Servizio Sanitario della Toscana

RTDC

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Rapporto Annuale 2008

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

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

Istituto di Fisiologia Clinica
Consiglio Nazionale delle Ricerche

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

REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

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

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.

Stampa Copyer 2000 centro stampa e plottaggio
Ottobre 2010

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 (fino al 2009)
Armando Giovannoni U.O. Pediatria - Az. USL1 Fivizzano (fino al 2009)
Alessandra Kemeny U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL1 Carrara
Federica Oberti U.O. Pediatria - Az. USL1 Carrara (fino al 2009)
Rosa Giuseppina Costa U.O. Pediatria - Az. USL1 Massa
Silvia Manfredi U.O. Pediatria - Az. USL1 Massa (dal 2010)
Giovanni Suriano U.O. Pediatria - Az. USL1 Massa (fino al 2009)
Patrizia Monteleone U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL2 Barga (dal 2010)
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
Simona Di Amario U.O. Pediatria - Az. USL3 Pistoia
Benedetta Melani U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL4 Prato (fino al 2009)
Laura Giorgi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL4 Prato (dal 2010)
Gianna Chiti U.O. Pediatria - Az. USL4 Prato (fino al 2009)
Alessandra Benuzzi U.O. Pediatria - Az. USL4 Prato (dal 2010)
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 (fino al 2009)
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
Tiziana Piccolotti U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Poggibonsi
Paola Radaelli U.O. Pediatria - Az. USL7 Poggibonsi
Egidia Vinciarelli U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL7 Montepulciano
Francesca Macucci U.O. Pediatria - Az. USL7 Montepulciano
Luca Alamanni U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Montevarchi (dal 2010)
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
Maria Augusti U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL8 Arezzo (dal 2010)
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 (fino al 2009)
Rita Bini U.O. Pediatria - Az. USL9 Grosseto (dal 2010)
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
Pasqua Cianciolo U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Bagno a Ripoli (dal 2010)
Antonella Cecconi U.O. Pediatria - Az. USL10 Bagno a Ripoli
Carlo Dettori U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo

Anna Morandi U.O. Pediatria - Az. USL10 Borgo S. Lorenzo
Paolo Pantani U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL11 S. Miniato (fino al 2009)
Giuseppe Corti U.O. Pediatria - Az. USL11 S. Miniato (fino al 2009)
Monica Zani U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL11 Empoli
Carmela Caputo U.O. Pediatria - Az. USL11 Empoli
Marco Balderi U.O. Ostetricia e Ginecologia - Az. USL12 Camaiore (dal 2010)
Silvia Navari U.O. Pediatria - Az. USL12 Camaiore (fino al 2009)
Giuseppe Gabriele U.O. Pediatria - Az. USL12 Camaiore (dal 2010)
Enrico Chiappa Cardiologia - A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2010)
Dante Alfredo Danti Urologia **-** A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2010)
Lucia Lachina Pediatria Medica **-** A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze
Elisabetta Lapi Genetica Medica - A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2010)
Laura Lega T.I.N. - A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze
Abigail Maiandi Struttura Difetti congeniti - A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze
Bruno Noccioli Chirurgia Neonatale - A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2010)
Barbara Spacca Neurochirurgia - A.O. Meyer – Az. USL10 Firenze (dal 2010)
Antonio La Torre U.O.A. Neonatologia Univ. Firenze - AO Careggi
Lucia Pasquini Cl. Ostetrica e Ginecologica Univ. Firenze - AO Careggi
Ugo Boggi Chirurgia generale e trapianti nell'uremico e nel diabetico - AOU Pisana (dal 2010)
Raffaella Cattani U.O. Ostetricia e Ginecologia - AOU Pisana
Giovanni Federico U.O. Pediatria 2 Univ. - AOU Pisana (dal 2010)
Paolo Ghirri U.O. Neonatologia - AOU Pisana
Francesco Massei U.O. Pediatria 1 Univ. - AOU Pisana (dal 2010)
Federica Pancetti U.O. Ostetricia e Ginecologia - AOu Pisana
Francesca Strigini U.O. Ostetricia e Ginecologia - AOU Pisana
Benedetta Toschi Sezione Genetica Medica - AOU Pisana (dal 2010)
Francesco Verunelli U.O. Cardiochirurgia Univ. – AOU Pisana (dal 2010)
Giovanni Centini Clinica Ostetrica e Ginecologica Univ. Siena – AOU Senese
Olinda Gasparre U.O. Neonatologia - AOU Senese
Maria Pavone U.O.C. Chirurgia Pediatrica - AOU Senese (dal 2010)
Alessandra Renieri U.O.C. Genetica Medica - AOU Senese (dal 2010)
Renato Scarinci U.O.C. Pediatria - AOU Senese

Segreteria Tecnico-Scientifica

Cecilia Anichini
Università Siena - Servizio Genetica Medica
Maurizio Bartolozzi
USL 9 - Grosseto - Sezione Genetica Medica
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

Introduzione 1
Materiali e metodi 1
Risultati 2008 3

Tabella 1 Caratteristiche principali delle IVG e dei nati con difetti congeniti (DC) sorvegliati nel 2008 3

Tabella 2 Nati con DC: periodo di scoperta 4

Distribuzione dei casi con difetti congeniti per ASL di residenza 5
Tabella 3 Totale casi (nati + IVG) con DC: ASL di residenza materna 6
Fig. 3: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 3.0: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 3.1 Nati con DC: ASL di residenza materna 7
Fig. 3.1: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig 3.1.1: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 3.2 IVG + AS con DC: ASL di residenza materna 8
Fig. 3.2: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig 3.2.1: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza

Distribuzione dei casi per gruppi di difetti 9
Tabella 4.1 Casi con DC: 14 gruppi di patologia 10
Tabella 4.1.1 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Sistema nervoso 11
Tabella 4.1.2 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Occhio 11
Tabella 4.1.3 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Orecchio, faccia e collo 12
Tabella 4.1.4 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Cardiopatie congenite 12
Tabella 4.1.5 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Respiratorio 13
Tabella 4.1.6 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Palato-labbro 13
Tabella 4.1.7 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Digerente 14
Tabella 4.1.8 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Parete addominale 14
Tabella 4.1.9 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Genitali 15
Tabella 4.1.10 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Urinario 15
Tabella 4.1.11 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Arti 16
Tabella 4.1.12 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Muscolo-scheletrico 16
Tabella 4.1.13 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Cromosomi 17
Tabella 4.1.14 Casi con DC: 14 gruppi di patologia - Altre 17
Tabella 4.2 Casi con anomalia cromosomica 18

Distribuzione dei casi per 14 gruppi di difetti e per ASL di residenza 18
Tabella 5.1 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Sistema nervoso 19
Fig. 5.1: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.1bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.2 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Occhio 20
Fig. 5.2: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.2bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.3 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Orecchio, faccia e collo 21
Fig. 5.3: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.3bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.4 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Cardiopatie congenite 22
Fig. 5.4: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.4bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza

Indice

Tabella 5.5 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Respiratorio 23
Fig. 5.5: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.5bis: diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.6 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Palato labbro 24
Fig. 5.6: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.6bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.7 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Digerente 25
Fig. 5.7: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.7bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.8 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Parete addominale 26
Fig. 5.8: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.8bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.9 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Genitali 27
Fig. 5.9: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.9bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.10 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Urinario 28
Fig. 5.10: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.10bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.11 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Arti 29
Fig. 5.11: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.11bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.12 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Muscolo-scheletrico 30
Fig. 5.12: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.12bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.13 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Cromosomi 31
Fig. 5.13: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.13bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza
Tabella 5.14 Casi con DC: 14 gruppi per ASL di residenza - Altre 32
Fig. 5.14: Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza
Fig. 5.14bis: Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza

Sorveglianza dei difetti congeniti 33
Tabella 6 Casi con 30 difetti congeniti specifici 33

Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *cluster* per data di concepimento (01/01/04 – 31/03/08) 36
Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *trend* per data di concepimento (01/01/04 – 31/03/08) 38

Confronti EUROCAT-RTDC 40
Tabella 8 Confronto EUROCAT e RTDC tra gruppi di difetti (2008) 40

Dati sulla diagnosi prenatale 41
Tabella 9.1 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008) - anencefalia 41
Tabella 9.2 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008) - spina bifida 42
Tabella 9.3 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008) - agenesia renale bilaterale 43
Tabella 9.4 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008) - trasposizione grossi vasi 44
Tabella 9.5 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008) - cuore sinistro ipoplasico 45
Tabella 9.6 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008) - gastroschisi 46
Tabella 9.7 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008) - trisomia 21 47

Indice

Altri dati descrittivi della casistica rilevata 48

Tabella 10 Casi con DC: struttura ospedaliera di evento 48

Tabella 11 Casi con DC: sesso 49

Tabella 12 Casi con DC: numero neonati partoriti/feti presenti 50

Tabella 13 Nati con DC: peso alla nascita 51

Tabella 14 Casi con DC: durata della gestazione 51

Tabella 15 Nati con DC: periodo di diagnosi 52

Tabella 16 Nati con DC: condizione alla diagnosi 52

Tabella 17 Casi con DC: cariotipo del bambino/feto 53

Tabella 18 Casi con DC: età della madre 53

Tabella 19 Casi con DC: nazionalità della madre 54

Tabella 20 Casi con DC: numero di gravidanze precedenti 55

Tabella 21 Casi con DC: concepimento assistito 55

Tabella 22 Casi con DC: assunzione farmaci nel periodo periconcezionale o nel primo trimestre 55

Bibliografia RTDC 2009-2010 57

Allegati 61

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

Allegato B Questionario per rilevazione online della casistica

Allegato C Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT

INTRODUZIONE

L'attività di rilevazione dei difetti congeniti è iniziata in Toscana nel 1979 con il Registro della provincia di Firenze che coinvolgeva tutti i punti nascita presenti nelle 12 USL della provincia. La delibera di Giunta Regionale n. 7824 del 20/09/1991 ha poi istituito ufficialmente il registro regionale, estendendo la registrazione a tutte le province della regione a partire dal 1992.
Il Registro Toscano Difetti Congeniti (RTDC) ed il Registro Toscano Malattie Rare (RTMR) sono stati riconosciuti registri di rilevante interesse sanitario con la Legge Regionale 10 novembre 2008, n. 60 (Modifiche alla legge regionale 24 febbraio 2005, n. 40 "Disciplina del servizio sanitario regionale") "Art. 20 ter - Istituzione di registri di rilevante interesse sanitario.

La gestione congiunta del RTDC e del RTMR è stata affidata dall'anno 2008 alla Fondazione Toscana "Gabriele Monasterio" CNR-Regione Toscana di Pisa.

Il RTDC raccoglie dati anagrafici e sanitari relativi ai casi affetti da difetti congeniti rilevati entro il primo anno di vita, con le finalità di migliorare la conoscenza sui difetti congeniti e di effettuare la sorveglianza spaziale e temporale, a supporto delle fasi di programmazione degli interventi regionali in materia di diagnosi/cura/prevenzione.

Il RTDC fa parte del network europeo EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) che rappresenta la principale fonte di informazione sull'epidemiologia delle anomalie congenite in Europa. Il network ha iniziato la sua attività nel 1979 e oggi sorveglia circa il 30% di tutte le nascite nell'UE, corrispondenti a circa 1,5 milioni di nati per anno, mediante 40 registri localizzati in 20 paesi europei.

E' una rete di registri su base di popolazione che utilizzano fonti multiple di informazione per raccogliere dati di elevata qualità, sia in termini di accertamento che dettaglio diagnostico. I registri rilevano i nati vivi, le morti fetali dalla ventesima settimana di gestazione e le interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita.

Nel sito web di EUROCAT (http://www.eurocat-network.eu/) sono disponibili tabelle con dati relativi ai casi osservati per ciascun registro tra i nati vivi, le morti fetali e le interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale, in 95 sottogruppi di anomalie, a partire dall'anno 1980.

MATERIALI E METODI

I casi registrati comprendono i nati vivi, le morti fetali (nati morti e aborti spontanei) 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 2008 (fonte Regione Toscana).
I principali caratteri rilevati sono: dati identificativi del caso e della madre; sesso; luogo e data dell'evento; tipo di evento (nato vivo, nato morto, aborto indotto in seguito a diagnosi di difetto congenito, aborto spontaneo); peso ed età gestazionale; modalità di diagnosi prenatale; gravidanze precedenti; eventi in gravidanza; esposizione a fattori di rischio occasionali ed abituali quali fumo, alcol, droghe e farmaci; sindrome e/o difetti congeniti (fino ad un massimo di otto) riscontrati; eziologia; cariotipo; autopsia; indicatori socio-economici dei genitori quali titolo di studio e occupazione; malattie croniche; consanguineità; presenza di difetti congeniti in famiglia. L'eziologia dei difetti è stata attribuita da un genetista medico che ha revisionato tutta la casistica.

Le informazioni vengono raccolte e inserite nel registro dai referenti (pediatri, neonatologi, ginecologi ecc.) nominati espressamente da ciascuna Azienda presso le UO di Ostetricia e Ginecologia, di Neonatologia e di Pediatria e, a partire dall'anno 2010, dai referenti individuati presso i servizi specialistici di Cardiochirurgia Pediatrica, Chirurgia Pediatrica e Genetica Medica.

In allegato A sono elencate le definizioni delle condizioni e dei difetti selezionati per la tabulazione.

Fino al 31 dicembre 2009 la rilevazione dei difetti congeniti è avvenuta mediante questionari cartacei. A partire dall'anno 2010 la registrazione dei dati è effettuata tramite un software applicativo cui si accede via web dal sito del registro www.rtdc.it; l'accesso alla registrazione è riservato ai soli medici professionisti cui viene fornita la login di accesso; tramite il sito viene effettuato l'inserimento di tutte le informazioni (In allegato B il questionario utilizzato nella registrazione on-line).

RISULTATI 2008

Nella tabella 1 sono riportate le caratteristiche principali dei casi con difetti congeniti rilevati in Toscana nell'anno 2008.

Tabella 1 Caratteristiche principali delle IVG e dei nati con difetti congeniti (DC) registrati nel 2008

Dati denominatore*	**No. nati**	31.120
	No. nati vivi	31.037
	No. nati morti	83
Difetti congeniti	**Casi con difetti**	722
	Nati con difetti	587
	Nati vivi	586
	di cui 4 morti successivamente	
	Nati morti	1
	Aborti spontanei	6
	IVG	129
Difetti rilevati	**Totale**	981
	Casi con difetto isolato	502
	Casi con difetti multipli	40
	Casi con sindromi	20
	Casi cromosomici	108
	Casi con condizioni note	52
Rapporto difetti / casi con difetti		1,36
Distribuzione per sesso	**Maschi**	411
	Femmine	267
	Sesso indeterminato	5
	Non rilevato	39
	Sex ratio M / F	1,54
		IC 95%:[1,47- 1,62]

* Dati CAP 2008

Sono stati registrati 722 casi con difetti congeniti su 31.120 nati (vivi e morti) sorvegliati in Toscana, per una prevalenza alla nascita di 232,0 per 10.000 nati. I casi sono rappresentati da 586 nati vivi (di cui 4 deceduti successivamente), 1 nati morti, 6 aborti spontanei e 129 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito (IVG).

Tra i nati sorvegliati la natimortalità registrata (83/31.120) è risultata pari a 2,7 per 1.000, mentre la presenza di difetto tra i nati morti è stata dell'1,2 per 100 (1/83).
Tra i 722 casi sono stati rilevati 981 difetti, per un rapporto difetti/casi con difetti uguale a 1,36. I casi con difetto congenito isolato sono stati 502 (69,5%), quelli con difetti multipli

sono stati 40 (5,5%), 20 sono state le sindromi riconosciute (2,8%), 108 erano i casi con anomalia cromosomica (15,0%). I restanti 52 soggetti sono stati classificati in base all'eziologia del difetto in casi ad eziologia familiare (46 soggetti), eziologia altra genomica (4 casi), eziologia da nuova mutazione dominante (2 casi).

Il rapporto tra sessi M/F è risultato 1,54 (tabella 1).

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

Tabella 2 Nati con DC: periodo di scoperta

	Periodo di scoperta	No. casi	Tasso
			x 100 nati morti
Nati morti con DC	**Alla nascita**	0	0,0
	Diagnosi prenatale	1	100,0
	All'autopsia	0	0,0
	Non conosciuto	0	0,0
			x 100 nati vivi
Nati vivi con DC*	**Entro 7 gg**	413	70,5
	Oltre 7 gg	32	5,5
	Diagnosi prenatale	132	22,5
	All'autopsia	0	0,0
	Non rilevati	9	1,5

* di cui 4 morti successivamente

Tra i 586 nati vivi, la diagnosi di difetto congenito è stata fatta nel 76,0% dei casi entro la prima settimana di vita, nel 5,5% oltre sette giorni, nel 22,5% in epoca prenatale, in 9 casi (1,5%) non era specificato il periodo della diagnosi.
Nel nato morto il difetto è stato diagnosticato in epoca prenatale.

DISTRIBUZIONE DEI CASI CON DIFETTI CONGENITI PER ASL DI RESIDENZA

Per un confronto tra aree sanitarie della regione Toscana sono riportate le distribuzioni per Azienda USL di residenza della madre, rispettivamente dei casi totali, dei soli nati e delle IVG con difetto congenito (tabelle 3, 3.1, 3.2). In ciascuna tabella sono riportati i nati totali di ogni ASL (fonte CAP 2008), 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.

Commenti

La tabella 3, relativa ai casi totali, evidenzia rapporti di prevalenza alla nascita variabili da 91,8 per 10.000 per i casi residenti nella ASL 7 - Siena, a 413,7 per 10.000 dei residenti nella ASL 2 – Lucca, a fronte di un valore medio regionale di 232,0.
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 7 – Siena (91,8 x 10.000), 9 – Grosseto (103,6 x 10.000), 4 – Prato (116,2 x 10.000), 3 – Pistoia (126,7 x 10.000) e 11 – Empoli (163,9 x 10.000) come conseguenza di una carenza di nati per tutte le ASL, mentre una carenza di IVG è stata osservata per i residenti nella ASL di Siena (22,9 x 10.000 vs 43,4 x 10.000).
Eccessi significativi attribuibili ad un incremento dei soli nati si riscontrano per le ASL 2 – Lucca (413,7 x 10.000), 5 – Pisa (362,6 x 10.000) e 1 – Massa (346,4 x 10.000).
Valori significativamente superiori rispetto al valore medio regionale di 188,6 si osservano tra i soli nati nelle ASL di Arezzo (268,2 x 10.000) e di Livorno (253,4 x 10.000).
Tra le IVG si segnala un eccesso per i residenti nella ASL 5 – Pisa (79,9 x 10.000 vs 43,4 x 10.000). Non sono state registrate IVG da donne residenti nella ASL 8 – Arezzo (tabella 3.1 e figura 3.1, tabella 3.2 e figura 3.2).

Tabella 3 Totale casi (nati + 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	1.501	52	346,4	252,3	440,6
ASL 2 Lucca	1.982	82	413,7	324,2	503,3
ASL 3 Pistoia	2.447	31	126,7	82,1	171,3
ASL 4 Prato	2.323	27	116,2	72,4	160,1
ASL 5 Pisa	3.006	109	362,6	294,5	430,7
ASL 6 Livorno	2.802	81	289,1	226,1	352,0
ASL 7 Siena	2.179	20	91,8	51,6	132,0
ASL 8 Arezzo	2.796	75	268,2	207,5	328,9
ASL 9 Grosseto	1.641	17	103,6	54,3	152,8
ASL10 Firenze	6.695	133	198,7	164,9	232,4
ASL11 Empoli	2.319	38	163,9	111,8	216,0
ASL12 Viareggio	1.394	25	179,3	109,0	249,6
Non conosciuta	35	32			
Totale Regione	**31.120**	**722**	**232,0**	**215,1**	**248,9**

* dati Certificato Assistenza al Parto 2008

Figura 3 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

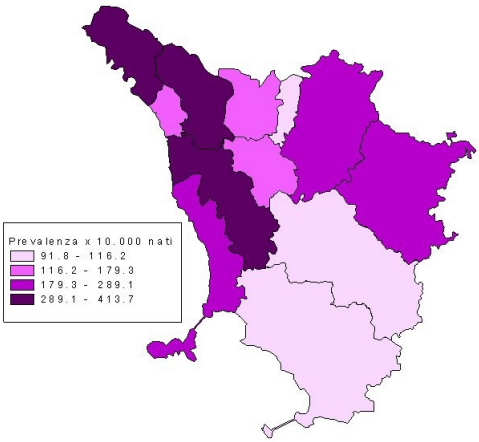


Figura 3.0 Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza

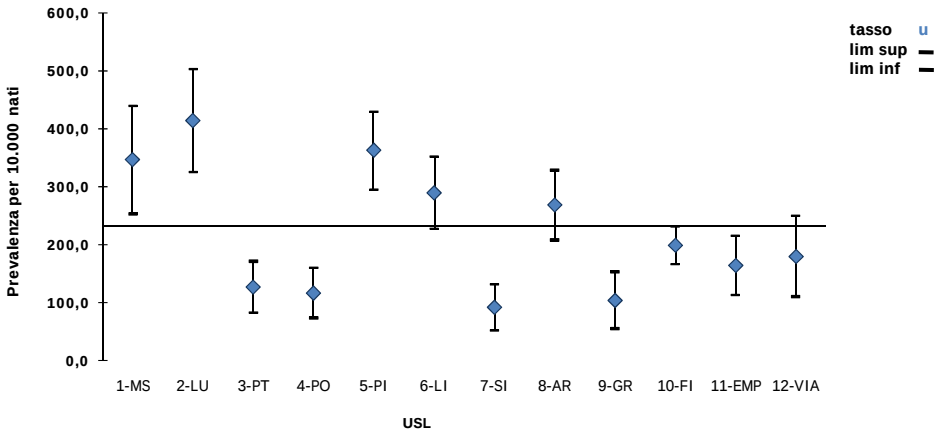


Tabella 3.1 Nati con DC: ASL di residenza materna

ASL di residenza	Totale nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95% inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.501	41	273,2	189,5	356,8
ASL 2 Lucca	1.982	69	348,1	266,0	430,3
ASL 3 Pistoia	2.447	23	94,0	55,6	132,4
ASL 4 Prato	2.323	14	60,3	28,7	91,8
ASL 5 Pisa	3.006	85	282,8	222,7	342,9
ASL 6 Livorno	2.802	71	253,4	194,4	312,3
ASL 7 Siena	2.179	15	68,8	34,0	103,7
ASL 8 Arezzo	2.796	75	268,2	207,5	328,9
ASL 9 Grosseto	1.641	11	67,0	27,4	106,6
ASL10 Firenze	6.695	111	165,8	135,0	196,6
ASL11 Empoli	2.319	32	138,0	90,2	185,8
ASL12 Viareggio	1.394	22	157,8	91,9	223,8
Non conosciuta	35	18			
Totale Regione	**31.120**	**587**	**188,6**	**173,4**	**203,9**

* dati Certificato Assistenza al Parto 2008

Figura 3.1 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

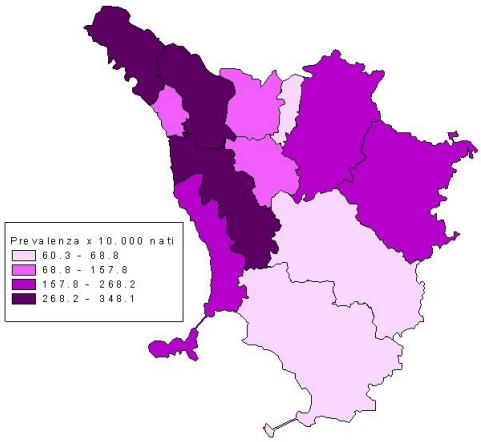


Figura 3.1.1 Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza

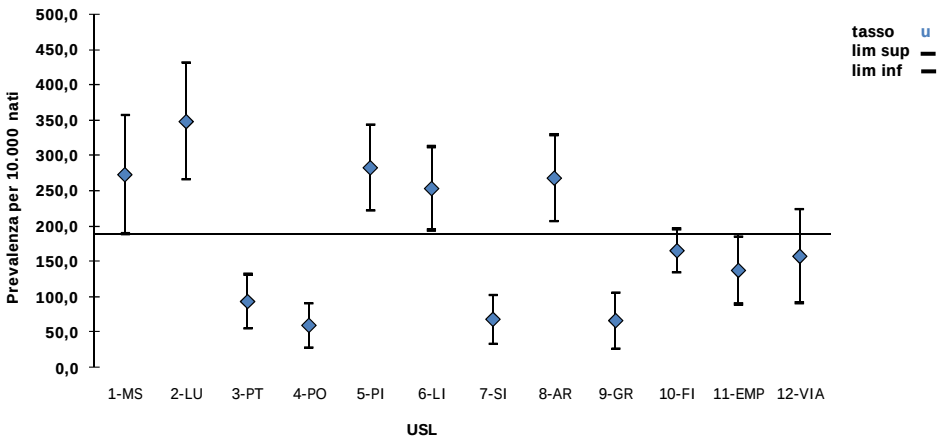


Tabella 3.2 IVG + AS con DC: ASL di residenza materna

ASL di residenza	Totale nati	Casi con DC	Prevalenza x 10.000 nati	Limiti di confidenza al 95% inferiore	superiore
ASL 1 Massa Carrara	1.501	11	73,3	0,0	116,6
ASL 2 Lucca	1.982	13	65,6	29,9	101,2
ASL 3 Pistoia	2.447	8	32,7	10,0	55,3
ASL 4 Prato	2.323	13	56,0	25,5	86,4
ASL 5 Pisa	3.006	24	79,8	47,9	111,8
ASL 6 Livorno	2.802	10	35,7	13,6	57,8
ASL 7 Siena	2.179	5	22,9	0,0	43,1
ASL 8 Arezzo	2.796	0	0,0	0,0	0,0
ASL 9 Grosseto	1.641	6	36,6	0,0	45,8
ASL10 Firenze	6.695	22	32,9	19,1	46,6
ASL11 Empoli	2.319	6	25,9	0,0	25,2
ASL12 Viareggio	1.394	3	21,5	0,0	23,0
Non conosciuta	35	14			
Totale Regione	**31.120**	**135**	**43,4**	**36,1**	**50,7**

* dati Certificato Assistenza al Parto 2008

Figura 3.2 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

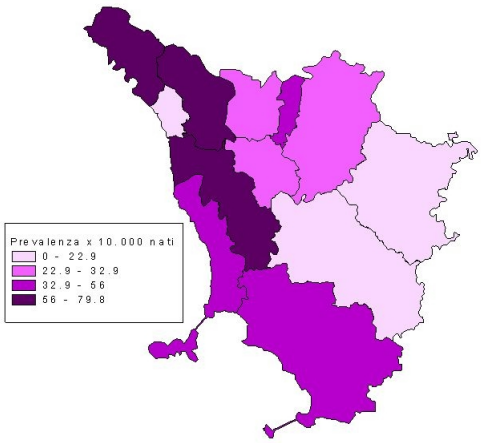
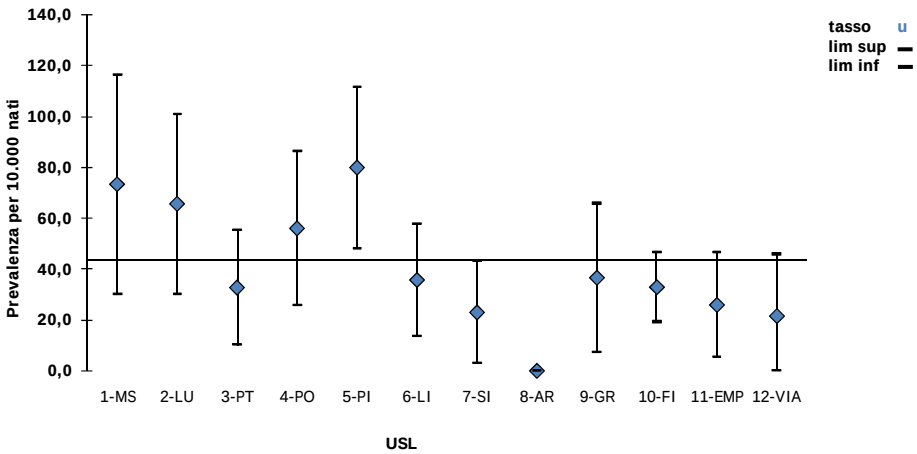


Figura 3.2.1 Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



DISTRIBUZIONE DEI CASI PER GRUPPI DI DIFETTI

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) (http://www.eurocat.ulster.ac.uk/pdf/EUROCAT-Guide-1.3.pdf).

Le anomalie minori che vengono escluse dalla registrazione a livello europeo, se presenti in condizione isolata (vedi allegato C), rientrano nel gruppo *"altre"*. Tra queste anomalie sono risultate particolarmente frequenti *il criptorchidismo*, *l'arteria ombelicale unica*, *le deformità del piede non specificate*, *l'appendice preauricolare*, *gli angiomi*.

Nelle tabelle successive (4.1.1-4.1.14) 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" ed "altra genomica".

Commenti

Dall'analisi dei casi aggregati secondo 14 gruppi di difetti (tabella 4), emerge il peso dei difetti *cardiovascolari* che rappresentano il 25,6% degli 874 difetti totali, con una prevalenza di 7,20/1.000 nati, seguiti dalle *anomalie cromosomiche* (12,4%; P=3,47/1.000 nati), dai difetti dell'*apparato urinario* (8,8%; P=2,47/1.000 nati) e dai difetti degli *arti* (7,7%; P=2,15/1.000 nati).
I gruppi per i quali risulta più importante l'impatto dell'interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi precoce sono: *cromosomi* (69/108 casi totali=63,9%*), difetti della parete addominale* (7/11=63,6%), *sistema nervoso* (29/48 casi totali=60,4%), *muscolo-scheletrico* (7/15=46,7%).
I gruppi di difetti per i quali la diagnosi prenatale ha maggior rilevanza sono nell'ordine: *parete addominale* (2 nati con difetto isolato su 3 nati totali con difetto isolato=66,7%), *urinario* (33/49 nati=67,3%), *muscolo-scheletrico* (1/2 nati=50,0%), *sistema nervoso* (5/11 nati=45,4%), *cromosomi* (13/39 nati=33,3%), *digerente* (7/23 nati=30,4%).
Per gli altri gruppi sono risultate percentuali più ridotte: *occhio* (0,0%), *orecchio, faccia e collo* (0,0%), *genitali* (0,0%), *arti* (5/38 nati=13,2%), *respiratorio* (1/5 nati=20,0%), *cardiovascolare* (35/171 nati=20,5%), *palato-labbro* (5/15 nati=33,3%).
La diagnosi oltre la prima settimana di vita ha interessato maggiormente i difetti dell'*apparato urinario* (5/49 = 10,2%) e le *cardiopatie congenite* (11/171 nati=6,4%) (tabelle 4.1.1-4.1.14).

Tabella 4.1 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Difetti per gruppo	IVG+AS		Neonatale e oltre		Totali	
	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
Sistema nervoso	29	9,3	19	6,1	48	15,4
Occhio	0	0,0	10	3,2	10	3,2
Orecchio, faccia e collo	2	0,6	5	1,6	7	2,2
Cardiopatie congenite	19	6,1	205	65,9	224	72,0
Respiratorio	3	1,0	8	2,6	11	3,5
Palato-labbro	5	1,6	21	6,7	26	8,4
Digerente	9	2,9	34	10,9	43	13,8
Parete addominale	7	2,2	4	1,3	11	3,5
Genitali	4	1,3	58	18,6	62	19,9
Urinario	14	4,5	63	20,2	77	24,7
Arti	7	2,2	60	19,3	67	21,5
Muscolo-scheletrico	7	2,2	8	2,6	15	4,8
Cromosomi	72	23,1	36	11,6	108	34,7
Altre	36	11,6	129	41,5	165	53,0
Totale difetti	214		660		874	

Tabella 4.1.1 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Sistema nervoso

Periodo di scoperta	Isolati		Associati					Totali	
	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**11**	**57,9**	**5**	**1**	**2**	**8**	**42,1**	**19**	**0,61**
alla nascita	5	83,3	1	0	0	1	16,7	6	0,19
entro 7 gg	0	0	2	0	2	4	100,0	4	0,13
1- 4 sett.	1	100,0	0	0	0	0	0	1	0,03
1-12 mesi	0	0	0	0	0	0	0	0	0
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	5	62,5	2	1	0	3	37,5	8	0,26
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	0	0	0	0	0	0	0	0	0
IVG	**15**	**51,7**	**4**	**4**	**6**	**14**	**48,3**	**29**	**0,93**
Totale	**26**	**54,2**	**9**	**5**	**8**	**22**	**45,8**	**48**	**1,54**

* % di riga

Tabella 4.1.2 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Occhio

Periodo di scoperta	Isolati		Associati					Totali	
	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**7**	**70,0**	**2**	**1**	**0**	**3**	**30,0**	**10**	**0,32**
alla nascita	2	100,0	0	0	0	0	0	2	0,06
entro 7 gg	4	80,0	1	0	0	1	20,0	5	0,16
1- 4 sett.	1	100,0	0	0	0	0	0	1	0,03
1-12 mesi	0	0	1	0	0	1	100,0	1	0,03
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	0	0	0	1	0	1	100,0	1	0,03
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	0	0	0	0	0	0	0	0	0
IVG	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**	**0**
Totale	**7**	**70,0**	**2**	**1**	**0**	**3**	**30,0**	**10**	**0,32**

* % di riga

Tabella 4.1.3 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Orecchio, faccia e collo

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**4**	**80,0**	**1**	**0**	**0**	**1**	**20,0**	**5**	**0,16**
alla nascita	3	75,0	1	0	0	1	25,0	4	0,13
entro 7 gg	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1- 4 sett.	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1-12 mesi	0	0	0	0	0	0	0	0	0
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	0	0	0	0	0	0	0	0	0
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	1	100,0	0	0	0	0	0	1	0,03
IVG	**0**	**0**	**0**	**2**	**0**	**2**	**100,0**	**2**	**0,06**
Totale	**4**	**57,1**	**1**	**2**	**0**	**3**	**42,9**	**7**	**0,22**

* % di riga

Tabella 4.1.4 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Cardiopatie congenite

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**171**	**83,4**	**12**	**10**	**12**	**34**	**16,6**	**205**	**6,59**
alla nascita	28	65,1	7	4	4	15	34,9	43	1,38
entro 7 gg	96	88,1	4	6	3	13	11,9	109	3,50
1- 4 sett.	8	100,0	0	0	0	0	0	8	0,26
1-12 mesi	3	0	0	0	0	0	0	3	0,10
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	35	85,4	1	0	5	6	14,6	41	1,32
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	1	100,0	0	0	0	0	0	1	0,03
IVG	**8**	**42,1**	**4**	**1**	**6**	**11**	**57,9**	**19**	**0,61**
Totale	**179**	**79,9**	**16**	**11**	**18**	**45**	**20,1**	**224**	**7,20**

* % di riga

Tabella 4.1.5 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Respiratorio

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**5**	**62,5**	**1**	**2**	**0**	**3**	**37,5**	**8**	**0,26**
alla nascita	3	100,0	0	0	0	0	0	3	0,10
entro 7 gg	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1- 4 sett.	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1-12 mesi	1	50,0	0	1	0	1	50,0	2	0,06
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	1	50,0	1	0	0	1	50,0	2	0,06
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	0	0	0	1	0	1	100,0	1	0,03
IVG	**0**	**0**	**1**	**1**	**1**	**3**	**100,0**	**3**	**0,10**
Totale	**5**	**45,5**	**2**	**3**	**1**	**6**	**54,5**	**11**	**0,35**

*** % di riga**

Tabella 4.1.6 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Palato-labbro

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**15**	**71,4**	**2**	**3**	**1**	**6**	**28,6**	**21**	**0,67**
alla nascita	10	71,4	1	3	0	4	28,6	14	0,45
entro 7 gg	0	0	0	0	1	1	100,0	1	0,03
1- 4 sett.	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1-12 mesi	0	0	0	0	0	0	0	0	0
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	5	83,3	1	0	0	1	16,7	6	0,19
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	0	0	0	0	0	0	0	0	0
IVG	**0**	**0**	**1**	**3**	**1**	**5**	**100,0**	**5**	**0,16**
Totale	**15**	**57,7**	**3**	**6**	**2**	**11**	**42,3**	**26**	**0,84**

*** % di riga**

Tabella 4.1.7 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Digerente

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**23**	**67,6**	**5**	**2**	**4**	**11**	**32,4**	**34**	**1,09**
alla nascita	14	66,7	3	1	3	7	33,3	21	0,67
entro 7 gg	1	50,0	0	1	0	1	50,0	2	0,06
1- 4 sett.	0	0	1	0	0	1	100,0	1	0,03
1-12 mesi	1	100,0	0	0	0	0	0	1	0,03
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	7	77,8	1	0	1	2	22,2	9	0,29
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	0	0	0	0	0	0	0	0	0
IVG	**1**	**0**	**1**	**2**	**5**	**8**	**88,9**	**9**	**0,29**
Totale	**24**	**55,8**	**6**	**4**	**9**	**19**	**44,2**	**43**	**1,38**

*** % di riga**

Tabella 4.1.8 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Parete addominale

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**3**	**75,0**	**1**	**0**	**0**	**1**	**25,0**	**4**	**0,13**
alla nascita	1	100,0	0	0	0	0	0	1	0,03
entro 7 gg	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1- 4 sett.	0	0	1	0	0	1	100,0	1	0,03
1-12 mesi	0	0	0	0	0	0	0	0	0
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	2	100,0	0	0	0	0	0	2	0,06
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	0	0	0	0	0	0	0	0	0
IVG	**1**	**14,3**	**3**	**0**	**3**	**6**	**85,7**	**7**	**0,22**
Totale	**4**	**36,4**	**4**	**0**	**3**	**7**	**63,6**	**11**	**0,35**

*** % di riga**

Tabella 4.1.9 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Genitali

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**48**	**82,8**	**7**	**3**	**0**	**10**	**17,2**	**58**	**1,86**
alla nascita	43	87,8	3	3	0	6	12,2	49	1,57
entro 7 gg	4	80,0	1	0	0	1	20,0	5	0,16
1- 4 sett.	0	0	1	0	0	1	100,0	1	0,03
1-12 mesi	0	0	1	0	0	1	100,0	1	0,03
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	0	0	1	0	0	1	100,0	1	0,03
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	1	100,0	0	0	0	0	0	1	0,03
IVG	**0**	**0**	**2**	**1**	**1**	**4**	**100,0**	**4**	**0,13**
Totale	**48**	**77,4**	**9**	**4**	**1**	**14**	**22,6**	**62**	**1,99**

* % di riga

Tabella 4.1.10 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Urinario

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**49**	**77,8**	**7**	**5**	**2**	**14**	**22,2**	**63**	**2,04**
alla nascita	5	62,5	2	0	1	3	37,5	8	0,26
entro 7 gg	6	85,7	1	0	0	1	14,3	7	0,23
1- 4 sett.	3	100,0	0	0	0	0	0	3	0,10
1-12 mesi	2	66,7	1	0	0	1	33,3	3	0,10
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	33	78,6	3	5	1	9	21,4	42	1,36
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	0	0	0	0	0	0	0	0	0
IVG	**3**	**21,4**	**4**	**5**	**2**	**11**	**78,6**	**14**	**0,45**
Totale	**52**	**67,5**	**11**	**10**	**4**	**25**	**32,5**	**77**	**2,49**

* % di riga

Tabella 4.1.11 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Arti

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**38**	**63,3**	**9**	**12**	**1**	**22**	**36,7**	**60**	**1,93**
alla nascita	29	63,0	6	10	1	17	37,0	46	1,48
entro 7 gg	4	100,0	0	0	0	0	0	4	0,13
1- 4 sett.	0	0	1	0	0	1	100,0	1	0,03
1-12 mesi	0	0	0	0	0	0	0	0	0
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	5	55,6	2	2	0	4	44,4	9	0,29
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	0	0	0	0	0	0	0	0	0
IVG	**1**	**14,3**	**3**	**2**	**1**	**6**	**85,7**	**7**	**0,22**
Totale	**39**	**58,2**	**12**	**14**	**2**	**28**	**41,8**	**67**	**2,15**

* % di riga

Tabella 4.1.12 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Muscolo-scheletrico

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**2**	**25,0**	**4**	**2**	**0**	**6**	**75,0**	**8**	**0,26**
alla nascita	1	25,0	3	0	0	3	75,0	4	0,13
entro 7 gg	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1- 4 sett.	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1-12 mesi	0	0	1	0	0	1	0	1	0
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	0	0	0
prenatale	1	50,0	0	1	0	1	50,0	2	0,06
all'aborto	0	0	0	0	0	0	0	0	0
autopsia	0	0	0	0	0	0	0	0	0
non rilevato	0	0	0	1	0	1	100,0	1	0,03
IVG	**0**	**0**	**3**	**4**	**0**	**7**	**100,0**	**7**	**0,22**
Totale	**2**	**13,3**	**7**	**6**	**0**	**13**	**86,7**	**15**	**0,48**

* % di riga

Tabella 4.1.13 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Cromosomi

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**0**	**0**	**0**	**0**	**39**	**39**	**100,0**	**39**	**1,25**
alla nascita	0	0	0	0	15	15	100,0	15	0,48
entro 7 gg	0	0	0	0	5	5	100,0	5	0,16
1- 4 sett.	0	0	0	0	2	2	100,0	2	0,06
1-12 mesi	0	0	0	0	1	1	100,0	1	0
oltre 1 anno	0	0	0	0	0	0	100,0	0	0
prenatale	0	0	0	0	13	13	100,0	13	0,42
all'aborto	0	0	0	0	1	1	100,0	1	0,03
autopsia	0	0	0	0	0	0	100,0	0	0
non rilevato	0	0	0	0	2	2	100,0	2	0,06
IVG	**0**	**0**	**0**	**0**	**69**	**69**	**100,0**	**69**	**2,22**
Totale	**0**	**0**	**0**	**0**	**108**	**108**	**100,0**	**108**	**3,47**

* % di riga

Tabella 4.1.14 Casi con DC: 14 gruppi di patologia

Altre

	Isolati		Associati					Totali	
Periodo di scoperta	N°	Isolati % *	Multiple	Condizioni note	Anomalie Cromosom.	N°	Associati % *	N°	Prevalenza x 1.000 nati
Nati	**97**	**75,2**	**6**	**23**	**3**	**32**	**24,8**	**129**	**4,15**
alla nascita	71	81,6	3	11	2	16	18,4	87	2,80
entro 7 gg	9	64,3	2	2	1	5	35,7	14	0,45
1- 4 sett.	0	0,0	1	0	0	1	100,0	1	0,03
1-12 mesi	1	16,7	0	5	0	5	83,3	6	0,19
oltre 1 anno	0	0,0	0	0	0	0	0,0	0	0,00
prenatale	11	73,3	0	4	0	4	26,7	15	0,48
all'aborto	0	0,0	0	0	0	0	0,0	0	0,00
autopsia	0	0,0	0	0	0	0	0,0	0	0,00
non rilevato	5	83,3	0	1	0	1	16,7	6	0,19
IVG	**9**	**25,0**	**8**	**6**	**13**	**27**	**75,0**	**36**	**1,16**
Totale	**106**	**64,2**	**14**	**29**	**16**	**59**	**35,8**	**165**	**5,30**

* % di riga

I casi con anomalie cromosomiche sono riportati in tabella 4.2.

Tabella 4.2 Casi con anomalia cromosomica

Anomalia cromosomica	IVG+AS N°	Nati N°	Totale
Trisomia 21	38	20	58
età media materna (anni)	37,4	36,9	
Trisomia 18	14	2	16
età media materna (anni)	36,5	25,5	
Trisomia 13	6	0	6
età media materna (anni)	39,8		
Monosomia X - Sindrome di Turner	7	0	7
Trisomie degli autosomi	3	2	5
XXY - Sindrome di Klinefelter	2	3	5
XYY	0	1	1
Trisomie dei cromosomi sessuali	0	2	2
Sindrome di Wolff-Hirschorn	0	1	1
Traslocazione sbilanciata	1	1	2
Delezione cromosomica	1	0	1
Altre cromosomiche	0	4	4
Totale	72	36	108
Età media materna (anni)	36,6	35,6	

Tra i 108 casi totali con patologia cromosomica sono stati identificati 58 casi di trisomia 21 per una prevalenza di 1,86 per 1.000. L'età media materna è stata pari a 36,9 anni tra i nati (età materna minima 22 anni – età materna massima 49 anni) e 37,4 anni tra le IVG (minima 23 anni – massima 44 anni).
Per i 16 casi di trisomia 18 (prevalenza=0,51 per 1.000) l'età media materna rilevata per i nati è stata di 25,5 anni (minima 24 anni – massima 27 anni), mentre tra le IVG è stata pari a 36,5 anni (minima 21 anni – massima 45 anni).
L'età media materna rilevata tra le 6 IVG con trisomia 13 è stata di 39,8 anni (minima 38 anni – massima 44 anni).

DISTRIBUZIONE DEI CASI PER 14 GRUPPI DI DIFETTI E PER ASL DI RESIDENZA

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 (figure. 5.1-5.14, figure 5.1bis-5.14bis).

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

Sistema Nervoso	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	2	13,3	1	6,7	3	20,0
ASL 2 Lucca	2	10,1	2	10,1	4	20,2
ASL 3 Pistoia	1	4,1	0	0,0	1	4,1
ASL 4 Prato	3	12,9	0	0,0	3	12,9
ASL 5 Pisa	7	23,3	2	6,7	9	29,9
ASL 6 Livorno	2	7,1	2	7,1	4	14,3
ASL 7 Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 8 Arezzo	0	0,0	3	10,7	3	10,7
ASL 9 Grosseto	1	6,1	1	6,1	2	12,2
ASL10 Firenze	6	9,0	2	3,0	8	11,9
ASL11 Empoli	1	4,3	1	4,3	2	8,6
ASL12 Viareggio	1	7,2	2	14,3	3	21,5
Non conosciuta	3		3		6	
Totale Regione	**29**	**9,3**	**19**	**6,1**	**48**	**15,4**

Figura 5.1 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

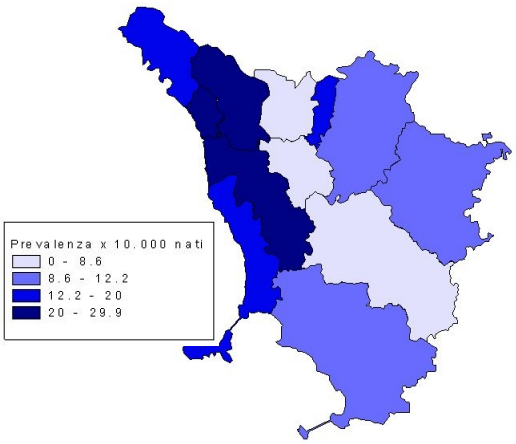
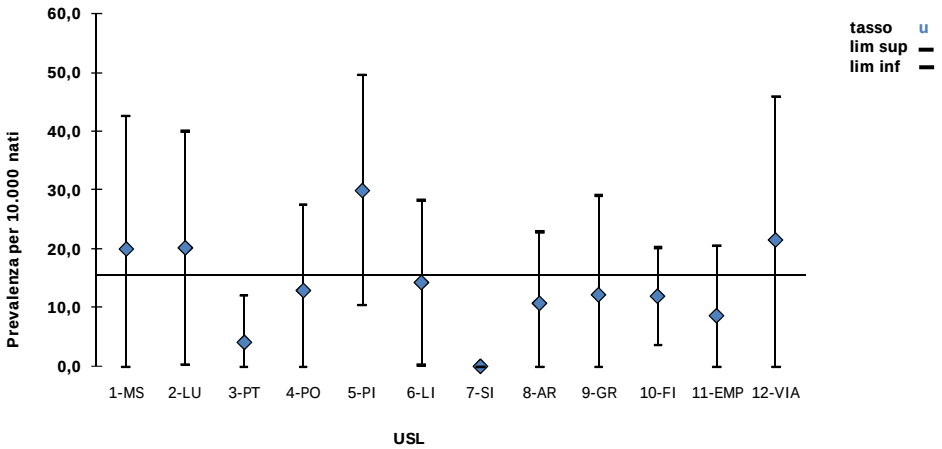


Figura 5.1bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Per il gruppo delle anomalie del *sistema nervoso* non si segnalano eccessi rispetto alla media regionale, mentre si osserva un valore significativamente inferiore per la ASL di Pistoia. Non sono stati registrati casi residenti nella ASL di Siena (figure 5.1-5.1bis).

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

Occhio	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	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	5,0	1	5,0
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 5 Pisa	0	0,0	1	3,3	1	3,3
ASL 6 Livorno	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 7 Siena	0	0,0	1	4,6	1	4,6
ASL 8 Arezzo	0	0,0	2	7,2	2	7,2
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	0	0,0	4	6,0	4	6,0
ASL11 Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 Viareggio	0	0,0	1	7,2	1	7,2
Non conosciuta	0	0,0	0		0	
Totale Regione	**0**	**0,0**	**10**	**3,2**	**10**	**3,2**

Figura 5.2 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

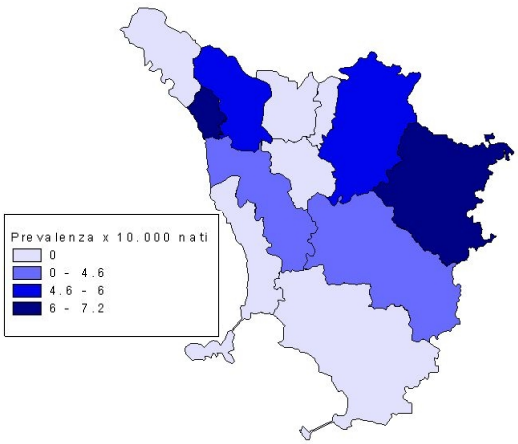
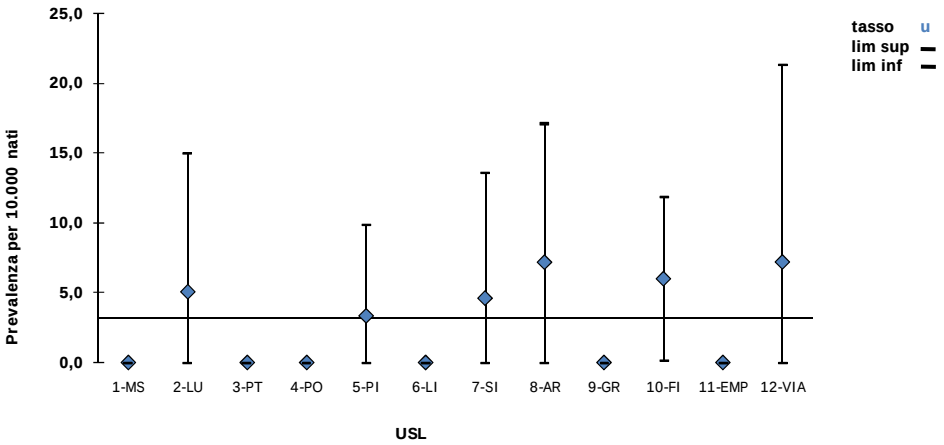


Figura 5.2bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

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, Livorno, Grosseto ed Empoli (figure 5.2- 5.2bis).

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

Orecchio, faccia e collo	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	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	5,0	1	5,0
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	1	4,3	0	0,0	1	4,3
ASL 5 Pisa	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 6 Livorno	0	0,0	1	3,6	1	3,6
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	1	1,5	3	4,5	4	6,0
ASL11 Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	0		0		0	
Totale Regione	**2**	**0,6**	**5**	**1,6**	**7**	**2,2**

Figura 5.3 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

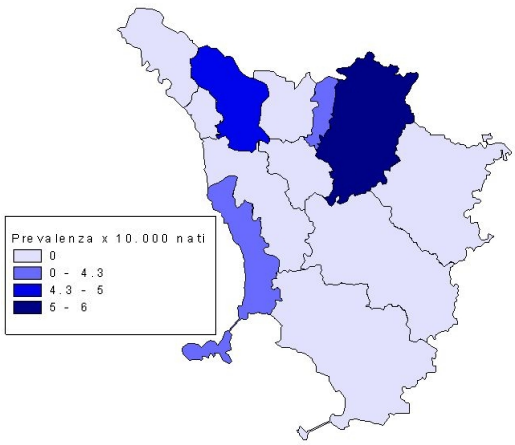
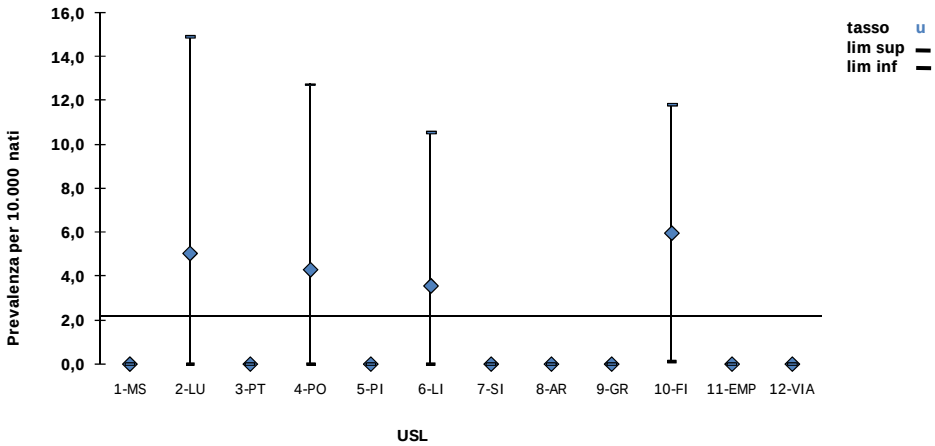


Figura 5.3bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Sono stati registrati casi con difetti di *orecchio, faccia e collo* solo da madri residenti nelle ASL di Lucca, Prato, Livorno e Firenze dove non è stato evidenziato alcun eccesso né riduzione rispetto al tasso medio regionale (figure 5.3-5.3bis).

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

Cardiopatie congenite	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	1	6,7	16	106,6	17	113,3
ASL 2 Lucca	2	10,1	25	126,1	27	136,2
ASL 3 Pistoia	1	4,1	12	49,0	13	53,1
ASL 4 Prato	2	8,6	8	34,4	10	43,0
ASL 5 Pisa	1	3,3	33	109,8	34	113,1
ASL 6 Livorno	4	14,3	28	99,9	32	114,2
ASL 7 Siena	0	0,0	3	13,8	3	13,8
ASL 8 Arezzo	0	0,0	31	110,9	31	110,9
ASL 9 Grosseto	1	6,1	7	42,7	8	48,8
ASL10 Firenze	5	7,5	22	32,9	27	40,3
ASL11 Empoli	0	0,0	8	34,5	8	34,5
ASL12 Viareggio	1	7,2	6	43,0	7	50,2
Non conosciuta	1		6		7	
Totale Regione	**19**	**6,1**	**205**	**65,9**	**224**	**72,0**

Figura 5.4 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

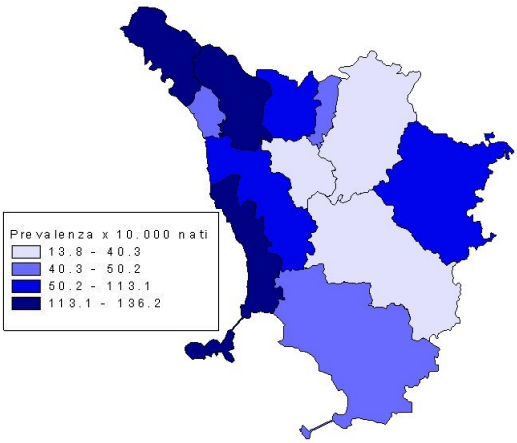
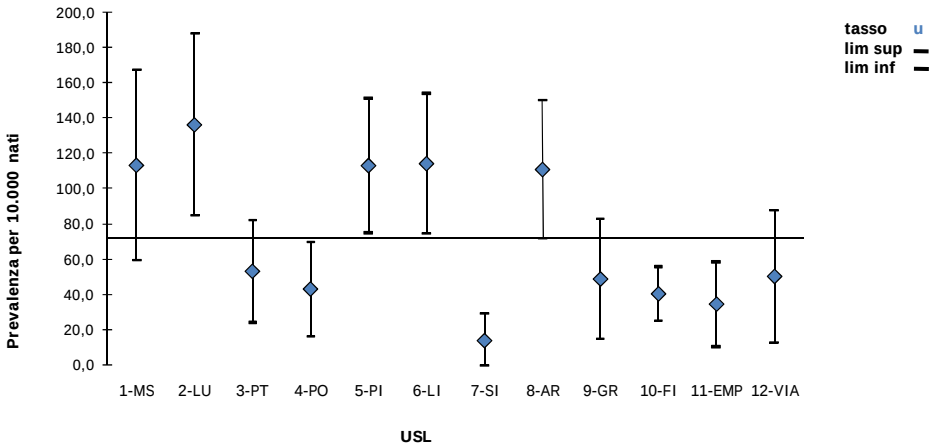


Figura 5.4bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Per le *cardiopatie congenite* risultano eccessi statisticamente significativi per le ASL di Lucca, Pisa e Livorno, mentre si segnalano prevalenze significativamente inferiori alla media regionale per le ASL di Prato, Siena, Firenze ed Empoli (figure 5.4-5.4bis).

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

Respiratorio	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	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	5,0	1	5,0
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	1	4,3	0	0,0	1	4,3
ASL 5 Pisa	2	6,7	1	3,3	3	10,0
ASL 6 Livorno	0	0,0	1	3,6	1	3,6
ASL 7 Siena	0	0,0	1	4,6	1	4,6
ASL 8 Arezzo	0	0,0	2	7,2	2	7,2
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	0	0,0	1	1,5	1	1,5
ASL11 Empoli	0	0,0	1	4,3	1	4,3
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	0		0		0	
Totale Regione	**3**	**1,0**	**8**	**2,6**	**11**	**3,5**

Figura 5.5 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

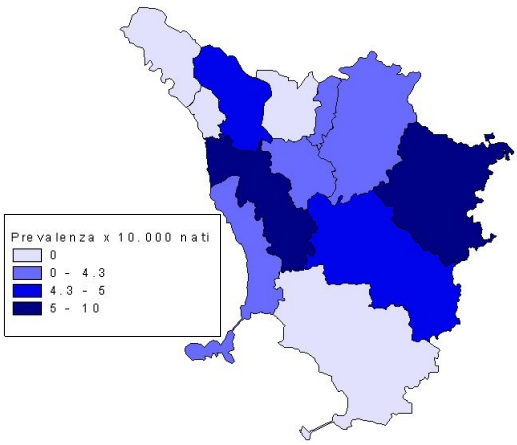
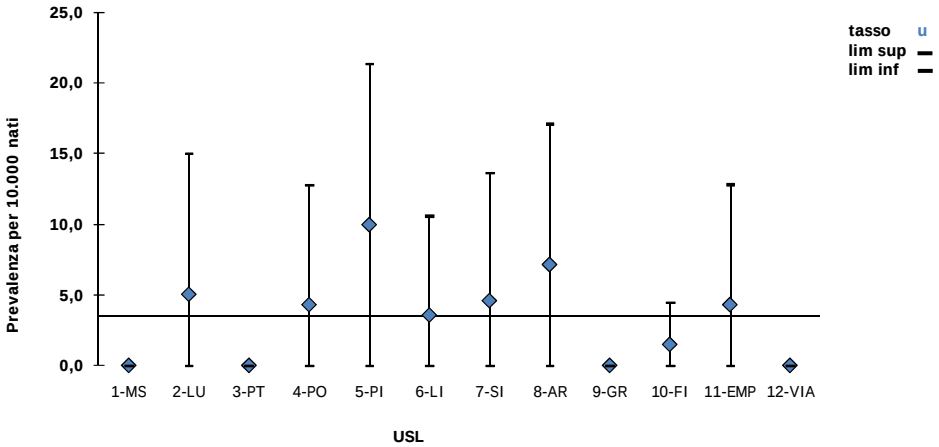


Figura 5.5bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

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, Grosseto e Viareggio (figure 5.5-5.5bis).

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

Palato-Labbro	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	1	6,7	1	6,7	2	13,3
ASL 2 Lucca	0	0,0	2	10,1	2	10,1
ASL 3 Pistoia	1	4,1	1	4,1	2	8,2
ASL 4 Prato	1	4,3	0	0,0	1	4,3
ASL 5 Pisa	1	3,3	0	0,0	1	3,3
ASL 6 Livorno	0	0,0	3	10,7	3	10,7
ASL 7 Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 8 Arezzo	0	0,0	5	17,9	5	17,9
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	0	0,0	2	3,0	2	3,0
ASL11 Empoli	0	0,0	4	17,2	4	17,2
ASL12 Viareggio	0	0,0	2	14,3	2	14,3
Non conosciuta	1		1		2	
Totale Regione	**5**	**1,6**	**21**	**6,7**	**26**	**8,4**

Figura 5.6 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

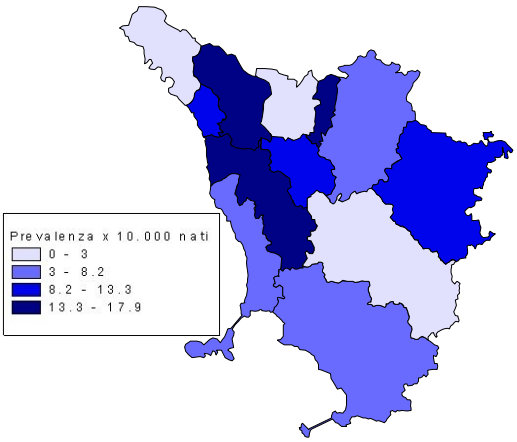
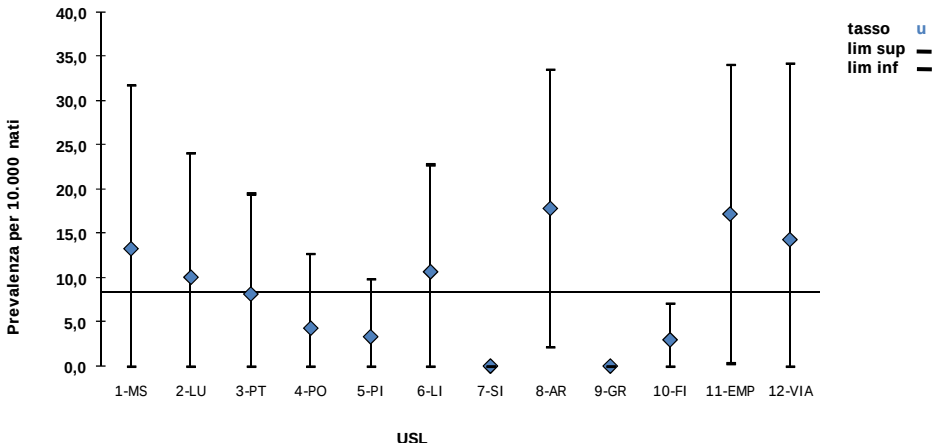


Figura 5.6bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Non si segnalano eccessi nelle ASL toscane per i difetti a carico del *palato-labbro* mentre si osserva un valore significativamente inferiore per la ASL di Firenze. Non sono stati registrati casi da madri residenti nelle ASL di Siena e Grosseto (figure 5.6-5.6bis).

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

Digerente	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	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	20,0	3	20,0
ASL 2 Lucca	2	10,1	3	15,1	5	25,2
ASL 3 Pistoia	0	0,0	2	8,2	2	8,2
ASL 4 Prato	1	4,3	2	8,6	3	12,9
ASL 5 Pisa	5	16,6	3	10,0	8	26,6
ASL 6 Livorno	0	0,0	3	10,7	3	10,7
ASL 7 Siena	0	0,0	1	4,6	1	4,6
ASL 8 Arezzo	0	0,0	3	10,7	3	10,7
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	1	1,5	8	11,9	9	13,4
ASL11 Empoli	0	0,0	2	8,6	2	8,6
ASL12 Viareggio	0	0,0	3	21,5	3	21,5
Non conosciuta	0		1		1	
Totale Regione	**9**	**2,9**	**34**	**10,9**	**43**	**13,8**

Figura 5.7 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

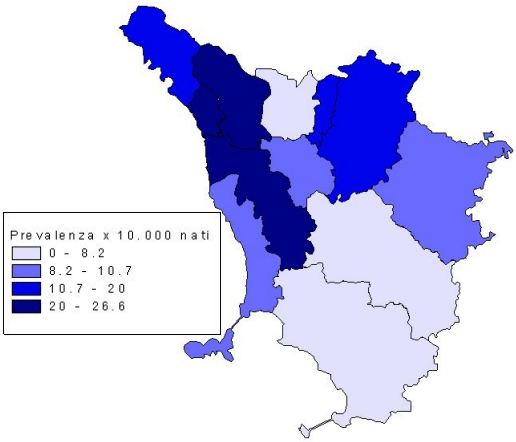
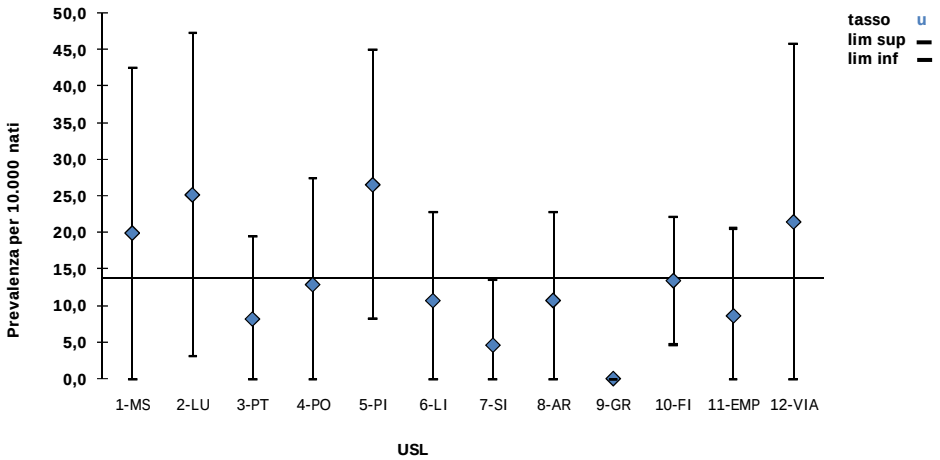


Figura 5.7bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Per il gruppo delle anomalie del *digerente* non si segnala alcun eccesso rispetto alla media regionale mentre si osserva un valore significativo inferiore per la ASL di Siena. Non sono stati registrati casi da madri residenti nella ASL di Grosseto (figure 5.7-5.7bis).

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

Parete addominale	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 2 Lucca	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 5 Pisa	1	3,3	0	0,0	1	3,3
ASL 6 Livorno	2	7,1	0	0,0	2	7,1
ASL 7 Siena	0	0,0	2	9,2	2	9,2
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	3	4,5	1	1,5	4	6,0
ASL11 Empoli	0	0,0	1	4,3	1	4,3
ASL12 Viareggio	1	7,2	0	0,0	1	7,2
Non conosciuta	0					
Totale Regione	**7**	**2,2**	**4**	**1,3**	**11**	**3,5**

Figura 5.8 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

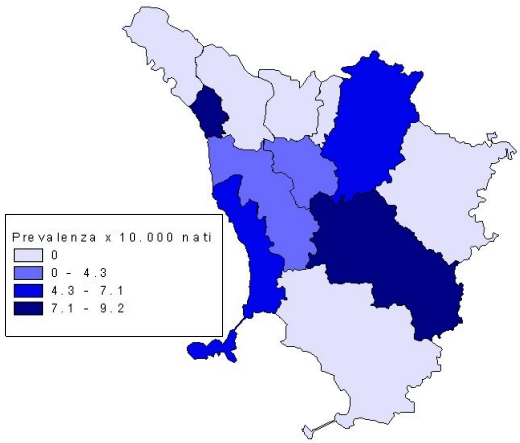
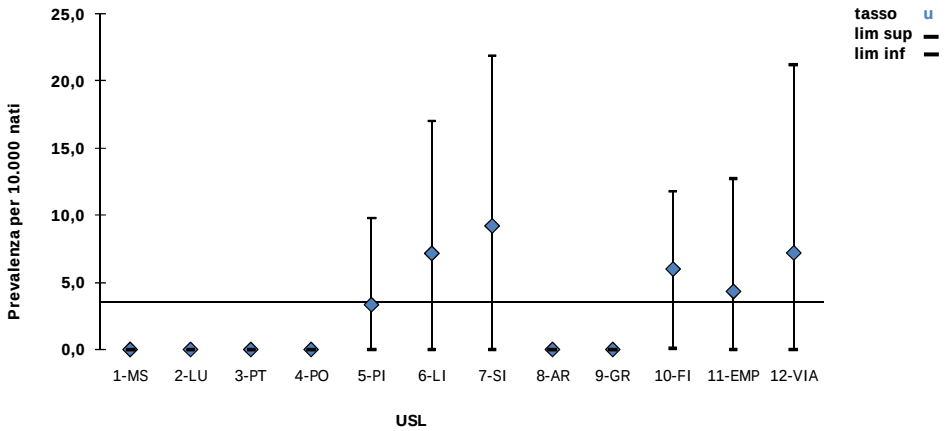


Figura 5.8bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Sono stati registrati casi con difetti della *parete addominale* esclusivamente da madri residenti nelle ASL di Pisa, Livorno, Siena, Firenze, Empoli e Viareggio, dove non è stato evidenziato alcun eccesso né riduzione rispetto al tasso medio regionale (figure 5.8-5.8bis).

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

Genitali	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	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	4	26,6	4	26,6
ASL 2 Lucca	1	5,0	2	10,1	3	15,1
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	1	4,3	1	4,3	2	8,6
ASL 5 Pisa	0	0,0	6	20,0	6	20,0
ASL 6 Livorno	2	7,1	7	25,0	9	32,1
ASL 7 Siena	0	0,0	2	9,2	2	9,2
ASL 8 Arezzo	0	0,0	5	17,9	5	17,9
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	0	0,0	18	26,9	18	26,9
ASL11 Empoli	0	0,0	5	21,6	5	21,6
ASL12 Viareggio	0	0,0	4	28,7	4	28,7
Non conosciuta	0		4		4	
Totale Regione	**4**	**1,3**	**58**	**18,6**	**62**	**19,9**

Figura 5.9 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

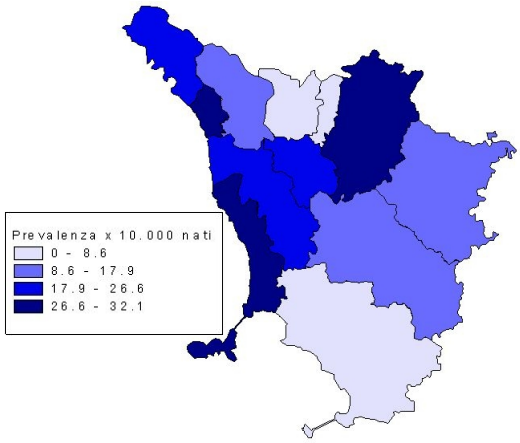
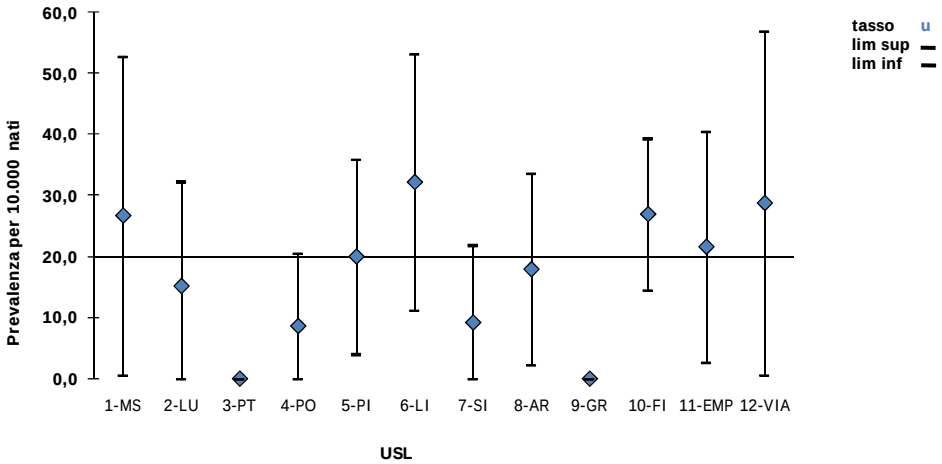


Figura 5.9bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Relativamente ai difetti dei *genitali* non si evidenziano eccessi né riduzioni statisticamente significativi rispetto alla media regionale. Non sono stati registrati casi da madri residenti nelle ASL di Pistoia e Grosseto (figure 5.9-5.9bis).

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

Urinario	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	3	20,0	8	53,3	11	73,3
ASL 2 Lucca	2	10,1	3	15,1	5	25,2
ASL 3 Pistoia	0	0,0	4	16,3	4	16,3
ASL 4 Prato	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 5 Pisa	5	16,6	5	16,6	10	33,3
ASL 6 Livorno	2	7,1	10	35,7	12	42,8
ASL 7 Siena	0	0,0	1	4,6	1	4,6
ASL 8 Arezzo	0	0,0	11	39,3	11	39,3
ASL 9 Grosseto	0	0,0	1	6,1	1	6,1
ASL10 Firenze	1	1,5	15	22,4	16	23,9
ASL11 Empoli	1	4,3	3	12,9	4	17,2
ASL12 Viareggio	0	0,0	2	14,3	2	14,3
Non conosciuta	0		0		0	
Totale Regione	**14**	**4,5**	**63**	**20,2**	**77**	**24,7**

Figura 5.10 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

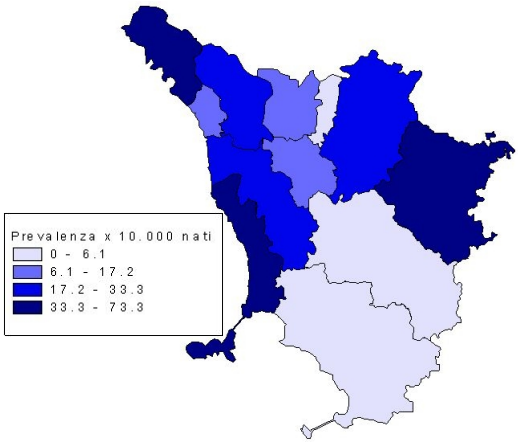
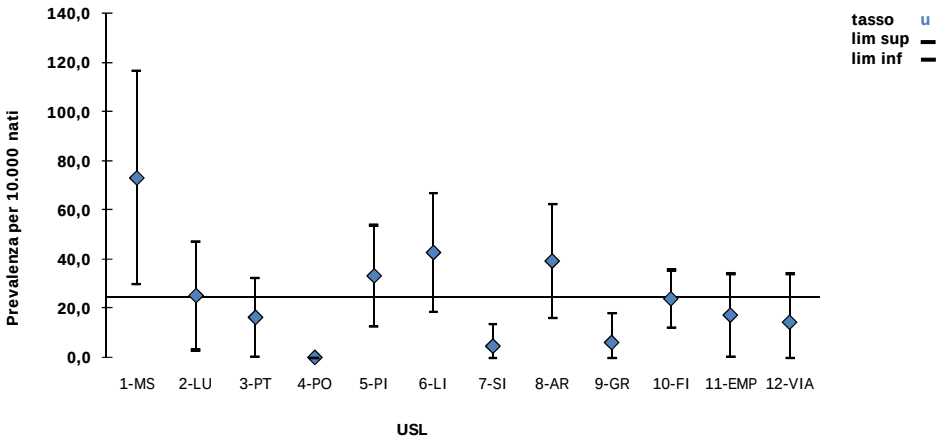


Figura 5.10bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Per i difetti dell'apparato *urinario* si segnala un eccesso statisticamente significativo nella ASL di Massa-Carrara, mentre sono stati evidenziati scostamenti significativi in difetto dal tasso medio regionale per i casi residenti nelle ASL di Siena e Grosseto. Non sono stati registrati casi da madri residenti nella ASL di Prato (figure 5.10-5.10bis).

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

Arti	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	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	20,0	3	20,0
ASL 2 Lucca	0	0,0	9	45,4	9	45,4
ASL 3 Pistoia	0	0,0	1	4,1	1	4,1
ASL 4 Prato	0	0,0	2	8,6	2	8,6
ASL 5 Pisa	3	10,0	9	29,9	12	39,9
ASL 6 Livorno	1	3,6	7	25,0	8	28,6
ASL 7 Siena	0	0,0	3	13,8	3	13,8
ASL 8 Arezzo	0	0,0	10	35,8	10	35,8
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	1	1,5	13	19,4	14	20,9
ASL11 Empoli	0	0,0	3	12,9	3	12,9
ASL12 Viareggio	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Non conosciuta	2		0		2	
Totale Regione	**7**	**2,2**	**60**	**19,3**	**67**	**21,5**

Figura 5.11 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

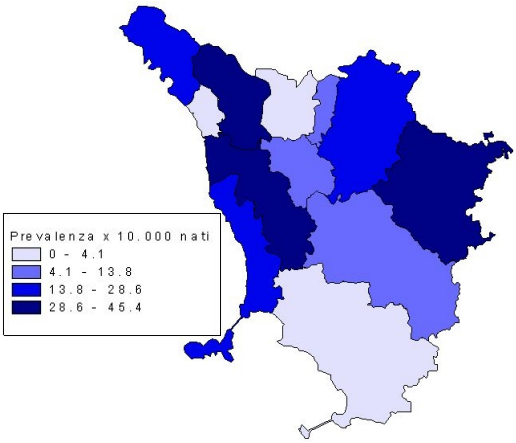
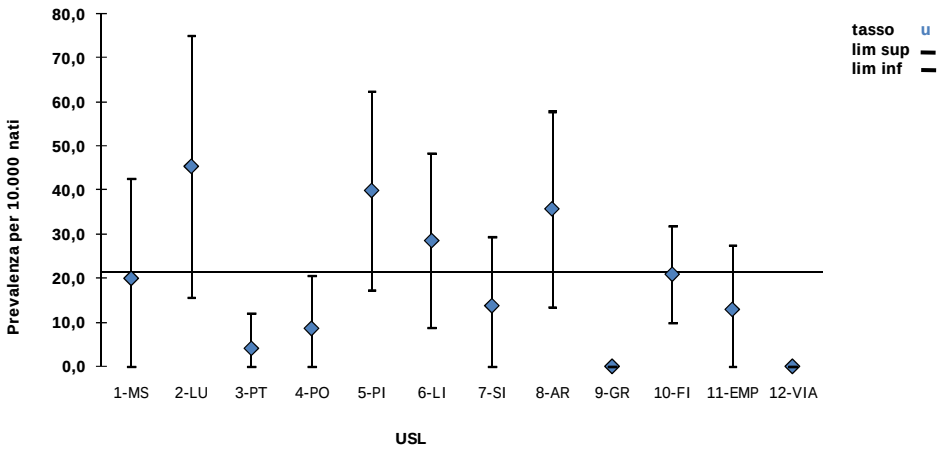


Figura 5.11bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

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 Pistoia e Prato. Non sono stati registrati casi nelle ASL di Grosseto e Viareggio (figure 5.11-5.11bis).

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

Muscolo-scheletrico	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	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	6,7	1	6,7
ASL 2 Lucca	0	0,0	1	5,0	1	5,0
ASL 3 Pistoia	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 4 Prato	2	8,6	1	4,3	3	12,9
ASL 5 Pisa	2	6,7	0	0,0	2	6,7
ASL 6 Livorno	0	0,0	1	3,6	1	3,6
ASL 7 Siena	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL 8 Arezzo	0	0,0	1	3,6	1	3,6
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	2	3,0	2	3,0	4	6,0
ASL11 Empoli	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL12 Viareggio	1	7,2	0	0,0	1	7,2
Non conosciuta	0		1		1	
Totale Regione	**7**	**2,2**	**8**	**2,6**	**15**	**4,8**

Figura 5.12 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

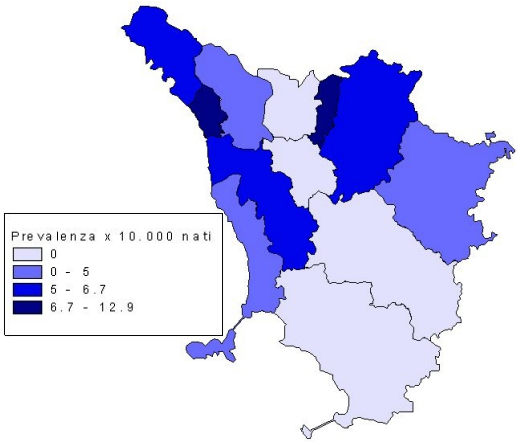
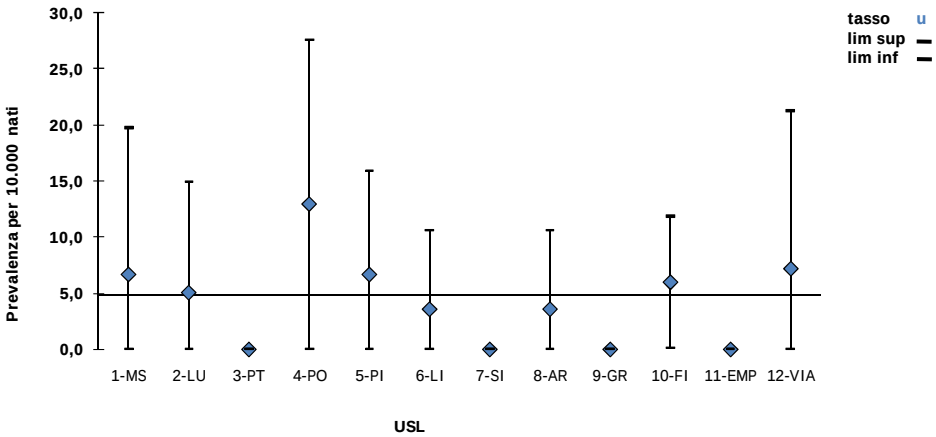


Figura 5.12bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Per i difetti *muscolo-scheletrici* non si segnalano eccessi rispetto alla media regionale, mentre non sono stati registrati casi residenti nelle ASL di Pistoia, Siena, Grosseto ed Empoli (figure 5.12-5.12bis).

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

Cromosomi	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	4	26,6	1	6,7	5	33,3
ASL 2 Lucca	8	40,4	5	25,2	13	65,6
ASL 3 Pistoia	5	20,4	0	0,0	5	20,4
ASL 4 Prato	8	34,4	0	0,0	8	34,4
ASL 5 Pisa	14	46,6	5	16,6	19	63,2
ASL 6 Livorno	5	17,8	5	17,8	10	35,7
ASL 7 Siena	5	22,9	1	4,6	6	27,5
ASL 8 Arezzo	0	0,0	4	14,3	4	14,3
ASL 9 Grosseto	4	24,4	2	12,2	6	36,6
ASL10 Firenze	9	13,4	6	9,0	15	22,4
ASL11 Empoli	3	12,9	2	8,6	5	21,6
ASL12 Viareggio	1	7,2	3	21,5	4	28,7
Non conosciuta	6		2		8	
Totale Regione	**72**	**23,1**	**36**	**11,6**	**108**	**34,7**

Figura 5.13 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

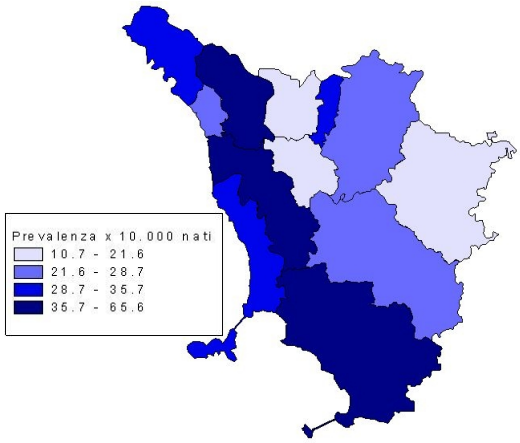
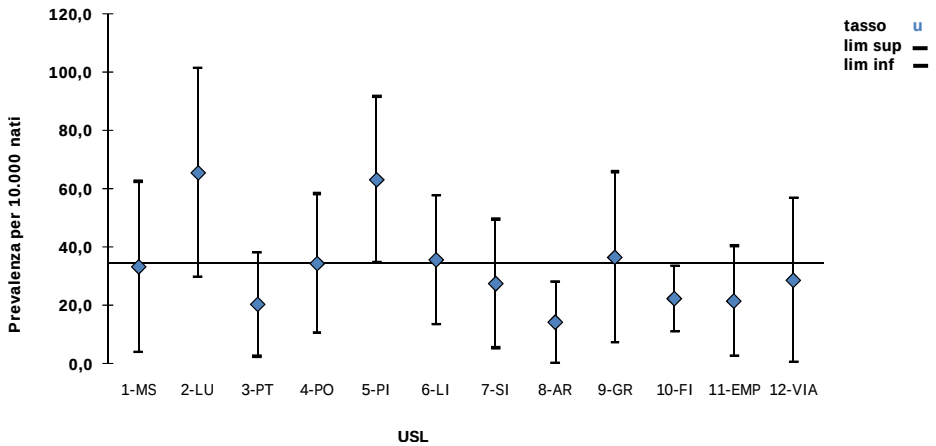


Figura 5.13bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Per le anomalie *cromosomiche* risulta un eccesso statisticamente significativo nella ASL di Pisa, mentre si segnalano scostamenti in difetto per le ASL di Arezzo e di Firenze (figure 5.13-5.13bis).

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

Altre	IVG		Neonatale e oltre		Totali	
ASL di residenza	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati	N°	Prevalenza x 10.000 nati
ASL 1 Massa Carrara	3	20,0	8	53,3	11	73,3
ASL 2 Lucca	4	20,2	21	106,0	25	126,1
ASL 3 Pistoia	0	0,0	3	12,3	3	12,3
ASL 4 Prato	2	8,6	2	8,6	4	17,2
ASL 5 Pisa	10	33,3	29	96,5	39	129,7
ASL 6 Livorno	4	14,3	11	39,3	15	53,5
ASL 7 Siena	0	0,0	3	13,8	3	13,8
ASL 8 Arezzo	0	0,0	14	50,1	14	50,1
ASL 9 Grosseto	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ASL10 Firenze	4	6,0	20	29,9	24	35,8
ASL11 Empoli	1	4,3	7	30,2	8	34,5
ASL12 Viareggio	1	7,2	6	43,0	7	50,2
Non conosciuta	7		5		12	
Totale Regione	**36**	**11,6**	**129**	**41,5**	**165**	**53,0**

Figura 5.14 Distribuzione della prevalenza per ASL di residenza

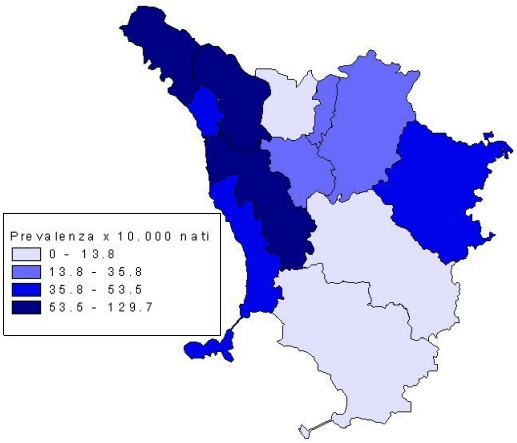
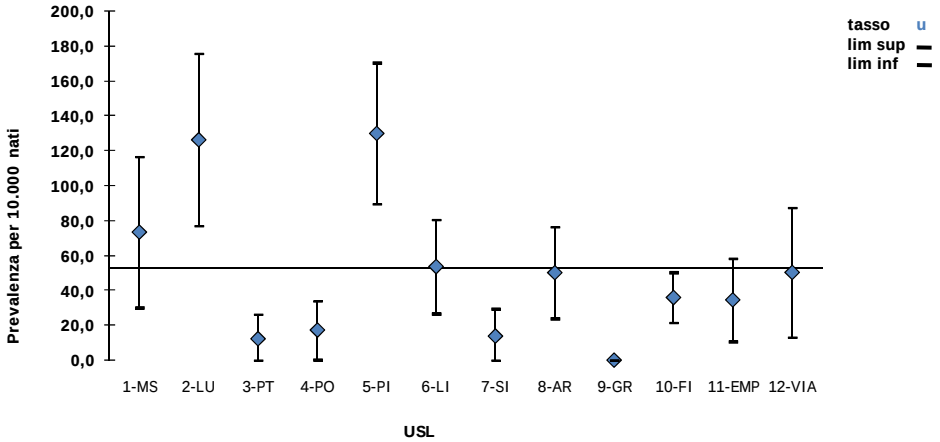


Figura 5.14bis Diagramma tassi di prevalenza per ASL di residenza



Commenti

Per l'eterogeneo gruppo delle *altre anomalie* si osservano eccessi statisticamente significativi per i casi residenti nelle ASL di Lucca e di Pisa, mentre risultano riduzioni nelle ASL di Pistoia, Prato, Siena e Firenze. Non sono stati osservati casi residenti nella ASL di Grosseto (figure 5.14-5.14bis).

SORVEGLIANZA DEI DIFETTI CONGENITI

Nella tabella 6 vengono presentati i casi (nati e IVG) secondo 30 difetti specifici selezionati per la sorveglianza.
E' riportato il confronto tra la frequenza osservata, rispetto a quanto atteso, sulla base dei tassi di prevalenza specifici calcolati su 119.482 nati in Toscana nel periodo 2004-2007 *(baseline)*.

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	N° Attesi	O/A	p
Anencefalia	5	1,6	0	0,0	5	1,6	5,9	0,8	n.s.
Encefalocele	2	0,6	1	0,3	3	1,0	2,8	1,1	n.s.
Spina bifida	7	2,2	2	0,6	9	2,9	9,6	0,9	n.s.
Idrocefalo	6	1,9	1	0,3	7	2,2	10,3	0,7	n.s.
Microcefalia	0	0,0	1	0,3	1	0,3	2,2	0,5	n.s.
Oloprosencefalia	1	0,3	0	0,0	1	0,3	5,0	0,2	n.s.
Anoftalmia/Microftalmia	0	0,0	2	0,6	2	0,6	2,5	0,8	n.s.
Anotia/Microtia	0	0,0	2	0,6	2	0,6	0,6	3,2	n.s.
Trasposizione Grossi Vasi	2	0,6	10	3,2	12	3,9	7,8	1,5	n.s.
Tetralogia di Fallot	0	0,0	8	2,6	8	2,6	8,7	0,9	n.s.
Cuore sinistro ipoplasico	3	1,0	3	1,0	6	1,9	6,8	0,9	n.s.
Coartazione aortica	0	0,0	5	1,6	5	1,6	7,8	0,6	n.s.
Palatoschisi	2	0,6	8	2,6	10	3,2	11,5	0,9	n.s.
Labio +/- palatoschisi	3	1,0	13	4,2	16	5,1	16,8	1,0	n.s.
Atresia stenosi esofagea	0	0,0	8	2,6	8	2,6	6,8	1,2	n.s.
Atresia stenosi duodenale	0	0,0	3	1,0	3	1,0	0,9	3,2	n.s.
Atr. sten. altre parti tenue	0	0,0	3	1,0	3	1,0	3,4	0,9	n.s.
Atresia stenosi ano-rettale	3	1,0	6	1,9	9	2,9	6,5	1,4	n.s.
Ernia diaframmatica	1	0,3	5	1,6	6	1,9	5,6	1,1	n.s.
Gastroschisi	0	0,0	2	0,6	2	0,6	4,0	0,5	n.s.
Onfalocele	6	1,9	1	0,3	7	2,2	5,9	1,2	n.s.
Agenesia renale bilaterale	5	1,6	0	0,0	5	1,6	2,2	2,3	n.s.
Estr. vescica e/o epispadia	1	0,3	0	0,0	1	0,3	1,6	0,6	n.s.
Ipospadia	0	0,0	50	16,1	50	16,1	55,1	0,9	n.s.
Sesso indeterminato	2	0,6	2	0,6	4	1,3	1,6	2,6	n.s.
Riduzione	4	1,3	8	2,6	12	3,9	17,1	0,7	n.s.
Polidattilia	2	0,6	15	4,8	17	5,5	22,7	0,7	n.s.
Trisomia 21	38	12,2	20	6,4	58	18,6	52,6	1,1	n.s.
Trisomia 13	6	1,9	0	0,0	6	1,9	5,6	1,1	n.s.
Trisomia 18	13	4,2	3	1,0	16	5,1	10,3	1,6	n.s.

Attesi calcolati sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati su 119.482 nati nel periodo 2004-2007 *(baseline)*
O/A = rapporto tra casi osservati e casi attesi sulla base dei tassi *baseline*
p = probabilità secondo Poisson

Commenti

L'impatto dell'interruzione della gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di difetto congenito risulta particolarmente rilevante per i casi di *anencefalia, oloprosencefalia, agenesia renale bilaterale*, *estrofia vescica/epispadia* e *trisomia 13* (le IVG rappresentano il totale dei casi), *idrocefalo* (6 casi su 7, pari al 85,7%), *onfalocele* (6 su 7 casi totali, pari all'85,7%), *trisomia 18* (13/16, pari all'81,2%), *trisomia 21* (38 IVG su 58 casi totali, pari al 65,9%).

Dal confronto dei valori di prevalenza osservati in Toscana nel 2008 rispetto a quanto atteso sulla base dei tassi di prevalenza specifici osservati dal RTDC nel periodo 2004-2007 non sono emerse differenze statisticamente significative.

Si segnalano eccessi, pur se non statisticamente significativi, con rapporti osservato/atteso (O/A) superiori all'unità in particolare per i seguenti difetti: *anotia/microtia*, *trasposizione grossi vasi*, *atresia/stenosi duodenale*, *atresia/stenosi ano-rettale*, *agenesia renale bilaterale*, *sesso indeterminato* e *trisomia 18*.

Riduzioni, anche se non statisticamente significative, rispetto al valore *baseline,* con valori osservato/atteso inferiori all'unità, emergono in particolare per i seguenti difetti: *microcefalia, oloprosencefalia* e *gastroschisi*.

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 01/01/2004–31/03/2008), sui sottogruppi di difetti considerati da EUROCAT.
Per omogeneità di confronto con i dati europei sono stati esclusi dalla tabulazione i casi toscani con anomalie minori isolate (riportate in allegato C) e le morti fetali di età gestazionale inferiore a 20 settimane.
Il test statistico utilizzato per l'individuazione di *cluster* è la tecnica della finestra mobile (*scan*) che si basa su una finestra temporale di lunghezza *w* che scorre in continuo sul periodo totale *T*, traslando di volta in volta di una unità di tempo, alla ricerca del numero massimo *n* di eventi che cadono all'interno della finestra. Il confronto di *n* con un valore soglia di riferimento, calcolato sulla base del numero totale di eventi *N* osservato nel periodo *T*, sotto l'ipotesi nulla di una distribuzione uniforme, consente di individuare addensamenti non casuali di eventi nel tempo. Nella tabella 7.1 per ogni sottogruppo di difetti è riportato il numero di casi che hanno determinato addensamenti non casuali temporali, la data iniziale e finale del *cluster* e la relativa durata, il numero di casi attesi, la probabilità statistica e il numero di casi validi per l'analisi.
Per l'individuazione di *trend* è stato utilizzato il test χ^2 per il trend. Nella tabella 7.2 per ogni sottogruppo di difetti, in caso di individuazione di un *trend*, è riportato il numero di casi per anno, il numero di casi totale nel periodo 2004-2008, il valore del χ^2, l'andamento (crescente o decrescente o eterogeneo) del *trend*, e la probabilità statistica.

Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *cluster* per data di concepimento (01/01/04 – 31/03/08)

Anomalia	Casi	Data Inizio	Data Fine	Durata	Casi attesi	Probabilità	Casi validi
Sistema nervoso							
Difetti Tubo Neurale						No cluster	79
Anencefalia	5	05/07/06	26/07/06		0,31	0,011	23
Encefalocele						No cluster	10
Spina Bifida						No cluster	42
Idrocefalia						No cluster	30
Microcefalia						No cluster	8
Arinencefalia/Oloprosencefalia						No cluster	9
Occhio							
Anoftalmia/Microftalmia						No cluster	11
Anoftalmia						pochi casi (<7)	2
Cataratta congenita	7	04/02/06	03/04/06		0,93	0,022	25
Glaucoma congenito						No cluster	7
Orecchio, faccia e collo							
Anotia						pochi casi (<7)	3
Cardiopatie congenite							
Tronco arterioso comune						pochi casi (<7)	5
Trasposizione dei grossi vasi (completa)						No cluster	35
Ventricolo unico						No cluster	7
Difetti setto ventricolare						No cluster	475
Difetti setto atriale						No cluster	72
Difetti setto atrioventricolare	5	30/08/07	02/11/07		0,58	0,039	14
Tetralogia di Fallot						No cluster	34
Atresia e stenosi tricuspide						pochi casi (<7)	4
Anomalia di Ebstein						pochi casi (<7)	2
Stenosi valvola polmonare						No cluster	21
Atresia valvola polmonare						No cluster	15
Atresia/stenosi valvola aortica						pochi casi (<7)	3
Cuore sinistro ipoplasico						No cluster	28
Cuore destro ipoplasico						pochi casi (<7)	1
Coartazione dell'aorta						No cluster	28
Ritorno venoso polmonare anomalo totale						pochi casi (<7)	2
Respiratorio							
Atresia coane						pochi casi (<7)	5
Malformazione cistica adenomatosa polmone						pochi casi (<7)	2
Palato-labbro							
Palatoschisi						No cluster	63
Labioschisi con o senza palatoschisi						No cluster	41
Digerente							
Atresia esofagea con o senza fistola						No cluster	25
Atresia/stenosi duodenale						pochi casi (<7)	4
Atresia/stenosi di altre parti dell'intestino tenue						No cluster	15
Atresia/stenosi ano-rettale						No cluster	20
Malattia di Hirchsprung						pochi casi (<7)	2
Atresia dei dotti biliari						pochi casi (<7)	0
Pancreas anulare						pochi casi (<7)	3
Ernia diaframmatica						No cluster	20
Difetti parete addominale							
Gastroschisi						No cluster	15
Onfalocele						No cluster	21
Urinario							
Agenesia renale bilaterale+Sindrome di Potter						No cluster	10
Displasia renale						No cluster	42
Idronefrosi congenita						No cluster	105
Estrofia vescica e/o epispadia						pochi casi (<7)	6
Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly						pochi casi (<7)	6

Tabella 7.1 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *cluster* per data di concepimento (01/01/04 – 31/03/08) - segue -

Anomalia	Casi	Data Inizio	Data Fine	Durata	Casi attesi	Probabilità	Casi validi
Genitale							
Ipospadia						No cluster	232
Sesso indeterminato						No cluster	8
Arti							
Riduzione arti						No cluster	52
Riduzione arti superiori						No cluster	30
Riduzione arti inferiori						No cluster	22
Assenza completa arto						pochi casi (<7)	4
Piede torto equinovaro						No cluster	61
Dislocazione displasia anca						No cluster	21
Polidattilia						No cluster	88
Sindattilia						No cluster	68
Artrogriposi multipla						pochi casi (<7)	5
Muscoloscheletrico							
Craniosinostosi						No cluster	11
Costrizione bande amniotiche						nessun caso	1
Cromosomiche							
Trisomia 21						No cluster	217
Trisomia 13						No cluster	20
Trisomia 18						No cluster	42
Sindrome di Turner						No cluster	20
Sindrome di Klinefelter						No cluster	18
Sindrome Cri-du-chat						pochi casi (<7)	1
Sindrome di Wolff-Hirschorn						pochi casi (<7)	0
Altre							
Asplenia						nessun caso	0
Situs inversus						pochi casi (<7)	6
Gemelli congiunti						pochi casi (<7)	1
Malattie della pelle						No cluster	17
Sindromi teratogene con malformazioni							
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

Commenti

Relativamente alla sorveglianza effettuata per data di concepimento nel periodo 01/01/2004-31/03/2008 sui sottogruppi utilizzati da EUROCAT, si segnalano *cluster* statisticamente significativi per *anencefalia*, *cataratta congenita* e *difetti setto atrioventricolare* (tabella 7.1) per i quali peraltro non sono stati evidenziati addensamenti di area geografica o di ospedale.

Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *trend* per data di concepimento (01/01/04 – 31/03/08)

Anomalia	2004	2005	2006	2007	2008	Totale	c^2	Trend	p
Nascite	**28.988**	**29.417**	**30.120**	**30.957**	**31.120**	**150.602**			
Sistema nervoso	46	32	38	50	41	207	0		
Difetti Tubo Neurale	16	15	14	20	16	81	0,022		
Anencefalia	1	6	11	3	5	26	10,59	eterogeneo	0,014
Encefalocele	1	3	1	4	3	12	*		
Spina Bifida	14	6	2	13	8	43	11,24	eterogeneo	0,010
Idrocefalia	8	8	10	7	5	38	0,945		
Microcefalia	2	1	4	1	1	9	*		
Arinencefalia/oloprosencefalia	4	3	0	5	0	12	*		
Occhio	10	4	17	13	10	54	0,444		
Anoftalmia/microftalmia	2	1	3	3	2	11	*		
Anoftalmia	0	0	2	0	0	2	*		
Cataratta	3	1	11	5	7	27	8,389	eterogeneo	0,039
Glaucoma congenito	2	2	2	0	1	7	*		
Orecchio, faccia e collo	2	2	4	3	6	17	*		
Anotia	1	1	0	0	2	4	*		
Cardiopatie congenite	212	179	203	160	194	948	4,456	decrescente	0,035
Tronco arterioso comune	0	1	1	1	2	5	*		
Trasposizione dei grossi vasi (completa)	9	4	10	7	12	42	0,65		
Ventricolo unico	3	2	2	0	2	9	*		
Difetti setto ventricolare	118	117	127	91	116	569	2,383		
Difetti setto atriale	47	15	24	11	13	110	17,31	eterogeneo	<0.001
Difetti setto atrioventricolare	3	1	2	4	6	16	*		
Tetralogia di Fallot	5	6	12	8	8	39	0,542		
Atresia e stenosi tricuspide	2	1	1	1	0	5	*		
Anomalia di Ebstein	4	0	0	0	1	5	*		
Stenosi valvola polmonare	5	4	5	3	7	24	*		
Atresia valvola polmonare	0	2	2	4	7	15	*		
Atresia/stenosi valvola aortica	2	1	1	1	1	6	*		
Cuore sinistro ipoplasico	6	6	6	6	6	30	0,022		
Cuore destro ipoplasico	2	0	0	0	0	2	*		
Coartazione dell'aorta	6	5	7	9	5	32	0,009		
Ritorno venoso polmonare anomalo totale	2	0	1	0	0	3	*		
Respiratorio	4	4	10	11	6	35	1,334		
Atresia coanale	1	0	3	2	0	6	*		
Malf.ne cistica adenomatosa polmone	1	0	0	1	0	2	*		
Palato-labbro	28	30	20	25	25	128	0,995		
Labioschisi con o senza palatoschisi	13	19	15	13	16	76	0,057		
Palatoschisi	15	11	5	12	9	52	1,63		
Digerente	38	21	25	23	33	140	0,643		
Atresia esofagea con o senza fistola	9	8	5	2	7	31	2,026		
Atresia/stenosi del duodeno	1	1	1	0	2	5	*		
Atresia/stenosi altre parti intestino tenue	2	2	4	4	3	15	*		
Atresia/stenosi ano-rettale	13	5	3	3	6	30	4,917	decrescente	0,027
Malattia di Hirchspung	0	2	0	0	0	2	*		
Atresia dei dotti biliari	0	0	0	0	0	0	nessun caso		
Pancreas anulare	0	0	0	1	2	3	*		
Ernia diaframmatica	8	0	7	3	5	23	*		
Difetti parete addominale	9	6	8	12	8	43	0,064		
Gastroschisi	3	2	4	5	2	16	*		
Onfalocele	3	4	4	7	4	22	*		
Urinario	62	65	84	65	71	347	0,031		
Agenesia renale bilaterale + S. di Potter	2	3	1	2	5	13	*		
Displasia renale	10	7	11	10	11	49	0,099		
Idronefrosi congenita	21	34	21	20	27	123	0,185		
Estrofia vescica e/o epispadia	1	1	1	3	1	7	*		
Valvola uretrale posteriore e/o Prune-Belly	0	1	2	2	2	7	*		

Tabella 7.2 Sorveglianza sui sottogruppi EUROCAT: *trend* per data di concepimento (01/01/04 – 31/03/08) - segue -

Anomalia	2004	2005	2006	2007	2008	Totale	c^2	Trend	p
Nascite	**28.988**	**29.417**	**30.120**	**30.957**	**31.120**	**150.602**			
Genitale	42	46	76	68	59	291	8,722	eterogeneo	0,033
Ipospadia	37	44	66	64	50	261	7,910	eterogeneo	0,048
Sesso indeterminato	0	0	4	2	4	10	*		
Arti	86	70	75	69	64	364	4,808	decrescente	0,028
Riduzione arti	21	14	14	13	11	73	3,894	decrescente	0,048
Riduzione arti superiori	15	6	9	8	7	45	2,757		
Riduzione arti inferiori	9	9	4	6	5	33	2,287		
Completa assenza di un arto	0	0	1	2	1	4	*		
Piede torto-equinovaro	21	14	16	11	15	77	2,102		
Dislocazione e/o displasia anca	6	5	4	7	5	27	0,020		
Polidattilia	21	21	21	23	17	103	0,484		
Sindattilia	16	15	16	16	17	80	0,000		
Artrogriposi multipla	2	3	1	0	1	7	*		
Muscoloscheletrico	8	13	17	18	14	70	1,465		
Nanismo tanatoforico	1	0	3	2	1	7	*		
Sindrome di Jeunes	0	0	0	0	0	0	nessun caso		
Acondroplasia	2	3	3	1	1	10	*		
Craniosinostosi	0	2	3	1	5	11	*		
Costrizione bande amniotiche	0	0	0	0	1	1	*		
Cromosomiche	95	64	86	83	102	430	8,550	eterogeneo	0,036
Trisomia 21	58	40	55	45	58	256	0,046		
Trisomia 13	7	1	10	4	6	28	8,135	eterogeneo	0,043
Trisomia 18	12	8	6	13	15	54	0,738		
Sindrome di Turner	3	1	5	10	6	25	3,949	crescente	0,047
Sindrome di Klinefelter	6	8	4	1	5	24	*		
Sindrome di Cri-du-chat	0	0	1	0	0	1	*		
Sindrome di Wolff-Hirschorn	0	0	0	0	1	1	*		
Sindromi genetiche + microdelezioni	7	8	5	10	10	40	0,523		
Altre malformazioni	9	16	9	9	12	55	0,089		
Asplenia	0	0	0	0	0	0	nessun caso		
Situs inversus	1	1	1	1	2	6	*		
Gemelli congiunti	0	0	1	0	0	1	*		
Malattie della pelle	10	2	0	2	3	17	*		
Sindromi teratogene con malformazioni	0	1	2	1	0	4	*		
Sindrome Feto-alcolica	0	0	1	0	0	1	*		
Sindrome da Acido Valproico	0	0	0	0	0	0	nessun caso		
Sindrome da Warfarina	0	0	0	0	0	0	nessun caso		
Malformazioni da infezione materna	0	1	1	1	0	3	*		

* casi attesi per anno<5

Commenti

Relativamente all'analisi per il *trend* riportata in tabella 7.2, emergono trend crescenti nel periodo complessivo 2004-2008 per la *sindrome di Turner*, mentre si osservano *trend* decrescenti per i seguenti gruppi/anomalie: *cardiopatie congenite*, *atresia/stenosi ano-rettale, difetti degli arti e difetti in riduzione degli arti*.

CONFRONTI RTDC-EUROCAT

La tabella 8 riporta il confronto per alcuni gruppi di difetti, distribuiti per tipo di nascita, dei casi rilevati nel 2008 nel network europeo EUROCAT su 499.310 nati sorvegliati e nel registro toscano.
Per omogeneità di confronto con i dati europei sono stati esclusi dalla tabulazione i casi toscani con anomalie minori isolate (riportate in allegato C) e le morti fetali di età gestazionale inferiore a 20 settimane.

Tabella 8 Confronto EUROCAT e RTDC tra gruppi di difetti (2008)

	EUROCAT^				RTDC				p
Gruppi di difetti	Nati	IVG	Totale	Prevalenza x 10.000 nati	Nati	IVG	Totale	Prevalenza x 10.000 nati	
Sistema nervoso	533	585	1.118	22,4	19	29	48	15,4	*
Difetto tubo neurale (DTN)	129	334	463	9,3	3	14	17	5,5	*
Occhio	147	13	160	3,2	10	0	10	3,2	
Orecchio, faccia e collo	62	13	75	1,5	5	1	6	1,9	
Cardiovascolare	2.704	283	2.987	59,8	191	19	210	67,5	
Difetto interventricolare	1.233	82	1.315	26,3	117	5	122	39,2	*
Respiratorio	193	61	254	5,1	4	3	7	2,2	*
Palato-Labbro	646	99	745	14,9	21	5	26	8,4	*
Sistema digestivo	614	128	742	14,9	32	6	38	12,2	
Parete addominale	206	138	344	6,9	4	7	11	3,5	*
Urinario	1.145	220	1.365	27,3	61	14	75	24,1	
Genitali	765	34	799	16,0	56	4	60	19,3	
Ipospadia	671	5	676	13,5	50	0	50	16,1	
Arti	1.466	189	1.655	33,1	59	7	66	21,2	*
Muscolo-scheletrico	264	142	406	8,1	7	7	14	4,5	*
Anomalie cromosomiche	755	898	1.653	33,1	33	69	102	32,8	
Trisomia 21	482	453	935	18,7	20	38	58	18,6	

^ su 499.310 nati sorvegliati
p = probabilità secondo Poisson
* < 0,05

Commenti

Dal confronto sono emerse numerose differenze statisticamente significative. In particolare, le prevalenze toscane risultano significativamente inferiori per i seguenti gruppi:
sistema nervoso, *difetti del tubo neurale*, *respiratorio*, *schisi oro-facciali*, *parete addominale*, *arti* e *muscolo-scheletrico*.
Risultano invece in eccesso, rispetto a quanto osservato in Europa, i difetti del setto interventricolare, probabilmente a causa di una maggiore inclusione di difetti lievi, soggetti a chiusura spontanea.

DATI SULLA DIAGNOSI PRENATALE

Le tabelle 9.1-9.7 sono basate sui dati forniti dai registri europei relativamente al periodo 2004-2008 e disponibili sul sito web di EUROCAT nella sezione "PRENATAL SCREENING & DIAGNOSIS" Prenatal Detection Rates. I 19 registri riportati nelle tabulazioni sono stati selezionati sulla base della disponibilità di almeno l'80% dell'informazione sulla diagnosi prenatale. I difetti che sono stati selezionati da EUROCAT, escludendo i casi cromosomici, sono i seguenti: *anencefalia, spina bifida, trasposizione dei grossi vasi, cuore sinistro ipoplasico, gastroschisi, agenesia renale bilaterale*. Inoltre sono riportati i dati sulla *trisomia 21*.

Tabella 9.1 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008)

Anencefalia REGISTRI	Popolazione	Casi totali	Prevalenza x 10.000 nati	Diagnosi Prenatale (%)
Styria (Austria)	51.800	10	1,93	10 (10%)
Hainaut (Belgium)	62.742	15	2,39	15 (100%)
Zagreb (Croatia)	31.708	4	1,26	1 (25%)
Odense (Denmark)	26.853	11	4,10	11 (100%)
Isle de la Réunion (France)	73.926	42	5,68	40 (95%)
Paris (France)	133.568	66	4,94	66 (100%)
Emilia Romagna (Italy)	197.076	35	1,78	33 (94%)
Tuscany (Italy)	**150.602**	**25**	**1,66**	**25 (100%)**
Malta	19.788	3	1,52	3 (100%)
N Netherlands (NL)	91.466	13	1,42	13 (100%)
Poland	1.123.377	98	0,87	82 (84%)
Wielkopolska (Poland)	144.095	23	1,60	18 (78%)
S Portugal	95.339	6	0,63	5 (83%)
Barcelona (Spain)	59.065	27	4,57	27 (100%)
Vaud (Switzerland)	29.335	13	4,43	13 (100%)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	350.835	166	4,73	163 (98%)
Northern England (UK)	162.345	85	5,24	85 (100%)
Thames Valley (UK)	123.360	59	4,78	59 (100%)
Wales (UK)	169.472	81	4,78	81 (100%)
Wessex (UK)	140.323	78	5,56	77 (99%)
Ukraine	114.345	93	8,13	92 (99%)
Totale	**3.351.420**	**953**	**2,84**	**919 (96%)**

Fonte: EUROCAT Website Database: http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREANINGAndDIAGNOSIS

Tabella 9.2 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008)

Spina bifida REGISTRI	Popolazione	Casi totali	Prevalenza x 10.000 nati	Diagnosi Prenatale (%)
Styria (Austria)	51.800	26	5,02	16 (62%)
Hainaut (Belgium)	62.742	33	5,26	28 (85%)
Zagreb (Croatia)	31.708	5	1,58	3 (60%)
Odense (Denmark)	26.853	11	4,10	10 (91%)
Isle de la Réunion (France)	73.926	64	8,66	56 (88%)
Paris (France)	133.568	73	5,47	67 (92%)
Emilia Romagna (Italy)	197.076	51	2,59	43 (84%)
Tuscany (Italy)	**150.602**	**44**	**2,92**	**35 (80%)**
Malta	19.788	15	7,58	4 (27%)
N Netherlands (NL)	91.466	44	4,81	30 (68%)
Poland	1.123.377	491	4,37	260 (53%)
Wielkopolska (Poland)	144.095	91	6,32	44 (48%)
S Portugal	95.339	11	1,15	5 (45%)
Barcelona (Spain)	59.065	22	3,72	20 (91%)
Vaud (Switzerland)	29.335	10	3,41	7 (70%)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	350.835	170	4,85	153 (90%)
Northern England (UK)	162.345	104	6,41	101(97%)
Thames Valley (UK)	123.360	49	3,97	45 (92%)
Wales (UK)	169.472	104	6,14	97 (93%)
Wessex (UK)	140.323	58	4,13	51 (88%)
Ukraine	114.345	99	8,66	80 (81%)
Totale	**3.351.420**	**1.5755**	**4,70**	**1.155 (73%)**

Fonte: EUROCAT Website Database: http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREANINGAndDIAGNOSIS

Tabella 9.3 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008)

Agenesia renale bilaterale REGISTRI	Popolazione	Casi totali	Prevalenza x 10.000 nati	Diagnosi Prenatale (%)
Styria (Austria)	51.800	9	1,74	9 (100%)
Hainaut (Belgium)	62.742	11	1,75	10 (91%)
Zagreb (Croatia)	31.708	4	1,26	3 (75%)
Odense (Denmark)	26.853	5	1,86	5 (100%)
Isle de la Réunion (France)	73.926	7	0,95	6 (86%)
Paris (France)	133.568	12	0,90	12 (100%)
Emilia Romagna (Italy)	197.076	12	0,61	9 (75%)
Tuscany (Italy)	**150.602**	**13**	**0,86**	**12 (92%)**
Malta	19.788	2	1,01	2 (100%)
N Netherlands (NL)	91.466	12	1,31	9 (75%)
Poland	1.123.377	64	0,57	44 (69%)
Wielkopolska (Poland)	144.095	9	0,62	6 (67%)
S Portugal	95.339	1	0,10	0 (0%)
Barcelona (Spain)	59.065	12	2,03	12 (100%)
Vaud (Switzerland)	29.335	2	0,68	2 (100%)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	350.835	44	1,25	38 (86%)
Northern England (UK)	162.345	30	1,85	30 (100%)
Thames Valley (UK)	123.360	11	0,89	11 (100%)
Wales (UK)	169.472	23	1,36	21 (91%)
Wessex (UK)	140.323	15	1,07	15 (100%)
Ukraine	114.345	14	1,22	14 (100%)
Totale	**3.351.420**	**312**	**0,93**	**270 (87%)**

Fonte: EUROCAT Website Database: http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREANINGAndDIAGNOSIS

Tabella 9.4 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008)

Trasposizione grossi vasi REGISTRI	Popolazione	Casi totali	Prevalenza x 10.000 nati	Diagnosi Prenatale (%)
Styria (Austria)	51.800	23	4,44	6 (26%)
Hainaut (Belgium)	62.742	23	3,67	15 (65%)
Zagreb (Croatia)	31.708	12	3,78	0 (0%)
Odense (Denmark)	26.853	10	3,72	0 (0%)
Isle de la Réunion (France)	73.926	18	2,43	11 (61%)
Paris (France)	133.568	40	2,99	31 (78%)
Emilia Romagna (Italy)	197.076	46	2,33	22 (48%)
Tuscany (Italy)	**150.602**	**42**	**2,79**	**13 (31%)**
Malta	19.788	10	5,05	2 (20%)
N Netherlands (NL)	91.466	39	4,26	10 (26%)
Poland	1.123.377	269	2,39	48 (18%)
Wielkopolska (Poland)	144.095	33	2,29	6 (18%)
S Portugal	95.339	11	1,15	2 (18%)
Barcelona (Spain)	59.065	31	5,25	21 (68%)
Vaud (Switzerland)	29.335	8	2,73	6 (75%)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	350.835	93	2,65	33 (35%)
Northern England (UK)	162.345	74	4,56	28 (38%)
Thames Valley (UK)	123.360	41	3,32	19 (46%)
Wales (UK)	169.472	51	3,01	17 (33%)
Wessex (UK)	140.323	40	2,85	17 (43%)
Ukraine	114.345	58	5,07	13 (22%)
Totale	**3.351.420**	**972**	**2,90**	**320 (33%)**

Fonte: EUROCAT Website Database: http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREANINGAndDIAGNOSIS

Tabella 9.5 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008)

Cuore sinistro ipoplasico REGISTRI	Popolazione	Casi totali	Prevalenza x 10.000 nati	Diagnosi Prenatale (%)
Styria (Austria)	51.800	18	3,47	13 (72%)
Hainaut (Belgium)	62.742	16	2,55	15 (94%)
Zagreb (Croatia)	31.708	5	1,58	1 (20%)
Odense (Denmark)	26.853	7	2,61	5 (71%)
Isle de la Réunion (France)	73.926	15	2,03	13 (87%)
Paris (France)	133.568	39	2,92	39 (100%)
Emilia Romagna (Italy)	197.076	42	2,13	33 (79%)
Tuscany (Italy)	**150.602**	**30**	**1,99**	**28 (93%)**
Malta	19.788	6	3,03	2 (33%)
N Netherlands (NL)	91.466	27	2,95	19 (70%)
Poland	1.123.377	150	1,34	53 (35%)
Wielkopolska (Poland)	144.095	23	1,60	7 (30%)
S Portugal	95.339	2	0,21	1 (50%)
Barcelona (Spain)	59.065	14	2,37	11 (79%)
Vaud (Switzerland)	29.335	7	2,39	6 (86%)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	350.835	107	3,05	88 (82%)
Northern England (UK)	162.345	37	2,28	31 (84%)
Thames Valley (UK)	123.360	27	2,19	24 (89%)
Wales (UK)	169.472	48	2,83	44 (92%)
Wessex (UK)	140.323	61	4,35	48 (79%)
Ukraine	114.345	27	2,36	18 (67%)
Totale	**3.351.420**	**708**	**2,11**	**499 (70%)**

Fonte: EUROCAT Website Database: http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREANINGAndDIAGNOSIS

Tabella 9.6 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008)

Gastroschisi REGISTRI	Popolazione	Casi totali	Prevalenza x 10.000 nati	Diagnosi Prenatale (%)
Styria (Austria)	51.800	18	3,47	18 (100%)
Hainaut (Belgium)	62.742	11	1,75	10 (91%)
Zagreb (Croatia)	31.708	7	2,21	6 (86%)
Odense (Denmark)	26.853	6	2,23	6 (100%)
Isle de la Réunion (France)	73.926	18	2,43	17 (94%)
Paris (France)	133.568	16	1,20	16 (100%)
Emilia Romagna (Italy)	197.076	20	1,01	18 (90%)
Tuscany (Italy)	**150.602**	**17**	**1,13**	**16 (94%)**
Malta	19.788	2	1,01	2 (100%)
N Netherlands (NL)	91.466	10	1,09	9 (90%)
Poland	1.123.377	176	1,57	108 (61%)
Wielkopolska (Poland)	144.095	17	1,18	11 (65%)
S Portugal	95.339	11	1,15	10 (91%)
Barcelona (Spain)	59.065	10	1,69	9 (90%)
Vaud (Switzerland)	29.335	8	2,73	8 (100%)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	350.835	182	5,19	144 (79%)
Northern England (UK)	162.345	100	6,16	99 (99%)
Thames Valley (UK)	123.360	40	3,24	40 (100%)
Wales (UK)	169.472	115	6,79	113 (98%)
Wessex (UK)	140.323	75	5,34	75 (100%)
Ukraine	114.345	50	4,37	43 (86%)
Totale	**3.351.420**	**909**	**2,71**	**778 (86%)**

Fonte: EUROCAT Website Database: http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREANINGAndDIAGNOSIS

Tabella 9.7 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT (2004-2008)

Trisomia 21 REGISTRI	Popolazione	Casi totali	Prevalenza x 10.000 nati	Diagnosi Prenatale (%)
Styria (Austria)	51.800	108	20,85	79 (73%)
Hainaut (Belgium)	62.742	133	21,20	98 (74%)
Zagreb (Croatia)	31.853	34	10,72	17 (50%)
Odense (Denmark)	26.853	67	24,95	47 (70%)
Isle de la Réunion (France)	73.926	132	17,86	101 (77%)
Paris (France)	133.568	553	41,40	479 (87%)
Emilia Romagna (Italy)	197.076	365	18,52	267 (73%)
Tuscany (Italy)	**150.602**	**255**	**16,93**	**196 (77%)**
Malta	19.788	38	19,20	1 (3%)
N Netherlands (NL)	91.466	145	15,85	62 (43%)
Poland	1.123.377	1.251	11,14	103 (8%)
Wielkopolska (Poland)	144.095	199	13,81	11 (6%)
S Portugal	95.339	65	6,82	24 (37%)
Barcelona (Spain)	59.065	167	28,27	144 (86%)
Vaud (Switzerland)	29.335	112	38,18	103 (92%)
East Midlands & South Yorkshire (UK)	350.835	638	18,19	342 (54%)
Northern England (UK)	162.345	373	22,98	195 (52%)
Thames Valley (UK)	123.360	320	25,94	202 (63%)
Wales (UK)	169.472	378	22,30	248 (66%)
Wessex (UK)	140.323	397	28,29	251 (63%)
Ukraine	114.345	147	12,86	24 (16%)
Totale	**3.351.420**	**5.877**	**17,54**	**2.994 (51%)**

Fonte: EUROCAT Website Database: http://www.eurocat-network.eu/PRENATALSCREANINGAndDIAGNOSIS

Commenti

I dati osservati per il registro della Toscana risultano tutti superiori, ad eccezione della *spina bifida* e della *trasposizione grossi vasi*, ai valori medi europei, a conferma della elevata capacità diagnostica dei centri di diagnosi prenatale nella nostra Regione.

ALTRI DATI DESCRITTIVI DELLA CASISTICA RILEVATA

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

Tabella 10 Casi con DC: struttura ospedaliera di evento

Struttura ospedaliera	nati		IVG		Totale	
	N°	% (°)	N°	% (°)	N°	% (*)
Arezzo	47	100,0	0	0,0	47	6,5
Bagno a Ripoli	35	94,6	*	5,4	37	5,1
Barga	14	100,0	0	0,0	14	1,9
Bibbiena	6	100,0	0	0,0	6	0,8
Borgo S.Lorenzo	0	0,0	*	100,0	*	0,1
Cecina	20	100,0	0	0,0	20	2,8
Empoli	15	88,2	*	11,8	17	2,4
Firenze Careggi	73	73,0	27	27,0	100	13,9
Firenze Meyer	7	100,0	0	0,0	7	1,0
Firenze Torregalli	23	92,0	*	8,0	25	3,5
Grosseto	*	22,2	7	77,8	9	1,2
Livorno	21	87,5	3	12,5	24	3,3
Lucca	43	86,0	7	14,0	50	6,9
Massa	64	87,7	9	12,3	73	10,1
Montepulciano	7	77,8	*	22,2	9	1,2
Montevarchi	11	100,0	0	0,0	11	1,5
Orbetello	0	0,0	*	100,0	*	0,1
Pescia	0	0,0	5	100,0	5	0,7
Piombino	*	50,0	*	50,0	4	0,6
Pisa	101	78,3	28	21,7	129	17,9
Pisa S.Rossore	*	100,0	0	0,0	*	0,3
Pistoia	17	77,3	5	22,7	22	3,0
Poggibonsi	*	100,0	0	0,0	*	0,1
Pontedera	28	77,8	8	22,2	36	5,0
Pontremoli	9	100,0	0	0,0	9	1,2
Portoferraio	3	75,0	*	25,0	4	0,6
Prato	4	25,0	12	75,0	16	2,2
S.Giovanni Valdarno	3	100,0	0	0,0	3	0,4
Siena	14	63,6	8	36,4	22	3,0
Versilia	12	92,3	*	7,7	13	1,8
Volterra	*	100,0	0	0,0	*	0,1
Fuori regione	1	33,3	2	66,7	3	0,4
n.c.	*	100,0	0	0,0	*	0,1
Totale	**587**	**81,3**	**135**	**18,7**	**722**	**100,0**

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

Tabella 11 Casi con DC: sesso

Nati		Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato	
		N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *
Isolati	466	286	61,4	178	38,2	1	0,2	1	0,2
Multipli	30	19	63,3	10	33,3	1	3,3	0	0,0
Condizioni note	55	35	63,6	20	36,4	0	0,0	0	0,0
Cromosomici	36	19	52,8	17	47,2	0	0,0	0	0,0
Totale	**587**	**359**	**61,2**	**225**	**38,3**	**2**	**0,3**	**1**	**0,2**

*** % sul totale di riga**

IVG+AS		Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato	
		N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *
Isolati	36	10	27,8	8	22,2	0	0,0	18	50,0
Multipli	10	5	50,0	1	10,0	1	10,0	3	30,0
Condizioni note	17	11	64,7	3	17,6	0	0,0	3	17,6
Cromosomici	72	26	36,1	30	41,7	2	2,8	14	19,4
Totale	**135**	**52**	**38,5**	**42**	**31,1**	**3**	**2,2**	**38**	**28,1**

*** % sul totale di riga**

Totale		Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato	
		N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *
Isolati	502	296	59,0	186	37,1	1	0,2	19	3,8
Multipli	40	24	60,0	11	27,5	2	5,0	3	7,5
Condizioni note	72	46	63,9	23	31,9	0	0,0	3	4,2
Cromosomici	108	45	41,7	47	43,5	2	1,9	14	13,0
Totale	**722**	**411**	**56,9**	**267**	**37,0**	**5**	**0,7**	**39**	**5,4**

*** % sul totale di riga**

Totale Nati°		Maschi		Femmine		Indeterminato		Non rilevato	
		N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *
Totale	**31.120**	**16.112**	**51,8**	**15.000**	**48,2**	**3**	**0,0**	**5**	**0,0**

° Dati CAP 2008
*** % sul totale di riga**

Tabella 12 Casi con DC: numero neonati partoriti / feti presenti

NATI: partoriti		uno		due		tre		> tre	
		N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *
Isolati	466	449	96,4	11	2,4	3	0,6	3	0,6
Multipli	30	29	96,7	1	3,3	0	0,0	0	0,0
Condizioni note	55	51	92,7	4	7,3	0	0,0	0	0,0
Cromosomici	36	36	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Totale	**587**	**565**	**96,3**	**16**	**2,7**	**3**	**0,5**	**3**	**0,5**

*** % sul totale di riga**

IVG: feti presenti		uno		due		tre		> tre	
		N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *
Isolati	36	36	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Multipli	10	10	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Condizioni note	17	17	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Cromosomici	72	72	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Totale	**135**	**100,0**	**0,0**	**0**	**0,0**	**0**	**0,0**	**0**	**0,0**

*** % sul totale di riga**

Totale		uno		due		tre		> tre	
		N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *
Isolati	502	485	96,6	11	2,2	3	0,6	3	0,6
Multipli	40	39	97,5	1	2,5	0	0,0	0	0,0
Condizioni note	72	68	94,4	4	5,6	0	0,0	0	0,0
Cromosomici	108	108	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Totale	**722**	**700**	**97,0**	**16**	**2,2**	**3**	**0,4**	**3**	**0,4**

*** % sul totale di riga**

Tabella 13 Nati con DC: peso alla nascita

Peso (g)	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale		Totale nati°	
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% **	N°	%
< 500	1	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	0,2	6	0,02
500-999	9	75,0	3	25,0	0	0,0	0	0,0	12	2,0	92	0,3
1000-1499	14	73,7	3	15,8	0	0,0	2	10,5	19	3,2	197	0,6
1500-1999	12	75,0	2	12,5	1	6,3	1	6,3	16	2,7	401	1,3
2000-2499	34	73,9	4	8,7	4	8,7	4	8,7	46	7,8	1.381	4,4
2500-2999	105	78,4	7	5,2	13	9,7	9	6,7	134	22,8	5.863	18,8
3000-3499	165	82,5	5	2,5	19	9,5	11	5,5	200	34,1	12.974	41,7
3500-3999	91	77,8	3	2,6	15	12,8	8	6,8	117	19,9	8.025	25,8
4000-4499	19	86,4	0	0,0	3	13,6	0	0,0	22	3,7	1.728	5,6
3 4500	4	66,7	2	33,3	0	0,0	0	0,0	6	1,0	176	0,6
n.r.	12	85,7	1	7,1	0	0,0	1	7,1	14	2,4	277	0,9
Totale*	**466**	**79,4**	**30**	**5,1**	**55**	**9,4**	**36**	**6,1**	**587**	**100,0**	**31.120**	**100,0**

° Dati CAP 2008
* % sul totale di riga
** % sul totale colonna

Tabella 14 Casi con DC: durata della gestazione

Nati	< 29 sett		29 - 34		35 -37		> 37 sett		n.r.°		Totale
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°
Isolati	11	2,4	27	5,8	84	18,0	334	71,7	10	2,1	466
Multipli	2	6,7	7	23,3	9	30,0	12	40,0	0	0,0	30
Condizioni note	0	0,0	1	1,8	13	23,6	39	70,9	2	3,6	55
Cromosomici	0	0,0	4	11,1	6	16,7	26	72,2	0	0,0	36
Totale	**13**	**2,2**	**39**	**6,6**	**112**	**19,1**	**411**	**70,0**	**12**	**2,0**	**587**

IVG+AS	< 13 sett		13 - 20		21 -26		> 26 sett		n.r.°		Totale
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°
Isolati	3	8,3	20	55,6	12	33,3	0	0,0	1	2,8	36
Multipli	0	0,0	9	90,0	1	10,0	0	0,0	0	0,0	10
Condizioni note	0	0,0	11	64,7	5	29,4	0	0,0	1	5,9	17
Cromosomici	6	8,3	60	83,3	3	4,2	1	1,4	2	2,8	72
Totale	**9**	**6,7**	**100**	**74,1**	**21**	**15,6**	**1**	**0,7**	**4**	**3,0**	**135**

° non rilevato
* % sul totale di riga

Tabella 15 Nati con DC : periodo di diagnosi

	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale	
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% **
Nascita	212	78,5	14	5,2	28	10,4	16	5,9	270	46,0
Entro 7 gg	124	86,7	6	4,2	8	5,6	5	3,5	143	24,4
1-4 sett.	12	75,0	2	12,5	0	0,0	2	12,5	16	2,7
1-12 mesi	8	50,0	2	12,5	5	31,3	1	6,3	16	2,7
oltre 1 anno	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
prenatale	104	78,2	6	4,5	12	9,0	11	8,3	133	22,7
aborto spont	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
autopsia	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
n.r.	6	66,7	0	0,0	2	0,0	1	11,1	9	1,5
Totale	**466**	**79,4**	**30**	**5,1**	**55**	**9,4**	**36**	**6,1**	**587**	**100,0**

*** % sul totale di riga**
**** % sul totale colonna**

Tabella 16 Nati con DC : condizione alla diagnosi

	isolati		multipli		condiz. note		cromosomici		Totale	
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% **
Vivo	465	79,6	29	5,0	55	9,4	35	6,0	584	99,5
Morto	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	0,0	1	0,2
n.r.	1	50,0	1	50,0	0	0,0	0	0,0	2	0,3
Totale	**466**	**79,4**	**30**	**5,1**	**55**	**9,4**	**36**	**6,1**	**587**	**100,0**

*** % sul totale di riga**
**** % sul totale colonna**

Tabella 17 Casi con DC: cariotipo del bambino

Risultato	Conosciuto		Non conosciuto		Non effettuato		Fallito		Non rilevato		Totale
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°
Isolati	71	14,1	11	2,2	298	59,4	3	0,6	119	23,7	502
Multipli	15	37,5	2	5,0	16	40	0	0,0	7	17,5	40
Condizioni note	20	27,8	6	8,3	32	44,4	0	0,0	14	19,4	72
Cromosomici	19	84,3	3	2,8	1	0,9	0	0,0	13	12,0	108
Totale	**197**	**27,3**	**22**	**3,0**	**347**	**48,1**	**3**	**0,4**	**153**	**21,2**	**722**

*** % sul totale di riga**

Tabella 18 Casi con DC: età della madre

Classi di Età	< 20		20-24		25-29		30-34		35-39		40-44		> 44		n.r.		Totale	
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	%
Nati con DC																		
Isolati	4	0,9	39	8,4	70	15,0	165	35,4	122	26,2	37	7,9	3	0,6	26	5,6	466	100,0
Multipli	0	0,0	0	0,0	5	16,7	9	30,0	9	30,0	5	16,7	0	0,0	2	6,7	30	100,0
Condiz. note	0	0,0	1	1,8	9	16,4	19	34,5	18	32,7	4	7,3	0	0,0	4	7,3	55	100,0
Cromosomici	0	0,0	3	8,3	3	8,3	9	25,0	9	25,0	7	19,4	3	8,3	2	5,6	36	100,0
IVG																		
Isolati	1	2,8	3	8,3	7	19,4	14	38,9	9	25,0	2	5,6	0	0,0	0	0,0	36	100,0
Multipli	0	0,0	1	10,0	2	20,0	5	50,0	2	20,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	10	100,0
Condiz. note	0	0,0	0	0,0	5	29,4	3	17,6	6	35,3	3	17,6	0	0,0	0	0,0	17	100,0
Cromosomici	0	0,0	3	4,2	8	11,1	8	11,1	29	40,3	22	30,6	1	1,4	1	1,4	72	100,0

*** % sul totale di riga**

Totali

Classi di Età	< 20		20-24		25-29		30-34		35-39		40-44		> 44		n.r.		Totale	
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	%
Nati con DC	4	0,7	43	7,3	87	14,8	202	34,4	158	26,9	53	9,0	6	1,0	34	5,8	587	100,0
IVG	1	0,7	7	5,2	22	16,3	30	22,2	46	34,1	27	20,0	1	0,7	1	0,7	135	100,0
Totale	**5**	**0,7**	**50**	**6,9**	**109**	**15,1**	**232**	**32,1**	**204**	**28,3**	**80**	**11,1**	**7**	**1,0**	**35**	**4,8**	**722**	**100,0**

*** % sul totale di riga**

Dato regionale

Classi di Età	< 20		20-24		25-29		30-34		35-39		40-44		> 44		n.r.		Totale	
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	%
Totale nati°	384	1,2	2.731	8,8	6.389	20,5	11.309	36,3	8.279	26,6	1.903	6,1	99	0,3	26	0,1	31.120	100,0

° Dati CAP 2008
*** % sul totale di riga**

Tabella 19 Casi con DC: nazionalità della madre

Nazionalità	Italiana		Straniera		Non rilevata		Totale
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	
Nati con DC							
Isolati	358	76,8	102	21,9	6	1,3	**466**
Multipli	24	80,0	5	16,7	1	3,3	**30**
Condizioni note	43	78,2	11	20,0	1	1,8	**55**
Cromosomici	19	52,8	14	38,9	3	8,3	**36**
Totale	444	75,6	132	22,5	11	1,9	**587**
IVG+AS							
Isolati	24	66,7	7	19,4	5	13,9	**36**
Multipli	5	50,0	3	30,0	2	20,0	**10**
Condizioni note	15	88,2	2	11,8	0	0,0	**17**
Cromosomici	58	80,6	9	12,5	5	6,9	**72**
Totale	102	75,6	21	15,6	0	0,0	**135**
Totale							
Isolati	382	76,1	109	21,7	11	2,2	**502**
Multipli	29	72,5	8	20,0	3	7,5	**40**
Condizioni note	58	80,6	13	18,1	1	1,4	**72**
Cromosomici	77	71,3	23	21,3	8	7,4	**108**
Totale	546	75,6	153	21,2	23	3,2	**722**

Dato regionale

Nazionalità	Italiana		Straniera		Non rilevata		Totale
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°
Nati°	**24.737**	**79,5**	**6.232**	**20,0**	**151**	**0,5**	**31.120**

° Dati CAP 2008
*** % sul totale di riga**

Tabella 20 Casi con DC: numero di gravidanze precedenti

N° gravidanze precedenti	Nessuna		Una		Due		Tre		Quattro		3 Cinque		Totale
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°
Nati vivi	271	46,2	195	33,3	75	12,8	22	3,8	16	2,7	7	1,2	586
Nati morti	0	0,0	1	100,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1
Aborti spontanei	3	0,0	0	0,0	1	0,0	2	33,3	0	0,0	0	0,0	6
IVG	53	41,1	44	34,1	20	15,5	8	6,2	2	1,6	2	1,6	129
Totale	**327**	**45,3**	**240**	**33,2**	**96**	**13,3**	**32**	**4,4**	**18**	**2,5**	**9**	**1,2**	**722**

* % sul totale di riga

Tabella 21 Casi con DC: concepimento assistito

Tecnica utilizzata	Isolati		Multipli		Condizioni note		Cromosomici		Totale	
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% **
Ovulazione indotta	1	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	0,1
Inseminazione artif.	1	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	0,1
GIFT	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
ICSI	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
IVF	7	77,8	1	0,0	1	11,1	0	0,0	9	1,2
Ovodonazione	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Specifica non rilevata	9	69,2	0	0,0	1	8,3	2	0,0	12	1,7
No	484	69,5	39	5n6	70	10,0	106	15,2	699	96,8
Totale	**494**	**69,5**	**40**	**5,5**	**72**	**10,0**	**108**	**15,0**	**722**	**100,0**

* % sul totale di riga
** % sul totale colonna

Tabella 22 Casi con DC: assunzione farmaci nel periodo periconcezionale o nel primo trimestre

Assunzione farmaci	SI		NO		Non rilevato		Totale	
	N°	% *	N°	% *	N°	% *	N°	% **
Isolati	144	28,7	230	45,8	128	25,5	502	69,5
Multipli	8	20,0	20	50,0	12	30,0	40	5,5
Condizioni note	22	30,6	34	47,2	16	22,2	72	10,0
Cromosomici	30	27,8	36	33,3	42	38,9	108	15,0
Totale	**204**	**28,3**	**320**	**44,3**	**198**	**27,4**	**722**	**100,0**

* % sul totale di riga
** % sul totale colonna

BIBLIOGRAFIA RTDC 2009-2010

ARTICOLI SU RIVISTE INTERNAZIONALI

- Cocchi G, Gualdi S, Bower C, Halliday J, Jonsson B, Myrelid Å, Mastroiacovo P, Amar E, Bakker M, Correa A, Doray B, KlungsØr Melve K, Koshnood B, Landau D, Lowry RB, Mutchinick OM, Pierini A, Ritvanen A, Ruddock V, Scarano G, Sípek A, Tenconi R, Tucker D, Annerén G: **International trends of Down syndrome 1993-2004: Births in relation to maternal age and terminations of pregnancies.** *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2010 Jun;88(6):474-9.
- Mastroiacovo P and IPDTOC Working Group. **Prevalence at Birth of Cleft Lip With or Without Cleft Palate: Data From the International Perinatal Database of Typical Oral Clefts (IPDTOC).** *Cleft Palate Craniofac J*. 2010 Apr 6.
- Jentink J, Loane M, Dolk H, Barisic I, Garne E, Morris JK, de Jong-van den Berg LTW for the EUROCAT Antiepileptic Study Working Group (Verellen-Dumoulin C, Nelen V, Babak Khoshnood, Doray B, Poetzsch S, Wiesel A, O'Mahony M, Pierini A, Rivieri F, Gatt M, Bakker M, Klungsour Melve K, Latos-Bielenska A, Mejnartowicz J, Portillo I, Addor MC, Tucker D, Wellesley D): **Valproic acid monotherapy in pregnancy and major congenital malformations.** *New England Journal of Medicine*, 2010;362(23):2185-2193.
- Garne E, Khoshnood B, Loane M, Boyd T, Helen Dolk, and a EUROCAT Working Group (Haeusler M, Gillerot Y, Nelen V, Potzsch S, Pierini A, Calzolari E, Scarano, G, de Walle H, Melve KK, Dias C, Addor MC, Wertelecki W, Draper E, Rankin J, Tucker D, Wellesley D): **Termination of pregnancy for fetal anomaly after 23 weeks of gestation: a European register-based study.** *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology,* 2010;117(6):660-666.
- Boyd P, Loane M, Garne E, Khsohnood B, Dolk H and a EUROCAT Working Group (Häusler M, Verellen-Dumoulin C, Nelen V, Garne E, Khoshnood B, Doray B, Poetzsch S, Pierini A, Calzolari E, Latos-Bielenska A, Dias C, Salvador J, Portillo I, Addor MC, Draper E, Rankin J, Rounding C, Tucker D, Wellesley D). **Sex Chromosome Trisomies in Europe: Prevalence, Prenatal Detection and outcome of Pregnancy.** *European Journal of Human Genetics* [online publication 25 August 2010; doi: 10.1038/ejhg.2010.148].
- Leoncini E, Botto LD, Cocchi G, Annerén G, Bower C, Halliday J, Amar E, Bakker MK, Bianca S, Canessa Tapia MA, Castilla EE, Csáky-Szunyogh M, Dastgiri S, Feldkamp M, Gatt M, Hirahara F, Landau D, Lowry RB, Marengo L, Mc Donnell R, Mathew TM, Morgan M, Mutchinick OM, Pierini A, Poetzsch S, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Sípek A, Szabova E, Tagliabue G, Vollset SE, Wertelecki W, Zhuchenko L, Mastroiacovo P: **How valid are the rates of Down syndrome internationally? Findings from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.** *Birth Defects Research (Part A)* 2010, 152A(7):1670-80.
- Lisi A, Botto LD, Robert-Gnansia E, Castilla E, Bakker MK, Bianca S, Cocchi G, de Vigan C, da Graça Dutra M, Horacek J, Merlob P, Pierini A, Scarano G, Sipek A, Yamanaka M, Mastroiacovo P. **Surveillance of Adverse Fetal Effects of Medications (SAFE-Med): findings from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR).** *Reproductive Toxicology*, 2010; 29:433–442.
- Loane M, Dolk H, Morris JK and a EUROCAT Working Group (Haeusler M, Nelen V, Barisic I, Garne E, de Vigan C, Doray B, Queisser-Luft A, Poetzsch S, O'Mahony M, Mc

Donnell B, Roche BA, Calzolari E, Pierini A, Gatt M, de Walle H, Latos-Bielenska A, Dias C, Mosquera-Tenreiro C, Salvador J, Barcelona, Portillo I, Addor MC, Boyd P, Tucker D): **Maternal age specific risk of non-chromosomal anomalies.** *BJOG An International Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 2009; Jul 116(8):1111-1119.

- E De Souza, J K Morris and EUROCAT Working Group (Nelen V, Mosquera-Tenreiro C, Francannet C, Salvador J, Portillo I, Scarano G, Calzolari E, Stone D, Verellen-Dumoulin C, Queisser-Luft A, Gatt M, Bakker M, Garne E, Khoshnood B, Poetzsch S, Bianca S, Doray B, Bianchi F, Addor MC, Tucker D, Latos-Bielenska A, Barisic I). **Case-Control Analysis of Paternal Age and Trisomic Anomalies**. *Arch Dis Child*, DOI: 10.1136/adc.2009.176438
- Garne E, Loane M, Wellesley D, Barisic I and a EUROCAT Working Group (Salvador J, Latos-Bielenska A, Portillo I, Haeusler M, Addor MC, Bakker MK, Scarano C, Wiesel A, Costigan J, O'Mahony M, Tucker D, de Vigan C, Calzolari E, Doray B, Gatt M, Ariceta A, Bianchi F, Soares M, Gillerot Y). **Congenital Hydronephrosis: Prenatal Diagnosis and Epidemiology in Europe**.*Journal of Pediatric Urology*, 2009, Vol 5, pp 47-52.

- EUROCAT (2010). **Special Report: Prenatal Screening Policies in Europe 2010, EUROCAT Central Registry, University of Ulster**. http://www.eurocat-network.eu/content/Special-Report-Prenatal-Screening-Policies.pdf

PARTECIPAZIONE A CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI

- Pierini A, Minichilli F, Strigini F, Rial M and Bianchi F. **Has prenatal diagnosis improved over years? The Tuscany Registry of Congenital Defects (RTDC) experience.** 37th Annual Meeting of Clearinghouse. Buenos Aires, 29 ottobre-3 novembre.
- Bianchi F, Minichilli F, Bianca S*, Cori L, Pierini A. **A "healthy" diet of parents "paradoxically" increases offspring risk for congenital anomalies in two heavily environmentally polluted areas in Sicily, Italy.** 37th Annual Meeting of Clearinghouse. Buenos Aires, 29 ottobre-3 novembre.
- Pierini A, Minichilli F, Pieroni F, Rial M, Strigini F, Bianchi F. **Measuring improvement of prenatal diagnosis efficiency in Tuscany.** Congresso EUROEpi2010, Firenze, 6-9 novembre 2010.
- Minichilli F., Amadori M, Bustaffa E, Cori L, Pierini A, Protti M, Romanelli AM, Vigotti MAV, Siciliano T, Bianchi F. **Studio epidemiologico in un'area contaminata da cromo, arsenico, mercurio e boro nella regione Toscana.** Congresso "Qualità del Suolo, Alimenti e Salute, Napoli, 20-22 maggio 2010.
- Astolfi G, Bianchi F, Clementi M, Cocchi G, Contiero P, Leoncini E, Mastroiacovo P, Pierini A, Pizzuti R, Scarano G, Tagliabue G, Tenconi R. **Valutazione del profilo di rischio teratogeno da farmaci nei registri Italiani italiani di delle malformazioni congenite. Uno studio esplorativo e di fattibilità.** XVIII Seminario Nazionale di Farmacoepidemiologia "La valutazione dell'uso e della sicurezza dei farmaci: esperienze in Italia", Istituto Superiore di Sanità, 14 dicembre 2009. ISTISAN Congressi 09/C14, 11.
- Pierini A, Minichilli F, Bianca S, Calzolari E, Tagliabue G, Scarano G, Tenconi R e Bianchi F. **Aggiornamento dei dati dei Registri italiani delle malformazioni congenite sui difetti sensibili all'azione dell'acido folico.** Convegno annuale del Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria di Difetti

Congeniti, Istituto Superiore di Sanità, 9 ottobre 2009. ISTISAN Congressi 09/C8, 13-14.

- Minichilli F, Amadori M, Bustaffa E, Cori L, Pierini A, Protti MA, Romanelli AM, Vigotti MA, Bianchi F. **Studio epidemiologico nell'area di criticità ambientale della Val di Cecina.** XXXIII Congresso Associazione Italiana Epidemiologia, Modena 22-24 ottobre 2009, pag. 40.
- Minichilli F, Medda E, Taruscio D, Pierini A, Bianchi F, Astolfi G, Calzolari E, Rotondi D, Olivieri A e Gruppo di Studio per l'Ipotiroidismo Congenito. **Ipotiroidismo congenito e malformazioni congenite in Italia: l'analisi dei cluster.** Convegno "L'Ipotiroidismo Congenito in Italia", Istituto Superiore di Sanità, 3 luglio 2009. ISTISAN Congressi 09/C5, 24-25.
- Pierini A, Pieroni F, Rial M et al. **Rare Diseases and Congenital Malformations Integrated Registry in Tuscany – Italy.** Birth Defects Research Part A-Clinical And Molecular Teratology 2009,85(3):244-245.
- Minichilli F, Amadori M, Bustaffa E, Cori L, Pierini A, Protti MA, Romanelli AM, Vigotti MA, Bianchi F. **Epidemiological study in an area contaminated by chromium, arsenic, mercury and boron in Tuscany region (Italy).** 21st annual conference of the International Society for Environmental Epidemiology (ISEE), Dublin 25-29 August 2009.
- Pierini A, Minichilli F, Strigini F, Rial M and Bianchi F. **Measuring improvement of prenatal diagnostic efficiency in Tuscany. 10th European Symposium EUROCAT.** Bilbao, 10-11 June 2009.
- Pierini A, Minichilli F, Strigini F e Bianchi F. **Studio sull'efficacia della diagnosi prenatale mediante il registro delle malformazioni congenite.** Convegno di primavera Associazione Italiana Epidemiologia. Roma, 14-15 maggio 2009.
- Leoncini E, Annerén G, Bower C, Cocchi G, Halliday J, Amar E, Bakker MK, Bianca S, Canessa Tapia MA, Castilla EE, Csáky-Szunyogh M, Dastgiri S, Feldkamp M, Gatt M, Hirahara F, Landau D, Lowry RB, Marengo L, Mc Donnell R, Mathew TM, Morgan M, Mutchinick OM, Pierini A, Poetzsch S, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Sípek A, Szabova E, Tagliabue G, Vollset SE, Wertelecki W, Zhuchenko L, Mastroiacovo P. **Validity of Registration of Down Syndrome in the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research.** National Birth Defects Prevention Network's 12th Annual Meeting, Nashville February 23-25, 2009.

ALLEGATI

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

Allegato B: Questionario per rilevazione online della casistica

Allegato C: Anomalie minori escluse da EUROCAT

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

Anomalie	Codice BPA-ICD9	Codice ICD10
Sistema Nervoso	740-742	Q00-Q07
Include difetti del tubo neurale, idrocefalia, microcefalia e altre anomalie del cervello, midollo spinale e sistema nervoso		
Anencefalia	740	Q00
Assenza parziale o totale delle ossa della volta cranica, della cute sovrastante e del tessuto cerebrale		
Encefalocele	7420	Q01
Espansione cistica delle meningi e/o del tessuto cerebrale attraverso la volta cranica		
Spina bifida	741	Q05
Emiazione o esposizione del tessuto midollare spinale e/o delle meningi attraverso una schisi degli archi posteriori vertebrali		
Idrocefalo	7423 escl. 74232	Q03 escl. assoc. DTN
Dilatazione di tutto o parte del sistema ventricolare, non dovuta ad atrofia primaria cerebrale		
Microcefalia	7421	Q02
Circonferenza occipito-frontale inferiore alla media, per età e per sesso, di 3 o più deviazioni standard, sproporzionata per la taglia corporea		
Arinencefalia/Oloprosencefalia	74226	Q041,Q042
Malformazione del cervello caratterizzata da incompleta lobazione di vario grado degli emisferi cerebrali. Il primo tratto del nervo olfattivo può essere assente		
Occhio	743	Q100,Q104,Q106-7,
Include anoftalmia, microftalmia e cataratta congenita		Q11-15, escl. Q135
Anoftalmia	7430	Q110,Q111
Assenza uni o bilaterale dei bulbi oculari con presenza costante delle palpebre e dei muscoli motori		
Microftalmia	7431	Q112
Raggruppa malformazioni minime fino alla quasi completa anoftalmia		
Orecchio,faccia e collo	744	Q16,Q178,Q183,Q187,
Include anotia, padiglione accessorio, assenza o stenosi del canale uditivo		Q188
Anotia	74401	Q160
Completa assenza del padiglione auricolare, con o senza atresia del condotto uditivo		
Cardiopatie congenite	745,746,7470-7474	Q20-Q26 escl. DAP
Include malformazioni del cuore e dei grossi vasi		isolato con EG<37 sett
Trasposizione grossi vasi	74510	Q203
Difetto cardiaco in cui l'aorta origina dal ventricolo destro e l'arteria polmonare dal ventricolo sinistro, con o senza altri difetti cardiaci		
Tetralogia di Fallot	7452	Q213
Condizione caratterizzata da difetto del setto interventricolare, aorta a cavaliere, stenosi polmonare infundibolare e spesso ipertrofia ventricolare destra		
Cuore sinistro ipoplasico	7467	7234
Grave insufficiente sviluppo del ventricolo sinistro conseguente ad una lesione ostruttiva valvolare del lato sinistro del cuore		
Coartazione aortica	7471	Q251
Presenza di ostruzione dell'aorta discendente, all'inserimento del dotto arterioso		
Respiratorio	748	Q30-Q34 escl. Q314,
Include anomalie del naso, della laringe, della trachea, dei bronchi e dei polmoni		Q320
Palato-Labbro	7490-7492	Q35-Q37
Palatoschisi	7490	Q35
Schisi a carico del palato duro e/o molle senza schisi del labbro		
Labioschisi con o senza palatoschisi	7491-7492	Q36-Q37
Schisi a carico del labbro superiore con o senza la schisi del processo alveolare mascellare e il palato duro o molle		
Digerente	750,751,7566	Q38-Q39,Q402-Q409
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		Q41-Q45

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

Anomalie	Codice BPA-ICD9	Codice ICD10
Atresia esofagea Interruzione dell'esofago con o senza fistola tracheo-esofagea	75030-75031	Q390-Q391
Atresia/stenosi duodenale	75110	Q410
Atresia stenosi di altre parti dell' intestino tenue Ostruzione completa o parziale del lumen di un segmento dell'intestino tenue	75111-75112	Q411-Q418
Atresia/stenosi ano-rettale Assenza dell'ano o di comunicazione tra ano e retto, o stenosi serrata del canale anale, con o senza fistola con gli organi vicini	75121-75124	Q420-Q423
Ernia diaframmatica Difetto diaframmatico con protrusione del contenuto addominale nella cavità toracica	75661	Q79.0
Difetti parete addominale	75670,75671,75679	Q792,Q793,Q795
Include gastroschisi ed onfalocele		
Gastroschisi Emiazione del contenuto addominale attraverso un difetto della parete addominale, laterale ad un cordone ombelicale unico	75671	Q793
Onfalocele Emiazione del contenuto addominale attraverso l'anello ombelicale il cui rivestimento può rimanere o presentarsi lacerato	75670	Q792
Urinario	753,75672,75261	Q60-Q64,Q794
Include le anomalie delle ovaie, utero e sistema renale		escl. Q627,Q633
Agenesia renale bilaterale Assenza bilaterale dei reni e degli ureteri.Include la sindrome di Potter	75300	Q601,Q606
Estrofia vescica e/o epispadia Difetto nella chiusura della parete addominale inferiore e della vescica. E' spesso associata con epispadia	7535,75261	Q640,Q641
Genitali	7520-7524,75260,	
Include ipospadia, epispadia, sesso indeterminato, e altre anomalie come assenza di testicolia, aplasia o ipoplasia dello scroto	75262	
Ipospadia Apertura dell'uretra sul lato ventrale del pene in posizione distale rispetto al solco. Include Ipospadia peniena, scrotale e perineale. Esclude Ipospadia glandulare o di I grado	752602-752609	Q541-Q549
Sesso indeterminato Ambiguità genitale alla nascita	7527	Q56
Arti	7543-7548,755	Q650-Q652,Q658-
Include la riduzione degli arti, la polidattilia, la sindattilia, la dislocazione congenita dell'anca e del piede equinovaro		Q660,Q681-Q682,Q688,Q69-
Riduzione Severa ipoplasia delle strutture scheletriche degli arti	7552-7554, 75551	Q74 escl. Q6821 Q71-Q73
Polidattilia Presenza di dita sovrannumerarie, può colpire la mano, il piede o entrambi	7550	Q69
Muscoloscheletrico	7540-7542,7560-7565,	Q750-Q751,Q754-
Gruppo eterogeneo di anomalie che comprende anomalie di: faccia, cranio, mandibola, torace, colonna vertebrale, ossa.	7568-7569	Q759,Q761-Q764, Q766-Q769, Q77, Q78,Q796-Q799
Cromosomi	7580-7583,7585-7589	Q90-Q92,Q93,Q96-
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)		Q99 escl. microdelezioni Q936
Trisomia 21 La sindrome è caratterizzata da un pattern ben conosciuto di anomalie maggiori e minori associate con un eccesso di materiale del cromosoma 21	7580	Q90
Trisomia 13 Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 13	7581	Q914-Q917
Trisomia 18 Sindrome cromosomica associata con materiale extra del cromosoma 18	7582	Q910-Q913
Altre		
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-uretrale, ecc)		

Allegato B: Questionario per rilevazione online della casistica: Pagina 1

QUESTIONARIO REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

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

Scheda compilata il [oggi]
inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

* Data di evento
inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

Cognome [io]
inserire il cognome di chi ha compilato la scheda

Nome
inserire il nome di chi ha compilato la scheda

Telefono
inserire il telefono di chi ha compilato la scheda

E-mail
inserire l'indirizzo email di chi ha compilato la scheda

Salva

ANAGRAFICA

* Ospedale di evento [?]
digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

Num. Progressivo
progressivo per l'ospedale nell'anno

SDO
num. scheda dimissione ospedaliera

Cognome bambino

Nome bambino

Codice Fiscale bambino

Cognome madre

Nome madre

Codice Fiscale madre

Residente in via/piazza

Numero

Comune residenza madre
digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

Prov.

C.A.P.

Telefono

Az.USL di residenza della madre
--

NEONATO/FETO

*** 1. Data di evento**
01/01/1990
inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

2. Sesso
*Maschio *Femmina
*Indeterminato *Sconosciuto

*** 3. N° neonati partoriti**

*** 4. N° malformati in parto plurimo**

*** 5. Tipo di evento**
--

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

*** 6. Peso alla nascita**
peso in grammi (se non noto digitare 9999)

*** 7. Durata della gestazione**
in settimane compiute

DIAGNOSI

8. Data di diagnosi alla scoperta di difetto congenito
inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

*** 9. Periodo di diagnosi di difetto congenito**
--
inserire il periodo di diagnosi

10. Se diagnosi prenatale
specificare gli esami effettuati e la settimana in cui sono stati eseguiti

amniocentesi
sì no
alla settimana n°

effettuata dal centro (?)
digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

ecografia
sì no
alla settimana n°

effettuata dal centro (?)
digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

villi coriali
sì no
alla settimana n°

effettuata dal centro (?)
digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

altro esame
sì no

specificare esame
alla settimana n°

effettuata dal centro (?)
digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

11. Stato in vita del soggetto alla diagnosi
--

ANAMNESI

12. Numero di gravidanze precedenti

0

se maggiore di 0, specificare:

- [ ] nati vivi
- [ ] nati morti
- [ ] aborti spontanei
- [ ] interruzioni volontarie di gravidanza

13. Concepimento assistito

--

specificare

--

14. Eventi in gravidanza

--

malattie, traumi, esposizione agenti fisici...

descrizione primo evento in gravidanza

trimestre

--

Codice ICD10 primo evento (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

descrizione secondo evento in gravidanza

trimestre

--

Codice ICD10 secondo evento (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

15. Esposizioni abituali in gravidanza

- fumo

--

nº sigarette fumate al giorno

- droghe

--

specificare la principale

--

- alcool

--

nº di bicchieri al giorno

- [ ] vino
- [ ] birra
- [ ] superalcolici

- farmaci assunti

sì

specificare i farmaci assunti ed indicare il periodo

1) farmaco o principio attivo

ACIDO FOLICO

- [ ] periconcezionale
- [ ] 1º trim.

Cod. ATC5 (?)

B03BB01

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

2) farmaco o principio attivo

- [ ] periconcezionale
- [ ] 1º trim.

Cod. ATC5 (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

3) farmaco o principio attivo

☐ periconcezionale ☐ 1° trim.

Cod. ATC5 (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

4) farmaco o principio attivo

☐ periconcezionale ☐ 1° trim.

Cod. ATC5 (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

5) farmaco o principio attivo

☐ periconcezionale ☐ 1° trim.

Cod. ATC5 (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

Allegato B: Questionario per rilevazione online della casistica: Pagina 2

QUESTIONARIO REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

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

«Prec. 1 **2** Succ. » Scheda n° **20090068** * campi obbligatori

DIFETTI CONGENITI CAP. XVII ICD10

Fornire una descrizione dettagliata dei difetti indicando nelle apposite caselle se la scoperta è avvenuta in periodo prenatale (Pre) o postnatale (Post)

16. Sindrome specifica

Pre Post

Inserire sindrome specifica, se identificata. E' obbligatorio specificare la sindrome o almeno un difetto.

Codice ICD10 (?)

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

Difetto 1)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

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

Difetto 2)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

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

Difetto 3)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

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

Difetto 4)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

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

Difetto 5)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

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

Difetto 6)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

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

Difetto 7)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

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

Difetto 8)

Pre Post

Codice ICD10 (?)

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

17. Eziologia

--

codifica riservata ai Referenti Genetisti

18. Autopsia

--

specificare risultato autopsia

19. Cariotipo

--

specificare risultato cariotipo

NOTIZIE SULLA FAMIGLIA

20. Data di nascita

madre (?)

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

* età

età al momento dell'evento

padre (?)

inserire la data nel formato gg/mm/aaaa

età

età al momento dell'evento

21. Comune di nascita

se stranieri indicare lo stato

madre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

padre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

22. Nazionalità

madre

--

se straniera, specificare stato estero

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

padre

--

se straniero, specificare stato estero

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

23. Titolo di studio

madre
--

padre
--

24. Condizione professionale

madre
--

padre
--

occupazione madre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

occupazione madre (testo libero)

descrivere la professione se non è stata trovata in elenco

occupazione padre

digitare alcuni caratteri per attivare la ricerca da elenco

occupazione padre (testo libero)

descrivere la professione se non è stata trovata in elenco

25. Malattie croniche

madre
sì

specificare la prima malattia cronica (madre)

Codice ICD10 (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

specificare la seconda malattia cronica (madre)

Codice ICD10 (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

padre
sì

specificare la prima malattia cronica (padre)

Codice ICD10 (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

specificare la seconda malattia cronica (padre)

Codice ICD10 (?)

codifica riservata alla Segreteria Scientifica

26. Consanguineità

--

grado di parentela (?)
--

27. Presenza di anomalie in famiglia

- fratelli
--

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

Codice ICD10 (?)

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

- madre
--

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

Codice ICD10 (?)

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

- padre

--

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

Codice ICD10 (?)

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

- famiglia madre

--

grado parentela famiglia madre (?)

--

specificare grado di parentela

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

Codice ICD10 (?)

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

- famiglia padre

--

grado parentela famiglia padre (?)

--

specificare grado di parentela

specificare altra anomalia

se esiste altra anomalia, specificare quale

Codice ICD10 (?)

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

SALVA

Allegato C

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT

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

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (segue)

	Codice ICD9-BPA	Codice ICD10-BPA
Macrostomia	744800-1	Q18.4
Microstomia	744810	Q18.5
Macrochelia	744820	Q18.6
Microchelia		Q18.7
Ranula		
Collo		
Collo lievemente palmato		
Seno, fistola o cisti di schisi branchiale	744400-4	Q18.0
Seno o cisti preauriculare	744410	Q18.1
Altre schisi branchiali	744480	Q18.2
Torticollo	756860	Q68.0
Mani		
Duplicazione dell'unghia del pollice		
Unghie ampie o ipertrofiche	757510	Q84.5
Dermatoglifi inusuali	757200-757290	
Clinodattilia (5)	755507	
Dita corte (4, 5)	755581-5	
Piedi, Arti		
Sindattilia (2-3 dita dei piedi)	755123	
Divario tra le dita del piede (1-2)	755603	
Alluce ampio e tozzo		
Dita dei piedi corte (4,5)	755681-5	
Unghie ampie o ipertrofiche	757510	Q84.5
Calcaneo prominente		
Anca scattante, sublussazione o anca instabile	754310-754320	Q65.3-Q65.6
Metatarso varo o metatarso addotto	754520-2	Q66.2
Piede torto o piede calcaneovalgo	754600-2	Q66.4
Piede piatto congenito	754610	Q66.5
Metatarso varo – altra deformità valga del piede	754600/3	Q66.6
Piede cavo	754702	Q66.7
Piede torto di origine posturale–altra deformità cong. piede	754700-2	Q66.8
Deformità congenita del piede non specificata	754730/1,754790	Q66.9
Cute		
Emangioma (oltre alla faccia o collo)		
Nevo pigmentato – nevo congenito non neoplastico	757380/1	Q82.5
Nevo flammeo	757380	Q82.50
Nevo a fragola	757380	Q82.51
Linfangioma	228100	
Macchia depigmentata		
Ectopia dei capezzoli	757650	
Capezzoli accessori	757650	Q83.3
Macchie caffè-latte		
Angioma	228000	
Lanugine persistente	757450	
Macchia mongoloide	757380/2	Q82.52
Scheletro		
Cubito valgo	755540-1	
Sterno prominente	756360-1	Q67.7
Sterno incavato	756360-1	Q67.6
Sterno bifido		Q76.71
Torace a scudo, altre deformità congenite del torace	756360, 754810	Q67.8
Deformità congenite del rachide		Q67.5

Tabella II - Anomalie minori escluse da EUROCAT (segue)

	Codice ICD9-BPA	Codice ICD10-BPA
Ginocchia valghe	755640-1	
Ginocchia vare	755640/2	
Genu recurvatum	754400, 754430	Q68.21
Incurvamento congenito del femore	754400-1	Q68.3
Incurvamento congenito della fibula e tibia	754410-3	Q68.4
Incurvamento congenito delle ossa lunghe delle gambe non specificato	754420	Q68.5
Fossetta sacrale	756175-6	
Costa cervicale	756200	Q76.5
Cardiovascolare		
Murmure cardiaco funzionale o non specificato	785200	
Stenosi dell'arteria polmonare periferica	747320-5	
Polmonare		
Stridore laringeo congenito	748360	Q31.4
Laringomalacia	748300/4	Q31.4
Tracheomalacia	748320	Q32.0
Gastro-intestinale		
Ernia iatale	750600-1	Q40.1
Stenosi del piloro	750510	Q40.0
Diastasi dei retti	756703	
Diverticolo di Meckel	751000-751010	Q43.0
Disordini funzionali gastro-intestinali		Q40.21,Q43.20, Q43.81, Q43.82
Renale		
Reflusso vescico-ureterale-reflusso renale	753230-753240	Q62.7
Idronefrosi con una dilatazione pelvica minore di 10 mm		
Rene gigante e iperplastico	753340	Q63.3
Genitali esterni		
Criptorchidismo, testicolo non disceso	752500-752530	Q53
Testicolo ectopico non specificato		
Idrocele del testicolo	778600	
Imene imperforato	752430-1	Q52.3
Fusione delle labbra	752440/2	Q52.5
Altre		
Malformazione congenita non specificata	759990	Q89.9
Anomalie cromosomiche		
Traslocazioni o inversioni bilanciate in individui normali	758400-758420	Q95.0, Q95.1