

SEZIONE 3

NUOVE DIAGNOSI

SECTION 3 – NEW DIAGNOSES

Le nuove diagnosi sono state 169 nel 2015 e 153 nel 2016 (**figura 6**). La stima dell'incidenza della fibrosi cistica è stata calcolata rapportando, per ciascun anno del periodo 2015-2016, il numero delle diagnosi dei nati nell'anno al numero dei nati vivi nello stesso anno (dati Istat). Nel 2015, è stata stimata un'incidenza di FC del 23,9 per 100.000 nati vivi (1 su 4.176); nel 2016, invece, un'incidenza del 18,1 per 100.000 nati vivi (1 su 5.510) (**tabella 4**).

La riduzione dell'incidenza nell'anno 2016 è solo un dato apparente imputabile principalmente a diagnosi che avverranno negli anni successivi (età media alla diagnosi intorno ai 6 anni, anno 2016) e alla mancanza delle diagnosi nei nati nell'ultimo quadrimestre del 2016 (età mediana alla diagnosi pari a 4 mesi). Negli anni, l'incidenza è stata rivalutata sulla base delle nuove diagnosi registrate negli anni successivi.

In generale, dalla **figura 6** si evince che, negli anni 2015-2016, in media circa il 71% dei pazienti ha ricevuto una diagnosi di FC prima del compimento del secondo anno di vita, mentre il 19% ha ricevuto una diagnosi di fibrosi cistica in età adulta. Questo dato dimostra che, negli ultimi anni, c'è stata una maggiore sensibilità, da parte della

comunità medica, a porre il sospetto diagnostico di fibrosi cistica anche in età adulta.

La percentuale dei pazienti diagnosticati entro il compimento del secondo anno di vita (**figura 7**) con screening neonatale positivo aumenta dal 72,5% nel 2011 all'83,7% nel 2016, in concomitanza con l'attivazione dei programmi di screening neonatale in quasi tutte le Regioni italiane.

Persiste ancora una quota del 10% (anno 2016) di pazienti non sottoposti a screening neonatale (età compresa fra gli 0 e i 2 anni). Una quota di soggetti (<10%) diagnosticata fra i 2 e i 17 anni aveva presentato uno screening positivo: è possibile che questi soggetti siano stati classificati come «diagnosi di FC inconclusive a seguito di uno screening neonatale positivo (CFSPID)» nei primi mesi di vita e che solo successivamente vi sia stata la manifestazione clinica e laboratoristica della malattia.

La **figura 9** riporta la distribuzione dei neonati con fibrosi cistica diagnosticati per l'ileo da meconio. Nel periodo 2015-2016 sono nati 200 soggetti con FC, di cui 24 diagnosticati per ileo da meconio, pari al 12,0% dei nati. Il dato è in linea con la letteratura.^{4,5}

ANNO	NATI VIVI*	INCIDENZA PER MALATTIA PER 100.000 NATI VIVI	NATI NELL'ANNO	INCIDENZA
2011	530.770	24,9	132	1 su 4.021
2012	521.855	24,0	125	1 su 4.175
2013	498.172	25,1	125	1 su 3.985
2014	494.550	26,9	133	1 su 3.718
2015	480.292	23,9	115	1 su 4.176
2016	468.345	18,1	85	1 su 5.510
Totale	2.993.984	23,9	715	1 su 4.187

Tabella 4. Incidenza di fibrosi cistica in Italia, per anno. Anni 2011-2016.

Table 4. Italian CF incidence, by year. Years 2011-2016.

*Dati Istat.

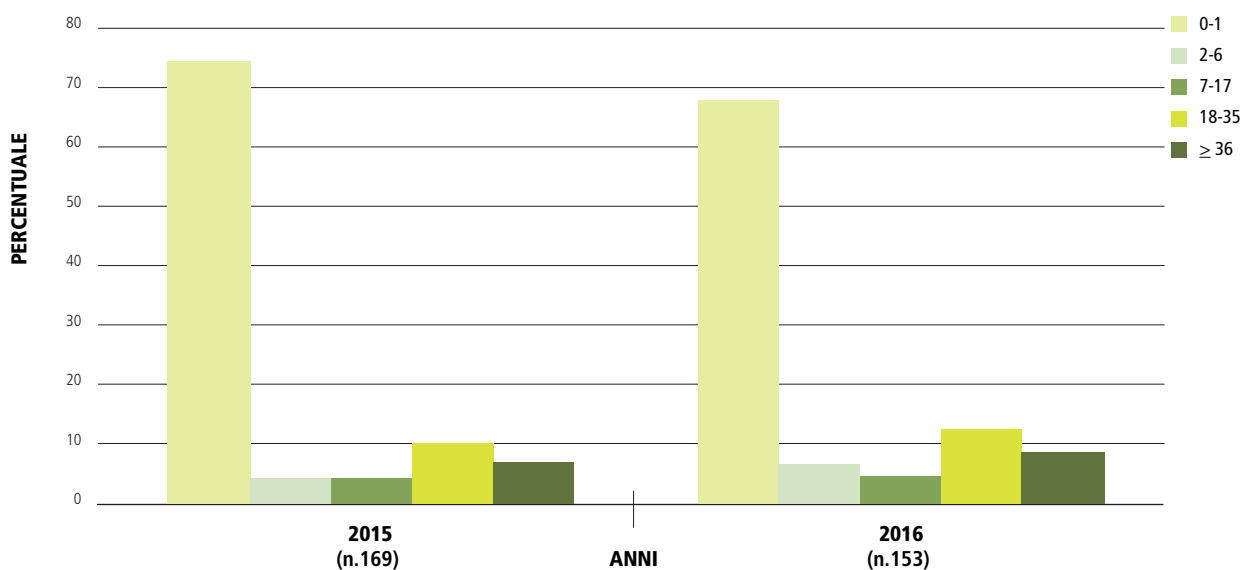


Figura 6. Nuove diagnosi, per età alla diagnosi e anno. Anni 2015-2016.
Figure 6. New diagnoses distribution, by age and year. Years 2015-2016.

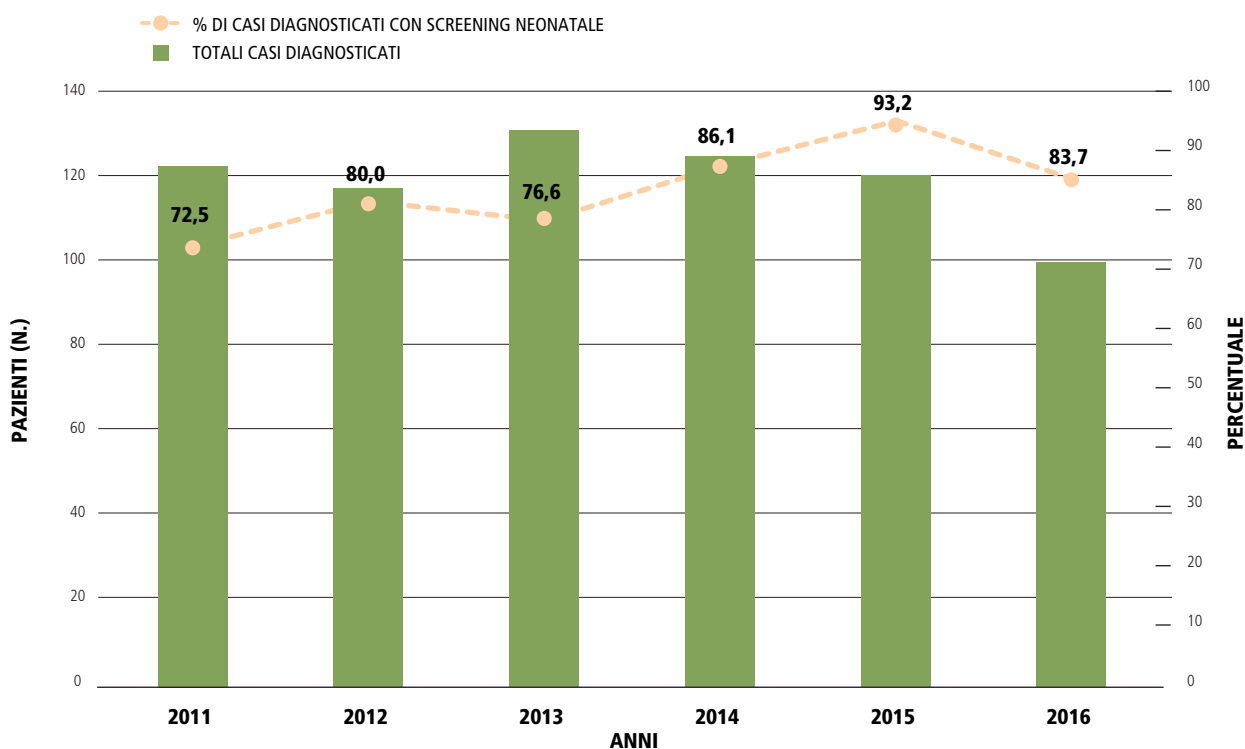


Figura 7. Nuovi casi diagnosticati mediante screening neonatale in bambini di età compresa fra 0-24 mesi. Anni 2011-2016.
Figure 7. New diagnoses by neonatal screening distribution in newborn with age 0-24 months. Years 2011-2016.

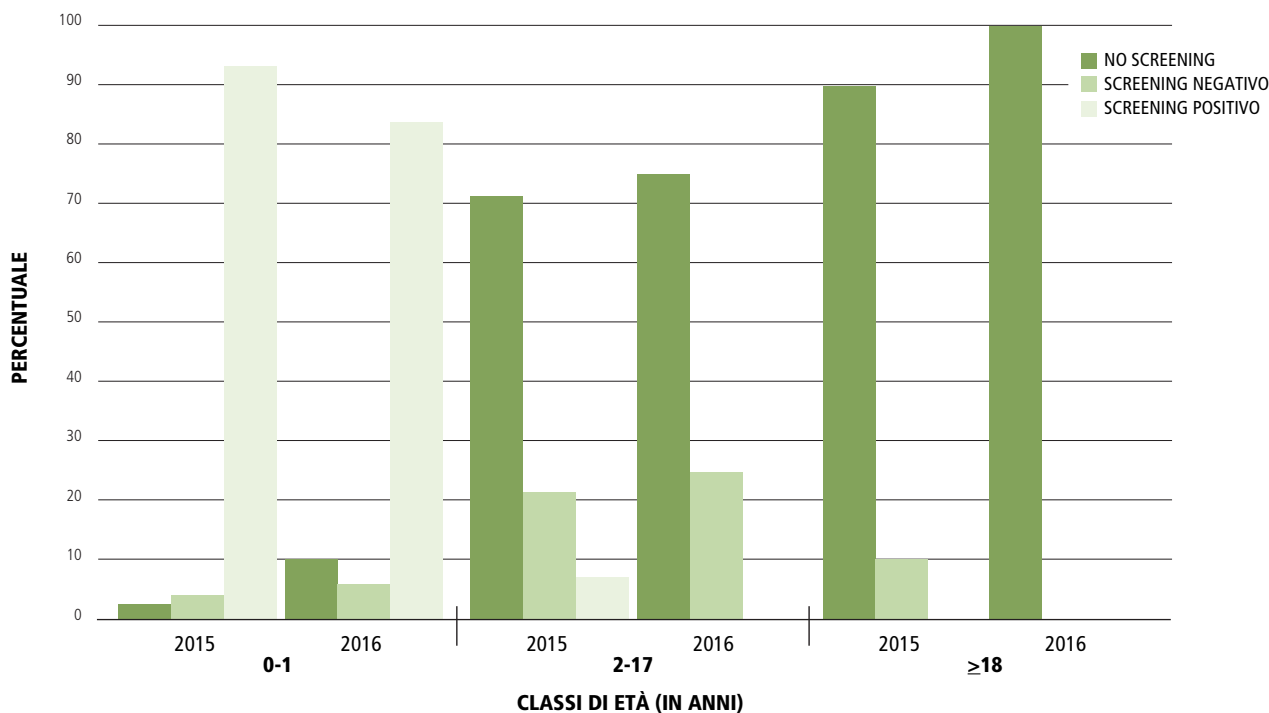


Figura 8. Nuove diagnosi: screening neonatale per classi di età e per anno. Anni 2015-2016.
Figure 8. New diagnosis: newborn screening, by age and year. Years 2015-2016.

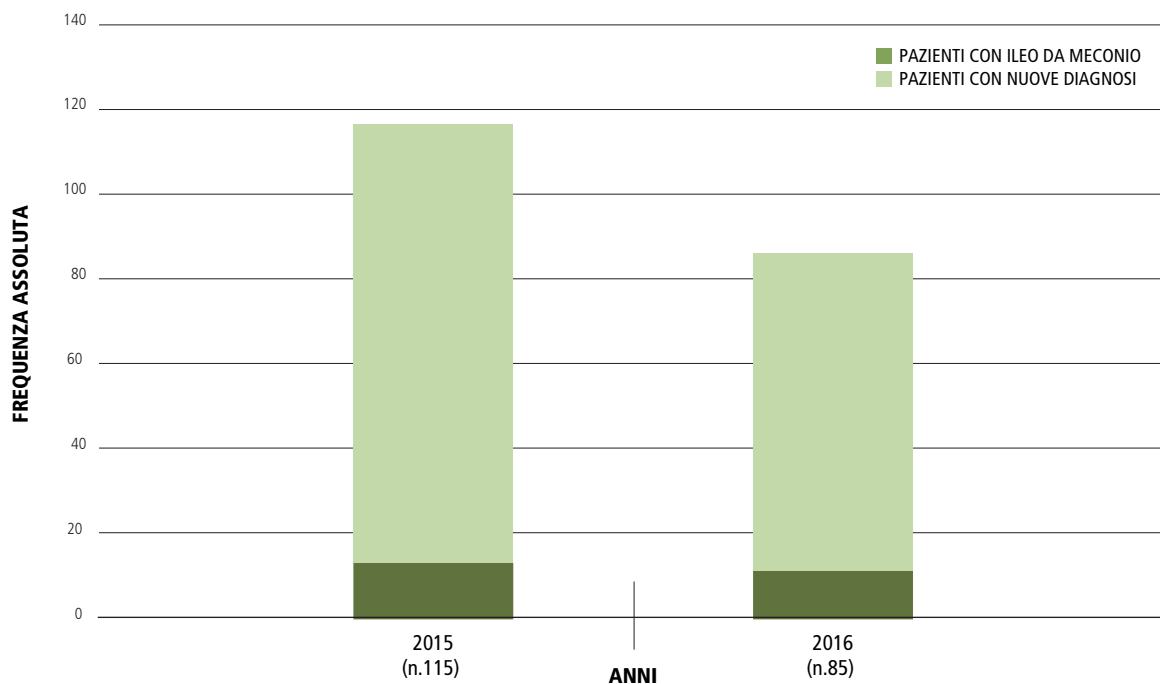


Figura 9. Numero di pazienti nati nell'anno con una nuova diagnosi per anno di nascita e numerosità dei soggetti con ileo da meconio. Anni 2015-2016.
Figure 9. Number of new diagnosis per year of birth and number of patients with meconium ileus. Years 2015-2016.