



Provincia Autonoma di Trento
Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari



RAPPORTO ANNUALE SULLE ANOMALIE CONGENITE IN PROVINCIA DI TRENTO

Anno 2019

Servizio Epidemiologia Clinica e Valutativa

Dipartimento di Governance

Trento, Giugno 2021

A cura di

Riccardo Pertile
Mariangela Pedron
Francesca Valent

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

Massimo Soffiati

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
LE FONTI DEI DATI.....	2
VALIDAZIONE E CLASSIFICAZIONE DEI CASI.....	3
RISULTATI 2019.....	4
ANOMALIE CONGENITE ALLA NASCITA: IN GESTANTI ASSISTITE PRESSO ISTITUTI PROVINCIALI.....	7
INTERRUZIONI DI GRAVIDANZA (IVG) A SEGUITO DI DIAGNOSI PRENATALE DI ANOMALIA CONGENITA.....	9
LE CONSULENZE AL SERVIZIO DI GENETICA MEDICA DELL'APSS DI TRENTO.....	11
ANOMALIE CONGENITE ALLA NASCITA PER RESIDENZA DELLA MADRE.....	12
I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI.....	13
CONCLUSIONI.....	15
APPENDICE. 1 Anomalie minori escluse se presenti isolate secondo le linee guida europee.....	16

PRESENTAZIONE

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.

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)*, sempre attraverso la selezione delle diagnosi di dimissione (principale o secondarie) con codice ICD-9-CM compreso tra 740.0 e 759.9. I casi eventualmente 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 da un operatore sanitario, caso per caso, nel Sistema Informativo Ospedaliero (SIO) dove è disponibile la cartella clinica delle donne che hanno interrotto la gravidanza. 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 delle Consulenze del Servizio di Genetica Medica* dell'U.O.M. di Patologia Clinica 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.

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 2019

Nel 2019 sono nati nei presidi ospedalieri trentini 4.041 bambini, a cui si aggiungono i 26 nati a domicilio ed i 23 parti precipitosi avvenuti al di fuori di una struttura ospedaliera, per un totale complessivo di 4.090 nati, di cui 13 nati morti (3,2‰). Per quest'ultimi sono riportate anomalie congenite in due casi (15,4% dei nati morti). I parti gemellari sono stati 65, pari all'1,6% del totale dei parti. Indipendentemente dalla residenza, i casi nati o interrotti con malformazione congenita identificati nel 2019 dall'integrazione delle diverse fonti informative, sono **106** (66 nati vivi, 2 nati morti e 38 interruzioni di gravidanza) per una prevalenza alla nascita pari a 25,9 per mille nati ($106/4.090 \cdot 1.000$; tab. 1 e tab. 1 bis).

Nel 2018 la prevalenza alla nascita era pari a 23,4‰, nel 2017 28,7‰, nel 2016 28,9‰, nel 2015 24,6‰ e nel 2014 26,7‰. Tra i 66 nati vivi con anomalia congenita due casi provengono da parto gemellare.

Il 76,4% 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 23,6% cittadinanza straniera (proporzione leggermente inferiore a quella riscontrata sul totale delle madri partorienti in provincia di Trento nel 2019: 24,9% di straniere). Le donne straniere provengono da Paesi dell'Est Europa nel 40,0% dei casi, dall'Africa nel 32,0%, dall'Asia nel 20,0% dei casi, e nel restante 8,0% dall'America Latina o Paesi EU.

Tab. 1 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita identificati nel 2019

Casi con anomalia congenita	N (%)
Nati vivi	66 (62,3%)
Nati morti	2 (1,9%)
IVG (interruzioni di gravidanza)	38 (35,8%)
Totale	106 (100,0%)

Tab. 1 bis Provincia di Trento. Prevalenza di casi con anomalia congenita identificati nel 2019, per tipo di casistica

Casi con anomalia congenita	Prevalenza ‰ nati
Nati vivi	16,1‰
Nati morti	0,5‰
IVG (interruzioni di gravidanza)	9,3‰
Totale	25,9‰

Dei 106 casi complessivi, il 57,6% (61 casi) è stato classificato come *isolato*, con prevalenza pari a 14,9/1.000 nati ed il 42,4% (45 casi) è stato classificato come *associato ad altre anomalie congenite*, con una prevalenza di 11,0/1.000 nati.

I casi associati sono stati a loro volta suddivisi in *casi con anomalie cromosomiche* (32; 7,8‰ nati), *con condizioni note* (12; 2,9‰ nati) e *condizioni malformative multiple non altrimenti classificabili* (1; 0,2‰ nati) (tab. 2).

Tra i 66 nati vivi, uno 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 2019

Tipologia	N° casi con malformazione	Totale	Prevalenza ‰ nati
Isolati	Isolati	61 (57,6%)	14,9
	Cromosomici	32 (30,2%)	7,8
Associati	Condizioni note	12 (11,3%)	2,9
	Malformati multipli	1 (0,9%)	0,2
Totale		106 (100,0%)	25,9

I casi con anomalia congenita (nati e interrotti) sono riportati disaggregati per esito della gravidanza in tab. 3. Tra le 38 interruzioni di gravidanza, i casi associati costituiscono il 60,5% (23/38) e sono rappresentati nella quasi totalità dei casi da anomalie cromosomiche (22/23: 95,7%).

Tab. 3 Provincia di Trento. Casi di anomalia congenita suddivisi per esito di gravidanza. Anno 2019

Categoria	Isolati		Associati				Totale casi	
	N	%	Malformati multipli	Cromosomici	Condizioni note	N		%
Nati vivi	46	75,4	1	8	11	20	44,5	66
Nati morti	0	0,0	0	2	0	2	4,4	2
IVG	15	24,6	0	22	1	23	51,1	38
Totale	61	100,0	1	32	12	45	100,0	106

I casi identificati come isolati sono 61, di cui 46 nati vivi, nessun nato morto e 15 interruzioni di gravidanza (tab. 4). Nella totalità dei 61 casi isolati, gli apparati più frequentemente coinvolti sono: l'apparato urinario (21,3%), il cardiovascolare (19,7%), il muscolo-scheletrico (19,7%), il sistema nervoso centrale (11,5%), e l'apparato gastrointestinale (6,6%).

Tra i nati vivi, il 23,9% dei casi di anomalie isolate riguarda l'apparato muscolo-scheletrico, il 21,7% l'apparato cardiovascolare, un altro 21,7% l'apparato urinario e l'8,7% l'apparato gastrointestinale.

Tra le 15 interruzioni di gravidanza con anomalie isolate, quelle del sistema nervoso centrale rappresentano il 46,7% della casistica.

Tab. 4 Provincia di Trento. Casi di anomalia congenita isolata per esito di gravidanza. Anno 2019

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Isolati	Nati vivi	Nati morti	IVG	Totale
[753] Anomalie del Sistema Urinario	10 (21,7%)		3 (20,0%)	13 (21,3%)
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	10 (21,7%)		2 (13,3%)	12 (19,7%)
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	11 (23,9%)		1 (6,7%)	12 (19,7%)
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale			7 (46,7%)	7 (11,5%)
[750-751] Anomalie Gastro-Intestinali	4 (8,7%)			4 (6,6%)
[752] Anomalie degli Organi Genitali	3 (6,5%)			3 (4,9%)
[757] Anomalie dei Tegumenti	1 (2,2%)		2 (13,3%)	3 (4,9%)
[743-744] Anomalie Testa-Collo	3 (6,5%)			3 (4,9%)
[749] Schisi orofacciali	2 (4,4%)			2 (3,3%)
[748] Anomalie dell'Apparato Respiratorio	2 (4,4%)			2 (3,3%)
Totale	46 (100,0%)	0 (0,0%)	15 (100,0%)	61 (100,0%)

Nel 2019 è stato riscontrato un solo caso (nato vivo) con anomalie multiple non altrimenti classificabili, il quale presenta l'associazione di 2 difetti.

Tra i 106 casi complessivi identificati, 32 (30,2%) presentano *un'anomalia cromosomica* (tab. 5). Il 62,5% dei casi (20/32) è rappresentato da *trisomia 21* (4,9‰ nati), il 12,5% (4/32) da *trisomia 18* (1,0‰ nati) e il 9,4% (3/32) da *trisomia 13*. Tra i cromosomi sessuali, sono stati rilevati due casi di *Trisomia X* e due casi di *anomalia dei cromosomi sessuali (in mosaico)*. L'ultima anomalia cromosomica riguarda 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 (22/32; 68,8%).

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 36,9 anni (36,9 anni per le donne che hanno interrotto la gravidanza e 37,0 per le donne che hanno partorito).

Una madre che ha partorito un bambino con sindrome di Down ha eseguito lo screening del 1° trimestre (test combinato) e la diagnosi prenatale invasiva (amniocentesi), un'altra solo lo screening del 1° trimestre, mentre le ultime due (di età superiore ai 40 anni) non hanno eseguito alcun test prenatale. Tutte le madri sono italiane.

L'età media delle donne con feti affetti da trisomia 18 è 38,0 anni.

Tab. 5 Provincia di Trento. Casi di anomalia cromosomica per esito di gravidanza. Anno 2019

Anomalia cromosomica	Nati vivi	Nati morti	IVG	Totale	% sul totale
Trisomia 21	3	1	16	20	62,5%
Trisomia 18		1	3	4	12,5%
Trisomia 13			3	3	9,4%
Anomalia cromosomi sessuali (in mosaico)	2			2	6,3%
Trisomia X	2			2	6,3%
Trisomia degli autosomi (in mosaico)	1			1	3,1%
Totale (%)	8 (25,0%)	2 (6,2%)	22 (68,8%)	32	100,0%

In 12 casi è stata riconosciuta una condizione riconducibile a condizioni note (tab. 6): 11 nati e 1 caso interrotto.

Tab. 6 Provincia di Trento. Casi a inquadramento nosologico noto per esito di gravidanza. Anno 2019

Condizioni note	Nati	IVG	Totale
Sindrome genomica	5		5
Sequenza miscellanea	2		2
Genodermatosi	2		2
Displasia Scheletrica	1		1
Rasopatia	1		1
Condizione da xenobiotici		1	1
Totale (%)	11 (91,7%)	1 (8,3%)	12 (100,0%)

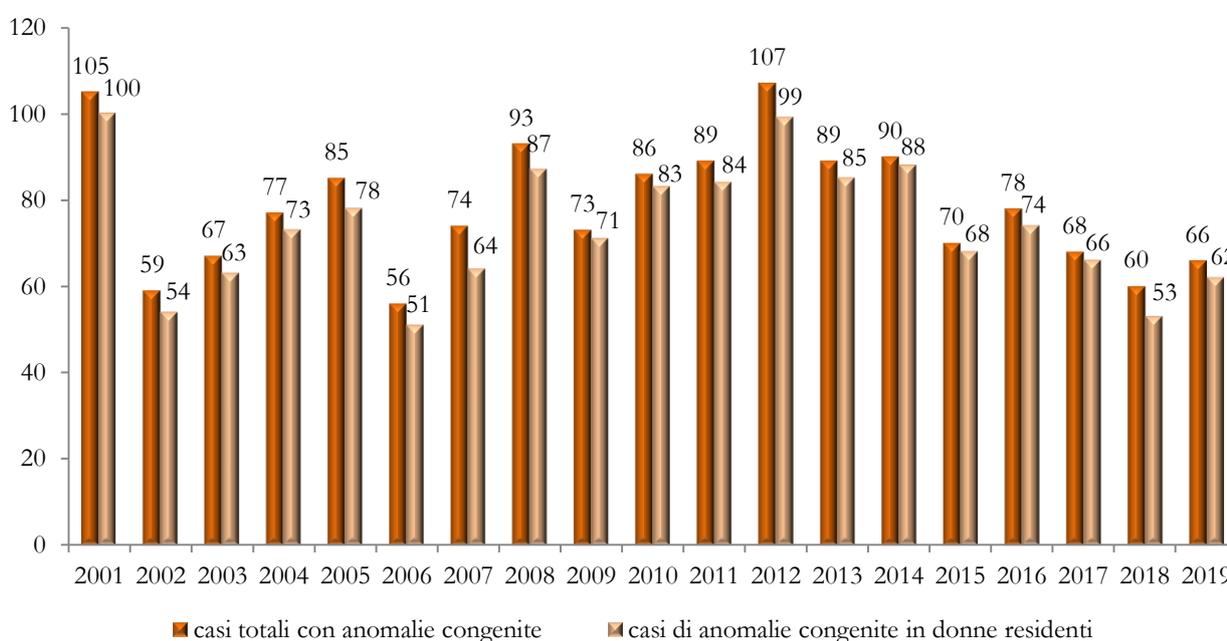
Si riporta di seguito il trend temporale delle anomalie congenite alla nascita con o senza interruzioni terapeutiche di gravidanza.

ANOMALIE CONGENITE ALLA NASCITA: IN GESTANTI ASSISTITE PRESSO ISTITUTI PROVINCIALI.

Nel 2019 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 66, di cui 62 nati da donne residenti in Trentino a fronte di 53 nel 2018, 66 nel 2017, 74 nel 2016, 68 nel 2015 e 88 nel 2014 (Fig.1).

Nel 2019 i nati vivi totali nei nosocomi trentini sono stati 4.029 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 16,4‰ (15,0‰ nel 2018, 16,4‰ nel 2017, 18,2‰ nel 2016, 15,5‰ nel 2015 e 19,7‰ nel 2014).

Fig. 1 Provincia di Trento. Trend temporale dei nati vivi con anomalie congenite alla nascita: totali e da donne residenti in Trentino. Periodo 2001-2019



Dei 66 nati vivi malformati rilevati, 36 sono maschi (54,6%) e 30 femmine (45,4%). 44 neonati (66,7%) sono nati al S. Chiara di Trento (75,0% nel 2018, 86,8% nel 2017, 79,5% nel 2016, 78,6% nel 2015 e 71,1% nel 2014), 18 neonati (27,3%) al S. Maria del Carmine di Rovereto (21,7% nel 2018, 8,8% nel 2017, 16,7% nel 2016, 7,1% nel 2015 e 18,9% nel 2014), 3 all'ospedale di Cles (4,6%) e 1 a Cavalese.

Tab. 7 Provincia di Trento. Anomalie congenite alla nascita per punto nascita. Anno 2019

Punto nascita	Nati vivi (%)	Tasso/1.000 nati
Ospedale S. Chiara di Trento	44 (66,7%)	18,2
Rovereto	18 (27,3%)	16,8
Cles	3 (4,6%)	8,1
Cavalese	1 (1,5%)	6,0
Totale	66 (100,0%)	16,4

Anche nel 2019 la prevalenza alla nascita delle anomalie congenite resta più elevata all'ospedale S. Chiara di Trento (18,2‰ nati), seppure molto vicina a quella di Rovereto (16,8‰ 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 19 ed i 44 anni, con età media di 31,8 anni e mediana di 32 anni; le madri di 35 anni e oltre rappresentano il 31,8% della casistica (23,3% nel 2018, 38,2% nel 2017, 43,6% nel 2016, 47,1% nel 2015 e 36,7% nel 2014). L'età media di tutte le madri che hanno partorito in provincia di Trento nel 2019 (dato CedAP) è 32,0 anni (età mediana=32); le donne con 35 anni e più sono il 32,1%.

Il 18,2% dei nati vivi con anomalia congenita (12/66) è pretermine, significativamente maggiore rispetto al 6,2% dei nati vivi totali in Trentino ($p < 0,0001$). Dieci 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 2019 si sono registrate 38 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita, +15,2% rispetto al 2018 (fig. 2). Dei 38 casi di IVG, 29 sono stati registrati al S. Chiara di Trento, 7 al S. Maria del Carmine di Rovereto e 2 a Villa Igea di Trento.

L'età media delle madri è 34,4 anni (32,6 nel 2018, 34,2 nel 2017, 35,9 nel 2016, 32,7 nel 2015 e 32,9 nel 2014), con range compreso tra 21 e 44 anni; quelle di età 35 anni e oltre rappresentano il 44,7% della casistica (37,5% nel 2018, 50,0% nel 2017, 63,8% nel 2016, 42,9% nel 2015 e 50,0% nel 2014). 37 casi di IVG sui 38 complessivi (97,4%) riguardano donne residenti in Provincia.

Fig. 2 Provincia di Trento. Trend delle anomalie congenite su IVG. Anni 2001-2019

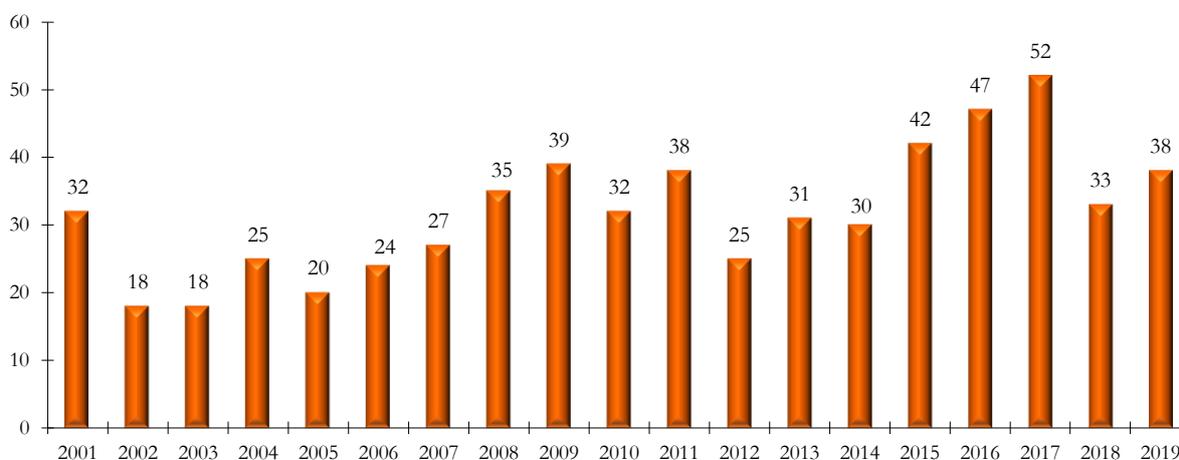
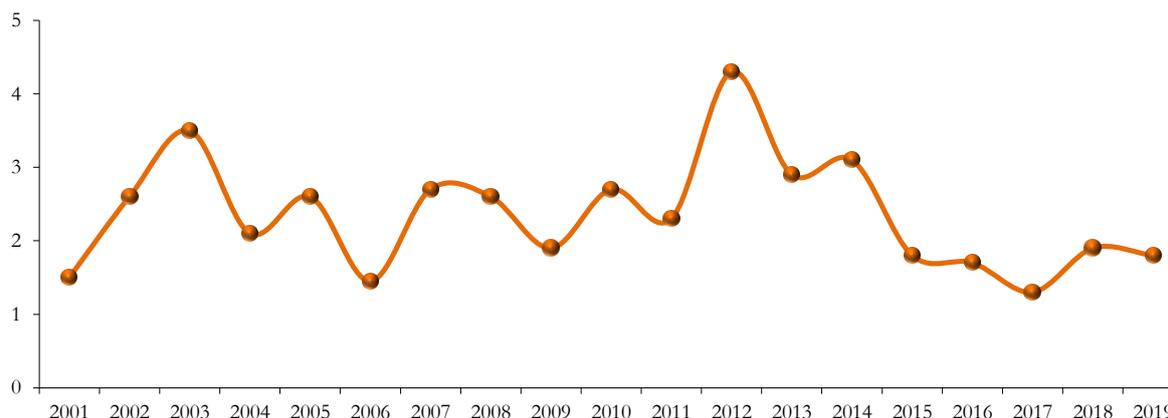


Fig. 3 Provincia di Trento. Rapporto anomalie congenite alla nascita/anomalie su IVG. Anni 2001-2019



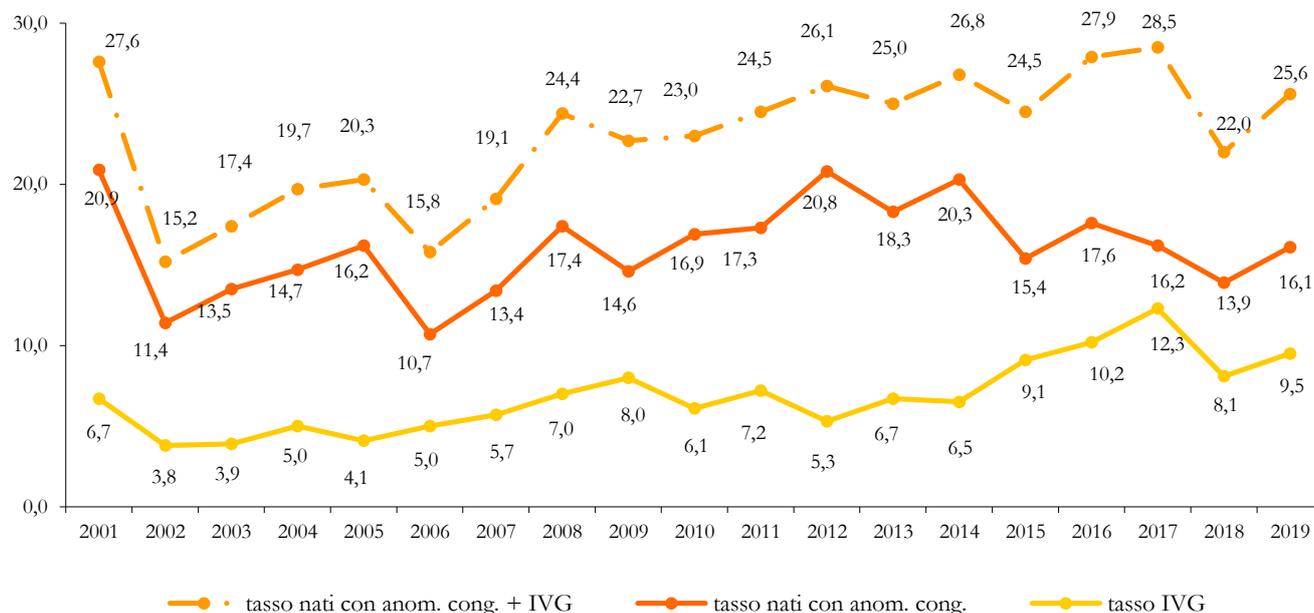
Nel 2019 il rapporto tra casi alla nascita e casi interrotti (IVG per diagnosi prenatale) è pari a 1,8; per ogni malformazione su IVG se ne hanno quasi due alla nascita. L'andamento temporale degli ultimi otto anni mostra un trend decrescente statisticamente significativo.

Tab. 8 Provincia di Trento. Categorie delle anomalie su IVG. Anno 2019

Tipologia	Categoria	Numero assoluto	%
Anomalie Associate	Anomalie cromosomiche	22	57,9%
	Condizioni note	1	2,6%
	Anomalie multiple	0	0,0%
Anomalie Isolate	Sistema nervoso centrale	7	18,4%
	Sistema urinario	3	7,9%
	Sistema cardiovascolare	2	5,3%
	Tegumenti	2	5,3%
	Apparato muscolo-scheletrico	1	2,6%
Totale		38	100,0

Le anomalie cromosomiche (n=22) rappresentano il 57,9% della casistica (48,5% nel 2018, 59,6% nel 2017, 63,8% nel 2016, 45,2 nel 2015 e 53,3% nel 2014), di cui 16 relative a trisomia 21 (s. di Down). Il rapporto tra casi interrotti e nati (vivi o morti) con **anomalie cromosomiche** è pari a 2,2 (8,0 nel 2018, 2,7 nel 2017, 4,3 nel 2016, 2,1 nel 2015 e 1,8 nel 2014): per ogni anomalia cromosomica alla nascita ce se sono 2 nelle IVG.

Fig. 4 Provincia di Trento. Prevalenza di anomalie 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 2001-2019



Dopo il calo registrato nel 2018 relativamente al tasso di prevalenza dei nati e interrotti con anomalie congenite, il 2019 fa registrare un aumento, riportandosi in linea con gli anni precedenti. Il tasso di prevalenza dei nati con anomalie congenite presenta un trend di diminuzione negli ultimi otto anni, mentre il trend in aumento del tasso di prevalenza dei casi interrotti, sembra essersi attenuato nel 2018-2019.

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 all'86,8% (90,9% nel 2018, 92,3% nel 2017, 95,7% nel 2016, 78,6% nel 2015 e 83,3% nel 2014); nei nati è del 54,4%, proporzione nettamente superiore rispetto agli anni precedenti, che supera nel 2019 il 50% (35,5% nel 2018, 36,8% nel 2017, 39,7% nel 2016, 41,4% nel 2015 e 39,8% nel 2014).

La maggioranza dei casi nei quali è stata effettuata la consulenza è rappresentata da condizioni associate: il 97,8% dei casi (nati e 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 (22/33). Tra le condizioni isolate, la consulenza genetica copre il 73,3% dei casi di IVG (11/15) ed il 32,6% dei nati (15/46).

Tab. 9 Casi con malformazione congenita valutati in consulenza genetica. Per esito della gravidanza. Anno 2019

Tipologia di anomalia	IVG			Nati (vivi e morti)		
	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale
Isolata	11	4	15	15	31	46
Multiple	0	0	0	1	0	1
Cromosomiche	22	0	22	10	0	10
Condizioni note	0	1	1	11	0	11
Totale	33 (86,8%)	5 (13,2%)	38 (100,0%)	37 (54,4%)	31 (45,6%)	68 (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 i 9 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 2019

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	Nati (vivi) totali da donne residenti e partorienti fuori Provincia	Tasso di prevalenza per 1000 nati vivi	Intervallo di confidenza [°] al 95% per il tasso di prevalenza
Comunità della Valle di Fiemme	1	117	11	7,8	0,0 – 48,1
Comunità di Primiero	3	62	12	40,5	9,7 – 118,5
Comunità Valsugana e Tesino	3	191	7	15,2	3,3 – 46,2
Comunità Alta Valsugana e Bersntol	12	453	23	25,2	14,1 – 44,2
Comunità della Valle di Cembra	0	88	1	0,0	-
Comunità della Valle di Non	1	276	21	3,4	0,0 – 21,2
Comunità della Valle di Sole	2	107	4	18,0	1,3 – 68,3
Comunità delle Giudicarie	5	248	32	17,9	6,6 – 42,7
Comunità Alto Garda e Ledro	11	357	10	30,0	16,3 – 53,8
Comunità della Vallagarina	12	682	23	17,0	9,5 – 30,0
Comun General de Fascia	1	59	10	14,5	0,0 – 86,6
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	0	36	4	0,0	-
Comunità Rotaliana	9	233	37	33,3	16,9 – 63,4
Comunità della Paganella	0	31	8	0,0	-
Valle dell'Adige	12	969	52	11,8	6,6 – 20,8
Comunità della Valle dei Laghi	1	72	3	13,3	0,0 – 80,1
Provincia	73	3.981	247	17,3	13,7 – 21,7

*sono stati aggiunti 9 casi di nati malformati fuori Provincia da donne residenti e recuperati con le SDO passive.

[°]Intervallo 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 17,3‰ nati (13,8‰ nel 2018, 15,1‰ nel 2017, 18,1‰ nel 2016, 17,6‰ nel 2015 e 22,3‰ nel 2014). Nel 2019 i tassi più elevati si registrano nella comunità del Primiero (40,5‰), seguita dalla Rotaliana (33,3‰), dall'Alto Garda e Ledro (30,0‰) e dall'Alta Valsugana (25,2‰).

I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI

Nel 2019 si registrano, presso gli ospedali della provincia di Trento, 541 ricoveri di soggetti di tutte le età, per malformazione congenita in prima diagnosi. Di questi, 499 (92,2%) riguardano pazienti residenti (dato molto vicino a quello del 2017-2018). Oltre ai 499 ricoveri di pazienti trentini registrati in provincia, se ne segnalano altri 338 relativi a trentini che si sono rivolti a ospedali extra-provinciali.

Nella casistica provinciale continuano a prevalere le anomalie urogenitali (31,3% 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 2019

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM	In strutture provinciali		In strutture extra-provinciali	
	Frequenza	%	Frequenza	%
[752-753] Anomalie Urogenitali	156	31,3	42	12,4
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	93	18,6	130	38,5
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	60	12,0	69	20,4
[743-744] Anomalie Testa-Collo	54	10,8	19	5,6
[749-751] Anomalie Gastro-Intestinali	36	7,2	25	7,4
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	22	4,4	16	4,7
[758] Anomalie Cromosomiche	12	2,4	2	0,6
[748] Anomalie Apparato Respiratorio	8	1,6	13	3,9
[757, 759] Altre Anomalie Congenite	58	11,6	22	6,5
Totale	499	100,0	338	100,0

I ricoveri di pazienti trentini di età compresa tra 0-14 anni negli ospedali provinciali sono 325, pari al 65,1% dei ricoveri totali, mentre quelli di bambini sotto l'anno di età sono 90, pari al 18,0%.

Nel 2019 il tasso di ospedalizzazione¹ dei trentini in strutture provinciali per anomalie congenite, considerando tutte le età, è pari a 0,92‰ residenti, in linea con i valori degli ultimi 6 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 2019 assume un valore pari a 4,2‰ (4,0‰ nel 2028, 4,2‰ nel 2017 e 4,7‰ nel 2016).

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

¹ Numero di ricoveri per anomalie congenite tra i residenti in provincia di Trento rapportato alla popolazione media del 2019.

Tab. 12 Provincia di Trento. Ripartizione per comunità di residenza dei casi con anomalie alla nascita. Coorte 2019

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	1	1	0,0	3
Comunità di Primiero	0†	3	3	0,0	1
Comunità Valsugana e Tesino	4	3	7	57,1	6
Comunità Alta Valsugana e Bersentol	3	12	15	20,0	6
Comunità della Valle di Cembra	2	0	2	100,0	13
Comunità della Valle di Non	2	1	3	66,7	8
Comunità della Valle di Sole	1	2	3	33,3	3
Comunità delle Giudicarie	2	5	7	28,6	7
Comunità Alto Garda e Ledro	1	11	12	8,3	11
Comunità della Vallagarina	7	12	19	36,8	22
Comun General de Fascia	0	1	1	0,0	1
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	0	0	0	0,0	1
Comunità Rotaliana	2	9	11	18,2	5
Comunità della Paganella	0	0	0	0,0	1
Valle dell'Adige	12	12	24	50,0	34
Comunità della Valle dei Laghi	1	1	2	50,0	1
Totale	37	73	110	33,6	123

† 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 2019 dalle diverse fonti, sono 106, di cui 66 nati vivi, 2 nati morti e 38 interruzioni di gravidanza, per una prevalenza alla nascita di 25,9‰ nati (in linea con i dati europei).

Il 76,4% delle donne che ha partorito un nato con anomalia congenita o interrotto la gravidanza per diagnosi prenatale ha *cittadinanza italiana*, il 23,6% ha *cittadinanza straniera*.

Il 57,6% dei casi incidenti è classificato in *isolato* (prevalenza di 14,9‰ nati) e il 42,4% in *associato ad altre anomalie* (prevalenza di 11,0‰ nati). Tra i 106 casi complessivi identificati, 32 (30,2%) presentano un'anomalia cromosomica di cui il 62,5% è costituito da trisomia 21. La maggioranza dei casi cromosomici (22/32) è identificata a seguito di diagnosi prenatale e il rapporto tra casi di IVG e nati è pari a 2,2.

I casi notificati alla nascita sono in aumento rispetto a quelli del 2018, ma in linea con quelli del 2017. La prevalenza alla nascita è di 16,4‰ nati da donne partorienti in Trentino (15,0‰ nel 2018, 16,4‰ nel 2017, 18,2‰ nel 2016, 15,5‰ nel 2015 e 19,7‰ nel 2014). La prevalenza alla nascita più elevata si registra all'ospedale S. Chiara di Trento, seguito da Rovereto.

La casistica su diagnosi prenatale (IVG) presenta un incremento del 15,2% rispetto al 2018, ma rimane su valori inferiori agli anni 2015-2017. Le anomalie cromosomiche rappresentano il 57,9% dei casi di IVG.

Considerando solo i nati da donne residenti, che hanno partorito in Provincia o fuori si registra un totale di 73 nati con anomalie congenite per un tasso di prevalenza nelle residenti di 17,3‰ 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, rispetto a consulenze postnatali, seppure quest'ultime mostrino un consistente aumento rispetto agli anni precedenti (86,8% vs 54,4%).

I ricoveri ospedalieri complessivi (in e fuori Provincia) di residenti per anomalie congenite sono in linea col 2015-2018, in leggera flessione rispetto agli anni 2013-2014.

Il tasso di ospedalizzazione dei residenti per anomalie congenite nel 2019, considerando tutte le età, è dell'1,5‰.

APPENDICE. 1 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 cocodrillo
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
Macro glossia/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 branchiale
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
Capeczoli 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
Osso 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
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
Riarrangiamenti cromosomici bilanciati
Traslocazioni o inversioni bilanciate in individui normali
Riarrangiamenti autosomici bilanciati in individui affetti
Individui con marker eterocromatici
Individui con siti fragili autosomici