

## CONCLUSIONI CONCLUSIONS

Il presente Rapporto rappresenta un aggiornamento dei dati pubblicati negli anni passati e riassume i principali dati epidemiologici e clinici riguardanti i pazienti FC negli anni 2015 e 2016. Negli anni descritti nel presente rapporto, la popolazione FC è aumentata fino ad arrivare a 5.204 nel 2015 e a 5.362 nel 2016. La copertura stimata attraverso il RIFC è pari al 95% (precedente stima era del 93%<sup>2</sup>); il rimanente 5% è dovuto alla mancanza del consenso informato di alcuni pazienti per la trasmissione del dato al Registro, nonché all'assenza dei dati da parte della Sardegna.

Un controllo di qualità più accurato ha consentito di ridurre fino a circa l'1% la quota di dati mancanti (*missing*) che inficiava la stima delle prevalenze di complicanze, di pazienti pancreas insufficienti e di infezioni batteriche; ciò ha portato a stime stabili su cui effettuare confronti temporali delle prevalenze.

Dai dati analizzati, si conferma che, anche per il 2015 e 2016, la maggior parte dei pazienti descritti ha ricevuto una **diagnosi di FC** entro il compimento del secondo anno di vita (circa il 68%). Le nuove diagnosi sono state 169 nel 2015 e 153 nel 2016, con una stima di incidenza pari, rispettivamente, a 23,9 (1 su 4.176) e 18,1 (1 su 5.510) per 100.000 nati vivi nei due anni. La percentuale dei pazienti che hanno ricevuto una diagnosi entro il compimento del secondo anno di vita, con screening neonatale positivo, è aumentata dal 72% nel 2011 all'84% nel 2016, in concomitanza con l'attivazione dei program-

mi di screening neonatale in quasi tutte le regioni italiane. L'analisi dei **diversi genotipi** della popolazione italiana conferma la grande variabilità allelica della popolazione FC del nostro Paese. Un controllo di qualità del dato "genetica" ha permesso di recuperare una buona quota delle mutazioni *unknown*, la cui frequenza allelica si è ridotta dal 5,7% al 4,0% rispetto al 2014; nel contempo, una parte delle mutazioni definite in precedenza come *Poly-T-tract variations* sono state aggiornate con il dato completo e corretto (per esempio, T5TG12). Infine, emerge che circa il 16% dei pazienti è portatore di una mutazione che determina una funzione residua di CFTR, mentre il 3,4% è portatore di almeno una mutazione che altera la funzione di *gating*. Il 21% dei pazienti è portatore di almeno un allele di classe I (mutazioni stop).

Per quanto riguarda i **trapianti eseguiti**, complessivamente si registrano 74 trapianti bipolmonari in pazienti di età compresa tra gli 8 e i 52 anni, con un'età mediana al trapianto pari a 29,6 anni.

Di tutti i pazienti che nel RIFC risultano trapiantati nel periodo 2015-2016 (n. 74), 57 sono in vita al 31.12.2016 (77%) e 17 sono deceduti (23%) nel corso del periodo di studio di cui 8 nel periodo perioperatorio (entro un mese dal trapianto).

Infine, per quanto riguarda il **tasso grezzo di mortalità**, si nota una variazione dall'8,5 per mille nel 2015 al 10,9 per mille nel 2016; se si escludono però i trapiantati, il tasso grezzo rimane stabile intorno al 6 per mille.

## BIBLIOGRAFIA REFERENCES

- Giordani B, Amato A, Majo F et al. Italian Cystic Fibrosis Register – Report 2011-2014. *Epidemiol Prev* 2018;42(1) Suppl 1:1-32.
- Bossi A, Casazza G, Padoan R, Milani S. Assemblée dei direttori dei Centri. What is the incidence of cystic fibrosis in Italy? Data from the National Registry (1988-2001). *Hum Biol* 2004;76(3):455-67.
- Gruppo di lavoro della Società italiana per lo studio della fibrosi cistica. Il test del sudore. Raccomandazioni per una corretta esecuzione ed interpretazione dei risultati. Il edizione. Settembre 2017. Disponibile all'indirizzo: [https://www.sifc.it/sites/default/files/Raccomandazioni%20Italiane%20sul%20Test%20del%20Sudore%20\\_2017.pdf](https://www.sifc.it/sites/default/files/Raccomandazioni%20Italiane%20sul%20Test%20del%20Sudore%20_2017.pdf)
- Sathe M, Houwen R. Meconium ileus in Cystic Fibrosis. *J Cyst Fibros* 2017;16 Suppl 2:S32-39.
- Boczar M, Sawicka E, Zybert K. Meconium ileus in newborns with cystic fibrosis - results of treatment in the group of patients operated on in the years 2000-2014. *Dev Period Med* 2015;19(1):32-40.
- ECFS Patient Registry. Annual Data Report. 2016. Disponibile all'indirizzo: [https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR\\_Report2016\\_06062018.pdf](https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-images/working-groups/ecfs-patient-registry/ECFSPR_Report2016_06062018.pdf)
- Quanjer PH, Stanojevic S, Cole TJ et al. Multi-ethnic reference values for spirometry for the 3-95-yr age range: the global lung function 2012 equations. *Eur Respir J* 2012;40(6):1324-43.
- The WHO Child Growth Standards. Disponibile all'indirizzo: <http://www.who.int/childgrowth/en>
- Kuczmarski RJ, Ogden CL, Guo SS et al. 2000 CDC Growth Charts for the United States: methods and development. *Vital Health Stat* 2002;11(246):1-190.
- Festini F, Taccetti G, Repetto T et al. Gestational and neonatal characteristic of children with cystic fibrosis: a cohort study. *J Pediatr* 2005;147(3):316-20.
- Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry. 2017 Annual Data Report. Bethesda (Maryland), Cystic Fibrosis Foundation, 2018. Disponibile all'indirizzo: <https://www.cff.org/Research/Researcher-Resources/Patient-Registry/2017-Patient-Registry-Annual-Data-Report.pdf>
- French Cystic Fibrosis Registry. Annual Data Report 2016. Paris, Vaincre la Mucoviscidose and Institut National d'Études Démographiques (Ined), 2018. Disponibile all'indirizzo: [https://www.vaincrelamuco.org/sites/default/files/french\\_cf\\_patient\\_registry\\_-\\_report\\_on\\_2016\\_data.pdf](https://www.vaincrelamuco.org/sites/default/files/french_cf_patient_registry_-_report_on_2016_data.pdf)