



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



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

**Anno 2018**

**Servizio Epidemiologia Clinica e Valutativa**

*Dipartimento di Governance*

Trento, Febbraio 2020

A cura di

Riccardo Pertile  
Mariangela Pedron  
Silvano Piffer

*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
RISULTATI 2018.....	3
MALFORMAZIONI CONGENITE ALLA NASCITA: IN GESTANTI ASSISTITE PRESSO ISTITUTI PROVINCIALI. ....	6
INTERRUZIONI DI GRAVIDANZA (IVG) A SEGUITO DI DIAGNOSI PRENATALE DI ANOMALIA CONGENITA .....	8
LE CONSULENZE AL SERVIZIO DI GENETICA MEDICA DELL'APSS DI TRENTO.....	10
MALFORMAZIONI CONGENITE ALLA NASCITA PER RESIDENZA DELLA MADRE.....	11
I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI.....	12
CONCLUSIONI.....	14
APPENDICE. 1 Anomalie minori escluse se presenti isolate secondo le linee guida europee.....	15

## PRESENTAZIONE

---

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## RISULTATI 2018

Nel 2018 sono nati nei presidi ospedalieri trentini 4.012 bambini, a cui si aggiungono i 39 nati a domicilio ed i 21 parti precipitosi avvenuti al di fuori di una struttura ospedaliera, per un totale complessivo di 4.072 nati, di cui 9 nati morti (2,2‰). Per quest'ultimi sono riportate anomalie congenite in due casi (22,2% dei nati morti). I parti gemellari sono stati 61, pari all'1,5% del totale dei parti. Indipendentemente dalla residenza, i casi nati o interrotti con malformazione congenita identificati nel 2018 dall'integrazione delle diverse fonti informative, sono **95** (60 nati vivi, 2 nati morti e 33 interruzioni di gravidanza) per un'incidenza alla nascita pari a 23,4 per mille nati vivi ( $95/4.063 \cdot 1.000$ ; tab. 1).

Nel 2017 l'incidenza alla nascita era pari a 28,7‰, nel 2016 28,9‰, nel 2015 24,6‰, nel 2014 26,7‰ e nel 2013 25,7‰. Tra i 60 nati vivi con anomalia congenita un caso proviene da parto gemellare.

L'80,0% delle donne che ha partorito un neonato con anomalia congenita, o che ha interrotto la gravidanza per diagnosi prenatale di anomalia congenita, ha cittadinanza italiana, il rimanente 20,0% cittadinanza straniera (proporzione leggermente inferiore a quella riscontrata sul totale delle madri partorienti in provincia di Trento nello stesso anno: 25,9% di straniere - fonte CedAP). Le donne straniere provengono dall'Asia nel 36,8% dei casi, da Paesi dell'Est Europa nel 31,6%, dall'Africa nel 26,3% e nel restante 5,5% dall'America Latina.

**Tab. 1 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita identificati nel 2018**

Casi con anomalia congenita	N (%)
Nati vivi	60 (63,2%)
Nati morti	2 (2,1%)
IVG (interruzioni di gravidanza)	33 (34,7%)
<b>Totale</b>	<b>95 (100,0%)</b>

Dei 95 casi complessivi, il 61% (58 casi) è stato classificato come *isolato*, con incidenza pari a 14,3/1.000 nati vivi ed il 39% (37 casi) come *associato ad altre anomalie congenite*, con incidenza di 9,1/1.000 nati vivi.

I casi associati sono stati a loro volta suddivisi in *casi con anomalie cromosomiche* (18; 4,4‰ nati vivi), *con condizioni note* (12; 3,0‰ nati vivi) e *condizioni malformative multiple non altrimenti classificabili* (7; 1,7‰ nati vivi) (tab. 2).

Tra i 60 nati vivi, uno è deceduto entro la prima settimana di vita. (Fonte: Anagrafe Sanitaria).

**Tab. 2 Provincia di Trento. Caratteristiche principali dei casi di anomalia congenita. Anno 2018**

Tipologia	N° casi con malformazione	Totale	Incidenza ‰ nati vivi
Isolati	Isolati	58 (61,1%)	14,3
	<i>Cromosomici</i>	18 (18,9%)	4,4
Associati	<i>Condizioni note</i>	12 (12,6%)	3,0
	<i>Malformati multipli</i>	7 (7,4%)	1,7
<b>Totale</b>		<b>95 (100,0%)</b>	<b>23,4</b>

I casi con anomalia congenita (nati e interrotti) sono riportati disaggregati per esito della gravidanza in tab. 3. Tra le 33 interruzioni di gravidanza, i casi associati costituiscono il 69,7% (23/33) e sono rappresentati nella maggioranza dei casi da anomalie cromosomiche (16/23: 69,6%).

**Tab. 3 Provincia di Trento. Casi di anomalia congenita suddivisi per esito di gravidanza. Anno 2018**

Categoria	Isolati		Associati				Totale casi	
	N	%	Malformati multipli	Cromosomici	Condizioni note	N		%
Nati vivi	46	79,3	4	2	8	14	37,8	60
Nati morti	2	3,5	0	0	0	0	0,0	2
IVG	10	17,2	3	16	4	23	62,2	33
<b>Totale</b>	<b>58</b>	<b>100,0</b>	<b>7</b>	<b>18</b>	<b>12</b>	<b>37</b>	<b>100,0</b>	<b>95</b>

I casi identificati come isolati sono 58, di cui 46 nati vivi, 2 nati morti e 10 interruzioni di gravidanza (tab. 4). Nella totalità dei 58 casi isolati, gli apparati più frequentemente coinvolti sono: il cardiovascolare (36,2%), il sistema nervoso centrale (15,5%), il muscolo-scheletrico (13,8%), le schisi orofacciali (10,3%), l'apparato genitale (8,6%), e l'apparato urinario (6,9%).

Tra i nati vivi, il 41,3% dei casi di anomalie isolate riguarda l'apparato cardiovascolare, il 13,0% l'apparato muscolo-scheletrico, un altro 13,0% le schisi orofacciali ed il 10,9% l'apparato genitale.

Tra le 10 interruzioni di gravidanza con anomalie isolate, quelle del sistema nervoso centrale rappresentano il 60,0% della casistica.

**Tab. 4 Provincia di Trento. Casi di anomalia congenita isolata per esito di gravidanza. Anno 2018**

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Isolati	Nati vivi	Nati morti	IVG	Totale
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	19 (41,3%)	1 (50,0%)	1 (10,0%)	21 (36,2%)
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	3 (6,5%)		6 (60,0%)	9 (15,5%)
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	6 (13,0%)	1 (50,0%)	1 (10,0%)	8 (13,8%)
[749] Schisi orofacciali	6 (13,0%)			6 (10,3%)
[752] Anomalie degli Organi Genitali	5 (10,9%)			5 (8,6%)
[753] Anomalie del Sistema Urinario	3 (6,5%)		1 (10,0%)	4 (6,9%)
[750-751] Anomalie Gastro-Intestinali	2 (4,3%)			2 (3,4%)
[743-744] Anomalie Testa-Collo	1 (2,2%)		1 (10,0%)	2 (3,4%)
[748] Anomalie dell'Apparato Respiratorio	1 (2,2%)			1 (1,7%)
<b>Totale</b>	<b>46 (100,0%)</b>	<b>2 (100,0%)</b>	<b>10 (100,0%)</b>	<b>58 (100,0%)</b>

I casi con malformazioni multiple non altrimenti classificabili sono 7, tra questi 4 sono nati vivi e 3 sono interruzioni di gravidanza. Quattro di questi casi presentano l'associazione di 3 difetti, mentre tre casi presentano l'associazione di 2 difetti. Gli apparati più rappresentati sono muscolo-scheletrico (4/7), sistema nervoso centrale (3/7), quello gastro-intestinale (2/7) e testa-collo (2/7).

Tra i 95 casi complessivi identificati, 18 (18,9%) presentano un'anomalia cromosomica (tab. 5). Di questi, il 55,6% dei casi (10/18) è rappresentato da trisomia 21 (2,5‰ nati vivi), il 27,8% (5/18) da trisomia 18 (1,2‰ nati vivi) e il 5,6% (1/18) da trisomia 13. Tra i cromosomi sessuali, è stato rilevato un caso di monosomia X. E' presente anche un caso di poliploidia dei cromosomi (triploidia). La maggioranza dei casi cromosomici è stata identificata a seguito di diagnosi prenatale e la gravidanza è stata poi interrotta (16/18; 88,9%).

L'età media delle donne che hanno partorito un nato con trisomia 21 o che hanno interrotto la gravidanza per trisomia 21 nel feto è di 34,5 anni (36,0 anni per le donne che hanno interrotto la gravidanza e 28,5 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 (villocentesi), mentre l'altra non ha eseguito alcun test prenatale. Entrambe le madri sono italiane.

L'età media delle donne con feti affetti da trisomia 18 è 37,0 anni.

**Tab. 5 Provincia di Trento. Casi di anomalia cromosomica per esito di gravidanza. Anno 2018**

Anomalia cromosomica	Nati vivi	IVG	Totale	% sul totale
Trisomia 21	2	8	10	55,6%
Trisomia 18		5	5	27,8%
Trisomia 13		1	1	5,6%
Monosomia X		1	1	5,6%
Triploidia		1	1	5,6%
<b>Totale (%)</b>	<b>2 (11,1%)</b>	<b>16 (88,9%)</b>	<b>18</b>	<b>100,0%</b>

In 12 casi è stata riconosciuta una condizione riconducibile a condizioni note (tab. 6): 4 casi negli interrotti e 8 tra i nati.

**Tab. 6 Provincia di Trento. Casi a inquadramento nosologico noto per esito di gravidanza. Anno 2018**

Condizioni note	Nati	IVG	Totale
Sequenze miscellanee	1	3	4
Ciliopatia		1	1
Sindrome genomica	1		1
Sindrome oculocutanea	1		1
Arteriopatia infantile idiopatica	1		1
Genodermatosi	1		1
Rasopatia	1		1
Sindrome associata a difetti facciali come caratteristica maggiore	1		1
Sindrome associata a difetti degli arti come caratteristica maggiore	1		1
<b>Totale (%)</b>	<b>8 (66,7%)</b>	<b>4 (33,3%)</b>	<b>12 (100,0%)</b>

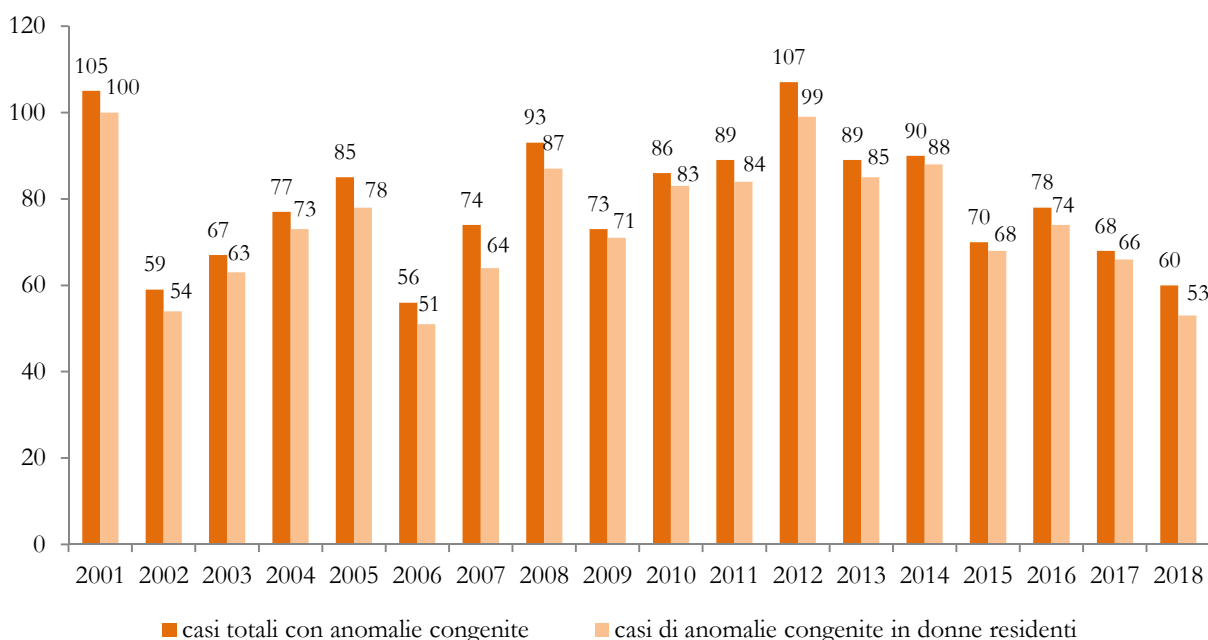
Si riporta di seguito il trend temporale delle malformazioni congenite alla nascita con o senza interruzioni terapeutiche di gravidanza.

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

Nel 2018 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 60, di cui 53 nati da donne residenti in Trentino a fronte di 66 nel 2017, 74 nel 2016, 68 nel 2015, 88 nel 2014 e 85 nel 2013 (Fig.1).

Nel 2018 i nati vivi totali nei nosocomi trentini sono stati 4.003 escludendo i nati a domicilio, i parti precipitosi e i parti all'ospedale di Feltre. Il tasso d'incidenza annuale per i nati vivi con anomalia congenita da tutte le donne che hanno partorito nei presidi ospedalieri della provincia di Trento è pari a 15,0‰ (16,4‰ nel 2017, 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 2001-2018



Dei 60 nati vivi malformati rilevati, 35 sono maschi (58,3%) e 25 femmine (41,7%). 45 neonati (75,0%) sono nati all'ospedale S. Chiara di Trento (86,8% nel 2017, 79,5% nel 2016, 78,6% nel 2015, 71,1% nel 2014 e 48,3% nel 2013), 13 all'ospedale S. Maria del Carmine di Rovereto (21,7%) e 2 all'ospedale di Cles (3,3%).

**Tab. 7** Provincia di Trento. Malformazioni congenite alla nascita per punto nascita. Anno 2018

Punto nascita	Nati vivi (%)	Tasso/1.000 nati vivi
S. Chiara di Trento	45 (75,0%)	18,8
Rovereto	13 (21,7%)	11,3
Cles	2 (3,3%)	4,5
<b>Totale</b>	<b>60 (100,0%)</b>	<b>15,0</b>



L'incidenza alla nascita delle malformazioni congenite resta più elevata all'ospedale S. Chiara di Trento (18,8% 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 i 18 ed i 42 anni, con età media di 30,4 anni e mediana di 31 anni; le madri di 35 anni e oltre rappresentano il 23,3% della casistica (38,2% nel 2017, 43,6% nel 2016, 47,1% nel 2015, 36,7% nel 2014 e 30,3% nel 2013). L'età media di tutte le madri che hanno partorito in provincia di Trento nel 2018 (dato CedAP) è 31,9 anni; le donne con 35 anni e più sono il 32,2%.

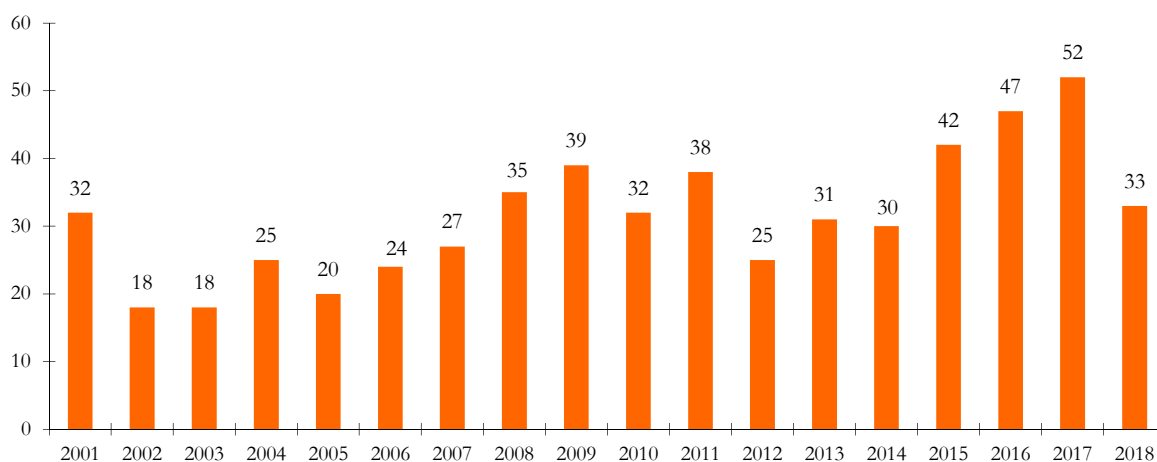
Il 10,0% dei nati vivi con anomalia congenita (6/60) è pretermine, significativamente maggiore rispetto al 6,0% dei nati vivi totali in Trentino ( $p < 0,0001$ ). Quattro nati pretermine con anomalie congenite sono nati all'ospedale Santa Chiara di Trento, altri due a Rovereto: questo evidenzia l'indirizzo delle gravidanze a rischio presso questi due istituti di cura.

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

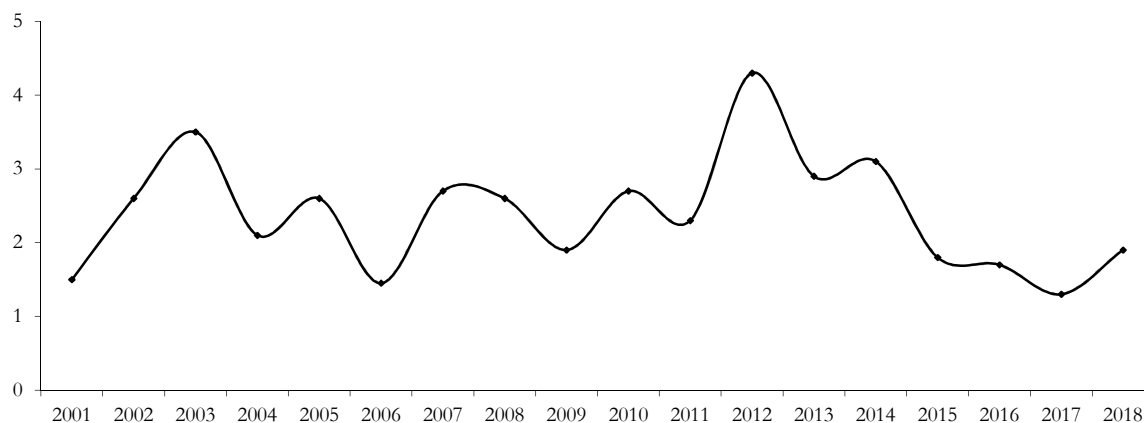
Nel 2018 si sono registrate 33 interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale di anomalia congenita, -36,5% rispetto al 2017 (fig. 2). Dei 33 casi di IVG, 22 sono stati registrati al S. Chiara di Trento, 9 al S. Maria del Carmine di Rovereto e 2 a Villa Igea di Trento.

L'età media delle madri è 32,6 anni (34,2 nel 2017, 35,9 nel 2016, 32,7 nel 2015, 32,9 nel 2014), con range compreso tra 18 e 43 anni; quelle di età 35 anni e oltre rappresentano il 37,5% della casistica (50,0% nel 2017, 63,8% nel 2016, 42,9% nel 2015, 50,0% nel 2014). 32 casi di IVG sui 33 complessivi (97,0%) riguardano donne residenti in Provincia.

**Fig. 2** Provincia di Trento. Trend delle anomalie congenite su IVG. Anni 2001-2018



**Fig. 3** Provincia di Trento. Rapporto anomalie congenite alla nascita/anomalie su IVG. Anni 2001-2018



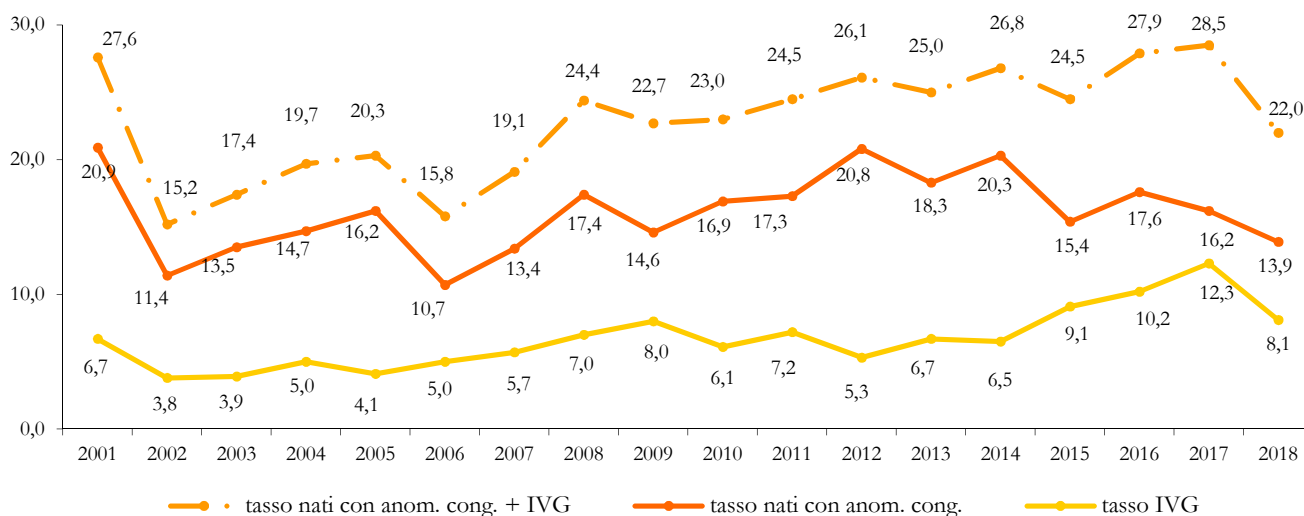
Nel 2018 il rapporto tra casi alla nascita e casi interrotti (IVG per diagnosi prenatale) è pari a 1,9; per ogni malformazione su IVG se ne hanno quasi due alla nascita. L'andamento temporale degli ultimi sei anni mostra un trend decrescente statisticamente significativo fino al 2017.

**Tab. 8 Provincia di Trento. Categorie delle malformazioni su IVG. Anno 2018**

Tipologia	Categoria	Numero assoluto	%
Anomalie Associate	Anomalie cromosomiche	16	48,5%
	Condizioni note	4	12,1%
	Anomalie multiple	3	9,1%
Anomalie Isolate	Sistema nervoso centrale	6	18,2%
	Apparato muscolo-scheletrico	1	3,0%
	Testa-collo	1	3,0%
	Sistema cardiovascolare	1	3,0%
	Sistema urinario	1	3,0%
<b>Totale</b>		<b>33</b>	<b>100,0</b>

Le anomalie cromosomiche rappresentano il 48,5% della casistica (59,6% nel 2017, 63,8% nel 2016, 45,2 nel 2015, 53,3% nel 2014), di cui 8 relative a trisomia 21 (s.di Down). Il rapporto tra casi interrotti e nati (vivi o morti) con **anomalie cromosomiche** è pari a 8,0 (2,7 nel 2017, 4,3 nel 2016, 2,1 nel 2015, 1,8 nel 2014): per ogni anomalia cromosomica alla nascita ce se sono 8 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 2001-2018**



Nel 2018 si registra un calo sia del tasso d'incidenza dei nati con anomalie congenite (confermando il trend di diminuzione degli ultimi anni), sia del tasso d'incidenza dei casi interrotti, quest'ultimo in controtendenza rispetto agli anni precedenti.

## 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 90,9% (92,3% nel 2017, 95,7% nel 2016, 78,6% nel 2015, 83,3% nel 2014); nei nati è del 35,5% (36,8% nel 2017, 39,7% nel 2016, 41,4% nel 2015, 39,8% nel 2014).

La maggioranza dei casi in consulenza è rappresentata da condizioni associate: il 91,9% di nati più interrotti con condizioni associate è valutato in consulenza genetica. Le forme cromosomiche sono la maggioranza dei casi visti in consulenza in ambito di diagnosi prenatale (16/30). Tra le condizioni isolate, la consulenza genetica copre l'80,0% dei casi di IVG ed il 20,8% dei nati.

**Tab. 9 Casi con malformazione congenita valutati in consulenza genetica. Per esito della gravidanza. Anno 2018**

Tipologia di anomalia	IVG			Nati (vivi e morti)		
	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale	Si consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale
Isolata	8	2	10	10	38	48
Multiple	2	1	3	2	2	4
Cromosomiche	16	0	16	2	0	2
Condizioni note	4	0	4	8	0	8
<b>Totale</b>	<b>30 (90,9%)</b>	<b>3 (9,1%)</b>	<b>33 (100,0%)</b>	<b>22 (35,5%)</b>	<b>40 (64,5%)</b>	<b>62 (100,0%)</b>

## MALFORMAZIONI CONGENITE ALLA NASCITA PER RESIDENZA DELLA MADRE

Per calcolare il tasso d'incidenza di malformazioni congenite alla nascita per ambito di residenza della madre sono stati considerati anche i 5 casi di nati malformati da donne trentine che hanno partorito fuori Provincia e che sono stati recuperati attraverso le SDO passive.

**Tab. 10 Provincia di Trento. Malformazioni congenite alla nascita per residenza madre. Anno 2018**

Comunità di valle di residenza	Nati (vivi o morti) con MC da donne residenti*	Nati (vivi) totali da donne residenti e partorienti in Trentino (incluso Feltre)	Nati (vivi) totali da donne residenti e partorienti fuori Provincia	Tasso d'incidenza per 1000 nati vivi
Comunità della Valle di Fiemme	2	82	73	12,9
Comunità di Primiero	2	65	6	28,2
Comunità Valsugana e Tesino	4	174	21	20,5
Comunità Alta Valsugana e Bersntol	6	451	25	12,6
Comunità della Valle di Cembra	1	78	9	11,5
Comunità della Valle di Non	3	323	22	8,7
Comunità della Valle di Sole	0	125	7	0,0
Comunità delle Giudicarie	5	234	54	17,4
Comunità Alto Garda e Ledro	6	370	31	15,0
Comunità della Vallagarina	11	759	22	14,1
Comun General de Fascia	3	40	32	41,7
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	1	25	3	35,7
Comunità Rotaliana	2	243	30	7,3
Comunità della Paganella	1	31	3	29,4
Valle dell'Adige	12	876	57	12,9
Comunità della Valle dei Laghi	1	81	1	12,2
<b>Provincia</b>	<b>60</b>	<b>3.957</b>	<b>396</b>	<b>13,8</b>

\*sono stati aggiunti 5 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 13,8‰ nati vivi (15,1‰ nel 2017, 18,1‰ nel 2016, 17,6‰ nel 2015, 22,3‰ nel 2014). I tassi più elevati si registrano nella comunità della val di Fassa (41,7‰), seguita dagli altipiani Cimbri (35,7‰), Paganella (29,4‰), e Primiero (28,2‰).

## I RICOVERI OSPEDALIERI PER MALFORMAZIONE CONGENITA NEI RESIDENTI

Nel 2018 si registrano, presso gli ospedali della provincia di Trento, 531 ricoveri di soggetti di tutte le età, per malformazione congenita in prima diagnosi. Di questi, 502 (94,5%) riguardano pazienti residenti (dato identico a quello del 2017). Oltre ai 502 ricoveri di pazienti trentini registrati in provincia, se ne segnalano altri 299 relativi a trentini che si sono rivolti a ospedali extra-provinciali.

Nella casistica provinciale continuano a prevalere le anomalie urogenitali (30,3% 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 2018**

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM	In strutture provinciali		In strutture extra-provinciali	
	Frequenza	%	Frequenza	%
[752-753] Anomalie Urogenitali	152	30,3	31	10,4
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	87	17,3	108	36,1
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	84	16,7	77	25,8
[743-744] Anomalie Testa-Collo	44	8,8	8	2,7
[749-751] Anomalie Gastro-Intestinali	40	8,0	24	8,0
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	19	3,8	10	3,3
[758] Anomalie Cromosomiche	11	2,2	1	0,3
[748] Anomalie Apparato Respiratorio	5	1,0	11	3,7
[757, 759] Altre Anomalie Congenite	60	11,9	29	9,7
<b>Totale</b>	<b>502</b>	<b>100,0</b>	<b>299</b>	<b>100,0</b>

I ricoveri di pazienti trentini di età compresa tra 0-14 anni negli ospedali provinciali sono 313, pari al 62,4% dei ricoveri totali, mentre quelli di bambini sotto l'anno di età sono 100, pari al 19,9%.

Nel 2018 il tasso di ospedalizzazione<sup>1</sup> 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 anche 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 2018 assume un valore pari a 4,0‰ (4,2‰ nel 2017 e 4,7‰ nel 2016).

Nel 2018 il tasso di ospedalizzazione in strutture provinciali nel primo anno di vita presenta un valore pari a 25,3‰ nati vivi da donne residenti e partorienti in Trentino (26,5‰ nel 2017 e 26,9‰ nel 2016). La distribuzione territoriale complessiva, per i casi incidenti nel 2018, è rappresentata di seguito.

<sup>1</sup> Numero di ricoveri per anomalie congenite tra i residenti in provincia di Trento rapportato alla popolazione media del 2018.

**Tab. 12 Provincia di Trento. Ripartizione per comunità di residenza dei casi con anomalie alla nascita. Coorte 2018**

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	1	2	3	33,3	7
Comunità di Primiero	0†	2	2	0,0	2
Comunità Valsugana e Tesino	0	4	4	0,0	7
Comunità Alta Valsugana e Bersentol	4	6	10	40,0	14
Comunità della Valle di Cembra	1	1	2	50,0	4
Comunità della Valle di Non	0	3	3	0,0	16
Comunità della Valle di Sole	1	0	1	100,0	1
Comunità delle Giudicarie	3	5	8	37,5	9
Comunità Alto Garda e Ledro	3	6	9	33,3	11
Comunità della Vallagarina	5	11	16	31,3	27
Comun General de Fascia	0	3	3	0,0	3
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	0	1	1	0,0	1
Comunità Rotaliana	4	2	6	66,7	8
Comunità della Paganella	0	1	1	0,0	0
Valle dell'Adige	9	12	21	42,9	41
Comunità della Valle dei Laghi	1	1	2	50,0	8
<b>Totale</b>	<b>32</b>	<b>60</b>	<b>92</b>	<b>34,8</b>	<b>159</b>

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

## CONCLUSIONI

---

*I casi totali* di malformazione congenita: nati (vivi/morti) o interrotti in provincia di Trento identificati nel 2018 dalle diverse fonti, sono 95, di cui 60 nati vivi, 2 nati morti e 33 interruzioni di gravidanza, per un'incidenza alla nascita di 23,4‰ nati vivi, dato in riduzione rispetto a quello del 2017 (28,7‰) e del 2016 (28,9‰), ma in linea rispetto all'atteso.

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

Il 61,1% dei casi incidenti è classificato in *isolato* (incidenza di 14,3‰ nati vivi) e il 38,9% in *associato ad altre anomalie* (incidenza di 9,1‰ nati vivi). Tra i 95 casi complessivi identificati, 18 (18,9%) presentano *un'anomalia cromosomica* di cui il 55,6% è costituito da trisomia 21. La maggioranza dei casi cromosomici (16/18) è identificata a seguito di diagnosi prenatale e il rapporto tra casi di IVG e nati è pari a 8,0.

*I casi notificati alla nascita* sono in riduzione rispetto a quelli del 2017 (62 vs. 68, -8,8%). L'incidenza alla nascita è di 15,0‰ nati vivi da donne partorienti in Trentino (16,4‰ nel 2017, 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 presso l'ospedale S. Chiara di Trento.

*La casistica su diagnosi prenatale (IVG)* presenta un decremento del 36,5% rispetto al 2017. Le anomalie cromosomiche rappresentano il 48,5% dei casi di IVG.

Considerando solo i nati da donne residenti, che hanno partorito in provincia o fuori si registra un totale di 60 nati con anomalie congenite per un tasso d'incidenza nelle residenti di 13,8‰ nati vivi.

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 (90,9% vs 35,5%).

*I ricoveri ospedalieri complessivi* (in e fuori provincia) di residenti per malformazioni congenite sono in linea col 2015-2017, in leggera flessione rispetto agli anni 2013-2014.

*Il tasso di ospedalizzazione* dei residenti per anomalie congenite nel 2018, considerando tutte le età, è dell'1,5‰.



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

<b>Capo</b>
Aberrante pattern della capigliatura
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
Plagiocefalia – asimmetria della testa/cranio
Terza fontanella
Ritardo della chiusura del cranio
Ossa worminane
<b>Regione oculare</b>
Anisocoria
Sclera blu
Ectropion congenito
Entropion congenito
Lacrima 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
<b>Orecchie</b>
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
<b>Naso</b>
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
Ali indentate
Ponte nasale prominente
Naso a sella/ naso verso l'alto
Narici piccole/ipoplasiche
Ossa nasali iposviluppate
<b>Regione orale</b>
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
<b>Collo</b>
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
Involuzione del timo
Cisti tireoglossica
Torcicollo
<b>Mani</b>
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
<b>Piedi, Arti</b>
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
<b>Cute</b>
Capizzoli accessori
Appendici cutanee accessorie
Angioma
Macchie caffè-latte

Macchia depigmentata
Dermoide epibulbare
Emangioma se non è richiesto trattamento
Macchia mongolica
Nevo flammeo/ nevo a fragola
Langugine persistente
Nevo pigmentato – nevo congenito non neoplastico
Ectopia dei capezzoli/ ampia distanza intermammaria
<b>Scheletro</b>
Abbozzo 12^ costa
Assenza costa/costa ipoplasica
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
Duplicazione delle coste
Costa fusa, singola
Genu recurvatum
Ginocchia valghe
Ginocchia vare
Oso del coccige non ossificato
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
<b>Cerebrale</b>
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
<b>Cardiovascolare</b>
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
<b>Polmonare</b>
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
<b>Gastro-intestinale</b>
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
<b>Renale</b>
Vescica allargata/ispessita
Idronefrosi con una dilatazione pelvica minore di 10 mm
Rene gigante e iperplastico
Cisti renale singola
Reflusso vescico-ureterale-reflusso renale
<b>Genitali esterni</b>
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
Criptorchidismo, testicolo non disceso
Testicolo ectopico non specificato
Appendici cutanee vaginali
<b>Altre</b>
Malformazione congenita non specificata
<b>Anomalie cromosomiche</b>
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