



Provincia Autonoma di Trento
Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari



RAPPORTO ANNUALE SULLE ANOMALIE CONGENITE IN PROVINCIA DI TRENTO

Anno 2021



Azienda per i Servizi Sanitari di Trento

Trento, Maggio 2023

A cura di

Francesca Rivieri

S.S. Genetica Medica - U.O. M. Laboratorio - APSS Trento

Massimo Soffiati

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

Riccardo Pertile

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

INDICE

SINTESI.....	4
PRESENTAZIONE.....	5
VALIDAZIONE E CLASSIFICAZIONE DEI CASI.....	6
RISULTATI 2021.....	7
ANOMALIE CONGENITE ALLA NASCITA: IN GESTANTI ASSISTITE PRESSO ISTITUTI PROVINCIALI.....	11
INTERRUZIONI DI GRAVIDANZA (IVG) A SEGUITO DI DIAGNOSI PRENATALE DI ANOMALIA CONGENITA.....	14
CONSULENZE GENETICHE DEI CASI CON ANOMALIE CONGENITE.....	17
ANOMALIE CONGENITE ALLA NASCITA PER RESIDENZA DELLA MADRE.....	18
I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI.....	19
LE FONTI DEI DATI.....	21
APPENDICE – Anomalie minori escluse se presenti isolate secondo le linee guida europee.....	23

SINTESI

I casi totali con anomalia congenita, nati (vivi/morti) o interrotti in provincia di Trento identificati nel 2021 dalle diverse fonti, sono 118, di cui 84 nati vivi, 3 nati morti e 31 interruzioni di gravidanza, per una prevalenza alla nascita di 29,4‰ nati (in linea con i dati europei).

Il 77,1% delle donne che ha partorito un nato con anomalia congenita o interrotto la gravidanza per diagnosi prenatale ha cittadinanza italiana, il 22,9% ha cittadinanza straniera.

Il 52,5% dei casi incidenti è classificato in isolato (prevalenza di 15,4‰ nati) e il 47,5% in associato ad altre anomalie (prevalenza di 13,9‰ nati). Tra i 118 casi complessivi identificati, 30 (25,4%) presentano un'anomalia cromosomica di cui il 60,0% è costituito da trisomia 21. La maggioranza dei casi cromosomici (20/30) è identificata a seguito di diagnosi prenatale e il rapporto tra casi di interruzioni volontarie di gravidanza (IVG) e nati è pari a 2,0.

I casi notificati alla nascita dalle varie fonti informative sono in aumento rispetto a quelli del 2017-2020. La prevalenza alla nascita è di 21,3‰ nati da donne partorienti in Trentino (19,6‰ nel 2020, 16,4‰ nel 2019, 15,0‰ nel 2018, 16,4‰ nel 2017 e 18,2‰ nel 2016). Le prevalenze alla nascita più elevate si registrano negli ospedali S. Chiara di Trento e Rovereto.

La casistica dei casi interrotti (IVG) presenta un decremento del 24,4% rispetto al 2020. Le anomalie cromosomiche rappresentano il 64,5% dei casi di IVG.

Considerando solo i nati da donne residenti, che hanno partorito in Provincia (n=82) o fuori Provincia (n=8) si registra un totale di 90 nati con anomalie congenite per un tasso di prevalenza nelle residenti di 21,3‰ nati.

In linea con gli anni precedenti la consulenza genetica è richiesta molto più frequentemente in caso di diagnosi prenatale di anomalia congenita nel feto (96,8%), rispetto a consulenze postnatali (48,3%), seppure quest'ultime mostrino un aumento rispetto agli anni precedenti.

I ricoveri ospedalieri complessivi (in e fuori Provincia) di residenti per anomalie congenite dopo una leggera flessione durante il periodo pandemico, mostrano una ripresa.

Il tasso di ospedalizzazione dei residenti per anomalie congenite nel 2021, considerando tutte le età, è dell'1,5‰.

PRESENTAZIONE

Le anomalie congenite sono definite dall'OMS come anomalie strutturali o funzionali che si verificano durante la vita intrauterina. Chiamate anche difetti congeniti, disturbi congeniti o malformazioni congenite, queste condizioni si sviluppano nel periodo prenatale e possono essere identificate prima della nascita, alla nascita o più tardi nella vita. Alcune anomalie congenite possono essere trattate con interventi chirurgici e non, come labiopalatoschisi, piede torto ed ernie. Altre anomalie, inclusi difetti cardiaci, difetti del tubo neurale e sindrome di Down, possono causare impatti per tutta la vita. Per una corretta sorveglianza epidemiologica delle anomalie congenite è indispensabile l'istituzione di un Registro con tre obiettivi principali:

1. facilitare l'identificazione di esposizioni teratogene (es. talidomide e rosolia);
2. per la programmazione e la valutazione dei servizi sanitari preventivi. Ciò include strategie di prevenzione primaria come l'assunzione di acido folico periconcezionale per prevenire i difetti del tubo neurale e la vaccinazione contro la rosolia per prevenire la sindrome della rosolia congenita, la prevenzione secondaria mediante diagnosi prenatale in modo da preparare la nascita e il trattamento e la prevenzione terziaria attraverso la chirurgia pediatrica, la riabilitazione e altri servizi;
3. fornire delle procedure per l'audit della pratica di screening prenatale.

In febbraio 2022 il Registro Anomalie Congenite della Provincia autonoma di Trento (articolo 14, comma 5-bis della legge provinciale 23 luglio 2010 n.16) è stato accreditato allo European Network of Population-based Registries for the Epidemiological Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) in qualità di *full member*, vale a dire registri basati sull'intera popolazione del territorio oggetto di studio, che identificano la totalità dei casi con anomalie congenite (comprendenti i casi con diagnosi neonatale e prenatale e preferibilmente tutte le diagnosi effettuate fino al 1° anno di età, inclusi quindi tutti i nati vivi, i nati morti e le interruzioni di gravidanza), con un elevato accertamento, con una prevalenza complessiva di tutte le anomalie di almeno il 2% ed un'ottima qualità dei dati secondo quanto esaminato dal Registry Advisory Service (RAS). In Italia sono attualmente quattro i registri accreditati ad EUROCAT: Emilia Romagna, Toscana, Milano e Trento.

Nel presente rapporto si riportano i dati sulla prevalenza alla nascita delle anomalie congenite, comprensiva delle interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di malformazione (IVG terapeutiche), e i dati sui ricoveri ospedalieri per malformazione congenita, in Provincia di Trento.

VALIDAZIONE E CLASSIFICAZIONE DEI CASI

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

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

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

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

Per l'analisi del trend temporale della prevalenza 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, cui a suo tempo, il registro trentino faceva riferimento.

RISULTATI 2021

Nel 2021 sono nati nei presidi ospedalieri trentini 3.948 bambini, a cui si aggiungono i 53 nati a domicilio ed i 18 parti precipitosi avvenuti al di fuori di una struttura ospedaliera, per un totale complessivo di 4.019 nati, di cui 10 nati morti (tasso di natimortalità=2,4‰). Per quest'ultimi sono riportate anomalie congenite in tre casi (30,0% dei nati morti). I parti gemellari sono stati 56, pari all'1,4% del totale dei parti. Indipendentemente dalla residenza, i casi nati o interrotti con malformazione congenita identificati nel 2021 dall'integrazione delle diverse fonti informative, sono **118** (84 nati vivi, 3 nati morti e 31 interruzioni di gravidanza) per una prevalenza alla nascita pari a **29,4 per mille nati** ($118/4.019 \cdot 1.000$; tab. 1 e tab. 1 bis).

Nel 2020 la prevalenza alla nascita era pari a 30,2, nel 2019 25,9‰, nel 2018 23,4‰, nel 2017 28,7‰, nel 2016 28,9‰ e nel 2015 24,6‰. Tra gli 84 nati vivi con anomalia congenita due casi provengono da parto gemellare.

Il 77,1% 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 22,9% cittadinanza straniera (proporzione conforme a quella riscontrata sul totale delle madri partorienti in provincia di Trento nel 2021: 22,0% di straniere). Le donne straniere provengono da Paesi dell'Est Europa nel 37,0% dei casi, dall'Asia in un altro 37,0%, dall'Africa nel 18,5% dei casi, e nel restante 7,5% dall'America Latina o Europa Occidentale.

Tab. 1 - Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita identificati nel 2021

Frequenze assolute e percentuali distinte in nati vivi, nati morti ed IVG

Casi con anomalia congenita	N (%)
Nati vivi	84 (71,2%)
Nati morti	3 (2,5%)
IVG (interruzioni di gravidanza)	31 (26,3%)
Totale	118 (100,0%)

Tab. 1 bis - Provincia di Trento. Tassi di prevalenza di casi con anomalia congenita identificati nel 2021, per tipo di casistica

Casi con anomalia congenita	Prevalenza ‰ nati
Nati vivi	20,9‰
Nati morti	0,8‰
IVG (interruzioni di gravidanza)	7,7‰
Totale	29,4‰

Dei 118 casi complessivi, il 52,5% (62 casi) è stato classificato come *isolato*, con prevalenza pari a 15,4/1.000 nati ed il 47,5% (56 casi) è stato classificato come *associato ad altre anomalie congenite*, con una prevalenza di 13,9/1.000 nati.

I casi associati sono stati a loro volta suddivisi in *casi con anomalie cromosomiche* (30; 7,5‰ nati), *con condizioni note* (16; 4,0‰ nati) e *condizioni malformative multiple non altrimenti classificabili* (10; 2,5‰ nati) (tab. 2).

Tra gli 84 nati vivi, un caso è deceduto entro i due mesi 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 2021
Frequenze assolute e percentuali e tassi di prevalenza alla nascita distinti in Anomalie Isolate ed Associate

Tipologia	N° casi con malformazione	Totale	Prevalenza ‰ nati
Isolati	Isolati	62 (52,5%)	15,4
	Cromosomici	30 (25,4%)	7,5
Associati	Condizioni note	16 (13,6%)	4,0
	Malformati multipli (MCA)	10 (8,5%)	2,5
Totale		118 (100,0%)	29,4

I casi con anomalia congenita (nati e interrotti) sono riportati disaggregati per esito della gravidanza in tab. 3. Tra le 31 interruzioni di gravidanza, i casi associati costituiscono il 77,4% (24/31) e sono rappresentati in oltre i tre quarti dei casi da anomalie cromosomiche (20/24: 83,3%).

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

Anno 2021

Frequenze assolute e percentuali delle anomalie congenite registrate nel 2021, distinte in nati vivi, nati morti ed IVG e stratificate in Anomalie Isolate ed Associate

Categoria	Isolati		Associati				Totale casi	
	N	%	Malformati multipli (MCA)	Cromosomici	Condizioni note	N		%
Nati vivi	54	87,1	9	8	13	30	53,6	84
Nati morti	1	1,6	0	2	0	2	3,6	3
IVG	7	11,3	1	20	3	24	42,8	31
Totale	62	100,0	10	30	16	56	100,0	118

I casi identificati come isolati sono 62, di cui 54 nati vivi, 1 nato morto e 7 interruzioni di gravidanza (tab. 4). Nella totalità dei 62 casi isolati, gli apparati più frequentemente coinvolti sono: cardiovascolare (29,0%), muscolo-scheletrico (27,4%), urinario (14,5%), sistema nervoso centrale (9,7%) e gli organi genitali (8,1%).

Tra i nati vivi, il 31,5% dei casi di anomalie isolate riguarda l'apparato cardiovascolare, il 27,8% l'apparato muscolo-scheletrico ed il 16,7% l'urinario.

Tra le 7 interruzioni di gravidanza con anomalie isolate, quelle del sistema nervoso centrale rappresentano quasi i tre quarti della casistica (71,4%).

Tab. 4 - Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita isolata per esito di gravidanza. Anno 2021

Frequenze assolute e percentuali delle anomalie congenite isolate, distinte in nati vivi, nati morti ed IVG

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Isolati	Nati vivi	Nati morti	IVG	Totale
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	17 (31,5%)	1 (100,0)		18 (29,0%)
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	15 (27,8%)		2 (28,6%)	17 (27,4%)
[753] Anomalie del Sistema Urinario	9 (16,7%)			9 (14,5%)
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	1 (1,9%)		5 (71,4%)	6 (9,7%)
[752] Anomalie degli Organi Genitali	5 (9,3%)			5 (8,1%)
[749] Schisi orofacciali	2 (3,7%)			2 (3,2%)
[750-751] Anomalie Gastro-Intestinali	2 (3,7%)			2 (3,2%)
[743-744] Anomalie Testa-Collo	2 (3,7%)			2 (3,2%)
[748] Anomalie dell'Apparato Respiratorio	1 (1,9%)			1 (1,6%)
Totale	54 (100,0%)	1 (100,0%)	7 (100,0%)	62 (100,0%)

Nel 2021 sono stati riscontrati dieci casi (9 nati vivi e 1 IVG) con anomalie multiple non altrimenti classificabili (MCA), i quali presentano l'associazione di 2 difetti nel 70,0% dei casi e l'associazione di 3 difetti nel rimanente 30,0%.

Tra i 118 casi complessivi identificati, 30 (25,4%) presentano *un'anomalia cromosomica* (tab. 5). Il 60,0% dei casi (18/30) è rappresentato da *trisomia 21* (4,5‰ nati), il 16,7% (5/30) da *trisomia 18* (1,2‰ nati) e il 6,7% (2/30) da *trisomia 13* (0,5‰). Tra i cromosomi sessuali, è stato rilevato un caso di *monosomia X (in mosaico)*, un caso con *disomia cromosoma Y* ed un caso di *delezione cromosoma sessuale*. Le ultime due anomalie cromosomiche riguardano un caso di *delezione autosoma* e un caso di *trisomia degli autosomi (in mosaico)*. La maggioranza dei casi cromosomici è stata identificata a seguito di diagnosi prenatale e la gravidanza è stata poi interrotta (20/30; 66,7%).

L'età media delle donne che hanno partorito un nato con trisomia 21 (*sindrome di Down*) o che hanno interrotto la gravidanza per trisomia 21 nel feto è di 38,1 anni (37,4 anni per le donne che hanno interrotto la gravidanza e 39,3 per le donne che hanno partorito).

La totalità delle madri che hanno partorito un bambino con sindrome di Down non ha eseguito lo screening del 1° trimestre (test combinato), né tantomeno alcuna diagnosi prenatale invasiva (per scelta). Cinque delle sei madri che hanno partorito un bambino con sindrome di Down presentano una cittadinanza italiana.

L'età media delle donne con feti affetti da trisomia 18 è 34,6 anni.

Tab. 5 - Provincia di Trento. Casi con anomalia cromosomica per esito di gravidanza. Anno 2021
Frequenze assolute e percentuali delle anomalie congenite cromosomiche, distinte in nati vivi, nati morti ed IVG

Anomalia cromosomica	Nati vivi	Nati morti	IVG	Totale	% sul totale
Trisomia 21	6		12	18	60,0%
Trisomia 18			5	5	16,7%
Trisomia 13		1	1	2	6,7%
Trisomia degli autosomi*		1		1	3,3%
Delezione cromosoma autosoma			1	1	3,3%
Delezione cromosoma sessuale	1			1	3,3%
Disomia cromosoma Y	1			1	3,3%
Monosomia X*			1	1	3,3%
Totale (%)	8 (26,7%)	2 (6,6%)	20 (66,7%)	30	100,0%

*in mosaico

In 16 casi è stata riconosciuta una condizione riconducibile a condizioni note (tab. 6): 13 nati e 3 casi interrotti.

Tab. 6 - Provincia di Trento. Casi a inquadramento nosologico noto per esito di gravidanza. Anno 2021

Frequenze assolute e percentuali delle condizioni note, distinte in nati ed IVG

Condizioni note	Nati	IVG	Totale
Sindromi malformative associate a dismorfismi facciali	3		3
Rene policistico autosomico dominante	2		2
Sindromi malformative associate a microcefalia	2		2
Facomatosi	2		2
Sindromi malformative associate ad encefalopatia epilettica	1		1
Epidermolisi bollosa	1		1
Ittiosi congenite	1		1
Disordini del tessuto connettivo	1		1
Displasie scheletriche		2	2
Sequenze miscellanee		1	1
Totale (%)	13 (81,3%)	3 (18,7%)	16 (100,0%)

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

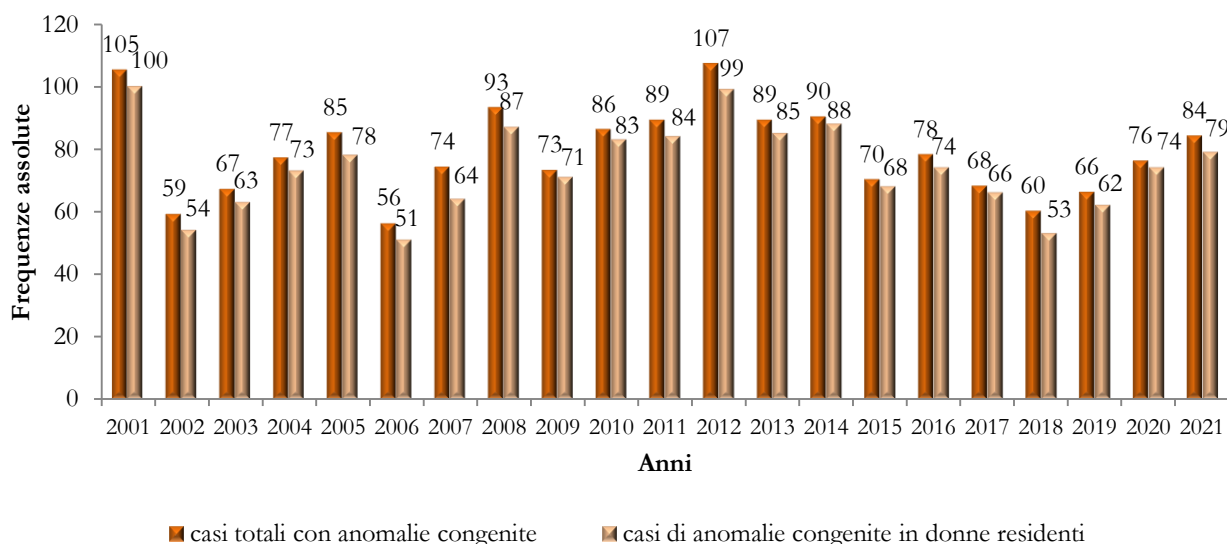
ANOMALIE CONGENITE ALLA NASCITA: IN GESTANTI ASSISTITE PRESSO ISTITUTI PROVINCIALI

Nel 2021 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, dalla S.S. di Genetica Medica e dal Registro Malattie Rare sono complessivamente 84, di cui 79 nati da donne residenti in Trentino a fronte di 74 nel 2020, 62 nel 2019, 53 nel 2018, 66 nel 2017 e 74 nel 2016 (Fig.1).

Nel 2021 i nati vivi totali nei nosocomi trentini sono stati 3.938 escludendo i nati a domicilio, i parti precipitosi e i parti all'ospedale di Feltre. Il tasso di prevalenza 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 21,3‰ (19,6‰ nel 2020, 16,4‰ nel 2019, 15,0‰ nel 2018, 16,4‰ nel 2017 e 18,2‰ nel 2016).

Fig. 1 - Provincia di Trento. Trend temporale dei nati vivi con anomalie congenite alla nascita: totali (inclusi i nati da donne residenti fuori dal Trentino) e da donne residenti in Trentino. Periodo 2001-2021



Degli 84 nati vivi malformati rilevati, 50 sono maschi (59,5%) e 34 femmine (40,5%). 58 neonati (69,0%) sono nati al S. Chiara di Trento (71,0% nel 2020, 66,7% nel 2019, 75,0% nel 2018, 86,8% nel 2017 e 79,5% nel 2016), 22 neonati (26,2%) al S. Maria del Carmine di Rovereto (21,1% nel 2020, 27,3% nel 2019, 21,7% nel 2018, 8,8% nel 2017 e 16,7% nel 2016), 2 all'ospedale di Cles (2,4%) e 2 all'ospedale di Cavalese (2,4%).

Tab. 7 - Provincia di Trento. Anomalie congenite alla nascita per punto nascita. Anno 2021
 Frequenze assolute e percentuali e tassi di prevalenza alla nascita distinti nei 4 punti nascita trentini

Punto nascita	Nati vivi (%)	Tasso/1.000 nati
Ospedale S. Chiara di Trento	58 (69,0%)	22,4
Rovereto	22 (26,2%)	21,0
Cles	2 (2,4%)	10,4
Cavalese	2 (2,4%)	17,9
Totale	84 (100,0%)	21,3

Anche nel 2021 la prevalenza alla nascita delle anomalie congenite resta più elevata all'ospedale S. Chiara di Trento (22,4‰ nati), con il dato di Rovereto subito a ruota (21,0‰ nati), 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 i 22 ed i 44 anni, con età media di 32,3 anni e mediana di 32,0 anni; le madri di 35 anni e oltre rappresentano il 28,6% della casistica (36,8% nel 2020, 31,8% nel 2019, 23,3% nel 2018, 38,2% nel 2017 e 43,6% nel 2016). L'età media di tutte le madri che hanno partorito in provincia di Trento nel 2021 (dato CedAP) è 32,1 anni (età mediana=32,0); le donne con 35 anni e più sono il 32,1%.

Nel 2021 il 15,5% dei nati vivi con anomalia congenita (13/84) è pretermine, significativamente maggiore rispetto al 6,4% dei nati vivi totali in Trentino. Undici nati pretermine con anomalie congenite sono nati al Santa Chiara di Trento, altri due a Rovereto: questo evidenzia l'indirizzo delle gravidanze a rischio presso questi due istituti di cura.

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

Nel 2021 si sono registrate 31 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita, -24,4% rispetto al 2020 (fig. 2). Dei 31 casi di IVG, 19 sono stati registrati al S. Chiara di Trento, 10 al S. Maria del Carmine di Rovereto e 2 a Villa Igea di Trento.

L'età media delle madri è 35,9 anni (34,6 nel 2020, 34,4 nel 2019, 32,6 nel 2018, 34,2 nel 2017 e 35,9 nel 2016), con range compreso tra 25 e 47 anni; quelle di età 35 anni e oltre rappresentano il 58,1% della casistica (53,7% nel 2020, 44,7% nel 2019, 37,5% nel 2018, 50,0% nel 2017 e 63,8% nel 2016). La totalità dei casi di IVG riguarda donne residenti in Provincia.

Fig. 2 - Provincia di Trento. Trend delle anomalie congenite su IVG. Anni 2001-2021

Frequenze assolute dei casi di anomalia congenita con diagnosi prenatale e successiva interruzione di gravidanza (IVG)

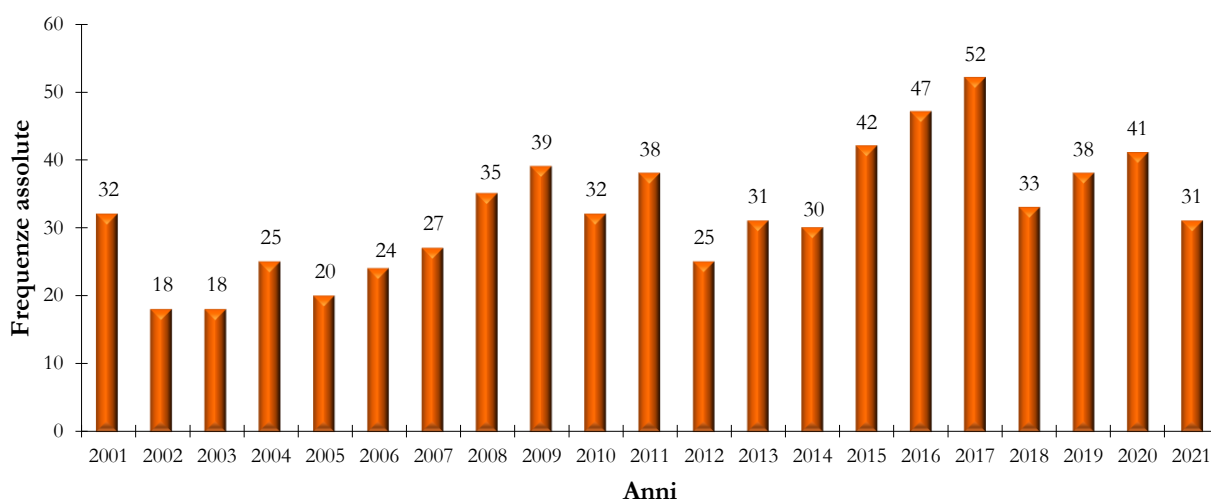
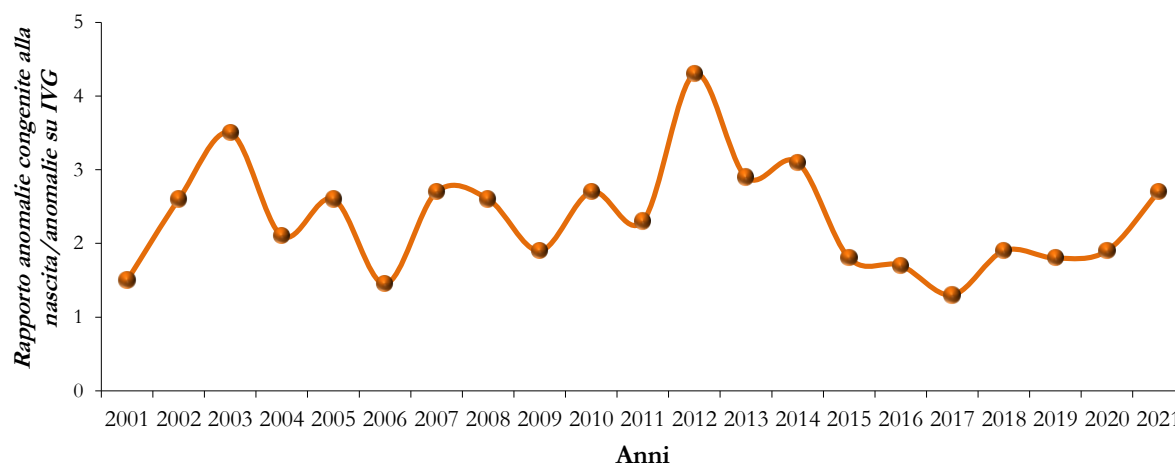


Fig. 3 - Provincia di Trento. Rapporto anomalie congenite alla nascita/anomalie su IVG. Anni 2001-2021

Rapporto tra il numero di casi diagnosticati alla nascita ed il numero dei casi diagnosticati in epoca prenatale che hanno portato poi ad un'interruzione volontaria di gravidanza (IVG)



Nel 2021 il rapporto tra casi alla nascita e casi interrotti (IVG per diagnosi prenatale) è pari a 2,7; per ogni malformazione su IVG se ne contano quasi tre alla nascita. L'andamento temporale degli ultimi cinque anni mostra un trend crescente statisticamente significativo.

Tab. 8 - Provincia di Trento. Categorie delle anomalie su IVG. Anno 2021

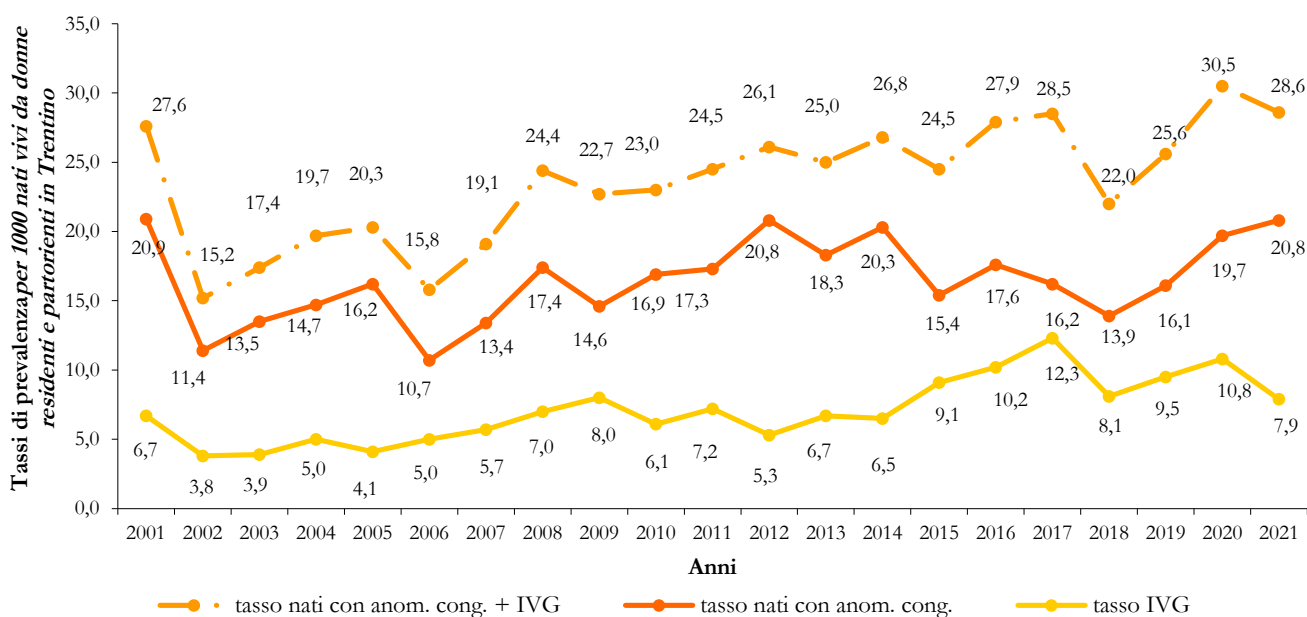
Frequenze assolute e percentuali dei casi di IVG distinti in Anomalie Associate ed Isolate

Tipologia	Categoria	Numero assoluto	%
Anomalie Associate	Anomalie cromosomiche	20	64,5%
	Condizioni note	3	9,7%
	Anomalie multiple (MCA)	1	3,2%
Anomalie Isolate	Sistema nervoso centrale	5	16,1%
	Apparato muscolo-scheletrico	2	6,5%
Totale		31	100,0

Le anomalie cromosomiche (n=20) rappresentano il 64,5% della casistica (61,0% nel 2020, 57,9% nel 2019, 48,5% nel 2018, 59,6% nel 2017 e 63,8% nel 2016), di cui 12 relative a trisomia 21 (s. di Down), 5 a trisomia 18 e 1 a trisomia 13. Il rapporto tra casi interrotti e nati (vivi o morti) con

anomalie cromosomiche è pari a 2,0 (2,8 nel 2020, 2,2 nel 2019, 8,0 nel 2018, 2,7 nel 2017 e 4,3 nel 2016): per ogni anomalia cromosomica alla nascita ce se sono 2 nelle IVG.

Fig. 4 - Provincia di Trento. Prevalenza di anomalie congenite alla nascita (solo casi di IVG, solo nati e casistica complessiva: IVG+nati) per 1000 nati vivi da donne residenti e partorienti in Trentino e in età 15-49 anni. Periodo 2001-2021



Dopo il calo registrato nel 2018 relativamente al tasso di prevalenza dei nati e interrotti con anomalie congenite, nel periodo 2019-2021 si registra un aumento, riportandosi in linea con gli anni precedenti. Il tasso di prevalenza dei nati con anomalie congenite, a seguito di un trend di diminuzione negli anni 2012-2018, mostra un trend crescente negli ultimi 3 anni analizzati. Il trend in aumento del tasso di prevalenza dei casi interrotti, sembra essersi attenuato nel 2018-2021.

CONSULENZE GENETICHE DEI CASI CON ANOMALIE CONGENITE

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 96,8% (92,7% nel 2020, 86,8% nel 2019, 90,9% nel 2018, 92,3% nel 2017 e 95,7% nel 2016); nei nati (vivi e morti) è del 48,3%, (41,0% nel 2020, 54,4% nel 2019, 35,5% nel 2018, 36,8% nel 2017 e 39,7% nel 2016).

La maggioranza dei casi nei quali è stata effettuata la consulenza è rappresentata da condizioni associate (89,3% dei casi nati e interrotti). Le forme cromosomiche sono la maggioranza dei casi visti in consulenza in ambito di diagnosi prenatale (20/30). Tra le condizioni isolate, la consulenza genetica copre l'85,7% dei casi di IVG (6/7) ed il 29,1% dei nati (16/55).

Tab. 9 - Casi con anomalia congenita valutati in consulenza genetica. Per esito della gravidanza. Anno 2021

Frequenze assolute e percentuali dei casi di anomalia congenita distinti in IVG e Nati che abbiano avuto o meno una consulenza genetica prenatale e/o postnatale. Stratificazione per Anomalie Isolate ed Associate

Tipologia di anomalia	IVG			Nati (vivi e morti)		
	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale
Isolata	6	1	7	16	39	55
Multiple (MCA)	1	0	1	5	4	9
Cromosomiche	20	0	20	10	0	10
Condizioni note	3	0	3	11	2	13
Totale	30 (96,8%)	1 (3,2%)	31 (100,0%)	42 (48,3%)	45 (51,7%)	87 (100,0%)

ANOMALIE CONGENITE ALLA NASCITA PER RESIDENZA DELLA MADRE

Per calcolare il tasso di prevalenza di anomalie congenite alla nascita per ambito di residenza della madre sono stati considerati anche gli 8 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. Anomalie congenite alla nascita per residenza madre. Anno 2021

Tassi di prevalenza per 1000 nati vivi con rispettivi intervalli di confidenza al 95% distinti per le 13 reti professionali territoriali.

Numeratore: nati (vivi o morti) con anomalie congenite da donne residenti in Trentino.

Denominatore: nati vivi da donne residenti in Trentino in strutture provinciali ed extra-provinciali

Rete professionale territoriale di residenza	Nati (vivi o morti) con AC 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 di prevalenza per 1000 nati vivi	Intervallo di confidenza ^o al 95% per il tasso di prevalenza
01.Val di Non	8	313	16	24,3	11,7 – 48,4
02.Valle di Sole	2	104	5	18,3	1,3 – 69,5
03. Rotaliana-Paganella	8	285	12	26,9	13,0 – 53,5
04.Valle di Cembra	1	82	5	11,5	0,0 – 69,7
05.Val di Fiemme	6	132	13	41,4	17,5 – 89,9
06.Val di Fassa	2	70	14	23,8	1,9 – 88,9
07.Primiero	1	71	4	13,3	0,0 – 80,1
08.Valsugana e Tesino	5	194	27	22,6	8,4 – 53,8
09.Alta Valsugana	9	391	24	21,7	10,9 – 41,6
10.Giudicarie	5	244	27	18,5	6,8 – 44,1
11.Alto Garda e Ledro	6	321	7	18,3	7,6 – 40,6
12.Vallagarina-Alt.Cimbri	17	729	17	22,8	14,1 – 36,6
13.Val d'Adige e Laghi	20	1014	32	19,1	12,3 – 29,6
Provincia	90	3.950	267	21,3	17,4 – 26,2

*sono stati aggiunti 8 casi di nati malformati fuori Provincia da donne residenti e recuperati con le SDO passive.

^oIntervallo di confidenza di Agresti-Coull.

Sulla base dei flussi informativi disponibili (CedAP + SDO in Provincia e passive) si può calcolare un tasso provinciale di nati con anomalie congenite pari a 21,3‰ nati (21,0‰ nel 2020, 17,3‰ nel 2019, 13,8‰ nel 2018, 15,1‰ nel 2017 e 18,1‰ nel 2016). Nel 2021, come nel 2020, il tasso più elevato si registra nella rete professionale territoriale della val di Fiemme (41,4‰), seguito dalla Rotaliana-Paganella (26,9‰), dalla val di Non (24,3‰) e dalla Val di Fassa (23,8‰).

I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI

Nel 2021 si registrano, presso gli ospedali della provincia di Trento, 522 ricoveri di soggetti di tutte le età, per malformazione congenita in prima diagnosi. Di questi, 485 (92,9%) riguardano pazienti residenti (dato molto vicino a quello del 2017-2020). Oltre ai 485 ricoveri di pazienti trentini registrati in provincia, se ne segnalano altri 322 relativi a trentini che si sono rivolti a ospedali extra-provinciali.

Nella casistica provinciale continuano a prevalere le anomalie urogenitali (32,0% dei ricoveri); in quella extra-provinciale prevalgono le anomalie dell'apparato muscolo-scheletrico e dell'apparato cardio-circolatorio.

Tab. 11 - Provincia di Trento. Ricoveri ospedalieri di residenti* in strutture provinciali ed extra-provinciali, per macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Anno 2021

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM	In strutture provinciali		In strutture extra-provinciali	
	Frequenza	%	Frequenza	%
[752-753] Anomalie Urogenitali	155	32,0	26	8,1
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	85	17,5	120	37,3
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	123	25,4	96	29,8
[749-751] Anomalie Gastro-Intestinali	34	7,0	25	7,8
[743-744] Anomalie Testa-Collo	39	8,0	22	6,8
[758] Anomalie Cromosomiche	3	0,6	1	0,3
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	14	2,9	8	2,5
[748] Anomalie Apparato Respiratorio	8	1,7	11	3,4
[757-759] Altre Anomalie Congenite	24	4,9	13	4,0
Totale	485	100,0	322	100,0

*Uno stesso paziente può avere più ricoveri

I ricoveri di pazienti trentini di età compresa tra 0-14 anni negli ospedali provinciali sono 256, pari al 52,8% dei ricoveri totali, mentre quelli di bambini sotto l'anno di età sono 63, pari al 13,0%.

Nel 2021 il tasso di ospedalizzazione¹ dei trentini in strutture provinciali per anomalie congenite, considerando tutte le età, è pari a 0,90‰ residenti. Se si considerano, pure i ricoveri in strutture extra-provinciali questo tasso raggiunge il valore dell'1,5‰ residenti. L'ospedalizzazione in strutture

¹ Numero di ricoveri per anomalie congenite tra i residenti in provincia di Trento rapportato alla popolazione media del 2021.

provinciali per l'età pediatrica (0-14 anni) nel 2021 assume un valore pari a 3,4‰ (3,8‰ nel 2020, 4,2‰ nel 2019, 4,0‰ nel 2028, 4,2‰ nel 2017 e 4,7‰ nel 2016).

Nel 2021 il tasso di ospedalizzazione in strutture provinciali nel primo anno di vita presenta un valore pari a 16,0‰ nati vivi da donne residenti e partorienti in Trentino (20,8‰ nel 2020, 22,6‰ nel 2019, 25,3‰ nel 2028, 26,5‰ nel 2017 e 26,9‰ nel 2016). La distribuzione territoriale complessiva, per i casi incidenti nel 2021, è rappresentata di seguito.

Tab. 12 - Provincia di Trento. Ripartizione per rete professionale territoriale di residenza dei casi con anomalie alla nascita. Coorte 2021

Casi con anomalia congenita distinti in IVG e Nati (vivi o morti) per le 13 reti professionali territoriali, con specificata la percentuale di casi da IVG sul totale dei casi). Numero di ricoveri per anomalia congenita nel 1° anno di vita.

Rete professionale territoriale di residenza	IVG	NATI (vivi o morti)	Totale eventi (IVG + NATI)	% IVG	Casi di fonte SDO per ricovero 1° anno di vita (provincia + passiva)
01.Val di Non	0	8	8	0,0%	15
02.Valle di Sole	1	2	3	33,3%	4
03. Rotaliana-Paganella	1	8	9	11,1%	9
04.Valle di Cembra	2	1	3	66,7%	1
05.Val di Fiemme	1	6	7	14,3%	6
06.Val di Fassa	0	2	2	0,0%	4
07.Primiero	1	1	2	50,0%	1
08.Valsugana e Tesino	2	5	7	28,6%	7
09.Alta Valsugana	2	9	11	18,2%	6
10.Giudicarie	4	5	9	44,4%	6
11.Alto Garda e Ledro	3	6	9	33,3%	10
12.Vallagarina-Alt.Cimbri	6	17	23	26,1%	14
13.Val d'Adige e Laghi	8	20	28	28,6%	28
Totale	31	90	121	25,6%	111

LE FONTI DEI DATI

La fonte primaria per l'individuazione della casistica dei nati con anomalie congenite è il flusso informativo del *Certificato di Assistenza al Parto (CedAP)*. La procedura d'individuazione dei casi con anomalie congenite dal flusso CedAP avviene attraverso la selezione delle diagnosi di dimissione (principale o secondarie) con codice ICD-9-CM compreso tra 740.0 e 759.9 che identifica la categoria delle anomalie congenite. I casi individuati dal flusso CedAP vengono confrontati, attraverso apposito record linkage, con la casistica dei nati con anomalie congenite individuati dal flusso informativo delle *Schede di Dimissione Ospedaliera (SDO)*, tramite la selezione delle diagnosi di dimissione (principale o secondarie) con codice ICD-9-CM compreso tra 740.0 e 759.9. I casi recuperati da questo record linkage, vengono aggiunti alla casistica dei neonati del CedAP. Dal flusso SDO italiano vengono anche recuperati quei neonati, nati da madre residente in provincia di Trento, ma partoriti in una struttura extra-provinciale. La terza fonte per l'eventuale recupero di nati con anomalie congenite è il *registro Malattie Rare Trentino* (integrazione dal 2015).

Per quanto riguarda la casistica delle interruzioni di gravidanza per presenza di anomalie congenite nel feto, la fonte primaria è il flusso ISTAT D-12 sulle interruzioni volontarie di gravidanza. In questa circostanza, la selezione dei casi avviene attraverso l'informazione sulla presenza di anomalie congenite e/o un'età gestazionale maggiore o uguale alle 12 settimane. La casistica così individuata viene controllata caso per caso da un operatore sanitario autorizzato ad accedere al Sistema Informativo Ospedaliero (SIO) dove è disponibile la cartella clinica informatizzata delle madri. In aggiunta vengono prese in considerazione le *schede cartacee delle Unità Operative di Ostetricia e Ginecologia* di Trento (Ospedale Santa Chiara) e Rovereto (Ospedale Santa Maria del Carmine) compilate in caso di IVG terapeutiche ed inviate periodicamente al Servizio di Epidemiologia Clinica e Valutativa dell'APSS di Trento, per un apposito confronto con la casistica proveniente dal flusso ISTAT D-12 e per un monitoraggio completo.

L'ultima fonte che interviene trasversalmente, sia per i nati che per le interruzioni di gravidanza, è l'*archivio della S.S. di Genetica Medica* dell'U.O.M. di Laboratorio di Trento. Attraverso un confronto con le casistiche dei nati e delle IVG individuate con le fonti precedentemente descritte, le consulenze prenatali o postnatali, in caso di presenza di anomalie congenite nel feto o nel neonato, permettono di recuperare eventuali casi non intercettati.

Per il recupero di informazioni cliniche relative ai nati morti o ai casi di IVG, viene utilizzato l'*archivio delle autopsie fetali* delle U.O.M. di Anatomia ed Istologia patologica e Citodiagnostica dell'APSS.

I dati relativi alla salute contenuti nel Registro Anomalie Congenite, tenuti con l'ausilio di strumenti elettronici, sono trattati all'interno della sede dell'Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari (APSS), Titolare del trattamento dei dati, mediante l'utilizzo di tecniche di pseudonimizzazione, anche con il ricorso a codici identificativi, in modo tale da tutelare l'identità e la riservatezza degli interessati nel trattamento dei dati, rendendoli temporaneamente inintelligibili anche a chi è autorizzato ad accedervi e permettendo di identificare gli interessati solo in caso di necessità. I dati relativi alla salute sono trattati dal Registro e conservati separatamente da altri dati personali trattati per finalità che non richiedono il loro utilizzo.

APPENDICE – Anomalie minori escluse se presenti isolate secondo le linee guida europee

Capo
Aberrante pattern della capigliatura
Sperone osseo occipitale
Brachicefalia
Compressione facciale
Depressione cranica, appiattimento temporale
Dolicocefalia
Faccia dismorfica
Fronte ampia, prominente/grossolana/appiattita/bombata
Ipoplasia malare
Faccia appuntita/rotonda
Fronte sfuggente
Asimmetria facciale
Occipite piatto
Macrocefalia
Sutura metopica rilevata/alta
Altre deformità del cranio, faccia e mandibola (inclusi tutti i tipi anomalie della forma cranica senza sinostosi)
Plagiocefalia – asimmetria della testa/cranio
Terza fontanella
Ritardo della chiusura del cranio
Ossa worminane
Regione oculare
Anisocoria
Sclera blu
Ectropion congenito
Entropion congenito
Lacrime di coccodrillo
Dacriocistocele
Fessure palpebrali rivolte verso il basso
Distopia dei canti
Pliche epicantiche
Epicanto inverso
Esoftalmo
Iptelorismo
Ipotelorismo
Altre malformazioni congenite della palpebra
Pupille ovali
Proptosi oculare/occhi prominente/protrudenti
Fessure palpebrali corte
Stenosi o restringimento del dotto lacrimale
Sinofrio
Fessure palpebrali rivolte verso l'alto
Orecchie
Trago assente
Auricola accessoria, appendice preauricolare
Orecchie asimmetriche
Fossetta auricolare
Orecchio a “pipistrello”, prominente/protuberanti
Assenza congenita del lobulo auricolare
Tubercolo di Darwin
Lobulo doppio
Assenza dell'elice
Orecchie bassoposte

Macrotia
Microtia/orecchie piccole
Meato uditivo esterno ristretto
Orecchie retroposizionate
Forma primitiva
Orecchie semplificate, appuntite
Malformazione minore e non specificata dell'orecchio
Naso
Narici anteverse
Punta bifida del naso
Radice nasale ampia/larga, anomalie della radice nasale
Ponte nasale depresso/appiattito
Deviazione del setto nasale
Naso dismorfico
Naso appiattito/ appuntito
Ponte nasale appiattito
Ali indentate
Naso schiacciato
Ponte nasale prominente
Naso a sella/ naso verso l'alto
Narici piccole/ipoplasiche
Ossa nasali iposviluppate
Radice nasale ampia
Regione orale
Frenuli aberranti
Assenza/ipoplasia del depressore degli angoli della bocca
Cresta alveolare
Anomalie del filtro, filtro allungato
Ugola bifida
Micrognazia bordeline
Disturbi dell'eruzione dentaria
Ipoplasia dello smalto
Glossoptosi
Palato ogivale
Macrochelia
Macroglossia/lingua emiipetrofica
Macrostomia
Denti malformati
Microcheilia
Microglossia
Microstomia
Posizione della lingua nel medio cavo orale
Denti connatali
Mandibola prominente
Ranula
Retrognazia/mento rientrante
Filtro corto
Labbra sottili
Lingua « a cravatta » o cisti della lingua
Collo
Collo largo
Malformazione congenita della faccia e del collo, non specificata

Ipoplasia congenita del timo
Collo lievemente palmato
Altre malformazioni branchiali
Seno o cisti preauricolare
Collo corto
Sinus, fistola o cisti brachiale
Involuzione del timo
Cisti tireoglossica
Torcicollo
Mani
Ossa accessorie del carpo
Aracnodattilia
Clinodattilia (5° dito)
Duplicazione dell'unghia del pollice
Unghie ampie o ipertrofiche
Altre malformazioni congenite dell'unghia
Dita sovrapposte
Dita corte (4°, 5° dito)
Plica palmare singola/anormale
Dita piccole
Sublussazione delle ossa delle falangi
Dermatoglifi inusuali
Piedi, Arti
Dita dei piedi bulbose
Anca scattante, sublussazione o anca instabile
Displasia dell'anca e altre anomalie dell'anca
Piede torto di origine posturale – altra deformità congenita del piede
Deformità congenita del piede non specificata
Piede piatto congenito
Unghie ampie o ipertrofiche
Divario tra le dita del piede (1-2)
Alluce varo – altre deformità vare congenite del piede
Metatarso varo - altre deformità valghe congenite del piede
Metatarso varo o metatarso addotto
Dita sovrapposte
Piede cavo
Calcaneo prominente
Dita incassate (4, 5)
Alluce ampio e tozzo
Sindattilia (2-3 dita dei piedi)
Piede torto o piede calcaneovalgo
Piede torto calcaneovaro
Cute
Capezzoli accessori
Appendici cutanee accessorie
Angioma
Macchie caffè-latte
Macchia depigmentata
Dermoide epibulbare
Emangioma se non è richiesto trattamento
Eterocromia dei capelli
Ipoplasia delle unghie dei piedi
Linfangioma se non è richiesto alcun trattamento
Macchia mongolica
Nevo flammeo/ nevo a fragola
Lanugine persistente
Nevo pigmentato – nevo congenito non neoplastico

Ectopia dei capezzoli/ampia distanza intermammaria
Scheletro
Abbozzo 12 [^] costa
Assenza costa/costa ipoplasica
Costa accessoria
Vertebre bipartite
Coste bifide
Costa cervicale
Incurvamento congenito del femore
Incurvamento congenito della fibula e tibia
Incurvamento congenito delle ossa lunghe delle gambe non specificato
Incurvamento congenito dell'arto superiore
Deformità congenite del rachide
Lordosi congenita, posturale
Fessurazioni coronali delle vertebre, incompleta
Cubito valgo
Sterno depresso
Duplicazione delle coste
Costa fusa, singola
Genu recurvatum
Ginocchia valghe
Ginocchia vare
Oso del coccige non ossificato
Configurazione ovoidale delle vertebre
Sterno prominente
Fossetta sacrale
Torace a scudo, altre deformità congenite del torace
Spina bifida occulta
Sterno bifido
Sterno depresso/pectus excavatum
Sterno prominente/pectus carinatum
Cerebrale
Anomalie del setto pellucido
Cisti aracnoidee
Asimmetria dei ventricoli, dimensioni normali
Cervelletto a forma di banana
Ipoplasia cerebellare, lieve
Atrofia cerebrale
Cisti plessi coroidei
Cisti del setto pellucido
Cisterna magna allargata, isolata
Sindrome di ammiccamento della mascella, Marcus Gunn
Leucomalacia periventricolare
Cisti congenita cerebrale isolata
Corpo calloso sottile o ipoplasico
Ventricolomegalia < 15mm
Cardiovascolare
Assenza o ipoplasia dell'arteria ombelicale, arteria ombelicale singola
Assenza della vena cava superiore
Murmure cardiaco funzionale o non specificato
Cardiomegalia
Cardiomiopatia
Deviazione dell'asse cardiaco
Pervietà del dotto arterioso se età gestazionale < 37 settimane
Forame ovale pervio o persistente

Rapporto annuale sulle anomalie congenite in Provincia di Trento

Stenosi dell'arteria polmonare periferica
Vena cava superiore sinistra persistente
Arco aortico destro persistente
Vena ombelicale destra persistente
Blocco cardiaco congenito
Polmonare
Lobo accessorio del polmone/lobo azygos del polmone
Broncomalacia
Stridore laringeo congenito
Cisti singola del polmone
Iperplasia del timo
Laringomalacia
Effusione pleurale
Ipoplasia polmonare, secondaria
Rilassamento del diaframma
Involuzione del timo
Tracheomalacia
Paralisi della corda vocale
Gastro-intestinale
Cisti addominale che non necessita chirurgia
Milza accessoria
Ano anteriorizzato senza chirurgia
Cisti del coledoco
Ipoplasia surrenalica congenita
Colestasi congenita
Cisti mesenterica congenita
Cisti splenica
Diastasi dei retti
Dilatazione dell'intestino
Disordini funzionali gastro-intestinali
Epatomegalia
Ernia iatale
Ernia inguinale
Cisti epatica
Diverticolo di Meckel
Plica anale
Stenosi del piloro
Splenomegalia
Cisti transitoria del coledoco
Ernia ombelicale
Renale
Vescica allargata/ispessita
Idronefrosi con una dilatazione pelvica minore di 10 mm
Rene gigante e iperplastico
Cisti renale singola
Reflusso vescico-ureterale- renale
Genitali esterni
Scroto bifido
Pene nascosto
Corda congenita
Disordini adrenogenitali congeniti
Malformazione congenita della vulva
Torsione congenita dell'ovaio
Curvatura del pene
Cisti della vulva
Prepuzio carente/con cappuccio/legato allo scroto
Cisti ovarica/cisti ovarica transitoria
Cisti embrionale del legamento largo

Ipertrofia del clitoride
Fusione delle labbra
Idrocele del testicolo
Imene imperforato
Ipertrofia dell'imene
Ipoplasia del pene /micropene
Fimosi, Prepuzio ridotto
Piccole labbra prominenti
Testicolo retrattile
Cisti della vescichetta seminale
Torsione testicolare
Cisti ovarica transitoria
Criptorchidismo, testicolo non disceso
Testicolo ectopico non specificato
Appendici cutanee vaginali
Altre
Malformazione congenita non specificata
Anomalie cromosomiche
Riarrangimenti cromosomici bilanciati
Traslocazioni o inversioni bilanciate in individui normali
Riarrangimenti autosomici bilanciati in individui affetti
Individui con marker eterocromatici
Individui con siti fragili autosomici