



Provincia Autonoma di Trento
Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari



RAPPORTO ANNUALE SULLE ANOMALIE CONGENITE IN PROVINCIA DI TRENTO

Anno 2017

Servizio Epidemiologia Clinica e Valutativa

Dipartimento di Governance

Trento, Febbraio 2019

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 2017.....	3
MALFORMAZIONI CONGENITE ALLA NASCITA: IN GESTANTI ASSISTITE PRESSO ISTITUTI PROVINCIALI.	5
INTERRUZIONI DI GRAVIDANZA (IVG) A SEGUITO DI DIAGNOSI PRENATALE DI ANOMALIA CONGENITA	7
LE CONSULENZE AL SERVIZIO DI GENETICA MEDICA DELL'APSS DI TRENTO.....	9
MALFORMAZIONI CONGENITE ALLA NASCITA PER RESIDENZA DELLA MADRE.....	10
I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI.....	11
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.

RISULTATI 2017

Nel 2017 sono nati nei presidi ospedalieri trentini 4.156 bambini, a cui si aggiungono i 33 nati a domicilio, i 14 parti precipitosi avvenuti al di fuori di una struttura ospedaliera, per un totale complessivo di 4.203 nati, di cui 16 nati morti (3,7‰). Per quest'ultimi non sono riportate anomalie congenite strutturali macroscopiche. I parti gemellari sono stati 71, pari all'1,7% del totale dei parti. Indipendentemente dalla residenza, i casi nati o interrotti con malformazione congenita identificati nel 2017 dall'integrazione delle diverse fonti informative, sono **120** (68 nati vivi e 52 interruzioni di gravidanza) per un'incidenza alla nascita pari a 28,7 per mille nati vivi ($120/4.187 \cdot 1.000$; tab. 1).

Nel 2016 l'incidenza alla nascita era pari a 28,9‰, nel 2015 24,6‰, nel 2014 26,7‰ e nel 2013 25,7‰. Tra i 66 nati vivi con anomalia congenita tre casi provengono da parto gemellare.

Il 73,3% 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 26,7% cittadinanza straniera (proporzione in linea con quella riscontrata sul totale delle madri partorienti in provincia di Trento nel 2017: 25,6% di straniere). Le donne straniere provengono da Paesi dell'Est Europa nel 50,0% dei casi, dall'Africa nel 18,8%, dall'Asia nel 15,6%, dall'America del Sud nel 6,3% e per il rimanente 9,4% da altri Paesi dell'UE.

Tab. 1 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita identificati nel 2017.

Casi con anomalia congenita	N (%)
Nati vivi	68 (56,7%)
Nati morti	0 (0,0%)
IVG (interruzioni di gravidanza)	52 (43,3%)
Totale	120 (100,0%)

Dei 120 casi complessivi, il 47,5% (57 casi) è stato classificato come *isolato*, con incidenza pari a 13,6/1.000 nati vivi ed il 52,5% (63 casi) è stato classificato come *associato ad altre anomalie congenite*, con un'incidenza di 15,0/1.000 nati vivi.

I casi associati sono stati a loro volta suddivisi in *casi con anomalie cromosomiche* (42; 10,0‰ nati vivi), *con condizioni note* (14; 3,3‰ nati vivi) e *condizioni malformative multiple non altrimenti classificabili* (7; 1,7‰ nati vivi) (tab. 2).

Tra i 68 nati vivi, due sono deceduti entro la settimana di vita ed uno 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 2017

Tipologia	N° casi con malformazione	Totale	Incidenza ‰ nati vivi
Isolati	Isolati	57 (47,5%)	13,6
	Cromosomici	42 (35,0%)	10,0
Associati	Condizioni note	14 (11,7%)	3,3
	Malformati multipli	7 (5,8%)	1,7
Totale		120 (100,0%)	28,7

I casi con anomalia congenita (nati e interrotti) sono riportati disaggregati per esito della gravidanza in tab.3. Tra le 52 interruzioni di gravidanza, i casi associati costituiscono il 76,9% (40/52) e sono rappresentati nella maggioranza dei casi da anomalie cromosomiche (31/40: 77,5%).

Tab. 3 Provincia di Trento. Casi di anomalia congenita suddivisi per esito di gravidanza. Anno 2017

Categoria	Isolati		Associati				Totale casi	
	N	%	Malformati multipli	Cromosomici	Condizioni note	N		%
Nati vivi	45	78,9	5	11	7	23	36,5	68
IVG	12	21,1	2	31	7	40	63,5	52
Totale	57	100,0	7	42	14	63	100,0	120

I casi identificati come isolati sono 57, di cui 45 nati vivi e 12 interruzioni di gravidanza (tab.4). Nella totalità dei 57 casi isolati, gli apparati più frequentemente coinvolti sono: il cardiovascolare (26,3%), il muscolo-scheletrico (17,5%), l'apparato genitale (15,8%), il sistema nervoso centrale (14,0%) e l'apparato urinario (10,5%).

Tra i nati vivi, il 24,4% dei casi di anomalie isolate riguarda l'apparato cardiovascolare, il 22,2% l'apparato muscolo-scheletrico, il 20,0% l'apparato genitale e l'11,1% il sistema urinario.

Tra le 12 interruzioni di gravidanza con anomalie isolate, quelle del sistema nervoso centrale rappresentano il 58,3% della casistica, il 33,3% riguarda l'apparato cardio-vascolare ed il rimanente 8,3% il sistema urinario.

Tab. 4 Provincia di Trento. Casi di anomalia congenita isolata per esito di gravidanza. Anno 2017

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Isolati	Totale
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	15 (26,3%)
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	10 (17,5%)
[752] Anomalie degli Organi Genitali	9 (15,8%)
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	8 (14,0%)
[753] Anomalie del Sistema Urinario	6 (10,5%)
[757] Anomalie dei Tegumenti	3 (5,3%)
[750-751] Anomalie Gastro-Intestinali	2 (3,5%)
[749] Schisi orofacciali	2 (3,5%)
Altre anomalie	2 (3,5%)
Totale	57 (100,0%)

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

Tra i 120 casi complessivi identificati, 42 (35,0%) presentano un'anomalia cromosomica (tab. 5). Il 64,3% dei casi (27/42) è rappresentato da trisomia 21 (6,4% nati vivi), il 16,7% (7/42) da trisomia 18 (1,7% nati vivi) e il 7,1% (3/42) da trisomia 13.

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 36,7 anni, senza differenze significative tra IVG e nati.

Tra le 8 madri che hanno partorito un bambino con sindrome di Down, due hanno eseguito la diagnosi prenatale invasiva (villocentesi/amniocentesi) con indicazione di età materna avanzata, mentre 4 su 8 hanno eseguito lo screening del 1° trimestre (test combinato). Inoltre, due madri su otto sono

straniere. L'età media delle donne con feti affetti da trisomia 18 è 38,7 anni, per la trisomia 13 è 31,7 anni.

Tab. 5 Provincia di Trento. Casi di anomalia cromosomica per esito di gravidanza. Anno 2017

Anomalia cromosomica	Totale	% sul totale
Trisomia 21	27	64,3%
Trisomia 18	7	16,7%
Trisomia 13	3	7,1%
Altre anomalie	5	11,9%
Totale (%)	42	100,0%

In 14 casi è stata riconosciuta una condizione riconducibile a condizioni note: 7 casi negli interrotti e 7 tra i nati.

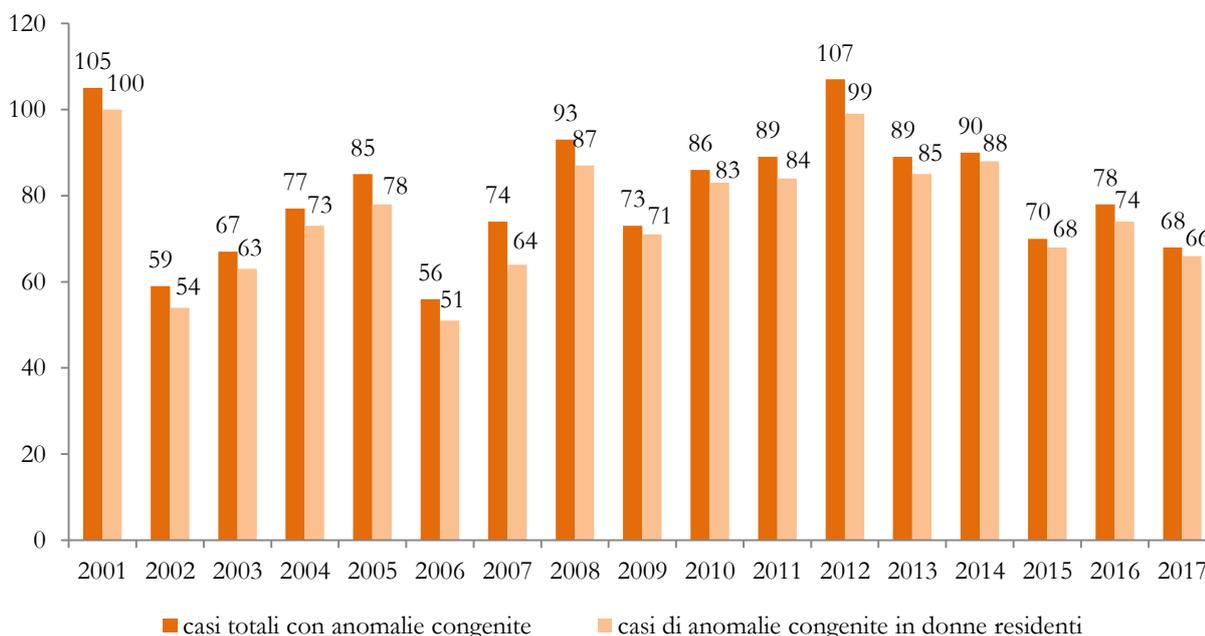
Si riporta di seguito il trend temporale delle malformazioni congenite alla nascita con o senza interruzioni terapeutiche di gravidanza.

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

Nel 2017 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 68, di cui 66 nati da donne residenti in Trentino a fronte di 74 nel 2016, 68 nel 2015, 88 nel 2014 e 85 nel 2013 (Fig.1).

I nati vivi totali nei nosocomi trentini sono stati 4.140 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 16,4‰ (18,2‰ nel 2016, 15,5‰ nel 2015, 19,7‰ nel 2014 e 19,1‰ nel 2013).

Fig. 1 Provincia di Trento. Trend temporale dei nati vivi con malformazioni congenite alla nascita: totali e da donne residenti in Trentino. Periodo 2001-2017



Dei 68 nati vivi malformati rilevati, 36 sono maschi (52,9%) e 32 femmine (47,1%). 59 neonati (86,8%) sono nati al S.Chiera di Trento (79,5% nel 2016, 78,6% nel 2015, 71,1% nel 2014, 48,3% nel 2013, 65,4% nel 2012), 6 al S. Maria del Carmine di Rovereto (8,8%) e 3 all'ospedale di Cles (4,4%).

Tab. 6 Provincia di Trento. Malformazioni congenite alla nascita per punto nascita. Anno 2017

Punto nascita	Nati vivi (%)	Tasso/1.000 nati vivi
Ospedale S. Chiara di Trento	59 (86,8%)	23,2
Rovereto	6 (8,8%)	5,2
Cles	3 (4,4%)	6,9
Totale	68 (100,0%)	16,4

L'incidenza alla nascita delle malformazioni congenite resta più elevata all'ospedale S. Chiara di Trento (23,2‰ 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 20 e 45 anni, con età media di 32,5 anni e mediana di 32 anni; le madri di 35 anni e oltre rappresentano il 38,2% della casistica (43,6% nel 2016, 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 2017 (dato CedAP) è 31,9 anni; le donne con 35 anni e più sono il 32,5%.

Il 16,2% dei nati vivi con anomalia congenita (11/68) è pretermine, più del doppio rispetto al 6,7% dei nati vivi totali in Trentino ($p < 0,0001$). La totalità dei nati malformati pretermine nasce 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 2017 si sono registrate 52 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita, +10,6% rispetto al 2016 (fig.2). Dei 52 casi di IVG, 31 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 34,2 anni (35,9 nel 2016, 32,7 nel 2015, 32,9 nel 2014, 34,7 nel 2013), con range compreso tra 21 e 44 anni; quelle di età 35 anni e oltre rappresentano il 50,0% della casistica (63,8% nel 2016, 42,9% nel 2015, 50,0% nel 2014, 61,3 nel 2013). 50 casi di IVG sui 52 complessivi (96,2%) riguardano donne residenti in Provincia.

Fig. 2 Provincia di Trento. Trend delle anomalie congenite su IVG. Anni 2001-2017

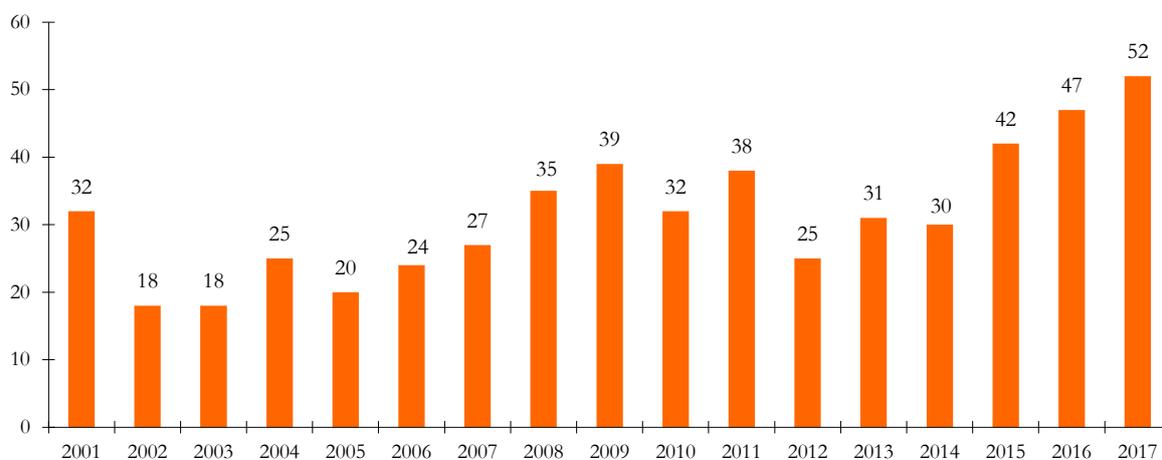
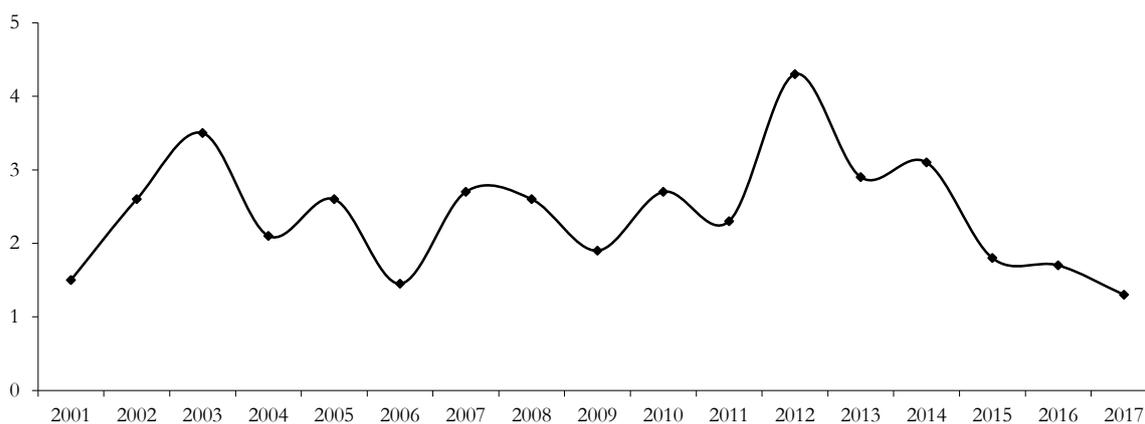


Fig. 3 Provincia di Trento. Rapporto anomalie congenite alla nascita/anomalie su IVG. Anni 2001-2017



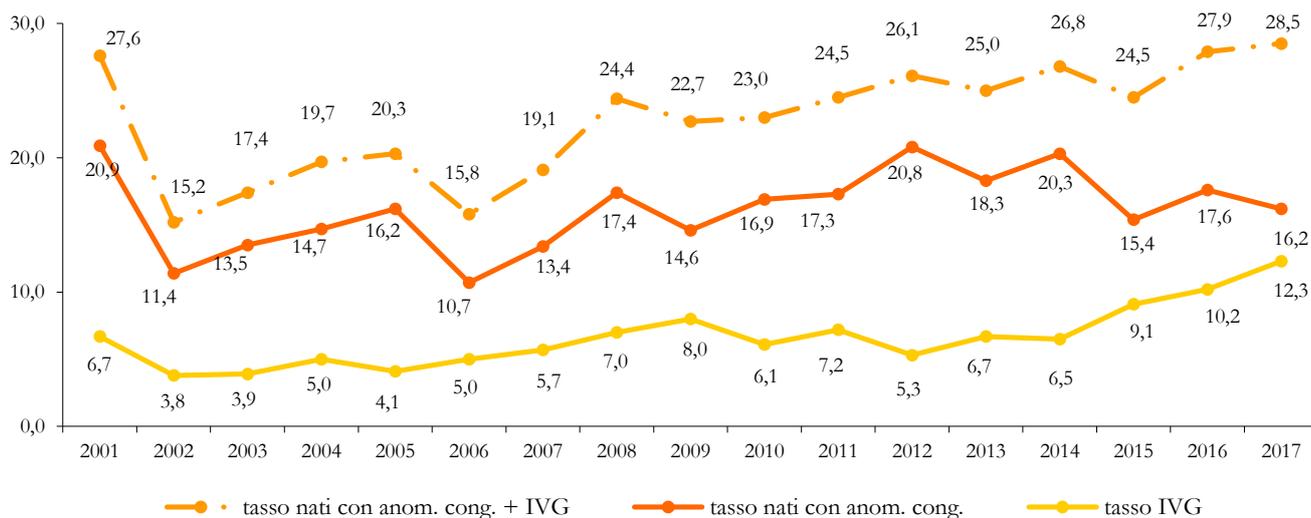
Nel 2017 il rapporto tra casi alla nascita e casi interrotti (IVG per diagnosi prenatale) è pari a 1,3; per ogni malformazione su IVG se ne hanno 1,3 alla nascita. L'andamento temporale degli ultimi sei anni mostra un trend decrescente statisticamente significativo.

Tab. 7 Provincia di Trento. Categorie delle malformazioni su IVG. Anno 2017

Tipologia	Categoria	Numero assoluto	%
Anomalie Associate	Anomalie cromosomiche	31	59,6%
	Condizioni note	7	13,5%
	Anomalie multiple	2	3,8%
Anomalie Isolate	Sistema nervoso centrale	7	13,5%
	Sistema cardiovascolare	4	7,7%
	Sistema urinario	1	1,9%
Totale		52	100,0

Le anomalie cromosomiche rappresentano il 59,6% della casistica (63,8% nel 2016, 45,2 nel 2015, 53,3% nel 2014, 54,8% nel 2013, 64,0% nel 2012), di cui 19 relative a trisomia 21 (s.di Down). Il rapporto tra casi interrotti e nati (vivi o morti) con **anomalie cromosomiche** è pari a 2,7 (4,3 nel 2016, 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 quasi 3 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 2001-2017



Nel 2016 e 2017 si registrano tassi d'incidenza alla nascita attorno al 28%. Il tasso d'incidenza dei casi interrotti mostra un trend in aumento negli ultimi 5 anni, mentre per i nati si evidenzia un trend inverso.

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 92,3% (95,7% nel 2016, 78,6% nel 2015, 83,3% nel 2014, 77,4% nel 2013); nei nati è del 36,8% (39,7% nel 2016, 41,4% nel 2015, 39,8% nel 2014, 24,4% nel 2013).

La maggioranza dei casi in consulenza è rappresentata da condizioni associate: il 92,1% 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 (29/48). Tra le condizioni isolate, la consulenza genetica copre l'83,3% dei casi di IVG e l'11,1% dei nati.

Tab. 8 Casi con malformazione congenita valutati in consulenza genetica. Per esito della gravidanza. Anno 2017

Tipologia di anomalia	IVG			Nati (vivi e morti)		
	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale
Isolata	10	2	12	5	40	45
Multiple	2	0	2	4	1	5
Cromosomiche	29	2	31	9	2	11
Condizioni note	7	0	7	7	0	7
Totale	48 (92,3%)	4 (7,7%)	52 (100,0%)	25 (36,8%)	43 (63,2%)	68 (100,0%)

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 2 casi di nati malformati da donne trentine che hanno partorito fuori Provincia e che sono stati recuperati attraverso le SDO passive.

Tab. 9 Provincia di Trento. Malformazioni congenite alla nascita per residenza madre. Anno 2017

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	1	77	71	6,8
Comunità di Primiero	4	76	4	50,0
Comunità Valsugana e Tesino	4	200	11	19,0
Comunità Alta Valsugana e Bersntol	11	421	22	24,8
Comunità della Valle di Cembra	0	115	0	0,0
Comunità della Valle di Non	5	287	30	15,8
Comunità della Valle di Sole	0	115	4	0,0
Comunità delle Giudicarie	4	263	51	12,7
Comunità Alto Garda e Ledro	6	397	32	14,0
Comunità della Vallagarina	6	698	49	8,0
Comun General de Fascia	0	47	44	0,0
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	0	18	2	0,0
Comunità Rotaliana	2	289	36	6,2
Comunità della Paganella	0	33	2	0,0
Valle dell'Adige	25	951	71	24,5
Comunità della Valle dei Laghi	0	80	2	0,0
Provincia	68	4.067	431	15,1

*sono stati aggiunti 2 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 di nati con anomalie congenite pari a 15,1‰ nati vivi (18,1‰ nel 2016, 17,6‰ nel 2015, 22,3‰ nel 2014, 19,1‰ nel 2013, 21,4‰ nel 2012). I tassi più elevati si registrano nella comunità del Primiero (50,0‰), seguita dall'Alta Valsugana e Bersntol (24,8‰), Valle dell'Adige (24,5‰), e Valsugana e Tesino (19,0‰).

I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI

Nel 2017 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, 502 (92,8%) riguardano pazienti residenti (+2,4% rispetto al 2016). Oltre ai 502 ricoveri di pazienti trentini registrati in provincia, se ne segnalano altri 287 relativi a trentini che si sono rivolti a ospedali extra-provinciali.

Nella casistica provinciale continuano a prevalere le anomalie urogenitali (28,1% dei ricoveri); in quella extra-provinciale prevalgono le anomalie dell'apparato muscolo-scheletrico.

Tab. 10 Provincia di Trento. Ricoveri ospedalieri di residenti in strutture provinciali ed extra-provinciali, per macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Anno 2017

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM	In strutture provinciali		In strutture extra-provinciali	
	Frequenza	%	Frequenza	%
[752-753] Anomalie Urogenitali	141	28,1	43	15,0
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	113	22,5	98	34,1
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	74	14,7	77	26,8
[749-751] Anomalie Gastro-Intestinali	34	6,8	17	5,9
[743-744] Anomalie Testa-Collo	51	10,2	6	2,1
[758] Anomalie Cromosomiche	15	3,0	3	1,0
[748] Anomalie Apparato Respiratorio	6	1,2	9	3,1
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	11	2,2	11	3,8
[757, 759] Altre Anomalie Congenite	57	11,4	23	8,0
Totale	502	100,0	287	100,0

I ricoveri di pazienti trentini di età compresa tra 0-14 anni negli ospedali provinciali sono 330, pari al 65,7% dei ricoveri totali, mentre quelli di bambini sotto l'anno di età sono 111, pari al 22,1%.

Nel 2017 il tasso di ospedalizzazione¹ dei trentini in strutture provinciali per anomalie congenite, considerando tutte le età, è pari a 0,93‰ 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 2017 assume un valore pari a 4,2‰ (4,7‰ nel 2016).

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

¹ Numero di ricoveri per anomalie congenite tra i residenti in provincia di Trento rapportato alla popolazione media del 2017.

Tab. 11 Provincia di Trento. Ripartizione per comunità di residenza dei casi con anomalie alla nascita. Coorte 2017

Comunità di valle	Totale eventi (IVG + NATI)	% IVG	Casi di fonte SDO per ricovero 1° anno di vita (provincia + passiva)
Comunità della Valle di Fiemme	1	0,0	6
Comunità di Primiero*	5	20,0	10
Comunità Valsugana e Tesino	8	50,0	5
Comunità Alta Valsugana e Bersentol	18	38,9	21
Comunità della Valle di Cembra	1	100,0	2
Comunità della Valle di Non	7	28,6	14
Comunità della Valle di Sole	1	100,0	6
Comunità delle Giudicarie	8	50,0	9
Comunità Alto Garda e Ledro	13	53,8	11
Comunità della Vallagarina	15	60,0	33
Comun General de Fascia	1	100,0	2
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	0	0,0	0
Comunità Rotaliana	4	50,0	10
Comunità della Paganella	0	0,0	2
Valle dell'Adige	34	26,5	38
Comunità della Valle dei Laghi	2	100,0	3
Totale	118	42,4	172

* 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 2017 dalle diverse fonti, sono 120, di cui 68 nati vivi e 52 interruzioni di gravidanza, per un'incidenza alla nascita di 28,7‰ nati vivi, dato in linea con quello del 2016 (28,9‰).

Il 73,3% delle donne che ha partorito un nato con anomalia congenita o interrotto la gravidanza per diagnosi prenatale ha *cittadinanza italiana*, il 26,7% ha *cittadinanza straniera*.

Il 47,5% dei casi incidenti è classificato in *isolato* (incidenza di 13,6‰ nati vivi) e il 52,5% in *associato ad altre anomalie* (incidenza di 15,0‰ nati vivi). Tra i 120 casi complessivi identificati, 44 (36,7%) presentano *un'anomalia cromosomica* di cui il 61,4% è costituito da trisomia 21. La maggioranza dei casi cromosomici (32/44) è identificata a seguito di diagnosi prenatale e il rapporto tra casi di IVG e nati è pari a 2,7. La provincia registra una maggior incidenza di forme cromosomiche (10,0‰) rispetto all'Europa: dato Eurocat 4,3‰ (4,2‰ – 4,4‰) (www.eurocat-network.eu)

I casi notificati alla nascita sono in diminuzione rispetto a quelli del 2016 (68 vs. 78, -12,8%), ma in linea con la casistica del 2015 (70 casi). L'incidenza alla nascita è di 16,4‰ nati vivi da donne partorienti in Trentino (18,2‰ nel 2016, 15,5‰ nel 2015, 19,7‰ nel 2014 e 19,1‰ nel 2013). L'incidenza alla nascita più elevata si registra all'ospedale S. Chiara di Trento.

La casistica su diagnosi prenatale (IVG) presenta un aumento del 10,6% rispetto al 2016. Le anomalie cromosomiche rappresentano il 61,5% dei casi di IVG.

Considerando solo i nati da donne residenti, che hanno partorito in Provincia o fuori si registra un totale di 68 nati con anomalie congenite per un tasso d'incidenza nelle residenti di 15,1‰ nati vivi.

La consulenza genetica è richiesta molto più frequentemente in caso di diagnosi prenatale di anomalia congenita nel feto, rispetto a consulenze postnatali (92,3% vs 36,8%).

I ricoveri ospedalieri complessivi (in e fuori Provincia) di residenti per malformazioni congenite sono in linea col 2015-2016, in leggera flessione rispetto agli anni 2013-2014.

Il tasso di ospedalizzazione dei residenti per anomalie congenite nel 2017, 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
Occipite piatto
Dolicocefalia
Plagiocefalia – asimmetria della testa
Sperone osseo occipitale
Terza fontanella
Macrocefalia
Asimmetria facciale
Compressione facciale
Altre deformità congenite del cranio, faccia e mandibola
Idrocefalo come risultato di prematurità
Regione oculare
Pliche epicantiche
Epicanto inverso
Fessure palpebrali rivolte verso l'alto
Fessure palpebrali rivolte verso il basso
Fessure palpebrali corte
Ectropion congenito
Entropion congenito
Altre malformazioni congenite della palpebra
Distopia dei canti
Iptelorismo
Ipotelorismo
Stenosi o restringimento del dotto lacrimale
Sclera blu
Orecchie
Forma primitiva
Assenza dell'elice
Orecchie asimmetriche
Orecchie retroposizionate
Macrotia
Orecchie protuberanti
Trago assente
Lobulo doppio
Fossetta auricolare
Seno o cisti preauricolare
Meato uditivo esterno ristretto
Orecchie bassoposte
Orecchio a “pipistrello”, orecchio prominente
Malformazione minore e non specificata dell'orecchio
Anomalie dell'orecchio riconducibili a deformità
Naso
Narici piccole
Ale indentate
Anomalie del naso riconducibili a deformità
Regione orale
Micrognazia bordeline
Frenuli aberranti
Ipoplasia dello smalto
Denti malformati
Palato ogivale
Lingua « a cravatta »
Macroglossia
Macrostomia/ Macrochelia
Microstomia
Collo
Collo lievemente palmato
Seno o cisti preauricolare
Torcicollo
Mani
Unghie ampie o ipertrofiche
Plica palmare singola/anormale
Dermatoglifi inusuali
Clinodattilia
Dita corte
Piedi, Arti
Sindattilia (2-3 dita dei piedi)
Divario tra le dita del piede (1-2)
Alluce ampio e tozzo
Dita dei piedi corte
Unghie ampie o ipertrofiche
Calcaneo prominente
Anca scattante, sublussazione o anca instabile

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