

INTRODUZIONE

INTRODUCTION

Il 27 novembre 2017 l'Istituto superiore di sanità (ISS), i Centri di riferimento regionali (CRR) e i Servizi di supporto (SS) per la fibrosi cistica in Italia (istituzionalmente riconosciuti dall'articolo n. 3 della legge 548/93), l'Unità operativa complessa fibrosi cistica dell'Ospedale pediatrico "Bambino Gesù" (OPBG), la Società italiana per lo studio della fibrosi cistica (SIFC) e la Lega italiana fibrosi cistica ONLUS (LIFC) hanno rinnovato l'accordo di collaborazione scientifica con durata triennale. Questo accordo regola il flusso dei dati verso il Registro italiano fibrosi cistica (RIFC) da parte di tutti i centri FC e stabilisce le modalità mediante le quali ricercatori, clinici dei centri, industrie farmaceutiche e associazioni di pazienti possono accedere ai dati in esso contenuti.

COSA SI SAPEVA GIÀ

Il precedente rapporto¹ descriveva dati su demografia, diagnosi, genetica, funzione respiratoria, nutrizione, trapianti, microbiologia e mortalità relativi a 4 anni di raccolta (2011-2014) e che rappresentavano mediamente il 93% della popolazione totale stimata. Il restante 7% era rappresentato da pazienti dei quali non si disponeva del consenso informato o afferenti a un centro che non inviava dati al RIFC. Il 66% dei pazienti riceveva una diagnosi di FC prima del compimento del secondo anno di vita. La percentuale di diagnosi effettuate

in età adulta ammontava a poco più del 12%. Nel periodo 2011-2014, 135 pazienti erano stati sottoposti a trapianto bipolmonare in età compresa tra 7 e 53 anni, con un'età mediana al trapianto pari a 32,5 anni; il tempo mediano di attesa era di 11 mesi. Di tutti i pazienti che nel RIFC risultavano trapiantati nel periodo 2011-2014 (n. 135), 94 erano in vita al 31.12.2014 (70%); 6 pazienti erano deceduti nel periodo perioperatorio (entro un mese dal trapianto).

COSA SI AGGIUNGE DI NUOVO

Il presente Rapporto rappresenta un aggiornamento dei dati pubblicati in precedenza e riassume i principali risultati riguardanti i pazienti FC negli anni 2015 e 2016. Un controllo di qualità ulteriormente più accurato ha consentito di ridurre (circa l'1%) la quota di *missing* che sminuiva la stima delle prevalenze delle complicanze, dei pazienti pancreas insufficienti e delle infezioni batteriche; ciò ha portato a stime stabili su cui effettuare confronti temporali delle prevalenze.

Infine, un controllo longitudinale dei dati ha permesso di recuperare una buona quota delle mutazioni *unknown* la cui frequenza allelica, rispetto al 2014, si è ridotta dal 5,7% al 4,0%; nel contempo, una parte delle mutazioni indicate come *Poly-T-tract variation* sono state correttamente identificate (per esempio: 5T;TG12).

MATERIALI E METODI

MATERIALS AND METHODS

CRITERI DI INCLUSIONE E DI ESCLUSIONE

Nel presente Rapporto sono inclusi, per ogni anno analizzato, tutti i casi prevalenti degli anni precedenti e tutti i casi incidenti dell'anno in corso.¹ Le analisi sono state effettuate solo sui record relativi a pazienti che riportavano l'informazione sul tipo di presa in carico, per ciascuno degli anni esaminati: follow-up, visita per consulenza e gestione. Sono stati esclusi, quindi, i pazienti deceduti

nell'anno precedente a quello cui si riferiscono le analisi e i pazienti per i quali non si disponeva di alcuna informazione. I pazienti cogestiti (casi doppi o tripli) sono stati individuati attraverso il codice univoco; il criterio della raccolta dei dati fa riferimento al centro presso il quale il paziente ha eseguito più controlli nell'anno in esame. Le analisi sono state condotte sui pazienti con diagnosi confermata di fibrosi cistica (FC). Nel RIFC confluisco-