

CONCLUSIONI CONCLUSIONS

Grazie al grande lavoro di recupero di informazioni e di controllo della qualità dei dati, il Rapporto RIFC relativo agli anni 2011-2014 offre una fotografia aggiornata della diffusione della fibrosi cistica in Italia e una descrizione della popolazione che ne è affetta.

I dati mostrano una popolazione che sta crescendo in età, in cui la mortalità in età infantile sta diventando un evento più raro, probabilmente anche grazie alla sempre maggior diffusione dello screening neonatale sul territorio nazionale. La costituzione dei centri regionali e la diffusione delle cure su tutto il territorio nazionale hanno portato a un progressivo aumento della popolazione adulta.

La popolazione in età pediatrica presenta, solo in piccola percentuale, una grave compromissione polmonare, mentre in età adulta la gravità della malattia si rispecchia nell'età mediana al decesso, superiore ai 30 anni negli anni considerati, nella numerosità dei trapianti bipolmonari e nel progressivo calo del FEV₁ mediano nella terza e quarta decade di vita. Tale valore si stabilizza intorno al 65% dopo i 40 anni, che indica probabilmente una quota di pazienti con forme meno gravi di malattia.

Sono presentati per la prima volta i dati di correlazione fra stato nutrizionale e funzione respiratoria, sia per la popolazione pediatrica sia per quella adulta, confermando quanto lo stato nutrizionale sia importante per una buona funzione respiratoria.

La popolazione affetta da fibrosi cistica in Italia presenta una grande eterogeneità dal punto di vista genetico: sono riportate circa 400 mutazioni o alterazioni diverse del gene CFTR per i pazienti inclusi nel registro.

Inoltre, questo Rapporto fornisce spunti per ulteriori approfondimenti sulle diverse problematiche legate alla fibrosi cistica e alla sua cura, indica gli ambiti in cui un miglioramento della qualità delle cure è necessario (per esempio, la problematica nutrizionale in alcune fasce d'età), favorisce e sostiene studi di *benchmarking* e, quindi, si affianca ad altre realtà nel continuo processo di miglioramento della qualità dell'assistenza ai pazienti affetti da fibrosi cistica.

In sintesi, il presente lavoro rappresenta un importante aggiornamento del Rapporto pubblicato nel 2016 (dati 2010), poiché:

- riferisce di dati relativi a 4 anni di raccolta dati del Registro italiano fibrosi cistica (2011-2014);
- riassume i principali risultati, per un totale di 4.611 pazienti nel 2011, 4.678 nel 2012, 4.765 nel 2013 e 4.981 nel 2014;
- presenta per la prima volta i dati di correlazione fra stato nutrizionale e funzione respiratoria, sia per la popolazione pediatrica sia per quella adulta, confermando quanto un buono stato nutrizionale sia importante per una buona funzione respiratoria;
- indica gli ambiti in cui un miglioramento della qualità delle cure è necessario.