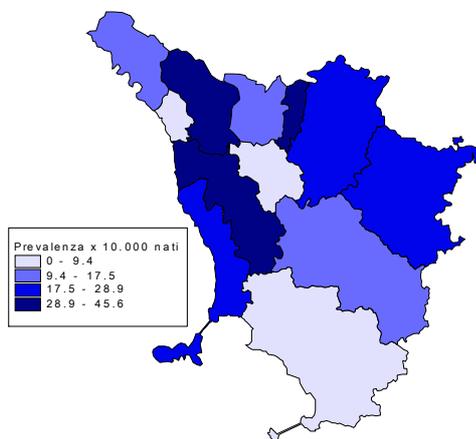


Fig.5.13bis

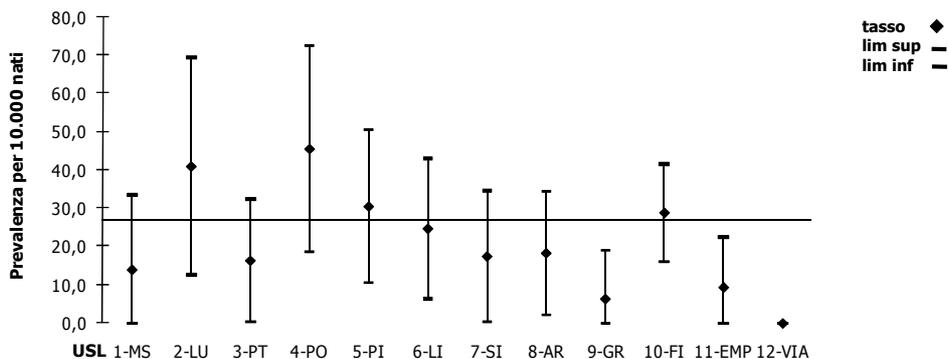
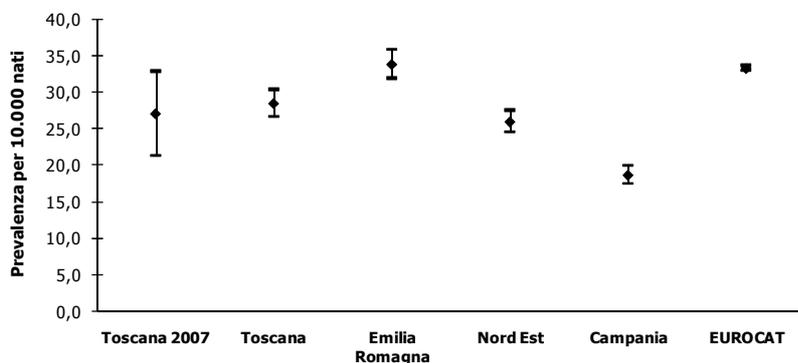


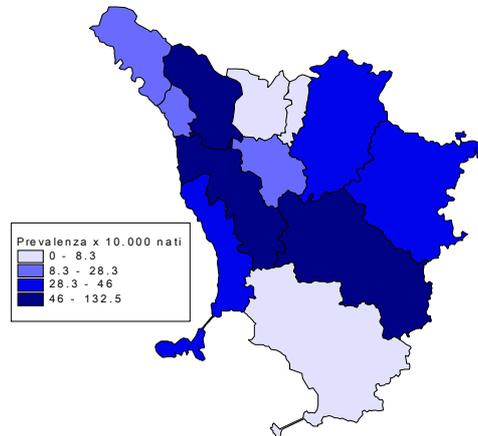
Fig.5.13ter



**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	3	21,1	3	21,1
ASL 2 Lucca	3	15,4	17	87,2	20	102,6
ASL 3 Pistoia	1	4,1	1	4,1	2	8,2
ASL 4 Prato	2	8,3	0	0,0	2	8,3
ASL 5 Pisa	2	6,8	37	125,7	39	132,5
ASL 6 Livorno	0	0,0	13	46,0	13	46,0
ASL 7 Siena	0	0,0	11	48,2	11	48,2
ASL 8 Arezzo	0	0,0	9	33,1	9	33,1
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	3	4,3	22	31,8	25	36,2
ASL11 Empoli	2	9,4	4	18,9	6	28,3
ASL12 Viareggio	0	0,0	3	22,9	3	22,9
Non conosciuta	0		6		6	
<b>Totale Regione</b>	<b>13</b>	<b>4,2</b>	<b>126</b>	<b>40,7</b>	<b>139</b>	<b>44,9</b>

**Fig.5.14**



**Fig.5.14bis**

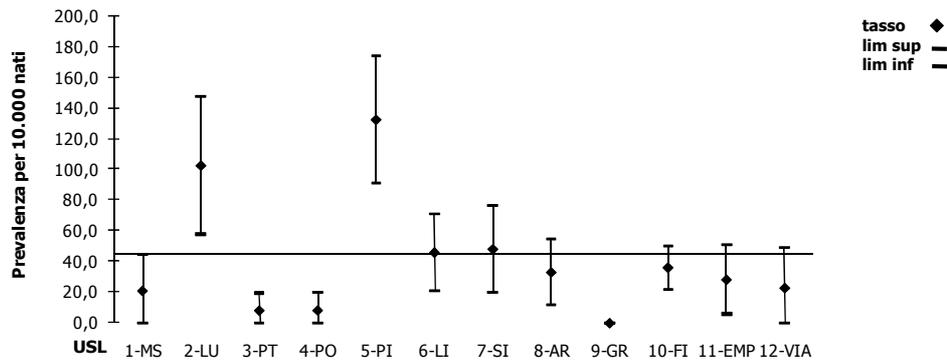




Tabella 6 Casi con 30 difetti congeniti specifici

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	3	1,0	0	0,0	3	1,0	5,7	0,5	
Encefalocele	3	1,0	1	0,3	4	1,3	1,9	2,1	
Spina bifida	12	3,9	2	0,6	14	4,5	10,4	1,3	
Idrocefalo	9	2,9	1	0,3	10	3,2	12,2	0,8	
Microcefalia	0	0,0	1	0,3	1	0,3	2,6	0,4	
Oloprosencefalia	7	2,3	1	0,3	8	2,6	2,8	2,8	<0,05
Anoftalmia/Microftalmia	1	0,3	2	0,6	3	1,0	2,1	1,4	
Anotia	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2,6	0,0	
Trasposizione Grossi Vasi	1	0,3	6	1,9	7	2,3	7,8	0,9	
Tetralogia di Fallot	1	0,3	7	2,3	8	2,6	8,3	1,0	
Cuore sinistro ipoplasico	2	0,6	4	1,3	6	1,9	6,4	0,9	
Coartazione aortica	0	0,0	9	2,9	9	2,9	7,8	1,2	
Palatoschisi	1	0,3	12	3,9	13	4,2	13,0	1,0	
Labio +/- palatoschisi	6	1,9	8	2,6	14	4,5	18,9	0,7	
Atresia esofagea	1	0,3	2	0,6	3	1,0	7,5	0,4	
Atresia stenosi duodenale	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2,0	0,0	
Atr. sten. altre parti tenue	0	0,0	4	1,3	4	1,3	1,1	3,8	<0,05
Atresia stenosi ano-rettale	0	0,0	2	0,6	2	0,6	8,0	0,2	<0,05
Ernia diaframmatica	1	0,3	3	1,0	4	1,3	5,8	0,7	
Gastroschisi	3	1,0	2	0,6	5	1,6	1,5	3,2	<0,05
Onfalocele	7	2,3	2	0,6	9	2,9	5,0	1,8	
Agenesia renale bilaterale	2	0,6	0	0,0	2	0,6	3,7	0,5	
Estr. vescica e/o epispadia	1	0,3	2	0,6	3	1,0	0,8	3,6	
Ipospasia (escl. I grado)	0	0,0	21	6,8	21	6,8	17,0	1,2	
Sesso indeterminato	2	0,6	0	0,0	2	0,6	1,8	1,1	
Riduzione	4	1,3	9	2,9	13	4,2	16,3	0,8	
Polidattilia	3	1,0	20	6,5	23	7,4	23,1	1,0	
Trisomia 21	29	9,4	15	4,8	44	14,2	51,9	0,8	
Trisomia 13	3	1,0	1	0,3	4	1,3	3,8	1,1	
Trisomia 18	11	3,6	2	0,6	13	4,2	13,5	1,0	

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 (01/01/03 – 31/03/07)**

<b>Anomalia</b>	<b>Casi</b>	<b>Data Inizio</b>	<b>Data Fine</b>	<b>Durata</b>	<b>Casi attesi</b>	<b>Probabilità</b>	<b>Casi validi</b>
<b>Sistema nervoso</b>							
Difetti Tubo Neurale						No cluster	56
Anencefalia	5	05/07/06	26/07/06	21	0,27	0,005	20
Encefalocele						pochi casi (<7)	6
Spina Bifida						No cluster	30
Idrocefalia						No cluster	36
Microcefalia						No cluster	9
Arinencefalia/Oloprosencefalia						No cluster	11
<b>Occhio</b>							
Anoftalmia/Microftalmia						No cluster	12
Anoftalmia						pochi casi (<7)	2
Cataratta congenita	6	04/02/06	04/03/06	28	0,42	<0,001	23
Glaucoma congenito						No cluster	7
<b>Orecchio, faccia e collo</b>							
Anotia						pochi casi (<7)	2
<b>Cardiopatie congenite</b>							
Tronco arterioso comune						pochi casi (<7)	3
Trasposizione dei grossi vasi (completa)						No cluster	33
Ventricolo unico						No cluster	7
Difetti setto ventricolare						No cluster	476
Difetti setto atriale						No cluster	103
Difetti setto atrioventricolare						No cluster	14
Tetralogia di Fallot						No cluster	32
Atresia e stenosi tricuspide						pochi casi (<7)	5
Anomalia di Ebstein						pochi casi (<7)	4
Stenosi valvola polmonare						No cluster	20
Atresia valvola polmonare						No cluster	10
Atresia/stenosi valvola aortica						pochi casi (<7)	5
Cuore sinistro ipoplasico						No cluster	25
Cuore destro ipoplasico						pochi casi (<7)	2
Coartazione dell'aorta						No cluster	27
Ritorno venoso polmonare anomalo totale						pochi casi (<7)	3
<b>Respiratorio</b>							
Atresia coane						pochi casi (<7)	6
Malformazione cistica adenomatosa polmone						pochi casi (<7)	2
<b>Palato-labbro</b>							
Palatoschisi						No cluster	48
Labioschisi con o senza palatoschisi						No cluster	59
<b>Digerente</b>							
Atresia esofagea con o senza fistola						No cluster	24
Atresia/stenosi duodenale						pochi casi (<7)	5
Atresia/stenosi di altre parti dell'intestino tenue						No cluster	12
Atresia/stenosi ano-rettale						No cluster	20
Malattia di Hirschsprung						pochi casi (<7)	2
Atresia dei dotti biliari						pochi casi (<7)	1
Pancreas anulare						pochi casi (<7)	2
Ernia diaframmatica						No cluster	20
<b>Difetti parete addominale</b>							
Gastroschisi						No cluster	13
Onfalocele						No cluster	16
<b>Urinario</b>							
Agenesia renale bilaterale+Sindrome di Potter						pochi casi (<7)	6
Displasia renale						No cluster	38
Idronefrosi congenita						No cluster	105
Estrofia vescica e/o epispadia						No cluster	7
Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly						No cluster	10

**Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: cluster per data di concepimento (01/01/03 – 31/03/07) - segue -**

<b>Anomalia</b>	<b>Casi</b>	<b>Data Inizio</b>	<b>Data Fine</b>	<b>Durata</b>	<b>Casi attesi</b>	<b>Probabilità</b>	<b>Casi validi</b>
<b>Genitale</b>							
Ipospadi						No cluster	218
Sesso indeterminato						pochi casi (<7)	6
<b>Arti</b>							
Riduzione arti						No cluster	64
Riduzione arti superiori						No cluster	40
Riduzione arti inferiori						No cluster	27
Assenza completa arto						pochi casi (<7)	3
Piede torto equinovaro						No cluster	67
Dislocazione displasia anca						No cluster	24
Polidattilia						No cluster	88
Sindattilia						No cluster	64
Artrogriposi multipla						pochi casi (<7)	6
<b>Muscoloscheletrico</b>							
Craniosinostosi						pochi casi (<7)	6
Costrizione bande amniotiche						nessun caso	0
<b>Cromosomiche</b>							
Trisomia 21						No cluster	201
Trisomia 13	9	13/12/05	14/03/06	91	1,41	0,007	24
Trisomia 18						No cluster	40
Sindrome di Turner						No cluster	21
Sindrome di Klinefelter						No cluster	19
Sindrome Cri-du-chat						pochi casi (<7)	1
Sindrome di Wolff-Hirschorn						nessun caso	0
<b>Altre</b>							
Asplenia						nessun caso	0
Situs inversus						pochi casi (<7)	5
Gemelli congiunti						pochi casi (<7)	1
Malattie della pelle						No cluster	16
<b>Sindromi teratogene con malformazioni</b>							
Sindrome feto-alcolica						pochi casi (<7)	1
Sindrome da acido valproico						nessun caso	0
Sindrome da warfarina						nessun caso	0
Malformazioni da infezione materna						pochi casi (<7)	2

**Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: trend per data di concepimento (01/01/03 – 31/03/07)**

<b>Anomalia</b>	<b>2003</b>	<b>2004</b>	<b>2005</b>	<b>2006</b>	<b>2007</b>	<b>Totale</b>	$\chi^2$	<b>Trend</b>	<b>p</b>
<b>Nascite</b>	<b>27.670</b>	<b>28.979</b>	<b>29.411</b>	<b>30.115</b>	<b>30.944</b>	<b>116.175</b>			
<b>Sistema Nervoso</b>	46	45	32	38	50	211	0,239		
Difetti Tubo Neurale	12	16	15	14	20	77	0,649		
Anencefalia	4	1	6	11	3	25	10,267	eterog	0,016
Encefalocele	0	1	3	1	4	9			
Spina Bifida	8	14	6	2	13	43	11,175	eterog	0,011
Idrocefalia	20	8	8	10	7	53	6,787	decre	
Microcefalia	4	2	1	4	1	12			
Arinencefalia/Oloprosencefalia	2	4	3	0	5	14			
<b>Occhio</b>	18	10	4	17	13	62	10,685	eterog	0,014
Anoftalmia/Microftalmia	3	2	1	3	3	12			
Anoftalmia	0	0	0	2	0	2			
Cataratta	7	3	1	11	5	27	10,699	eterog	0,013
Glaucoma congenito	2	2	2	2	0	8			
<b>Orecchio, faccia e collo</b>	7	2	2	4	3	18			
Anotia	2	1	1	0	0	4			
<b>Cardiopatie congenite</b>	217	212	179	203	157	968	16,826	decre	<0,001
Tronco arterioso comune	1	0	1	1	1	4			
Trasposizione dei grossi vasi (completa)	12	9	4	10	7	42	1,498		
Ventricolo unico	0	3	2	2	0	7			
Difetti setto ventricolare	123	118	117	127	91	576	6,332	decre	0,012
Difetti setto atriale	43	47	15	24	9	138	10,776	eterog	0,013
Difetti setto atrioventricolare	4	3	1	2	4	14			
Tetralogia di Fallot	8	5	6	12	8	39	0,317		
Atresia e stenosi tricuspide	0	2	1	1	1	5			
Anomalia di Ebstein	0	4	0	0	0	4			
Stenosi valvola polmonare	7	5	4	5	3	24			
Atresia valvola polmonare	2	0	2	2	4	10			
Atresia/stenosi valvola aortica	2	2	1	1	1	7			
Cuore sinistro ipoplasico	5	6	6	6	6	29	0,004		
Cuore destro ipoplasico	0	2	0	0	0	2			
Coartazione dell'aorta	4	6	5	7	8	30	0,924		
Ritorno venoso polmonare anomalo totale	0	2	0	1	0	3			
<b>Respiratorio</b>	3	4	4	10	11	32	6,482	cresce	0,011
Atresia coanale	2	1	0	3	2	8			
Malf.ne cistica adenomatosa polmone	0	1	0	0	1	2			
<b>Palato-labbro</b>	32	28	30	20	24	134	3,602		
Palatoschisi	16	15	11	5	12	59	3,782		
Labioschisi con o senza palatoschisi	16	13	19	15	12	75	0,658		
<b>Digerente</b>	38	37	21	25	21	142	10,094	decre	0,001
Atresia esofagea con o senza fistola	6	8	8	5	2	29	2,711		
Atresia/stenosi duodenale	3	1	1	1	0	6			
Atresia/stenosi altre parti int. tenue	3	2	2	4	4	15			
Atresia/stenosi ano-rettale	7	13	5	2	1	28	10,728	decre	0,001
Malattia di Hirschsprung	1	0	2	0	0	3			
Atresia dei dotti biliari	2	0	0	0	0	2			
Pancreas anulare	1	0	0	0	1	2			
Ernia diaframmatica	5	8	0	7	3	23			
<b>Difetti parete addominale</b>	6	9	6	8	12	41	0,961		
Gastroschisi	2	3	2	4	5	16			
Onfalocele	4	3	4	4	7	22			
<b>Urinario</b>	85	59	65	84	64	357	8,644	eterog	0,034
Agenesia renale bilaterale + S.di Potter	2	2	3	1	2	10			
Displasia renale	13	10	7	11	9	50	0,928		
Idronefrosi congenita	37	21	34	21	20	133	6,332	decre	0,012
Estrofia vescica e/o epispadia	1	1	1	1	3	7			
Valvola uretrale post e/o Prune-Belly	5	0	1	2	2	10			
<b>Genitale</b>	43	42	47	76	68	276	8,821	cresce	0,003
Ipospadia	30	37	44	66	64	241	14,862	cresce	<0,001
Sesso indeterminato	3	0	1	4	2	10			

**Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: trend per data di concepimento (01/01/03 – 31/03/07) - segue -**

Anomalia	2003	2004	2005	2006	2007	Totale	$\chi^2$	Trend	p
<b>Arti</b>	84	86	70	75	68	383	5,215	decre	0,022
Riduzione arti	12	21	14	14	13	74	0,533		
Riduzione arti superiori	10	15	6	9	8	48	1,636		
Riduzione arti inferiori	2	9	9	4	6	30	0,034		
Assenza completa arto	0	0	0	1	2	3			
Piede torto equinovaro	23	21	14	16	11	85	6,606	decre	0,010
Dislocazione e/o displasia anca	5	6	5	4	7	27	0,006		
Polidattilia	18	21	21	21	22	103	0,033		
Sindattilia	19	16	15	16	16	82	0,647		
Artrogriposi multipla	4	2	3	1	0	10			
<b>Muscoloscheletrico</b>	11	8	13	17	18	67	2,850		
Nanismo tanatoforico	0	1	0	3	2	6			
Sindrome di Jeunes	1	0	0	0	0	1			
Acondroplasia	2	2	3	3	1	11			
Craniosinostosi	2	0	2	3	1	8			
Costrizione bande amniotiche	0	0	0	0	0	0	no casi		
<b>Cromosomiche</b>	75	94	64	86	82	401	0,280		
Trisomia 21	44	57	40	55	44	240	0,443		
Trisomia 13	2	7	1	10	4	24			
Trisomia 18	8	12	8	6	13	47	0,026		
Sindrome di Turner	9	3	1	5	10	28	10,420	eterog	
Sindrome di Klinefelter	2	6	8	4	1	21			
Sindrome di Cri-du-chat	0	0	0	1	0	1			
Sindrome di Wolff-Hirschorn	0	0	0	0	0	0	no casi		
<b>Sindromi genetiche + microdelezioni</b>	7	7	8	5	8	35	0,048		
<b>Altre</b>	11	9	16	9	9	54	0,432		
Asplenia	0	0	0	0	0	0	no casi		
Situs inversus	4	1	1	1	1	8			
Gemelli congiunti	0	0	0	1	0	1			
Malattie della pelle	6	10	2	0	2	20			
<b>Sindromi teratogene con malform.ni</b>	1	0	1	2	1	5			
Sindrome fetto-alcolica	0	0	0	1	0	1			
Sindrome da acido Valproico	0	0	0	0	0	0	no casi		
Sindrome da Warfarina	0	0	0	0	0	0	no casi		
Malformazioni da infezione materna	1	0	1	1	1	4			

**Tabella 8 Casi con DC: struttura ospedaliera di evento**

Struttura ospedaliera	nati		IVG		Totale	
	N°	% (°)	N°	% (°)	N°	% (*)
Arezzo	24	100,0	0	0,0	24	3,6
Bagno a Ripoli	37	94,9	2	5,1	39	5,8
Barga	25	100,0	0	0,0	25	3,7
Bibbiena	10	100,0	0	0,0	10	1,5
Borgo S.Lorenzo	3	100,0	0	0,0	3	0,4
Cecina	23	95,8	*		24	3,6
Empoli	17	89,5	*		19	2,8
Firenze Careggi	69	72,6	26	27,4	95	14,2
Firenze Meyer	8	88,9	*		9	1,3
Firenze Torregalli	18	75,0	6	25,0	24	3,6
Firenze S.Chiera	*		0	0,0	*	
Grosseto	0	0,0	*		*	
Livorno	28	87,5	4	12,5	32	4,8
Lucca	47	92,2	4	7,8	51	7,6
Massa	15	83,3	3	16,7	18	2,7
Montepulciano	12	75,0	4	25,0	16	2,4
Montevarchi	15	88,2	2	11,8	17	2,5
Orbetello	*		0	0,0	*	
Pescia	*		4	80,0	5	0,7
Piombino	8	88,9	*		9	1,3
Pisa	67	74,4	23	25,6	90	13,4
Pistoia	0	0,0	6	100,0	6	0,9
Poggibonsi	16	64,0	9	36,0	25	3,7
Pontedera	50	74,6	17	25,4	67	10,0
Pontremoli	*		0	0,0	*	
Portoferraio	4	100,0	0	0,0	4	0,6
Prato	4	19,0	17	81,0	21	3,1
S.Giovanni Valdarno	*		0	0,0	*	
Siena	6	100,0	0	0,0	6	0,9
Versilia	23	100,0	0	0,0	23	3,4
Volterra	*		0	0,0	*	
Fuori regione	0	0,0	1	100,0	*	
n.c.	1	50,0	1	50,0	2	0,3
<b>Totale</b>	<b>536</b>	<b>79,9</b>	<b>135</b>	<b>20,1</b>	<b>671</b>	<b>100,0</b>

\* &lt; 3 casi

(°) % percentuale di riga

(\*) % percentuale di colonna



Tabella 9 Casi con DC: sesso

Nati	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	441	286	64,9	152	34,5	0	0,0	3	0,7
<b>Multipli</b>	20	14	70,0	4	20,0	0	0,0	2	10,0
<b>Condizioni note</b>	49	32	65,3	17	34,7	0	0,0	0	0,0
<b>Cromosomici</b>	26	12	46,2	14	53,8	0	0,0	0	0,0
<b>Totale</b>	<b>536</b>	<b>344</b>	<b>64,2</b>	<b>187</b>	<b>34,9</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>	<b>5</b>	<b>0,9</b>

\* % sul totale di riga

IVG	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	53	22	41,5	16	30,2	0	0,0	15	28,3
<b>Multipli</b>	10	5	50,0	1	10,0	2	20,0	2	20,0
<b>Condizioni note</b>	14	6	42,9	4	28,6	1	71,1	3	21,4
<b>Cromosomici</b>	58	25	43,1	28	48,3	0	0,0	5	8,6
<b>Totale</b>	<b>135</b>	<b>58</b>	<b>43,0</b>	<b>49</b>	<b>36,3</b>	<b>3</b>	<b>2,2</b>	<b>25</b>	<b>18,5</b>

\* % sul totale di riga

Totale	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	494	308	62,3	168	34,0	0	0,0	18	3,6
<b>Multipli</b>	30	19	63,3	5	16,7	2	6,7	4	13,3
<b>Condizioni note</b>	63	38	60,3	21	33,3	1	1,6	3	4,8
<b>Cromosomici</b>	84	37	44,0	42	50,0	0	0,0	5	6,0
<b>Totale</b>	<b>671</b>	<b>402</b>	<b>59,9</b>	<b>236</b>	<b>35,2</b>	<b>3</b>	<b>0,4</b>	<b>30</b>	<b>4,5</b>

\* % sul totale di riga

Totale Nati°	Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Totale</b>	<b>30.944</b>	<b>15.983</b>	<b>51,7</b>	<b>14.957</b>	<b>48,3</b>	<b>3</b>	<b>0,0</b>	<b>1</b>	<b>0,0</b>

° Dati CAP 2007

\* % sul totale di riga

**Tabella 10 Casi con DC: numero neonati partoriti/feti presenti**

NATI: partoriti	uno		due		tre		> tre		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	441	422	95,7	19	4,3	0	0,0	0	0,0
<b>Multipli</b>	20	19	95,0	1	5,0	0	0,0	0	0,0
<b>Condizioni note</b>	49	44	89,8	5	10,2	0	0,0	0	0,0
<b>Cromosomici</b>	26	25	96,2	1	3,8	0	0,0	0	0,0
<b>Totale</b>	<b>536</b>	<b>510</b>	<b>95,1</b>	<b>26</b>	<b>4,9</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>

\* % sul totale di riga

IVG: feti presenti	uno		due		tre		> tre		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	53	53	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
<b>Multipli</b>	10	10	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
<b>Condizioni note</b>	14	13	92,9	1	7,1	0	0,0	0	0,0
<b>Cromosomici</b>	58	57	98,3	1	1,7	0	0,0	0	0,0
<b>Totale</b>	<b>135</b>	<b>133</b>	<b>98,5</b>	<b>2</b>	<b>1,5</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>	<b>0,0</b>	<b>0,0</b>

\* % sul totale di riga

Totale	uno		due		tre		> tre		
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>	494	475	96,2	19	3,8	0	0,0	0	0,0
<b>Multipli</b>	30	29	96,7	1	3,3	0	0,0	0	0,0
<b>Condizioni note</b>	63	57	90,5	6	9,5	0	0,0	0	0,0
<b>Cromosomici</b>	84	82	97,6	2	2,4	0	0,0	0	0,0
<b>Totale</b>	<b>671</b>	<b>643</b>	<b>95,8</b>	<b>28</b>	<b>4,2</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>	<b>0,0</b>	<b>0,0</b>

\* % 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	0	0,0	0	0,0	2	100,0	2	0,3	12	0,04
500-999	5	83,3	1	16,7	0	0,0	0	0,0	6	1,0	111	0,4
1000-1499	6	66,7	0	0,0	1	11,1	2	22,2	9	1,5	153	0,5
1500-1999	13	65,0	1	5,0	5	25,0	1	5,0	20	3,4	397	1,3
2000-2499	33	78,6	3	7,1	2	4,8	4	9,5	42	7,1	1.360	4,4
2500-2999	82	75,2	5	4,6	15	13,8	7	6,4	109	18,4	5.908	19,1
3000-3499	164	85,0	7	3,6	16	8,3	6	3,1	193	32,5	12.752	41,2
3500-3999	93	89,4	3	2,9	5	4,8	3	2,9	104	17,5	8.096	26,2
4000-4499	30	85,7	0	0,0	4	11,4	1	2,9	35	5,9	1.763	5,7
≥ 4500	5	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	5	0,8	214	0,7
n.r.	10	90,9	0	0,0	1	9,1	0	0,0	11	1,9	178	0,6
<b>Totale*</b>	<b>441</b>	<b>82,3</b>	<b>20</b>	<b>3,7</b>	<b>49</b>	<b>9,1</b>	<b>26</b>	<b>4,9</b>	<b>536</b>	<b>90,4</b>	<b>30.944</b>	<b>100,0</b>

° Dati CAP 2007

\* % sul totale di riga

\*\* % sul totale 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°
<b>Isolati</b>	4	0,9	21	4,8	73	16,6	327	74,1	16	3,6	441
<b>Multipli</b>	0	0,0	3	15,0	6	30,0	10	50,0	1	5,0	20
<b>Condizioni note</b>	0	0,0	5	10,2	10	20,4	33	67,3	1	2,0	49
<b>Cromosomici</b>	1	3,8	2	7,7	10	38,5	12	46,2	1	3,8	26
<b>Totale</b>	<b>5</b>	<b>0,9</b>	<b>31</b>	<b>5,8</b>	<b>99</b>	<b>18,5</b>	<b>382</b>	<b>71,3</b>	<b>19</b>	<b>3,5</b>	<b>536</b>

IVG	< 13 sett		13 - 20		21 -26		> 26 sett		n.r.°		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
<b>Isolati</b>	2	3,8	23	43,4	20	37,7	1	1,9	7	13,2	53
<b>Multipli</b>	2	20,0	5	50,0	2	20,0	0	0,0	1	10,0	10
<b>Condizioni note</b>	0	0,0	7	50,0	4	28,6	0	0,0	3	21,4	14
<b>Cromosomici</b>	8	13,8	32	55,2	11	19,0	0	0,0	7	12,1	58
<b>Totale</b>	<b>12</b>	<b>8,9</b>	<b>67</b>	<b>49,6</b>	<b>37</b>	<b>27,4</b>	<b>1</b>	<b>0,7</b>	<b>18</b>	<b>13,3</b>	<b>135</b>

° 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°	%**
<b>Nascita</b>	218	81,3	14	5,2	26	9,7	10	3,7	268	50,0
<b>Entro 7 gg</b>	119	90,8	2	1,5	9	6,9	1	0,8	131	24,4
<b>1-4 sett.</b>	16	84,2	0	0,0	2	10,5	1	0,0	19	3,5
<b>1-12 mesi</b>	2	66,7	1	33,3	0	0,0	0	0,0	3	0,6
<b>oltre 1 anno</b>	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
<b>prenatale</b>	77	74,8	3	2,9	10	9,7	13	12,6	103	19,2
<b>aborto spont</b>	1	50,0	0	0,0	0	0,0	1	50,0	2	0,4
<b>autopsia</b>	1	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	0,2
<b>n.r.</b>	7	77,8	0	0,0	2	0,0	0	0,0	9	1,7
<b>Totale</b>	<b>441</b>	<b>82,3</b>	<b>20</b>	<b>3,7</b>	<b>49</b>	<b>9,1</b>	<b>26</b>	<b>4,9</b>	<b>536</b>	<b>100,0</b>

\* % sul totale di riga

\*\* % sul totale colonna

**Tabella 14 Nati con DC : condizione alla diagnosi**

	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%**
<b>Vivo</b>	432	82,4	19	3,6	48	9,2	25	4,8	524	98,5
<b>Morto</b>	1	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	0,2
<b>n.r.</b>	5	71,4	1	14,3	1	14,3	0	0,0	7	1,3
<b>Totale</b>	<b>438</b>	<b>82,3</b>	<b>20</b>	<b>3,8</b>	<b>49</b>	<b>9,2</b>	<b>25</b>	<b>4,7</b>	<b>532</b>	<b>100,0</b>

\* % sul totale di riga

\*\* % sul totale colonna



Tabella 15 Casi diagnosticati in epoca prenatale: esami in gravidanza

Nati con DC	<16 sett		16-20 sett		>20 sett		n.c.		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>									
Amniocentesi									
Ecografia			9	11,8	39	51,3	28	36,8	<b>76</b>
Villi coriali			1	100,0					<b>1</b>
Altro					1	50,0	1	50,0	<b>2</b>
<b>Multipli</b>									
Amniocentesi									
Ecografia					2	66,7	1	33,3	<b>3</b>
Villi coriali									
Altro									
<b>Condizioni note</b>									
Amniocentesi							1	100,0	<b>1</b>
Ecografia	1	10,0	1	10,0	5	50,0	3	30,0	<b>10</b>
Villi coriali									
Altro									
<b>Cromosomici</b>									
Amniocentesi	2	22,2	6	66,7			1	11,1	<b>9</b>
Ecografia					3	75,0	1	25,0	<b>4</b>
Villi coriali									
Altro							1	100,0	<b>1</b>

IVG	<16 sett		16-20 sett		>20 sett		n.c.		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Isolati</b>									
Amniocentesi			1	100,0					<b>1</b>
Ecografia	10	20,4	22	44,9	14	28,6	3	6,1	<b>49</b>
Villi coriali	2	66,7					1	33,3	<b>3</b>
Altro	1	20,0	3	60,0			1	20,0	<b>5</b>
<b>Multipli</b>									
Amniocentesi					1	100,0			<b>1</b>
Ecografia	3	30,0	4	40,0	2	20,0	1	10,0	<b>10</b>
Villi coriali									
Altro			1	100,0					<b>1</b>
<b>Condizioni note</b>									
Amniocentesi					1	100,0			<b>1</b>
Ecografia	5	41,7	3	25,0	4	33,3			<b>12</b>
Villi coriali	1	100,0							<b>1</b>
Altro									
<b>Cromosomici</b>									
Amniocentesi	4	11,4	22	62,9	5	14,3	4	11,4	<b>35</b>
Ecografia	8	47,1	5	29,4	4	23,5			<b>17</b>
Villi coriali	20	95,2	1	4,8					<b>21</b>
Altro	1	100,0							<b>1</b>

\* % 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°
<b>Isolati</b>	69	14,0	10	2,0	248	50,2	2	0,4	165	33,4	494
<b>Multipli</b>	7	23,3	2	6,7	17	56,7	2	6,7	2	6,7	30
<b>Condizioni note</b>	25	39,7	4	6,3	24	38,1	0	0,0	10	15,9	63
<b>Cromosomici</b>	77	91,7	0	0,0	2	2,4	0	0,0	5	6,0	84
<b>Totale</b>	<b>178</b>	<b>26,5</b>	<b>16</b>	<b>2,4</b>	<b>291</b>	<b>43,4</b>	<b>4</b>	<b>0,6</b>	<b>182</b>	<b>27,1</b>	<b>671</b>

\* % 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°
<b>Isolati</b>	3	50,0	0	0,0	2	33,3	0	0,0	1	16,7	6
<b>Multipli</b>	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
<b>Condizioni note</b>	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0
<b>Cromosomici</b>	1	50,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	50,0	2
<b>Totale</b>	<b>4</b>	<b>50,0</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>	<b>2</b>	<b>25,0</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>	<b>2</b>	<b>25,0</b>	<b>8</b>

\* % sul totale di riga

<b>Nati vivi e morti successivamente</b>	<b>4</b>
<b>Nati morti</b>	<b>2</b>
<b>Aborti spontanei &gt; 20 settimane</b>	<b>2</b>
<b>Totale</b>	<b>8</b>



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°	%
<b>Nati con DC</b>																		
<b>Isolati</b>	2	0,5	29	6,6	79	17,9	157	35,6	121	27,4	30	6,8	3	0,7	20	4,5	441	100,0
<b>Multipli</b>	0	0,0	1	5,0	2	10,0	7	35,0	5	25,0	3	15,0	0	0,0	2	10,0	20	100,0
<b>Condiz. note</b>	0	0,0	2	4,1	11	22,4	15	30,6	13	26,5	4	8,2	0	0,0	4	8,2	49	100,0
<b>Cromosomici</b>	0	0,0	2	7,7	1	3,8	3	11,5	12	46,2	5	19,2	0	0,0	3	11,5	26	100,0
<b>IVG</b>																		
<b>Isolati</b>	1	1,9	8	15,1	7	13,2	19	35,8	16	30,2	2	3,8	0	0,0	0	0,0	53	100,0
<b>Multipli</b>	1	10,0	1	10,0	2	20,0	2	20,0	1	10,0	1	0,0	0	0,0	2	20,0	10	100,0
<b>Condiz. note</b>	0	0,0	2	14,3	1	7,1	5	35,7	4	28,6	1	7,1	1	7,1	0	0,0	14	100,0
<b>Cromosomici</b>	0	0,0	0	0,0	4	6,9	10	17,2	28	48,3	13	22,4	0	0,0	3	5,2	58	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°	%
<b>Nati con DC</b>	2	0,4	34	6,3	93	17,4	182	34,0	151	28,2	42	7,8	3	0,6	29	5,4	536	100,0
<b>IVG</b>	2	1,5	11	8,1	14	10,4	36	26,7	49	36,3	17	12,6	1	0,7	5	3,7	135	100,0
<b>Totale</b>	<b>4</b>	<b>0,6</b>	<b>45</b>	<b>6,7</b>	<b>107</b>	<b>15,9</b>	<b>218</b>	<b>32,5</b>	<b>200</b>	<b>29,8</b>	<b>59</b>	<b>8,8</b>	<b>4</b>	<b>0,6</b>	<b>34</b>	<b>5,1</b>	<b>671</b>	<b>100,0</b>

\* % 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°	%
<b>Totale nati°</b>	387	1,3	2.636	8,5	6.420	20,7	11.537	37,3	8.061	26,1	1.809	5,8	78	0,3	16	0,1	30.944	100,0

° Dati CAP 2007

\* % sul totale di riga

**Tabella 19 Casi con DC: nazionalità della madre**

	Italiana		Straniera		Non rilevata		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	
<b>Nati con DC</b>							
<b>Isolati</b>	349	79,1	92	20,9	0	0,0	441
<b>Multipli</b>	17	85,0	3	15,0	0	0,0	20
<b>Condizioni note</b>	33	67,3	16	32,7	0	0,0	49
<b>Cromosomici</b>	18	69,2	8	30,8	0	0,0	26
<b>Totale</b>	417	77,8	119	22,2	0	0,0	536
<b>IVG</b>							
<b>Isolati</b>	42	79,2	11	20,8	0	0,0	53
<b>Multipli</b>	7	70,0	3	30,0	0	0,0	10
<b>Condizioni note</b>	10	71,4	4	28,6	0	0,0	14
<b>Cromosomici</b>	52	89,7	6	10,3	0	0,0	58
<b>Totale</b>	111	82,2	24	17,8	0	0,0	135
<b>Totale</b>							
<b>Isolati</b>	391	79,1	103	20,9	0	0,0	494
<b>Multipli</b>	24	80,0	6	20,0	0	0,0	30
<b>Condizioni note</b>	43	68,3	20	31,7	0	0,0	63
<b>Cromosomici</b>	70	83,3	14	16,7	0	0,0	84
<b>Totale</b>	528	78,7	143	21,3	0	0,0	671

**Dato regionale**

	Italiana		Straniera		Non rilevata		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
<b>Nati°</b>	24.951	80,6	5.939	19,2	54	0,2	30.944

° Dati CAP 2007

\* % sul totale di riga



Tabella 20 Casi con DC: occupazione della madre

Tipo di occupazione	N	%
Addette ai servizi postali e smistamento	1	0,1
Addette alle vendite (es: commessi)	22	3,3
Addette in lavanderia	1	0,1
Agente immobiliare	1	0,1
Archeologhe	1	0,1
Architetti	1	0,1
Artigiane nos	7	1,0
Assistenti dentista	1	0,1
Assistenti d'infanzia	3	0,4
Assistenti sociali	1	0,1
Assistenti socio-sanitarie a domicilio	2	0,3
Avvocati e Procuratori legali	6	0,9
Bancarie, Assicuratrici	3	0,4
Bariste, Cameriere	8	1,2
Braccianti agricole	1	0,1
Capotreno-macchiniste	1	0,1
Casalinghe	54	8,0
Cassiere	1	0,1
Ceramiste	1	0,1
Collaboratrici domestiche	8	1,2
Commercianti ed Esercenti di negozio	14	2,1
Conciatrici pelli, Pellettieri e assimilati	3	0,4
Confezionatrice	1	0,1
Cucitrici, Ricamatrici e assimilati	2	0,3
Cuoche	2	0,3
Dirigenti alberghi, ristoranti e servizi turistici	2	0,3
Dirigenti settore agricoltura, caccia, pesca, foreste	1	0,1
Educatrici	1	0,1
Fabbri, Fucinatori e Forgiatori	1	0,1
Farmaciste	1	0,1
Filosofo, Storiche, Politiche	1	0,1
Fisioterapiste e assimilati	1	0,1
Geometri, Cartografe	1	0,1
Impiegate	113	16,8
Infermiere professionali	11	1,6
Ingegneri	1	0,1
Insegnanti nos	12	1,8
Medici	5	0,7
Musiciste	1	0,1
Operaie settore metalmeccanico	2	0,3
Operaie nos	39	5,8
Operaie agricole	1	0,1
Parrucchiere, Estetiste	14	2,1
Pasticcere, Fornaie	1	0,1
Studentesse	1	0,1
Tipografe	1	0,1
Non rilevato	314	46,8
<b>Totale</b>	<b>671</b>	<b>100,0</b>

**Tabella 21 Casi con DC: numero di gravidanze precedenti**

	Nessuna		Una		Due		Tre		Quattro		≥ Cinque		Totale
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°
<b>Nati vivi</b>	241	45,3	185	34,8	68	12,8	22	4,1	14	2,6	2	0,4	532
<b>Nati morti</b>	2	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2
<b>Aborti spontanei</b>	1	0,0	0	0,0	0	0,0	1	50,0	0	0,0	0	0,0	2
<b>IVG</b>	66	48,9	44	32,6	15	11,1	5	3,7	3	2,2	2	1,5	135
<b>Totale</b>	<b>310</b>	<b>46,2</b>	<b>229</b>	<b>34,1</b>	<b>83</b>	<b>12,4</b>	<b>28</b>	<b>4,2</b>	<b>17</b>	<b>2,5</b>	<b>4</b>	<b>0,6</b>	<b>671</b>

\* % sul totale di riga

**Tabella 22 Casi con DC: concepimento assistito**

	Isolati		Multipli		Condizioni note		Cromosomici		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%**
<b>ICSI</b>	2	100,0	-	-	-	-	-	-	2	0,3
<b>IVF</b>	5	83,3	-	-	1	16,7	-	-	6	0,9
<b>Ovodonazione</b>	-	-	-	-	1	100,0	-	-	1	0,1
<b>No</b>	487	73,7	30	4,5	60	9,1	84	12,7	661	98,5
<b>Non rilevato</b>	-	-	-	-	1	100,0	-	-	1	0,1
<b>Totale</b>	<b>494</b>	<b>73,6</b>	<b>30</b>	<b>4,5</b>	<b>63</b>	<b>9,4</b>	<b>84</b>	<b>12,5</b>	<b>671</b>	<b>100,0</b>

\* % sul totale di riga

\*\* % sul totale colonna

**Tabella 23 Casi con DC: farmaci assunti nel primo trimestre**

	Assunzione farmaci		Nessuna assunzione		Non rilevato		Totale	
	N°	%*	N°	%*	N°	%*	N°	%*
<b>Isolati</b>	64	9,5	316	64,0	114	23,1	494	100,0
<b>Multipli</b>	7	1,0	17	56,7	6	20,0	30	100,0
<b>Condizioni note</b>	7	11,1	36	57,1	20	31,7	63	100,0
<b>Cromosomici</b>	13	1,9	34	40,5	37	44,0	84	100,0
<b>Totale</b>	<b>91</b>	<b>13,6</b>	<b>403</b>	<b>60,1</b>	<b>177</b>	<b>26,4</b>	<b>671</b>	<b>100,0</b>

\* % 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



Servizio  
Sanitario  
della  
Toscana

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

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

	<b>Codice ICD9-BPA</b>	<b>Codice ICD10-BPA</b>
<b>Capo</b>		
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
<b>Regione oculare</b>		
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
<b>Orecchie</b>		
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
<b>Naso</b>		
Narici piccole		
Ale indentate		
<i>Regione orale</i>		
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



	<b>Codice ICD9-BPA</b>	<b>Codice ICD10-BPA</b>
Microstomia	744810	Q18.5
Macrochelia	744820	Q18.6
Microchelia		Q18.7
Ranula		
<b>Collo</b>		
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
<b>Mani</b>		
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	
<b>Piedi, Arti</b>		
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 calcaneoalvo	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 cong. piede	754700-2	Q66.8
Deformità congenita del piede non specificata	754730/1,754790	Q66.9
<b>Cute</b>		
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
<b>Scheletro</b>		
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



	<b>Codice ICD9-BPA</b>	<b>Codice ICD10-BPA</b>
Incurvamento congenito della fibula e tibia	754410-3	Q68.4
Incurvamento congenito delle ossa lunghe delle gambe non specificato	754420	Q68.5
Fossetta sacrale	756175-6	
Costa cervicale	756200	Q76.5
<b>Cardiovascolare</b>		
Murmure cardiaco funzionale o non specificato	785200	
Stenosi dell'arteria polmonare periferica	747320-5	
<b>Polmonare</b>		
Stridore laringeo congenito	748360	Q31.4
Laringomalacia	748300/4	Q31.4
Tracheomalacia	748320	Q32.0
<b>Gastro-intestinale</b>		
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
<b>Renale</b>		
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
<b>Genitali esterni</b>		
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
<b>Altre</b>		
Malformazione congenita non specificata	759990	Q89.9
<b>Anomalie cromosomiche</b>		
Traslocazioni o inversioni bilanciate in individui normali	758400-758420	Q95.0, Q95.1