



Provincia Autonoma di Trento
Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari



**RAPPORTO ANNUALE SINTETICO
SUI CASI CON ANOMALIE CONGENITE
IN TRENTINO**

Anno 2015

Area Sistemi di Governance

Servizio Epidemiologia Clinica e Valutativa

Trento, Marzo 2017

A cura di

Riccardo Pertile
Mariangela Pedron
Silvano Piffer

Servizio Epidemiologia Clinica e Valutativa - Area Sistemi di Governance – APSS Trento

Francesca Rivieri

Servizio di Genetica Medica - U.O. di Patologia Clinica - APSS Trento

Massimo Soffiati

Lucia Pavanello

U.O. Neonatologia, Ospedale S. Chiara – APSS Trento

Con la collaborazione delle U.O. di **Anatomia Patologica** del S. Chiara di Trento e di Rovereto; delle U.O. di **Ostetricia e Ginecologia** del S. Chiara di Trento, di Rovereto, Arco, Cles, Cavalese e Tione; dell'U.O. di **Neonatologia e Terapia Intensiva** del S. Chiara di Trento, delle U.O. di **Pediatria** del S. Chiara di Trento e di Rovereto; dell'U.O. di **Patologia Clinica** del S. Chiara di Trento; dell'U.O. di **Chirurgia Pediatrica** del S. Chiara di Trento. Questi Servizi hanno contribuito alla raccolta ed alla registrazione dei dati.

INDICE

Presentazione.....	2
Risultati 2015.....	3
Malformazioni congenite alla nascita: casi di donne partorienti nei presidi ospedalieri della provincia di Trento.....	6
Interruzioni di Gravidanza (IVG) a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita.....	7
Consulenze al Servizio di Genetica Medica dell'APSS di Trento.....	9
Malformazioni congenite alla nascita per residenza della madre.....	10
I ricoveri ospedalieri per malformazione congenita nei residenti.....	10
Conclusioni.....	12
Considerazioni generali.....	12
Appendice. 1.....	14

PRESENTAZIONE

Nel presente rapporto sono presentati i dati sull'incidenza alla nascita delle malformazioni congenite, comprensiva delle interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di malformazione (IVG), e i dati sui ricoveri ospedalieri per malformazione congenita.

Le fonti dei dati sono rappresentate da: a) *flusso CedAP* (malformazioni alla nascita), b) *schede cartacee delle Unità Operative di Ostetricia e Ginecologia* di Trento (Ospedale Santa Chiara) e Rovereto (Ospedale Santa Maria del Carmine) relativi alle IVG terapeutiche, c) *flusso SDO* (Schede di Dimissione Ospedaliera) di nati con diagnosi di dimissione relativa ad anomalia/e congenita/e, d) *archivio del Servizio di Genetica Medica* dell'UO di Patologia Clinica di Trento, e) *archivio delle autopsie fetali* delle U.O. di Anatomia Patologica del S. Chiara di Trento e di Rovereto, f) *registro Malattie Rare Trentino* (integrazione dal 2015).

I casi inclusi nel presente report sono stati validati e classificati da un medico genetista (dott.ssa Francesca Rivieri).

Le malformazioni sono state classificate in isolate o associate ad altre anomalie congenite.

La malformazione è classificata in *isolata* quando l'anomalia segnalata è unica oppure se una anomalia maggiore (definita come anomalia che comporta ripercussioni funzionali, mediche e chirurgiche) è associata ad una anomalia minore (definita come anomalia che non comporta ripercussioni funzionali, mediche o chirurgiche ma solo estetiche) appartenente allo stesso apparato (es. ipospadia e criptorchidismo) oppure di diverso apparato (es. arteria ombelicale unica).

Le malformazioni sono classificate come *associate* quando sono presenti due o più malformazioni maggiori. I casi che presentano malformazioni associate sono suddivisi in:

- cromosomiche, quando la condizione è riconducibile ad una anomalia cromosomica;
- condizioni note (sindromi o associazioni);
- anomalie congenite multiple non identificate (MCA), quando il quadro clinico non è inquadrabile entro una specifica condizione nota.

La procedura d'individuazione dei casi con anomalie congenite dal flusso CedAP avviene attraverso la selezione delle diagnosi (principale o secondarie) con codice ICD-9-CM compreso tra 740.0 e 759.9 che identifica la categoria delle anomalie congenite.

I criteri di esclusione, secondo le linee guida europee, di alcune anomalie minori non conteggiate se presenti in condizione isolata, sono riportati in appendice.

Per l'analisi del trend temporale dell'incidenza alla nascita, è stata ripetuta la procedura d'individuazione dei casi con anomalie congenite dal flusso CedAP a partire dai dati del 2000 fino a quelli del 2011, venendo così a correggere la sottonotifica a cui erano soggetti i dati dei precedenti rapporti, presi dalla sola "maschera malformazione" compilata ad hoc per l'invio dei casi di anomalie congenite al registro NEI (Nord Est Italia) di Padova.

RISULTATI 2015

Nel 2015 sono nati nei presidi ospedalieri trentini 4.533 bambini, a cui si aggiungono i 29 nati a domicilio, i 10 parti precipitosi avvenuti al di fuori di una struttura ospedaliera, per un totale di 4.572 nati, di cui 19 nati morti (4,2‰). Per quest'ultimi, in 9 casi è stata posta diagnosi di SIUDS (*Sudden Intrauterine Unexplained Death Syndrome*) e non presentano anomalie congenite strutturali macroscopiche. I parti gemellari sono stati 89, pari al 2,0% del totale dei parti. Indipendentemente dalla residenza, i casi nati o interrotti, con malformazione congenita, identificati nel 2015 dall'integrazione delle diverse fonti informative, sono **112** (70 nati vivi e 42 interruzioni di gravidanza) con una prevalenza alla nascita pari a 24,6 per mille nati vivi ($112/4.553 \cdot 1.000$; tab. 1).

Nel 2014 la prevalenza alla nascita era pari a 26,7‰, nel 2013 25,7‰, nel 2012 26,8‰, nel 2011 25,4‰ e nel 2010 24,1‰. Tra i 70 nati vivi con anomalia congenita un solo caso proviene da parto gemellare e un caso interrotto riguarda gravidanza plurima.

Il 75,9% delle donne che ha partorito un neonato con anomalia congenita, o che ha interrotto la gravidanza per diagnosi prenatale di difetto congenito, ha cittadinanza italiana, il rimanente 24,1% cittadinanza straniera (proporzione simile a quella riscontrata sul totale delle madri partorienti in provincia di Trento nel 2015 – dato CedAP: 26% di straniere). Le donne straniere provengono da Paesi dell'Est Europa nel 51,9% dei casi, dall'Asia nel 25,9%, dall'Africa nel 14,8% e per il rimanente 7,4% dall'America del Sud. Suddividendo IVG e nati, il 78,6% delle donne che hanno ricorso ad IVG ed il 74,3% delle donne che hanno partorito è di cittadinanza italiana.

Tab. 1 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita identificati nel 2015

Casi con anomalia congenita	N (%)
Nati vivi	70 (62,5%)
Nati morti	0 (0,0%)
IVG (interruzioni di gravidanza)	42 (37,5%)
Totale	112 (100,0%)

Dei 112 casi complessivi, il 62,5% (70 casi) è stato classificato come isolato, con incidenza pari a 15,4/1.000 nati vivi ed il 37,5% (42 casi) è stato classificato come associato ad altre anomalie congenite, con un'incidenza di 9,2/1.000 nati vivi.

I casi associati sono stati a loro volta suddivisi in *casi con anomalie cromosomiche* (28; 6,1‰ nati vivi), *con condizioni note* (6; 1,3‰ nati vivi) e *condizioni malformative multiple non altrimenti classificabili* (8; 1,8‰ nati vivi) (tab. 2).

Tra i 70 nati vivi, due sono deceduti in epoca neonatale: uno entro il primo giorno di vita ed il secondo entro il primo anno di vita (valutazione tramite un link diretto con il dataset dell'Anagrafe Sanitaria).

Tab. 2 Provincia di Trento. Caratteristiche principali dei casi identificati. Anno 2015

	N° casi con malformazione	Totale	Incidenza ‰ nati vivi
Isolati	Isolati	70 (62,5%)	15,4
	Cromosomici	28 (25,0%)	6,1
Associati	Condizioni note	6 (5,4%)	1,3
	Malformati multipli	8 (7,1%)	1,8
Totale casi		112 (100,0%)	24,6

I casi con anomalia congenita (nati e interrotti) sono riportati disaggregati per esito della gravidanza in tab.3. Tra le 42 interruzioni di gravidanza, i casi associati costituiscono il 66,7% (28/42) e sono rappresentati nella maggioranza dei casi da anomalie cromosomiche (19/28: 67,9%).

Tab. 3 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita suddivisi per esito di gravidanza. Anno 2015

Categoria	Isolati		Associati				Totale casi	
	N	%	Malformati multipli	Cromosomici	Condizioni note	N	%	N
Nati vivi	56	80,0	4	9	1	14	33,3	70
Nati morti	0	0,0	0	0	0	0	0,0	0
IVG	14	20,0	4	19	5	28	66,7	42
Totale	70	100,0	8	28	6	42	100,0	112

I casi identificati come isolati sono 70, di cui 56 nati vivi e 14 interruzioni terapeutiche di gravidanza (tab. 4). Nella totalità dei 70 casi isolati, gli apparati più frequentemente coinvolti sono: il cardiovascolare (22,9%), il muscolo-scheletrico (22,9%), l'urinario (18,6%), il sistema nervoso centrale (12,9%), il genitale (5,7%) e il gastrointestinale (4,3%).

Tra i nati vivi, il 26,7% dei casi di anomalie isolate riguarda l'apparato muscolo-scheletrico, il 25,0% il cardiovascolare, il 17,8% l'apparato urinario e il 7,1% l'apparato genitale.

Tra le 14 interruzioni di gravidanza con anomalie isolate, quelle del sistema nervoso centrale rappresentano la metà della casistica, un 21,5% si registra a carico del sistema urinario, mentre l'apparato cardiovascolare interessa il 14,3% dei casi.

Tab. 4 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita isolata per esito di gravidanza. Anno 2015

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Isolati	Nati	IVG	Totale
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	14 (25,0%)	2 (14,3%)	16 (22,9%)
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	15 (26,7%)	1 (7,1%)	16 (22,9%)
[753] Anomalie del Sistema Urinario	10 (17,8%)	3 (21,5%)	13 (18,6%)
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	2 (3,6%)	7 (50,0%)	9 (12,9%)
[752] Anomalie degli organi Genitali	4 (7,1%)		4 (5,7%)
[750-751] Anomalie Gastro-Intestinali	2 (3,6%)	1 (7,1%)	3 (4,3%)
[743-744] Anomalie Testa-Collo	2 (3,6%)		2 (2,8%)
[757] Anomalie congenite dei Tegumenti	2 (3,6%)		2 (2,8%)
[749] Schisi orofacciali	2 (3,6%)		2 (2,8%)
Altro	3 (5,4%)		3 (4,3%)
Totale	56 (100,0%)	14 (100,0%)	70 (100,0%)

I casi con malformazioni multiple non altrimenti classificabili identificati nel 2015 sono 8, tra questi 4 sono nati e 4 sono interruzioni di gravidanza. Sette di questi casi presentano l'associazione di 2 difetti, mentre l'ultimo caso presenta l'associazione di 3 difetti. Gli apparati più rappresentati sono quello gastrointestinale (4/8), quello muscolo-scheletrico (3/8), quello cardio-circolatorio (3/8), quello genitale (2/8) e le schisi facciali (2/8).

Tra i 112 casi complessivi identificati, 28 (25,0%) presentano un'anomalia cromosomica (tab. 5). Il 53,6% dei casi (15/28) è rappresentato da trisomia 21 (3,3% nati vivi), il 7,1% (2/28) da trisomia 18

(0,4‰ nati vivi) ed un altro 7,1% (2/28) da *trisomia 13*. Tra i cromosomi sessuali, sono stati rilevati tre casi interrotti di *monosomia X* (il 10,7% della casistica dei cromosomici con uno 0,7‰ nati vivi), un caso nato di *monosomia X in mosaico*, un nato con *XYY* ed un ultimo caso interrotto di *mosaicismo 45X/46XY*. Le altre 3 anomalie cromosomiche (IVG) riguardano un caso di triploidia, un caso di traslocazione sbilanciata degli autosomi e un caso di delezione degli autosomi. La maggioranza dei casi cromosomici è stata identificata a seguito di diagnosi prenatale e la gravidanza è stata poi interrotta (19/28; 67,9%).

L'età media delle donne che hanno partorito un nato con trisomia 21 o che hanno interrotto la gravidanza per trisomia 21 nel feto è di 37,1 anni. Distinguendo tra IVG e nati, le età medie delle donne sono rispettivamente 35,3 e 39,3 anni.

Tra le 7 madri che hanno partorito un bambino con sindrome di Down, due hanno eseguito la diagnosi prenatale invasiva (villocentesi/amniocentesi) con indicazione di età materna avanzata. Inoltre, tre madri su sette sono straniere.

L'età media delle 2 donne con feti affetti da trisomia 18 è 39,0 anni, mentre per la trisomia 13 è pari a 37,5 anni (2 casi).

Tab. 5 Provincia di Trento. Casi con anomalia cromosomica per esito di gravidanza. Anno 2015

Anomalia cromosomica	Nati vivi	IVG	Totale	% sul totale
Trisomia 21	7	8	15	53,5%
Trisomia 18		2	2	7,1%
Trisomia 13		2	2	7,1%
Monosomia X		3	3	10,7%
Monosomia X in mosaico	1		1	3,6%
XYY	1		1	3,6%
Altra anomalia cromosomi sessuali		1	1	3,6%
Triploidia		1	1	3,6%
Delezione degli autosomi		1	1	3,6%
Traslocazione sbilanciata		1	1	3,6%
Totale (%)	9 (32,1%)	19 (67,9%)	28	100,0%

In 6 casi è stata riconosciuta una condizione riconducibile a condizioni note (tab. 6). Queste prevalgono nei casi interrotti rispetto ai nati: 5 casi negli interrotti ed 1 tra i nati.

Tab. 6 Provincia di Trento. Casi a inquadramento nosologico noto per esito di gravidanza. Anno 2015

Condizioni note	Nati	IVG	Totale
Complesso OEIS*		1	1
Gemelli congiunti		1	1
Osteogenesi imperfetta		1	1
Eterotassia		1	1
Sindrome da microdelezione 22q11.2		1	1
Sindrome di Noonan	1		1
Totale (%)	1 (16,7%)	5 (83,3%)	6 (100,0%)

*OEIS: Onfaloccele, Estrofia cloaca, ano imperforato, difetti spinali

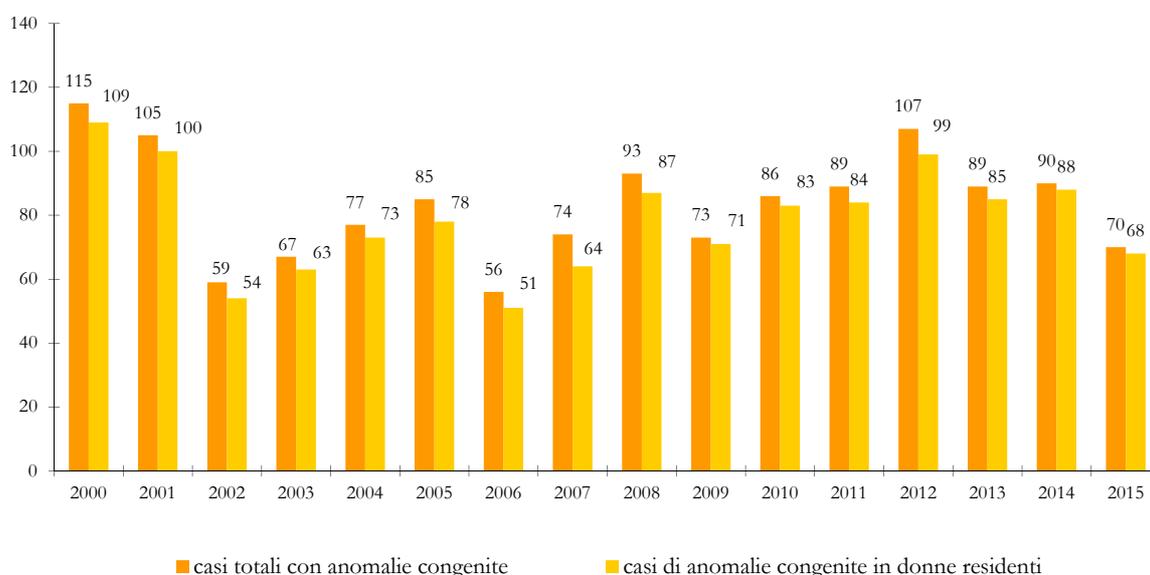
Si riporta di seguito il trend temporale delle malformazioni congenite alla nascita con o senza interruzioni terapeutiche di gravidanza.

Malformazioni congenite alla nascita: casi in donne partorienti nei presidi ospedalieri della provincia di Trento

Nel 2015 i nati vivi con malformazione congenita presso i presidi ospedalieri della provincia di Trento e registrati alla nascita tramite il CedAP, aggiunti ai casi recuperati dalle SDO, dal Servizio di Genetica Medica e dal Registro Malattie Rare sono complessivamente 70, di cui 68 nati da donne residenti in Trentino a fronte di 88 nel 2014, 85 nel 2013 e 99 nel 2012 (Fig.1).

I nati vivi totali nei nosocomi trentini sono stati 4.514 escludendo i nati a domicilio, i parti precipitosi e i parti all'ospedale di Feltre. Il tasso d'incidenza annuale per i nati vivi con anomalia congenita da tutte le donne che hanno partorito nei presidi ospedalieri della provincia di Trento è pari a 15,5‰ (19,7‰ nel 2014, 19,1‰ nel 2013, 21,9‰ nel 2012, 17,9‰ nel 2011, 16,9‰ nel 2010 e 14,5‰ nel 2009).

Fig. 1 Provincia di Trento. Trend temporale dei nati con malformazioni congenite alla nascita (senza IVG): totali e da donne residenti in Trentino. Periodo 2000-2015



Dei 70 nati vivi malformati rilevati, 43 sono maschi (61,4%) e 27 femmine (38,6%). 55 neonati (78,6%) sono nati al S. Chiara di Trento (71,1% nel 2014, 48,3% nel 2013, 65,4% nel 2012 e 62,9% nel 2011), 5 al S. Maria del Carmine di Rovereto (7,1%), 5 all'ospedale di Cles (7,1%), 2 all'ospedale di Tione (2,9%), 2 all'ospedale di Cavalese (2,9%) e 1 all'ospedale di Arco (1,4%).

Tab. 7 Provincia di Trento. Malformazioni congenite alla nascita per punto nascita. Anno 2015

Punto nascita	Nati vivi (%)	Tasso/1.000 nati vivi
Ospedale S. Chiara di Trento	55 (78,6%)	23,0
Rovereto	5 (7,1%)	5,3
Cles	5 (7,1%)	11,1
Cavalese	2 (2,9%)	8,6
Tione	2 (2,9%)	17,1
Arco	1 (1,4%)	2,6
Totale	70 (100,0%)	15,5

La prevalenza alla nascita delle malformazioni congenite resta più elevata all'ospedale S. Chiara di Trento (23,0% nati vivi), fatto attribuibile in parte ad una maggiore concentrazione di gravidanze "a rischio" nel punto nascita, e in parte ad una possibile maggiore accuratezza di segnalazione, specie per specifiche categorie di anomalie.

Il range d'età delle madri di nati con malformazione è compreso tra 23 e 44 anni, con età media di 33,2 anni e mediana di 34 anni; le madri di 35 anni e oltre rappresentano il 47,1% della casistica (36,7% nel 2014, 30,3% nel 2013, 37,4% nel 2012, 38,2% nel 2011, 40,7% nel 2010). L'età media di tutte le madri che hanno partorito in provincia di Trento nel 2015 (dato CedAP) è 31,8 anni; le donne con 35 anni e più sono il 32,6%. Il 25,7% dei nati vivi con anomalia congenita (18/70) è pretermine, proporzione quindi maggiore rispetto al 7,3% dei nati vivi totali in Trentino ($p < 0,0001$). 17 nati malformati pretermine sui 18 totali (94,4%) nascono al Santa Chiara di Trento e questo evidenzia l'indirizzo delle gravidanze a rischio presso questo istituto di cura.

Interruzioni di Gravidanza (IVG) a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita

Nel 2015 si sono registrate 42 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita, +40,0% rispetto al 2014 (fig.2). Dei 42 casi di IVG, 34 sono stati registrati al S. Chiara di Trento e 8 al S. Maria del Carmine di Rovereto.

L'età media delle madri è 32,7 anni (32,9 nel 2014, 34,7 nel 2013, 35 nel 2012, 34,2 nel 2011 e 34,0 nel 2010), con range compreso tra 20 e 45 anni; quelle di età 35 anni e oltre rappresentano il 42,9% della casistica (50,0% nel 2014, 61,3 nel 2013, 64,0% nel 2012, 52,6% nel 2011 e 50,0% nel 2010). 40 casi di IVG sui 42 complessivi (95,2%) riguardano donne residenti in Provincia.

Fig. 2 Provincia di Trento. Trend delle anomalie congenite su IVG. Anni 1999-2015

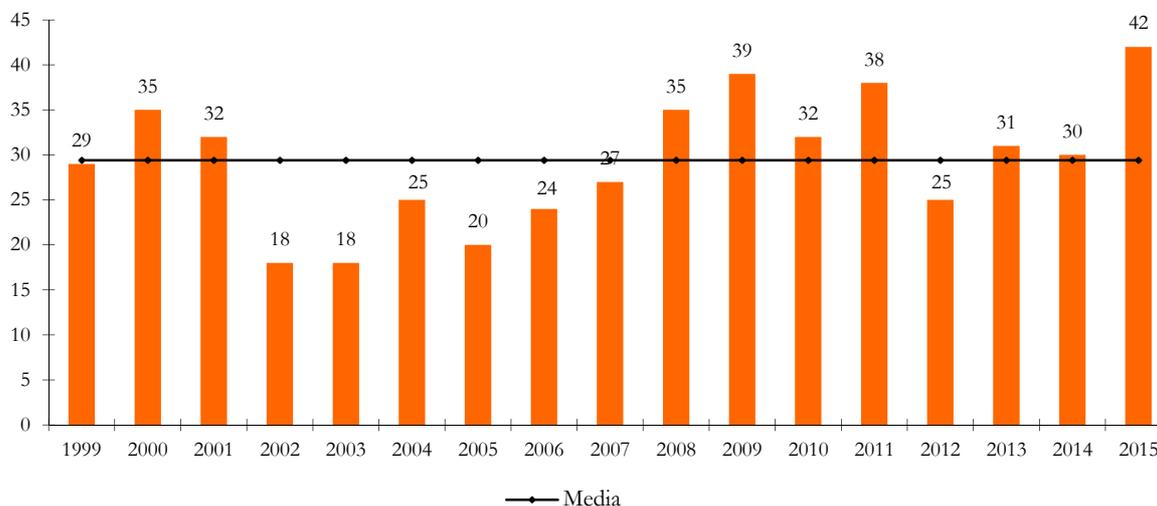
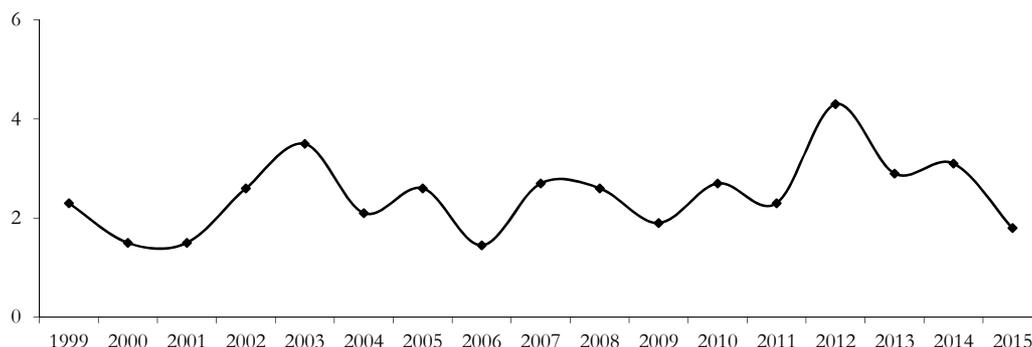


Fig. 3 Provincia di Trento. Rapporto anomalie congenite alla nascita/anomalie su IVG. Anni 1999-2015



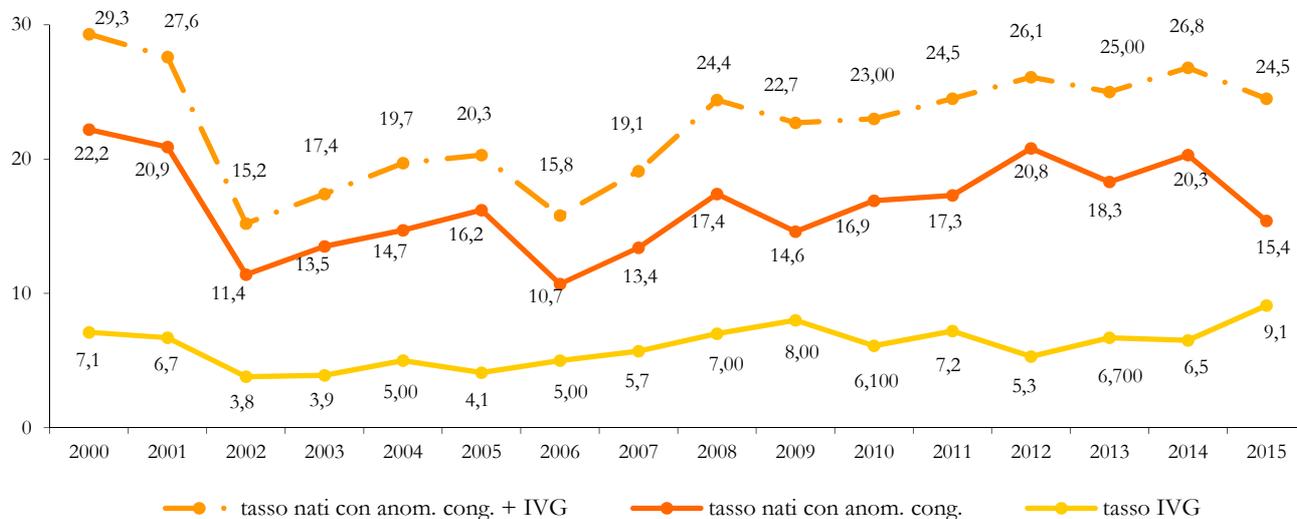
Nel 2015 il rapporto tra casi alla nascita e casi interrotti (IVG per diagnosi prenatale) è pari a 1,8: per ogni malformazione su IVG se ne hanno quasi 2 alla nascita. L'andamento temporale può essere influenzato dalla completezza della registrazione nei primi anni considerati.

Tab. 8 Provincia di Trento. Categorie delle malformazioni su IVG. Anno 2015

Tipologia	Categoria	Numero assoluto	%
Anomalie Associate	Anomalie cromosomiche	19	45,2%
	Condizioni note	5	11,9%
	Anomalie multiple	4	9,5%
Anomalie Isolate	Sistema nervoso centrale	7	16,7%
	Apparato urinario	3	7,1%
	Sistema cardiovascolare	2	4,8%
	Apparato gastrointestinale	1	2,4%
	Arti muscolo scheletrico	1	2,4%
Totale		42	100,0

Le anomalie cromosomiche sono 19, pari al 45,2% della casistica (53,3% nel 2014, 54,8% nel 2013, 64,0% nel 2012, 55,3% nel 2011, 68,8% nel 2010), di cui 8 relative a trisomia 21 (sindrome di Down). Il rapporto tra casi interrotti e nati (vivi o morti) con anomalie cromosomiche è pari a 2,1 (1,8 nel 2014, 2,1 nel 2013, 2,7 nel 2012, 2,6 nel 2011, 2,0 nel 2010): per ogni anomalia cromosomica alla nascita se ne riscontrano più di 2 nelle IVG.

Fig. 4 Provincia di Trento. Incidenza di malformazioni congenite alla nascita (con e senza IVG) per 1000 nati vivi da donne residenti e partorienti in Trentino e in età 15-49 anni. Periodo 2000-2015



Negli ultimi 5 anni la prevalenza dei casi complessivi con anomalie congenite si assesta sul 25‰ nati vivi.

Le consulenze al Servizio di Genetica Medica dell'APSS di Trento

La consulenza genetica è richiesta molto più frequentemente in caso di diagnosi prenatale di anomalia congenita, rispetto alle consulenze postnatali: nei primi la proporzione di casi con consulenza genetica è pari al 78,6% (83,3% nel 2014, 77,4% nel 2013, 96,0% nel 2012, 92,1% nel 2011 e 84,4% nel 2010), nei nati (vivi e morti) è del 41,4% (39,8% nel 2014, 24,4% nel 2013 21,5% nel 2012, 23,6% nel 2011 e 43,5% nel 2010).

La maggioranza dei casi in consulenza è rappresentata da condizioni associate: l'85,7% di nati più interrotti con condizioni associate viene visto in consulenza. Le forme cromosomiche sono la maggioranza dei casi visti in consulenza in ambito di diagnosi prenatale. Tra le condizioni isolate, la consulenza genetica copre il 57,1% dei casi di IVG e il 32,1% dei nati.

Tab. 9 Casi con malformazione congenita valutati in consulenza genetica. Per esito della gravidanza. Anno 2015

Tipologia di anomalia	IVG			Nati (vivi e morti)		
	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale
Isolata	8	6	14	18	38	56
Multiple	4	0	4	2	2	4
Cromosomiche	17	2	19	8	1	9
Condizioni note	4	1	5	1	0	1
Totale	33 (78,6%)	9 (21,4%)	42 (100,0%)	29 (41,4%)	41 (58,6%)	70 (100,0%)

Malformazioni congenite alla nascita per residenza della madre

Per calcolare il tasso di incidenza di malformazioni congenite alla nascita per ambito di residenza della madre sono stati considerati anche i 17 casi di nati malformati da donne trentine che hanno partorito fuori Provincia e che sono stati recuperati attraverso le SDO passive.

Tab. 10 Provincia di Trento. Malformazioni congenite alla nascita per residenza madre. Anno 2015

Comunità di valle di residenza	Nati (vivi o morti) con MC da donne residenti*	Nati (vivi) totali da donne residenti e partorienti in Trentino (incluso Feltre)	Nati (vivi) totali da donne residenti e partorienti fuori Provincia	Tasso d'incidenza per 1000 nati vivi
Comunità della Valle di Fiemme	5	155	16	29,2
Comunità di Primiero	6	62	12	81,1
Comunità Valsugana e Tesino	5	194	13	24,2
Comunità Alta Valsugana e Bersentol	9	485	40	17,1
Comunità della Valle di Cembra	3	97	6	29,1
Comunità della Valle di Non	3	297	33	9,1
Comunità della Valle di Sole	3	116	12	23,4
Comunità delle Giudicarie	7	318	20	20,7
Comunità Alto Garda e Ledro	8	467	25	16,3
Comunità della Vallagarina	8	761	68	9,7
Comun General de Fascia	1	71	18	11,2
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	1	30	9	25,6
Comunità Rotaliana	4	265	40	13,1
Comunità della Paganella	0	45	1	0,0
Valle dell'Adige	21	949	107	19,9
Comunità della Valle dei Laghi	1	98	6	9,6
Provincia	85	4.410	426	17,6

*sono stati aggiunti 17 casi di nati malformati fuori provincia da donne residenti e recuperati con le SDO passive.

Sulla base di tutti i flussi informativi disponibili (Cedap + SDO in provincia e passive) si può calcolare un tasso provinciale pari a 17,6‰ nati vivi (22,3‰ nel 2014, 19,1‰ nel 2013, 21,4‰ nel 2012, 17,9‰ nel 2011 e 18,9‰ nel 2010). I tassi più elevati si registrano nella comunità del Primiero (81,1‰ con 6 casi), seguita dalla val di Fiemme (29,2‰) e val di Cembra (29,1‰).

I ricoveri ospedalieri per malformazione congenita nei residenti

Nel 2015 si registrano, presso gli ospedali della provincia di Trento, 524 ricoveri di soggetti di tutte le età, per malformazione congenita in prima diagnosi. Di questi, 483 (92,2%) riguardano pazienti residenti (-7,1% rispetto al 2014). Oltre ai 483 ricoveri di pazienti trentini registrati in provincia, se ne segnalano altri 310 relativi a trentini che si sono rivolti a ospedali extra-provinciali.

Nella casistica provinciale prevalgono le anomalie urogenitali (34,2% dei ricoveri per malformazioni) e muscolo-scheletriche (20,3%): insieme coprono oltre la metà della casistica. Nella casistica extra-provinciale prevalgono le anomalie dell'apparato muscolo-scheletrico e cardiovascolare.

Tab. 11 Provincia di Trento. Ricoveri ospedalieri di residenti in strutture provinciali ed extra-provinciali, per macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Anno 2015

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM	In strutture provinciali		In strutture extra-provinciali	
	Frequenza	%	Frequenza	%
[752-753] Anomalie Urogenitali	165	34,2	57	18,4
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	98	20,3	97	31,3
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	39	8,1	87	28,1
[749-751] Anomalie Gastro-Intestinali	43	8,9	25	8,1
[743-744] Anomalie Testa-Collo	38	7,9	15	4,8
[758] Anomalie Cromosomiche	14	2,9	2	0,6
[748] Anomalie Apparato Respiratorio	5	1,0	9	2,9
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	12	2,5	6	1,9
[757, 759] Altre Anomalie Congenite	69	14,3	12	3,9
Totale	483	100,0	310	100,0

I ricoveri di pazienti trentini di età compresa tra 0-14 anni negli ospedali provinciali sono 352, pari al 72,9% dei ricoveri totali, mentre quelli di bambini sotto l'anno di età sono 108, pari al 22,4%.

Nel 2015 il tasso di ospedalizzazione¹ dei trentini in strutture provinciali per anomalie congenite, considerando tutte le età, è pari a 0,90‰ residenti (0,97‰ nel 2014, 0,96‰ nel 2013, 0,85‰ nel 2012, 0,98‰ nel 2011, 0,92‰ nel 2010). Se si considerano pure i ricoveri in strutture extra-provinciali questo tasso raggiunge un valore di 1,5‰ residenti. L'ospedalizzazione in strutture provinciali per l'età pediatrica (0-14 anni) nel 2015 assume un valore pari a 4,4‰ (4,8‰ nel 2014, 4,5‰ nel 2013 e 2012, 4,9‰ nel 2011, 4,3‰ nel 2010). Nel 2015 il tasso di ospedalizzazione in strutture provinciali nel primo anno di vita presenta un valore pari a 24,5‰ nati vivi da donne residenti e partorienti in Trentino (nel 2014 pari a 28,2‰, nel 2013 30,4‰, nel 2012 30,1‰, nel 2011 31,2‰, nel 2010 26,9‰). La distribuzione territoriale complessiva, per i casi incidenti nel 2015, è rappresentata di seguito.

Tab. 12 Provincia di Trento. Ripartizione per comunità degli eventi malformativi nella coorte 2015

Comunità di valle	IVG	NATI (vivi o morti)	Totale eventi (IVG + NATI)	% IVG	Casi di fonte SDO per ricovero 1° anno di vita (provincia + passiva) *
Comunità della Valle di Fiemme	0	5	5	0,0	6
Comunità di Primiero	0†	6	6	0,0	3
Comunità Valsugana e Tesino	2	5	7	28,6	11
Comunità Alta Valsugana e Bersentol	4	9	13	30,8	17
Comunità della Valle di Cembra	3	3	6	50,0	2
Comunità della Valle di Non	1	3	4	25,0	10
Comunità della Valle di Sole	0	3	3	0,0	2
Comunità delle Giudicarie	2	7	9	22,2	22
Comunità Alto Garda e Ledro	7	8	15	46,7	12
Comunità della Vallagarina	7	8	15	46,7	25
Comun General de Fascia	0	1	1	0,0	2
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	0	1	1	0,0	1
Comunità Rotaliana	4	4	8	50,0	7
Comunità della Paganella	0	0	0	-	0
Valle dell'Adige	9	21	30	30,0	42
Comunità della Valle dei Laghi	1	1	2	50,0	1
Totale	40	85	125	32,0	163

* Stime parziali

† le IVG del Primiero non sono disponibili in quanto l'ospedale di Feltre non fornisce il dato.

¹ Numero di ricoveri per anomalie congenite tra i residenti in provincia di Trento rapportato alla popolazione media del 2015.

CONCLUSIONI

I casi totali di malformazione congenita: nati (vivi/morti) o interrotti in provincia di Trento identificati nel 2015 dalle diverse fonti, sono 112: 70 nati vivi e 42 interruzioni di gravidanza, per un'incidenza di 24,6‰ nati vivi, dato sostanzialmente stabile nell'ultimo quinquennio.

Il 75,9% delle donne che hanno partorito un nato con anomalia congenita o interrotto la gravidanza per diagnosi prenatale hanno *cittadinanza italiana*, il 24,1% ha *cittadinanza straniera*.

Il 62,5% dei casi incidenti è classificato in *isolato* (incidenza di 15,4‰ nati vivi) ed il 37,5% in *associato ad altre anomalie* (incidenza di 9,2‰ nati vivi). Tra i 112 casi complessivi identificati, 28 (25,0%) presentano un'*anomalia cromosomica* di cui il 53,5% sono costituiti da trisomia 21. La maggioranza dei casi cromosomici (19/28) è identificata a seguito di diagnosi prenatale ed il rapporto tra casi di IVG e nati pari a 2,1. La provincia registra una maggior incidenza di forme cromosomiche rispetto all'Europa (www.eurocat-network.eu).

I casi notificati alla nascita sono in diminuzione rispetto a quelli del 2014 (70 vs. 93, -24,7%). L'incidenza alla nascita è di 15,5‰ nati vivi da donne partorienti in Trentino (19,7‰ nel 2014, 19,1‰ nel 2013, 21,9‰ nel 2012 e 17,9‰ nel 2011). L'incidenza alla nascita più elevata si registra all'ospedale S. Chiara di Trento.

La casistica su diagnosi prenatale (IVG) compensa il calo registrato tra i nati: si registra un +40,0% rispetto al 2014. Le anomalie cromosomiche rappresentano il 45,2% dei casi di IVG.

Considerando solo i nati da donne residenti, che hanno partorito in Provincia o fuori si registra un totale di 85 nati con anomalie congenite per un tasso d'incidenza nelle residenti di 17,6‰ nati vivi.

La consulenza genetica è richiesta molto più frequentemente in caso di diagnosi prenatale di anomalia congenita nel feto, rispetto a consulenze postnatali (78,6% vs 41,4%).

I ricoveri ospedalieri complessivi (in e fuori Provincia) di residenti per malformazioni congenite mostrano una leggera flessione rispetto ai due anni precedenti.

Il tasso di ospedalizzazione dei residenti per anomalie congenite nel 2015, considerando tutte le età, è dell' 1,5‰.

Considerazioni generali

Si vuole sottolineare in particolare che:

- 1) *il tasso d'incidenza* di nati con anomalie congenite e di IVG a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita sono in linea con gli ultimi anni analizzati. Se confrontati con i tassi degli altri registri italiani e con l'EUROCAT, si evidenzia un lieve eccesso di trisomia 21.
- 2) Sarebbe opportuno conoscere la proporzione dei nati per i quali è stata diagnosticata una malformazione già in *epoca prenatale* e in quale settimana di gravidanza, ma questi dati non sono ancora recuperabili dal flusso CedAP poiché attualmente vengono raccolte informazioni relative solo ad eventuale villocentesi, amniocentesi e fetoscopia/funicolocentesi effettuate in gravidanza. A partire dal 2017 saranno disponibili dal flusso informativo CedAP della provincia di Trento nuove variabili ai fini di una più corretta interpretazione dei dati sulle nascite con anomalie congenite. Infatti, in accordo con le coordinatrici ostetriche ed i direttori delle UU.OO. di Ostetricia e Ginecologia dei punti nascita trentini, il Software sulle nascite verrà opportunamente integrato con informazioni sui test prenatali non invasivi, quali il test di screening del I° trimestre per aneuploidie (test combinato) ed eventuali test genetici prenatali.

Inoltre saranno raccolte anche informazioni sull'eventuale assunzione di acido folico preconcezionale e durante la gravidanza.

3) Rispetto agli ultimi anni è aumentata ulteriormente la *proporzione di casi nati pretermine* (25,7% nel 2015 vs. 18,9% nel 2014 e 16,9% nel 2013); i nati pretermine presentano prevalentemente anomalie isolate, in particolare dell'apparato urinario, cardio-vascolare e muscolo-scheletrico. 17 nati malformati pretermine su 18 nascono al Santa Chiara di Trento e questo evidenzia l'indirizzo delle gravidanze a rischio presso questo istituto di cura.

4) *Le consulenze genetiche* sono state richieste nel 78,6% dei casi interrotti (in lieve diminuzione rispetto al 2014) e nel 41,4% dei casi di nati con anomalie congenite (in aumento rispetto agli anni precedenti). La consulenza genetica è richiesta prevalentemente nei casi associati.

Da diversi anni esiste una stretta e consolidata collaborazione tra il Servizio di Genetica, l'U.O. di Ginecologia e Ostetricia e l'U.O. di Anatomia Patologica dell'Ospedale S. Chiara di Trento nel percorso di diagnosi prenatale, con la strutturazione di un gruppo di lavoro multidisciplinare nel campo della patologia genetico-malformativa, integrato con il Servizio di Epidemiologia dell'APSS di Trento, che ha contribuito a redigere un'istruzione operativa per tutti gli aborti spontanei dopo la 13° SG e gli aborti terapeutici per anomalie cromosomiche e/o malformative congenite, i nati morti e i nati successivamente deceduti con patologia genetico-malformativa, mirata a uniformare la gestione dei casi con patologia malformativa identificata in epoca prenatale per il miglioramento dell'appropriatezza diagnostica e della maggior completezza e qualità dei dati epidemiologici.

Appendice. 1 Anomalie minori escluse se presenti isolate secondo le linee guida europee

Capo
Aberrante pattern della capigliatura
Occipite piatto
Dolicocefalia
Plagiocefalia – asimmetria della testa
Sperone osseo occipitale
Terza fontanella
Macrocefalia
Asimmetria facciale
Compressione facciale
Altre deformità congenite del cranio, faccia e mandibola
Idrocefalo come risultato di prematurità
Regione oculare
Pliche epicantiche
Epicanto inverso
Fessure palpebrali rivolte verso l'alto
Fessure palpebrali rivolte verso il basso
Fessure palpebrali corte
Ectropion congenito
Entropion congenito
Altre malformazioni congenite della palpebra
Distopia dei canti
Iptelorismo
Ipotelorismo
Stenosi o restringimento del dotto lacrimale
Sclera blu
Orecchie
Forma primitiva
Assenza dell'elice
Orecchie asimmetriche
Orecchie retroposizionate
Macrotia
Orecchie protuberanti
Trago assente
Lobulo doppio
Fossetta auricolare
Seno o cisti preauricolare
Meato uditivo esterno ristretto
Orecchie bassoposte
Orecchio a “pipistrello”, orecchio prominente
Malformazione minore e non specificata dell'orecchio
Anomalie dell'orecchio riconducibili a deformità
Naso
Narici piccole
Ale indentate
Anomalie del naso riconducibili a deformità
Regione orale
Micrognazia bordeline
Frenuli aberranti
Ipoplasia dello smalto
Denti malformati
Palato ogivale
Lingua « a cravatta »
Macroglossia
Macrostomia/ Macrochelia
Microstomia
Collo
Collo lievemente palmato
Seno o cisti preauricolare
Torcicollo
Mani
Unghie ampie o ipertrofiche
Plica palmare singola/anormale
Dermatoglifi inusuali
Clinodattilia
Dita corte
Piedi, Arti
Sindattilia (2-3 dita dei piedi)
Divario tra le dita del piede (1-2)
Alluce ampio e tozzo
Dita dei piedi corte
Unghie ampie o ipertrofiche
Calcaneo prominente
Anca scattante, sublussazione o anca instabile

Piede torto di origine posturale – altra deformità congenita del piede
Deformità congenita del piede non specificata
Cute
Nevo flammeo/ a fragola
Linfangioma
Macchia depigmentata
Ectopia dei capezzoli
Capezzoli accessori
Macchie caffè-latte
Lanugine persistente
Macchia mongoloide
Scheletro
Cubito valgo
Sterno prominente
Sterno incavato
Torace a scudo, altre deformità congenite del torace
Deformità congenite del rachide
Ginocchia valghe
Ginocchia vare
Genu recurvatum
Incurvamento congenito del femore
Incurvamento congenito della fibula e tibia
Incurvamento congenito delle ossa lunghe delle gambe non specificato
Spina bifida occulta
Fossetta sacrale
Costa cervicale
Assenza costa
Costa accessoria
Lordosi congenita
Cerebrale
Cisti aracnoidee
Cisti plessi coroidei
Anomalie del setto pellucido
Cardiovascolare
Assenza o ipoplasia dell'arteria ombelicale, arteria ombelicale singola
Murmure cardiaco funzionale o non specificato
Pervietà del dotto arterioso se età gestazionale < 37 settimane
Stenosi dell'arteria polmonare periferica
Polmonare
Stridore laringeo congenito
Laringomalacia
Tracheomalacia
Gastro-intestinale
Ernia iatale
Stenosi del piloro
Diastasi dei retti
Ernia ombelicale
Ernia inguinale
Diverticolo di Meckel
Disordini funzionali gastro-intestinali
Renale
Reflusso vescico-ureterale-reflusso renale
Idronefrosi con una dilatazione pelvica minore di 10 mm
Rene gigante e iperplastico
Genitali esterni
Criptorchidismo, testicolo non disceso
Testicolo ectopico non specificato
Idrocele del testicolo
Fimosi, Prepuzio ridotto
Imene imperforato
Fusione delle labbra
Altre
Malformazione congenita non specificata
Anomalie cromosomiche
Traslocazioni o inversioni bilanciate in individui normali