



*Provincia Autonoma di Trento*  
*Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari*



# **RAPPORTO ANNUALE SULLE ANOMALIE CONGENITE IN PROVINCIA DI TRENTO**

**Anno 2016**

**Servizio Epidemiologia Clinica e Valutativa**

*Dipartimento di Governance*

Trento, Febbraio 2018

A cura di

Riccardo Pertile  
Mariangela Pedron  
Silvano Piffer

*Servizio Epidemiologia Clinica e Valutativa – Dipartimento di Governance – APSS Trento*

Massimo Soffiati  
Lucia Pavanello

*U.O. Neonatologia, Ospedale S.Chiera – APSS Trento*

Francesca Rivieri

*Servizio di Genetica Medica - U.O. di Patologia Clinica - 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 e alla registrazione dei dati.

## INDICE

---

PRESENTAZIONE.....	2
RISULTATI 2016.....	3
MALFORMAZIONI CONGENITE ALLA NASCITA: IN GESTANTI ASSISTITE PRESSO ISTITUTI PROVINCIALI. ....	6
INTERRUZIONI DI GRAVIDANZA (TVG) A SEGUITO DI DIAGNOSI PRENATALE DI ANOMALIA CONGENITA .....	8
LE CONSULENZE AL SERVIZIO DI GENETICA MEDICA DELL'APSS DI TRENTO.....	10
MALFORMAZIONI CONGENITE ALLA NASCITA PER RESIDENZA DELLA MADRE.....	11
I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI.....	12
APPENDICE. 1 Anomalie minori escluse se presenti isolate secondo le linee guida europee.....	14

## PRESENTAZIONE

---

Nel presente rapporto si riportano i dati sull'incidenza alla nascita delle malformazioni congenite, comprensiva delle interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di malformazione (IVG terapeutiche), 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. Multizonale di Anatomia ed Istologia patologica e Citodiagnostica dell'APSS, 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 2016

Nel 2016 sono nati nei presidi ospedalieri trentini 4.289 bambini, a cui si aggiungono i 34 nati a domicilio ed i 14 parti precipitosi avvenuti al di fuori di una struttura ospedaliera, per un totale di 4.337 nati, di cui 9 nati morti (2,0‰). Per quest'ultimi non sono riportate anomalie congenite strutturali macroscopiche. I parti gemellari sono stati 82, pari all'1,9% del totale dei parti. Indipendentemente dalla residenza, i casi nati o interrotti con malformazione congenita identificati nel 2016 dall'integrazione delle diverse fonti informative, sono **125** (78 nati vivi e 47 interruzioni di gravidanza) per una prevalenza alla nascita pari a 28,9 per mille nati vivi ( $125/4.328 \times 1.000$ ; tab. 1).

Nel 2015 la prevalenza alla nascita era pari a 24,6‰, nel 2014 26,7‰, nel 2013 25,7‰, nel 2012 26,8‰. Tra i 78 nati vivi con anomalia congenita due casi provengono da parto gemellare.

L'80,0% delle donne che ha partorito un neonato con anomalia congenita, o che ha interrotto la gravidanza per diagnosi prenatale di anomalia congenita, ha cittadinanza italiana, il rimanente 20,0% cittadinanza straniera (proporzione inferiore a quella riscontrata sul totale delle madri partorienti in provincia di Trento nel 2016 – dato CedAP: 26,8% di straniere). Le donne straniere provengono da Paesi dell'Est Europa nel 48,0% dei casi, dall'Africa nel 20,0%, dall'Asia nel 12,0%, dall'America del Sud nel 4,0% e per il rimanente 16,0% da altri Paesi dell'UE.

**Tab. 1 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita identificati nel 2016.**

Casi con anomalia congenita	N (%)
Nati vivi	78 (62,4%)
Nati morti	0 (0,0%)
IVG (interruzioni di gravidanza)	47 (37,6%)
<b>Totale</b>	<b>125 (100,0%)</b>

Dei 125 casi complessivi, il 60,8% (76 casi) è stato classificato come isolato, con incidenza pari a 17,6/1.000 nati vivi ed il 39,2% (49 casi) è stato classificato come associato ad altre anomalie congenite, con un'incidenza di 11,3/1.000 nati vivi.

I casi associati sono stati a loro volta suddivisi in *casi con anomalie cromosomiche* (37; 8,5‰ nati vivi), *con condizioni note* (5; 1,2‰ nati vivi) e *condizioni malformative multiple non altrimenti classificabili* (7; 1,6‰ nati vivi) (tab. 2).

Tra i 78 nati vivi, nessuno è deceduto in epoca neonatale, né 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 di anomalia congenita. Anno 2016**

	N° casi con malformazione	Totale	Incidenza ‰ nati vivi
Isolati	Isolati	76 (60,8%)	17,6
	Cromosomici	37 (29,6%)	8,5
Associati	Condizioni note	5 (4,0%)	1,2
	Malformati multipli	7 (5,6%)	1,6
<b>Totale</b>		<b>125 (100,0%)</b>	<b>28,9</b>

I casi con anomalia congenita (nati e interrotti) sono riportati disaggregati per esito della gravidanza in tab.3. Tra le 47 interruzioni di gravidanza, i casi associati costituiscono il 78,7% (37/47) e sono rappresentati nella maggioranza dei casi da anomalie cromosomiche (30/37: 81,1%).

**Tab. 3 Provincia di Trento. Casi di anomalia congenita suddivisi per esito di gravidanza. Anno 2016**

Categoria	Isolati		Associati				Totale casi	
	N	%	Malformati multipli	Cromosomici	Condizioni note	N		%
Nati vivi	66	86,8	2	7	3	12	24,5	78
IVG	10	13,2	5	30	2	37	75,5	47
<b>Totale</b>	<b>76</b>	<b>100,0</b>	<b>7</b>	<b>37</b>	<b>5</b>	<b>49</b>	<b>100,0</b>	<b>125</b>

I casi identificati come isolati sono 76, di cui 66 nati vivi e 10 interruzioni terapeutiche di gravidanza (tab.4). Nella totalità dei 76 casi isolati, gli apparati più frequentemente coinvolti sono: il cardiovascolare (28,9%), il sistema nervoso centrale (17,1%), il muscolo-scheletrico (15,8%) e l'urinario (13,2%).

Tra i nati vivi, il 28,8% dei casi di anomalie isolate riguarda l'apparato cardiovascolare, il 15,1% il sistema urinario, il 13,6% l'apparato muscolo-scheletrico, un altro 13,6% il sistema nervoso centrale e il 9,1% l'apparato genitale.

Tra le 10 interruzioni di gravidanza con anomalie isolate, quelle del sistema nervoso centrale rappresentano il 40% della casistica, un 30% riguarda l'apparato cardio-vascolare ed un altro 30% l'apparato muscolo-scheletrico.

**Tab. 4 Provincia di Trento. Casi di anomalia congenita isolata per esito di gravidanza. Anno 2016**

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Isolati	Nati	IVG	Totale
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	19 (28,8%)	3 (30,0%)	22 (28,9%)
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	9 (13,6%)	4 (40,0%)	13 (17,1%)
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	9 (13,6%)	3 (30,0%)	12 (15,8%)
[753] Anomalie del Sistema Urinario	10 (15,1%)		10 (13,2%)
[752] Anomalie degli Organi Genitali	6 (9,1%)		6 (7,9%)
[750-751] Anomalie Gastro-Intestinali	5 (7,6%)		5 (6,6%)
[743] Anomalie dell'Occhio	5 (7,6%)		5 (6,6%)
[757] Anomalie dei Tegumenti	3 (4,6%)		3 (3,9%)
<b>Totale</b>	<b>66 (100,0%)</b>	<b>10 (100,0%)</b>	<b>76 (100,0%)</b>

I casi con malformazioni multiple non altrimenti classificabili sono 7, tra questi 2 sono nati e 5 sono interruzioni di gravidanza. Cinque di questi casi presentano l'associazione di 2 difetti, mentre due casi presentano l'associazione di 3 difetti. Gli apparati più rappresentati sono quello cardio-circolatorio (5/7), quello muscolo-scheletrico (3/7) ed il sistema nervoso centrale (3/7).

Tra i 125 casi complessivi identificati, 37 (29,6%) presentano un'anomalia cromosomica (tab. 5). Il 67,6% dei casi (25/37) è rappresentato da trisomia 21 (5,8‰ nati vivi), il 13,5% (5/37) da trisomia 18 (1,2‰ nati vivi) e il 5,4% (2/37) da trisomia 13. Tra i cromosomi sessuali, sono stati rilevati due casi di monosomia X (il 5,4% della casistica dei cromosomici con uno 0,5‰ nati vivi). Le altre 3 anomalie cromosomiche (IVG) riguardano due casi di traslocazione sbilanciata degli autosomi ed un caso di triploidia. La maggioranza dei casi cromosomici è stata identificata a seguito di diagnosi prenatale e la gravidanza è stata poi interrotta (30/37; 81,1%).

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 38,4 anni. Distinguendo tra IVG e nati, le età medie delle donne sono rispettivamente 39,5 e 34,0 anni.

Tra le 5 madri che hanno partorito un bambino con sindrome di Down, nessuna ha eseguito la diagnosi prenatale invasiva (villocentesi/amniocentesi) con indicazione di età materna avanzata. Inoltre, due madri su cinque sono straniere.

L'età media delle donne con feti affetti da trisomia 18 è 38,8 anni, per la trisomia 13 è 37,5 anni.

**Tab. 5 Provincia di Trento. Casi di anomalia cromosomica per esito di gravidanza. Anno 2016**

Anomalia cromosomica	Nati vivi	IVG	Totale	% sul totale
Trisomia 21	5	20	25	67,6%
Trisomia 18	1	4	5	13,5%
Trisomia 13		2	2	5,4%
Monosomia X	1	1	2	5,4%
Traslocazione sbilanciata		2	2	5,4%
Triploidia		1	1	2,7%
<b>Totale (%)</b>	<b>7 (18,9%)</b>	<b>30 (81,1%)</b>	<b>37</b>	<b>100,0%</b>

In 5 casi è stata riconosciuta una condizione riconducibile a condizioni note (tab. 6). Queste prevalgono nei nati rispetto ai casi interrotti: 3 casi tra i nati e 2 negli interrotti.

**Tab. 6 Provincia di Trento. Casi a inquadramento nosologico noto per esito di gravidanza. Anno 2016**

Condizioni note	Nati	IVG	Totale
Esostosi multipla ereditaria		1	1
Pentalogia di Cantrell		1	1
Malattia di Norrie	1		1
Sindrome di Beckwith Wiedemann	1		1
Sequenza di Pierre Robin	1		1
<b>Totale (%)</b>	<b>3 (60,0%)</b>	<b>2 (40,0%)</b>	<b>5 (100,0%)</b>

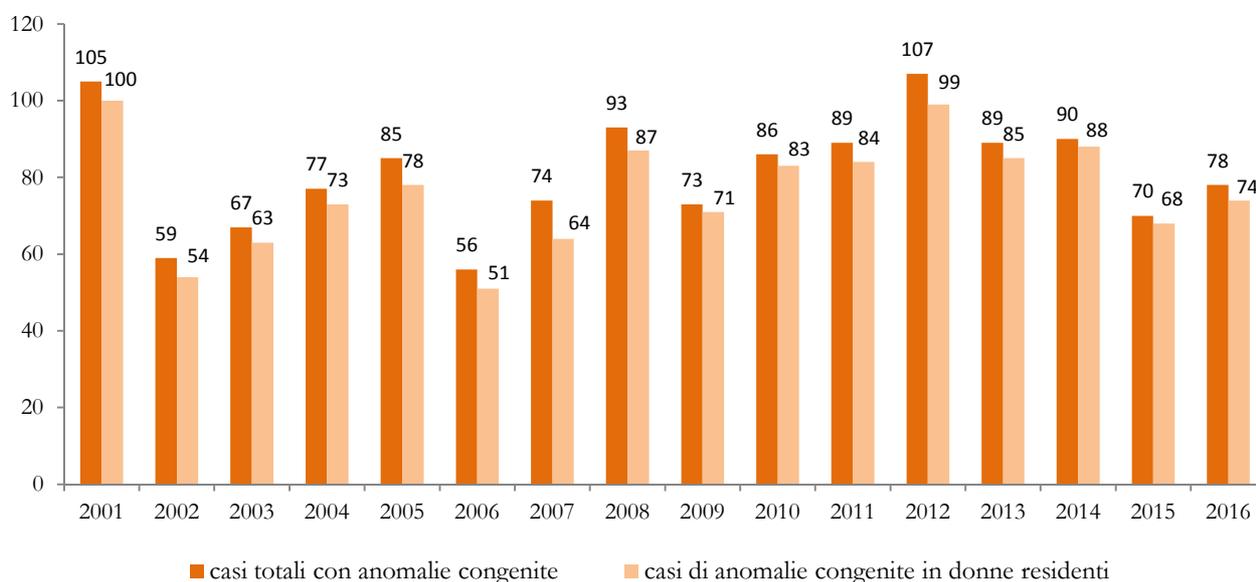
Si riporta di seguito il trend temporale delle malformazioni congenite alla nascita con o senza interruzioni terapeutiche di gravidanza.

## MALFORMAZIONI CONGENITE ALLA NASCITA: IN GESTANTI ASSISTITE PRESSO ISTITUTI PROVINCIALI.

Nel 2016 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 78, di cui 74 nati da donne residenti in Trentino a fronte di 68 nel 2015, 88 nel 2014 e 85 nel 2013 (Fig.1).

I nati vivi totali nei nosocomi trentini sono stati 4.280 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 18,2‰ (15,5‰ nel 2015, 19,7‰ nel 2014, 19,1‰ nel 2013, 21,9‰ nel 2012).

**Fig. 1** Provincia di Trento. Trend temporale dei nati vivi con malformazioni congenite alla nascita: totali e da donne residenti in Trentino. Periodo 2001-2016



Dei 78 nati vivi malformati rilevati, 46 sono maschi (59,0%) e 32 femmine (41,0%). 62 neonati (79,5%) sono nati al S. Chiara di Trento (78,6% nel 2015, 71,1% nel 2014, 48,3% nel 2013, 65,4% nel 2012), 13 al S. Maria del Carmine di Rovereto (16,7%) e 3 all'ospedale di Cles (3,8%).

**Tab. 7** Provincia di Trento. Malformazioni congenite alla nascita per punto nascita. Anno 2016

Punto nascita	Nati vivi (%)	Tasso/1.000 nati vivi
Ospedale S. Chiara di Trento	62 (79,5%)	25,1
Rovereto	13 (16,7%)	6,5
Cles	3 (3,8%)	10,6
<b>Totale</b>	<b>78 (100,0%)</b>	<b>18,2</b>

La prevalenza alla nascita delle malformazioni congenite resta più elevata all'ospedale S. Chiara di Trento (25,1‰ nati vivi), fatto attribuibile in parte ad una maggiore concentrazione di gravidanze "a rischio" e in parte ad una possibile maggiore accuratezza di segnalazione, specie per specifiche categorie di anomalie.

Il range d'età delle madri di nati vivi con malformazione è compreso tra 19 e 44 anni, con età media e mediana di 33,5; le madri di 35 anni e oltre rappresentano il 43,6% della casistica (47,1% nel 2015, 36,7% nel 2014, 30,3% nel 2013, 37,4% nel 2012). L'età media di tutte le madri che hanno partorito in provincia di Trento nel 2016 (dato CedAP) è 31,9 anni; le donne con 35 anni e più sono il 32,9%.

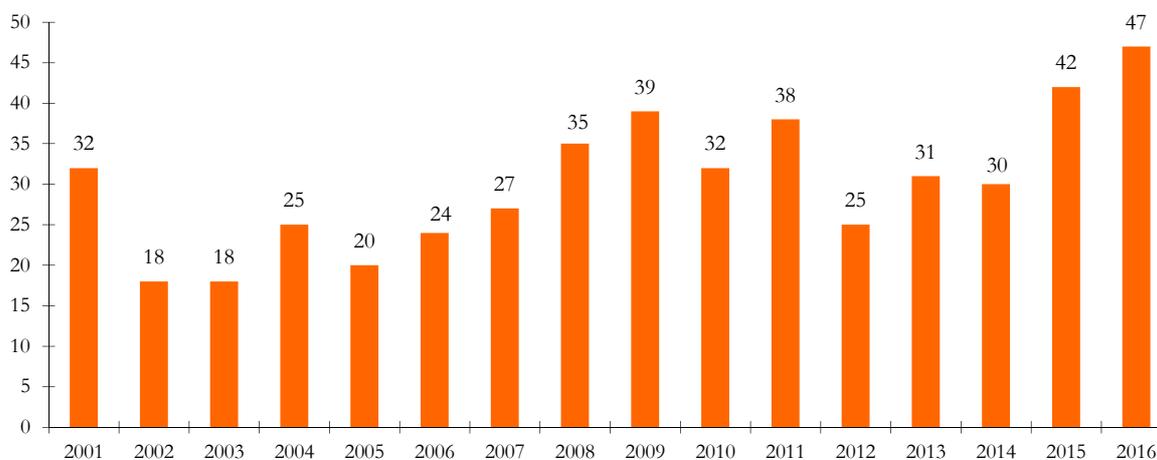
Il 15,4% dei nati vivi con anomalia congenita (12/78) è pretermine, proporzione quindi doppia rispetto al 7,5% dei nati vivi totali in Trentino ( $p < 0,0001$ ). Undici nati malformati pretermine sui 12 totali (91,7%) nascono al Santa Chiara di Trento e questo evidenzia l'indirizzo delle gravidanze a rischio presso questo istituto di cura.

## INTERRUZIONI DI GRAVIDANZA (IVG) A SEGUITO DI DIAGNOSI PRENATALE DI ANOMALIA CONGENITA

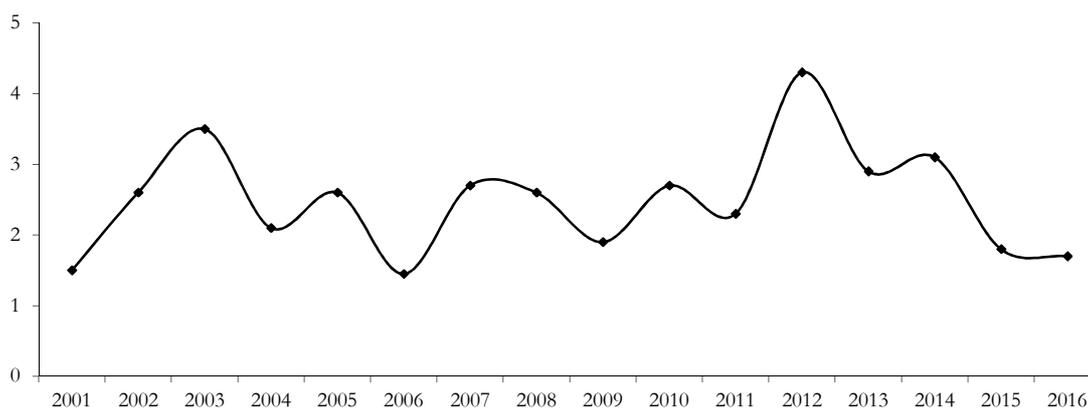
Nel 2016 si sono registrate 47 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita, +11,9% rispetto al 2015 (fig.2). Dei 47 casi di IVG, 26 sono stati registrati al S. Chiara di Trento, 19 al S. Maria del Carmine di Rovereto e 2 a Villa Igea di Trento.

L'età media delle madri è 35,9 anni (32,7 nel 2015, 32,9 nel 2014, 34,7 nel 2013, 35,0 nel 2012), con range compreso tra 22 e 46 anni; quelle di età 35 anni e oltre rappresentano il 63,8% della casistica (42,9% nel 2015, 50,0% nel 2014, 61,3 nel 2013, 64,0% nel 2012). 43 casi di IVG sui 47 complessivi (91,5%) riguardano donne residenti in Provincia.

**Fig. 2** Provincia di Trento. Trend delle anomalie congenite su IVG. Anni 2001-2016



**Fig. 3** Provincia di Trento. Rapporto anomalie congenite alla nascita/anomalie su IVG. Anni 2001-2016



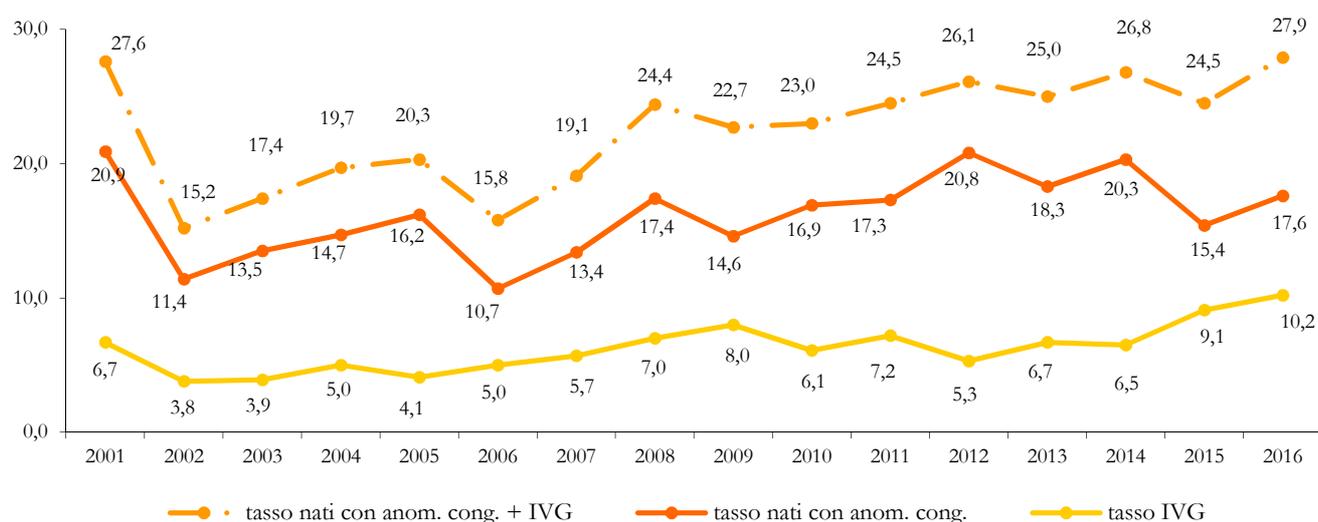
Nel 2016 il rapporto tra casi alla nascita e casi interrotti (IVG per diagnosi prenatale) è pari a 1,7; per ogni malformazione su IVG se ne hanno meno di 2 alla nascita. L'andamento temporale degli ultimi cinque anni mostra un trend decrescente statisticamente significativo.

**Tab. 8 Provincia di Trento. Categorie delle malformazioni su IVG. Anno 2016**

Tipologia	Categoria	Numero assoluto	%
Anomalie Associate	Anomalie cromosomiche	30	63,8%
	Condizioni note	2	4,3%
	Anomalie multiple	5	10,6%
Anomalie Isolate	Sistema nervoso centrale	4	8,5%
	Sistema cardiovascolare	3	6,4%
	Arti muscolo scheletrico	3	6,4%
<b>Totale</b>		<b>47</b>	<b>100,0</b>

Le anomalie cromosomiche rappresentano il 63,8% della casistica (45,2 nel 2015, 53,3% nel 2014, 54,8% nel 2013, 64,0% nel 2012), di cui 20 relative a trisomia 21 (s.di Down). Il rapporto tra casi interrotti e nati (vivi o morti) con **anomalie cromosomiche** è pari a 4,3 (2,1 nel 2015, 1,8 nel 2014, 2,1 nel 2013, 2,7 nel 2012): per ogni anomalia cromosomica alla nascita ce se sono più di 4 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 2001-2016**



Dopo 5 anni in cui la prevalenza dei casi complessivi di anomalie congenite si era assestata sul 25‰ nati vivi, nel 2016 si registra il tasso più elevato dell'ultimo decennio.

## 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 95,7% (78,6% nel 2015, 83,3% nel 2014, 77,4% nel 2013, 96,0% nel 2012), nei nati è del 39,7% (41,4% nel 2015, 39,8% nel 2014, 24,4% nel 2013, 21,5% nel 2012).

La maggioranza dei casi in consulenza è rappresentata da condizioni associate: il 95,9% di nati più interrotti con condizioni associate è valutato in consulenza genetica. Le forme cromosomiche sono la maggioranza dei casi visti in consulenza in ambito di diagnosi prenatale (29/45). Tra le condizioni isolate, la consulenza genetica copre il 90,0% dei casi di IVG e il 30,3% dei nati.

**Tab. 9 Casi con malformazione congenita valutati in consulenza genetica. Per esito della gravidanza. Anno 2016**

Tipologia di anomalia	IVG			Nati (vivi e morti)		
	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale
Isolata	9	1	10	20	46	66
Multiple	5	0	5	1	1	2
Cromosomiche	29	1	30	7	0	7
Condizioni note	2	0	2	3	0	3
<b>Totale</b>	<b>45 (95,7%)</b>	<b>2 (4,3%)</b>	<b>47 (100,0%)</b>	<b>31 (39,7%)</b>	<b>47 (60,3%)</b>	<b>78 (100,0%)</b>

## MALFORMAZIONI CONGENITE ALLA NASCITA PER RESIDENZA DELLA MADRE

Per calcolare il tasso d'incidenza di malformazioni congenite alla nascita per ambito di residenza della madre sono stati considerati anche i 10 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 2016**

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	2	120	29	11,2
Comunità di Primiero	1	54	9	13,9
Comunità Valsugana e Tesino	5	195	15	22,2
Comunità Alta Valsugana e Bersntol	11	437	38	21,4
Comunità della Valle di Cembra	2	99	7	17,7
Comunità della Valle di Non	4	326	24	10,7
Comunità della Valle di Sole	3	125	7	21,6
Comunità delle Giudicarie	7	296	47	17,9
Comunità Alto Garda e Ledro	7	403	26	15,4
Comunità della Vallagarina	14	765	63	15,7
Comun General de Fascia	2	61	35	15,3
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	0	20	1	0,0
Comunità Rotaliana	5	241	30	16,6
Comunità della Paganella	2	37	7	39,2
Valle dell'Adige	17	947	107	14,6
Comunità della Valle dei Laghi	2	70	1	27,8
<b>Provincia</b>	<b>84</b>	<b>4.196</b>	<b>446</b>	<b>16,5</b>

\*sono stati aggiunti 10 casi di nati malformati fuori Provincia da donne residenti e recuperati con le SDO passive.

Sulla base dei flussi informativi disponibili (Cedap + SDO in provincia e passive) si può calcolare un tasso provinciale pari a 16,5‰ nati vivi (17,6‰ nel 2015, 22,3‰ nel 2014, 19,1‰ nel 2013, 21,4‰ nel 2012). I tassi più elevati si registrano nella comunità della Paganella (39,2‰), seguita dalla Valle dei laghi (27,8‰), Valsugana e Tesino (22,2‰), Valle di Sole (21,6‰) e Alta Valsugana e Bersntol (21,4‰).

## I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI

Nel 2016 si registrano, presso gli ospedali della provincia di Trento, 525 ricoveri di soggetti di tutte le età, per malformazione congenita in prima diagnosi. Di questi, 490 (93,3%) riguardano pazienti residenti (+1,5% rispetto al 2015). Oltre ai 490 ricoveri di pazienti trentini registrati in provincia, se ne segnalano altri 300 relativi a trentini che si sono rivolti a ospedali extra-provinciali.

Nella casistica provinciale prevalgono le anomalie urogenitali (32,2% dei ricoveri); in quella extra-provinciale prevalgono le anomalie dell'apparato muscolo-scheletrico.

**Tab. 11 Provincia di Trento. Ricoveri ospedalieri di residenti in strutture provinciali ed extra-provinciali, per macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Anno 2016**

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM	In strutture provinciali		In strutture extra-provinciali	
	Frequenza	%	Frequenza	%
[752-753] Anomalie Urogenitali	158	32,2	61	20,3
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	102	20,8	92	30,7
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	41	8,4	64	21,3
[749-751] Anomalie Gastro-Intestinali	34	6,9	19	6,3
[743-744] Anomalie Testa-Collo	59	12,0	14	4,7
[758] Anomalie Cromosomiche	17	3,5	1	0,3
[748] Anomalie Apparato Respiratorio	6	1,2	15	5,0
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	11	2,2	6	2,0
[757, 759] Altre Anomalie Congenite	62	12,7	28	9,3
<b>Totale</b>	<b>490</b>	<b>100,0</b>	<b>300</b>	<b>100,0</b>

I ricoveri di pazienti trentini di età compresa tra 0-14 anni negli ospedali provinciali sono 374, pari al 76,3% dei ricoveri totali, mentre quelli di bambini sotto l'anno di età sono 113, pari al 23,1%.

Nel 2016 il tasso di ospedalizzazione<sup>1</sup> dei trentini in strutture provinciali per anomalie congenite, considerando tutte le età, è pari a 0,91‰ residenti, in linea con i valori degli ultimi 5 anni. Se si considerano, pure i ricoveri in strutture extra-provinciali questo tasso raggiunge il valore dell'1,5‰ residenti. L'ospedalizzazione in strutture provinciali per l'età pediatrica (0-14 anni) nel 2016 assume un valore pari a 4,7‰ (4,4‰ nel 2015).

Nel 2016 il tasso di ospedalizzazione in strutture provinciali nel primo anno di vita presenta un valore pari a 26,9‰ nati vivi da donne residenti e partorienti in Trentino (nel 2015 pari a 24,5‰). La distribuzione territoriale complessiva, per i casi incidenti nel 2016, è rappresentata di seguito.

<sup>1</sup> Numero di ricoveri per anomalie congenite tra i residenti in provincia di Trento rapportato alla popolazione media del 2016.

**Tab. 12 Provincia di Trento. Ripartizione per comunità di residenza dei casi con anomalie alla nascita. Coorte 2016**

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	2	2	0,0	6
Comunità di Primiero	0†	1	1	0,0	5
Comunità Valsugana e Tesino	1	5	6	16,7	7
Comunità Alta Valsugana e Bersentol	4	11	15	26,7	17
Comunità della Valle di Cembra	1	2	3	33,3	4
Comunità della Valle di Non	7	4	11	63,6	11
Comunità della Valle di Sole	1	3	4	25,0	2
Comunità delle Giudicarie	2	7	9	22,2	14
Comunità Alto Garda e Ledro	5	7	12	41,7	6
Comunità della Vallagarina	8	14	22	36,4	25
Comun General de Fascia	0	2	2	0,0	8
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	2	0	2	100,0	0
Comunità Rotaliana	2	5	7	28,6	4
Comunità della Paganella	1	2	3	33,3	4
Valle dell'Adige	9	17	26	34,6	34
Comunità della Valle dei Laghi	0	2	2	0,0	2
<b>Totale</b>	<b>43</b>	<b>84</b>	<b>127</b>	<b>33,9</b>	<b>149</b>

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

## CONCLUSIONI

*I casi totali* di malformazione congenita: nati (vivi/morti) o interrotti in provincia di Trento identificati nel 2016 dalle diverse fonti, sono 125, di cui 78 nati vivi e 47 interruzioni di gravidanza, per una prevalenza alla nascita di 28,9‰ nati vivi, dato più elevato rispetto all'ultimo quinquennio.

L'80,0% delle donne che ha partorito un nato con anomalia congenita o interrotto la gravidanza per diagnosi prenatale ha *cittadinanza italiana*, il 20,0% ha *cittadinanza straniera*.

Il 60,8% dei casi incidenti è classificato in *isolato* (incidenza di 17,6‰ nati vivi) e il 39,2% in *associato ad altre anomalie* (incidenza di 11,3‰ nati vivi). Tra i 125 casi complessivi identificati, 37 (29,6%) presentano *un'anomalia cromosomica* di cui il 67,6% è costituito da trisomia 21. La maggioranza dei casi cromosomici (30/37) è identificata a seguito di diagnosi prenatale e il rapporto tra casi di IVG e nati è pari a 4,3. La provincia registra una maggior incidenza di forme cromosomiche rispetto all'Europa ([www.eurocat-network.eu](http://www.eurocat-network.eu))

*I casi notificati alla nascita* sono in aumento rispetto a quelli del 2015 (78 vs. 70, +11,4%), ma inferiori alla casistica del 2014 (93 nati). L'incidenza alla nascita è di 18,2‰ nati vivi da donne partorienti in Trentino (15,5‰ nel 2015, 19,7‰ nel 2014, 19,1‰ nel 2013, 21,9‰ nel 2012). L'incidenza alla nascita più elevata si registra all'ospedale S. Chiara di Trento.

La *casistica su diagnosi prenatale* (IVG) presenta un aumento dell'11,9% rispetto al 2015. Le anomalie cromosomiche rappresentano il 63,8% dei casi di IVG.

Considerando solo i nati da donne residenti, che hanno partorito in Provincia o fuori si registra un totale di 84 nati con anomalie congenite per un tasso d'incidenza nelle residenti di 16,5‰ nati vivi.

La *consulenza genetica* è richiesta molto più frequentemente in caso di diagnosi prenatale di anomalia congenita nel feto, rispetto a consulenze postnatali (95,7% vs 39,7%).

*I ricoveri ospedalieri complessivi* (in e fuori Provincia) di residenti per malformazioni congenite sono in linea col 2015, in leggera flessione rispetto agli anni 2013-2014.

Il *tasso di ospedalizzazione* dei residenti per anomalie congenite nel 2016, considerando tutte le età, è dell'1,5‰.

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

<b>Capo</b>
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
<b>Regione oculare</b>
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
<b>Orecchie</b>
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
<b>Naso</b>
Narici piccole
Ale indentate
Anomalie del naso riconducibili a deformità
<b>Regione orale</b>
Micrognazia bordeline
Frenuli aberranti
Ipoplasia dello smalto
Denti malformati
Palato ogivale
Lingua « a cravatta »
Macroglossia
Macrostomia/ Macrochelia
Microstomia
<b>Collo</b>
Collo lievemente palmato
Seno o cisti preauricolare
Torcicollo
<b>Mani</b>
Unghie ampie o ipertrofiche
Plica palmare singola/anormale
Dermatoglifi inusuali
Clinodattilia
Dita corte
<b>Piedi, Arti</b>
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
<b>Cute</b>
Nevo flammeo/ a fragola
Linfangioma
Macchia depigmentata
Ectopia dei capezzoli
Capezzoli accessori
Macchie caffè-latte
Lanugine persistente
Macchia mongoloide
<b>Scheletro</b>
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
<b>Cerebrale</b>
Cisti aracnoidee
Cisti plessi coroidei
Anomalie del setto pellucido
<b>Cardiovascolare</b>
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
<b>Polmonare</b>
Stridore laringeo congenito
Laringomalacia
Tracheomalacia
<b>Gastro-intestinale</b>
Ernia iatale
Stenosi del piloro
Diastasi dei retti
Ernia ombelicale
Ernia inguinale
Diverticolo di Meckel
Disordini funzionali gastro-intestinali
<b>Renale</b>
Reflusso vescico-ureterale-reflusso renale
Idronefrosi con una dilatazione pelvica minore di 10 mm
Rene gigante e iperplastico
<b>Genitali esterni</b>
Criptorchidismo, testicolo non disceso
Testicolo ectopico non specificato
Idrocele del testicolo
Fimosi, Prepuzio ridotto
Imene imperforato
Fusione delle labbra
<b>Altre</b>
Malformazione congenita non specificata
<b>Anomalie cromosomiche</b>
Traslocazioni o inversioni bilanciate in individui normali