



Registro Italiano per la Fibrosi Cistica

ANNO 2002

dati aggiornati al 2001

SOMMARIO

Introduzione	Elenco dei Centri di Riferimento e dei Servizi di Supporto per la cura della Fibrosi Cistica presenti in Italia	pag. 2
	Responsabile e Comitato Esecutivo del Registro Italiano per la Fibrosi Cistica	pag. 5
<hr/>		
Situazione al 31.12.2001	Incidenza e mortalità per Fibrosi Cistica in Italia: dal 1998 al 2001	pag. 6
	Età dei pazienti nel 1988 e nel 2001	pag. 8
	Distribuzione dei pazienti per Regione di Residenza	pag. 10
	Età dei pazienti in vita al 31.12.2001	pag. 11
<hr/>		
Diagnosi	Motivo della diagnosi	pag. 13
	Età alla diagnosi: totale dei pazienti	pag. 14
	Età alla diagnosi: pazienti diagnosticati nel 2001	pag. 15
<hr/>		
Deceduti	Età al decesso: totale deceduti ed andamento dell'età mediana al decesso in trienni	pag. 17
	Età al decesso: suddivisione per anno di morte e per sesso	pag. 18
	Numero di decessi tra i nati dopo il 01.01.1988	pag. 18
<hr/>		
Analisi genetica	Pazienti sottoposti ad analisi genetica e mutazioni analizzate	pag. 20
	Frequenza delle mutazioni note	pag. 20

**I Centri Regionali di Riferimento
e i Servizi di Supporto per la cura
della Fibrosi Cistica presenti in Italia**

I Centri Regionali di Riferimento e i Servizi di Supporto

Regione	Città	Responsabile Centro	Responsabile invio dati *	Telefono	Fax	E-mail
Abruzzo	Teramo	Dott. Moretti		08614291	0861 429507	fc.pediatria.te@tin.it
Basilicata	Matera	Dott. D'Andrea	Dott. Forte	0835.243293	0836.243293	nicdandre@tiscali.it
	Potenza	Dott. Salvatore		0971612508	0971 612245	saverdon@tiscali.it
Calabria	Soverato (Catanzaro)	Dott. Provenzano	Dott. Tuccio	0967539111	0967 528264	soveratofc@tin.it
Campania	Napoli Pediatrico	Dott.ssa Raia		0817463273	081 5463933	raia@unina.it
	Napoli Adulti	Prof. Rengo	Dott. Ferrara	081 7462259	081 7462259	fcadulti@unina.it
Emilia	Parma	Prof. Grzincich	Dott.ssa Spaggiari	0521 991739	0521 946528	g.luigi.grzincich@unipr.it
Friuli V-G	Trieste	Dott.ssa Giglio		040 3785258	040 3785452	giglio@burlo.trieste.it
Lazio	Roma Umberto I	Prof.ssa Quattrucci		06 49972302	06 49979291	serena.quattrucci@uniroma1.it
	Roma Bambino Gesù	Dott.ssa Lucidi			06 68592329	
Liguria	Genova	Dott. Romano		010 5636646	010 3773210	lromano@mclink.it
Lombardia	Milano Pediatrico	Prof.ssa Colombo	Dott.ssa Padoan	02 5511043	02 57992814	rita.padoan@unimi.it
	Milano Adulti	Dott.ssa Monti	Dott.ssa Pizzamiglio	02 57992503	02 57992659	aligp@tin.it
Marche	Ancona	Dott. Gagliardini	Dott.ssa De Cristofaro	071 5962035	071 34970	fcancona@libero.it

Piemonte e Valle d'Aosta	Torino Pediatrico	Dott.ssa Bignamini		011 3135267	011 3135265	pneumoirm@oirmsantanna.piemonte.it
	Torino Adulti	Prof.ssa De Rose	Dott.ssa Grosso Dott.ssa Messori	011 9026432	011 9026770	virginia.derose@unito.it
Puglia	Bari	Prof. Rigillo.	Dott. Manca	080 5592281	080 5478911	a.manca@pediatria2.uniba.it
	Cerignola (Foggia)	Dott. Ratclif		0885.419452	0885.419448	ratclif@freemail.it
	Acquaviva delle Fonti (Bari)	Dott. Pietroforte		080.2301372	080.759751	pediatria@miulli.it
Romagna	Cesena	Dott. Miano	Dott.ssa Battistini	0547.352656	0547.352656	cesenafc@ausl-cesena.emr.it
Sardegna	Cagliari	Dott. Zanda		070 539570	070 539570	
	Sassari	Dott.ssa Angioni		079.996270	079.996339	dapmax@tiscalinet.it
Sicilia	Palermo	Dott.ssa Pardo	Dott.ssa Furnari	091 6666074	091 6666226	fcpalermo@virgilio.it
	Messina	Prof. Magazzù	Dott.ssa Lombardo	090.2935007	090.2212143	fcgeped@virgilio.it
	Catania	Prof. La Rosa	Dott.ssa Sciuto	095.256385	095.222532	mlarosa@mbox.unict.it
Toscana	Firenze	Dott.ssa Repetto	Dott. Festini	055 5662474	055 5662474	centro.fc@meyer.it
	Grosseto	Dott. Barlocco	Dott.ssa Bernardi	0564.485318	0564.485774	e.barlocco@usl9.toscana.it
	Livorno	Dott.ssa Perez		0586.223273	0586.223368	
Umbria	Gualdo Tadino (Perugia)	Dott. Cosimi		075 9109255	075 9109307	pedgua1@asl3.umbria.it
Veneto e Trentino Alto Adige	Verona	Prof. Assael		045 8072370	045 8072042	cfc@linus.univr.it

* se diverso dal Responsabile Centro

N.B. Si prega di segnalare l'eventuale omissione di altri Centri Regionali o Servizi di Supporto

Il Registro Italiano per la Fibrosi Cistica

Responsabile del Registro

Prof.ssa Anna Bossi
c/o Istituto di Statistica Medica e Biometria
Via Venezian 1
20133 Milano
tel. 02.2361302
fax 02.2362930

e-mail anna.bossi@unimi.it

Collaboratore

Laura Viviani
c/o Istituto di Statistica Medica e Biometria
Via Venezian 1
20133 Milano
tel. 02.2361302
fax 02.2362930

e-mail laura.viviani@unimi.it

Composizione Comitato Esecutivo

Dott.ssa Rita Padoan (Milano)	Dott.ssa Luisella Giglio (Trieste)	Dott.ssa Valeria Raia (Napoli)
tel 02.5511043	tel 040.3785258	tel 081.7463273
fax 02.57992814	fax 040.3785452	fax 081.5463933
e-mail rita.padoan@unimi.it	e-mail giglio@burlo.trieste.it	e-mail raia@unina.it

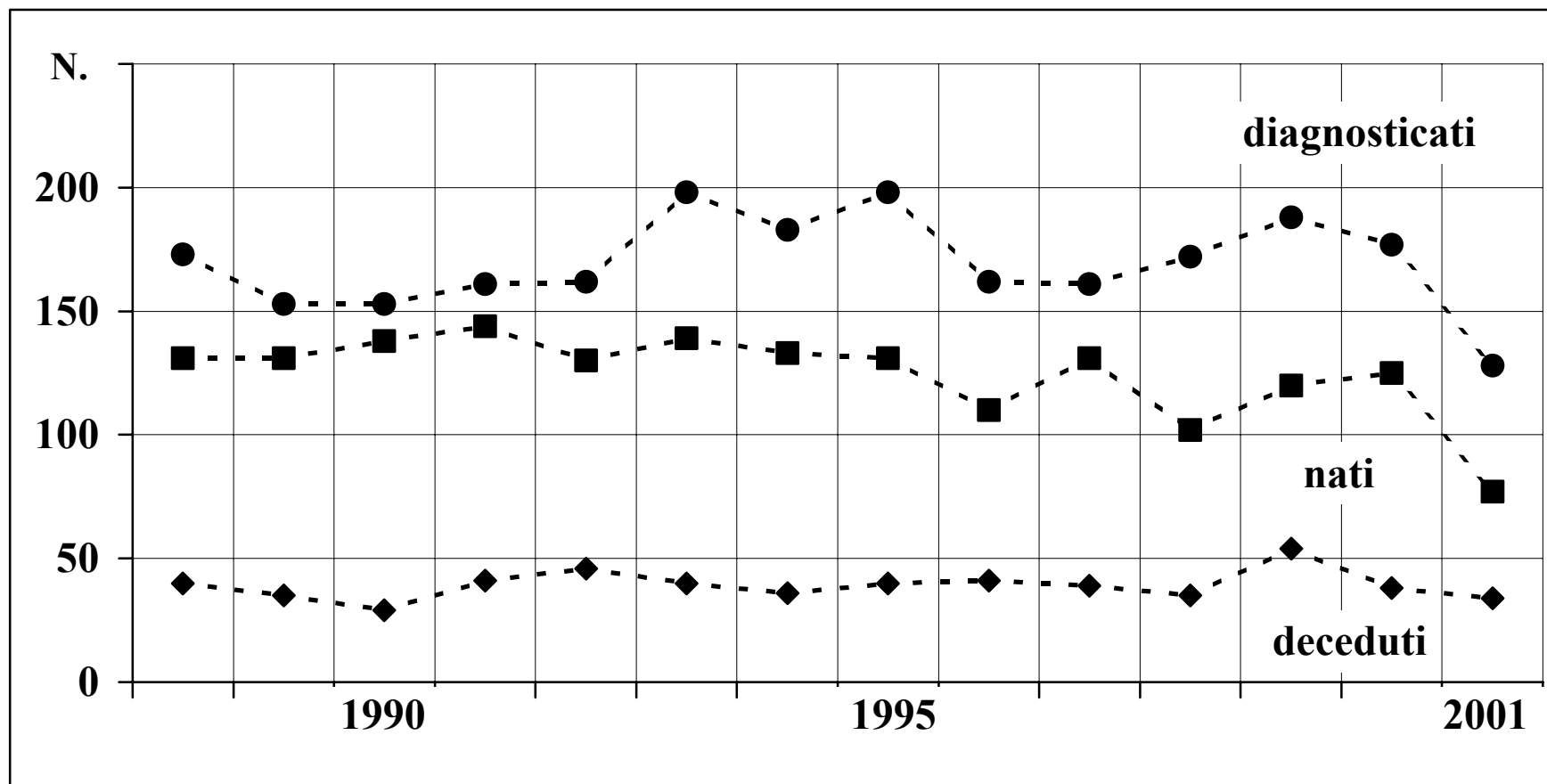
Incidenza di Fibrosi Cistica e mortalità dal 1998 al 2001

Anno	Nati vivi	Nati FC	Incidenza	Diagnosi	Morti FC	Morti altra causa	Persi al follow-up
1988	577'256	131	1:4406	173	40	1	6
1989	567'268	131	1:4330	153	35		9
1990	580'761	138	1:4208	153	29	1	3
1991	562'787	144	1:3908	161	41	3	5
1992	575'216	130	1:4425	162	46	1	12
1993	552'587	139	1:3975	198	40	3	
1994	536'665	133	1:4035	183	36	1	2
1995	526'064	131	1:4015	198	40	2	7
1996	536'740	110	1:4879	162	41	3	9
1997	540'509	131	1:4126	161	39	1	13
1998	532'843	102	1:5224	172	35	2	7
1999	537'242	120	1:4477	188	54	3	12
2000	543'039	125	1:4344	177	38	5	4
2001	217'373*	77	1:4238	128	34	4	1
<i>mancante</i>		<i>9</i>		<i>34</i>	<i>3</i>	<i>0</i>	<i>15</i>
Totale		1751		2403	551	30	105

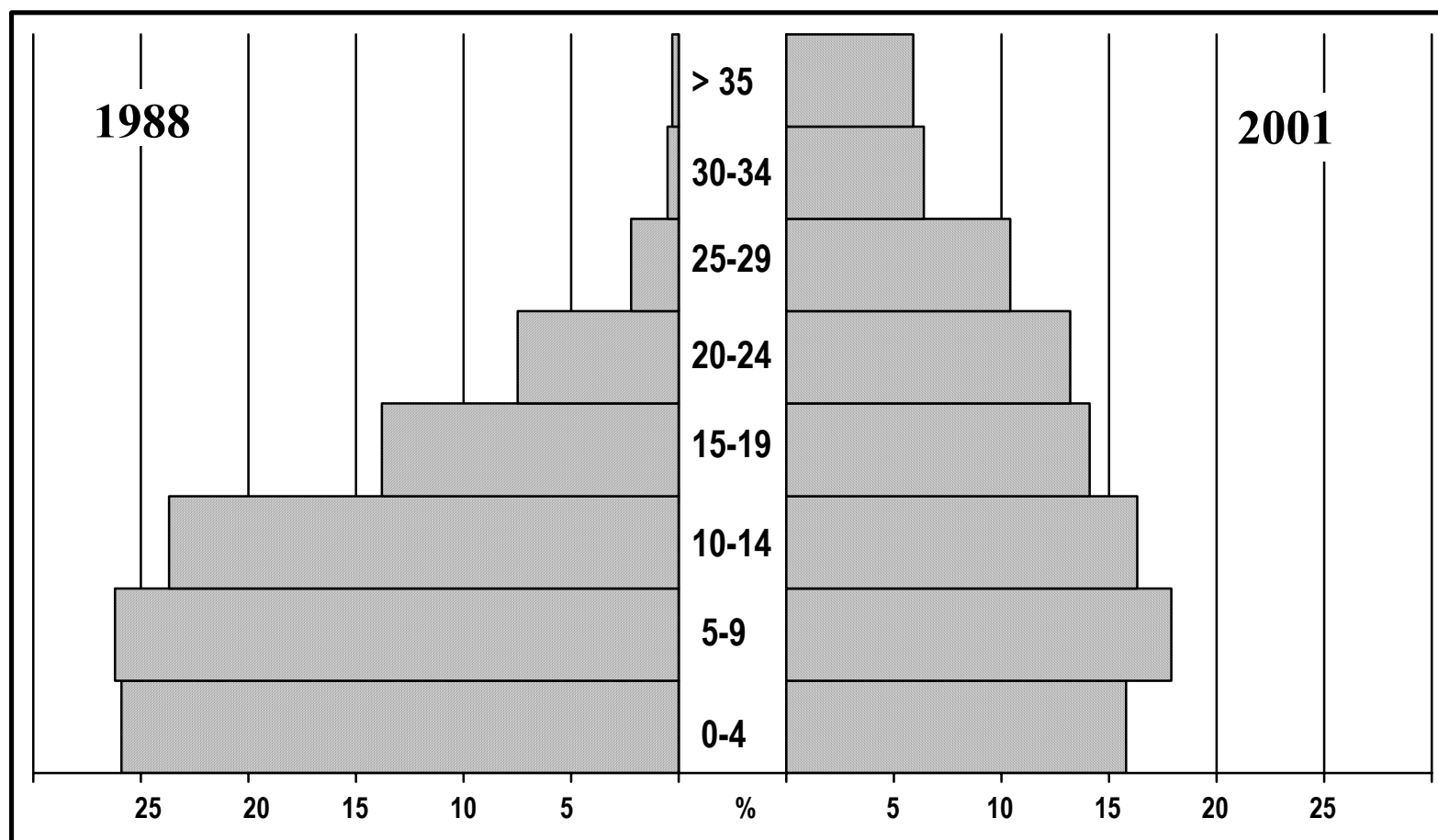
I dati riportati si riferiscono agli eventi accaduti nel corso dell'anno indicato.

* il dato si riferisce ai nati vivi nel periodo Gennaio-Maggio (dati ISTAT disponibili). Pertanto, l'incidenza è calcolata considerando solo i 44 (dei 77) pazienti FC diagnosticati nello stesso periodo.

Nati con FC (■), diagnosticati (●) e deceduti (◆), per anno.



Età (in anni compiuti) dei pazienti in vita al 1.1.1988 e al 31.12.2001



Situazione al 31/12/2001

Regione di residenza dei 3791 pazienti in vita al 31.12.2001

Nord		Centro		Sud e Isole	
Regione di residenza	n. pazienti	Regione di residenza	n. pazienti	Regione di residenza	n. pazienti
Piemonte	231	Toscana	219	Abruzzo	77
Valle d'Aosta	3	Marche	88	Molise	17
Liguria	81	Umbria	37	Campania	290
Lombardia	584	Lazio	389	Puglia	252
Trentino A.A.	93			Basilicata	57
Veneto	407			Calabria	133
Friuli V.G.	68			Sicilia	403
Emilia Romagna	228			Sardegna	86
Totale*	1695	Totale*	733	Totale*	1315

* per 48 pazienti non si conosce la regione di residenza

Età in anni compiuti dei 3791 pazienti in vita al 31.12.2001

Età	n° pazienti	%	Frequenze		Età	n° pazienti	%	Frequenze	
			cumulate	cumulate %				cumulate	cumulate %
0	75	2.0	75	2.0	29	62	1.6	3261	86.2
1	123	3.3	198	5.2	30	69	1.8	3330	88.0
2	120	3.2	318	8.4	31	43	1.1	3373	89.2
3	102	2.7	420	11.1	32	59	1.6	3432	90.7
4	130	3.4	550	14.5	33	59	1.6	3491	92.3
5	110	2.9	660	17.4	34	35	0.9	3526	93.2
6	131	3.5	791	20.9	35	40	1.1	3566	94.3
7	132	3.5	923	24.4	36	50	1.3	3616	95.6
8	134	3.5	1057	27.9	37	31	0.8	3647	96.4
9	130	3.4	1187	31.4	38	26	0.7	3673	97.1
10	137	3.6	1324	35.0	39	27	0.7	3700	97.8
11	136	3.6	1460	38.6	40	21	0.6	3721	98.4
12	120	3.2	1580	41.8	41	8	0.2	3729	98.6
13	117	3.1	1697	44.9	42	13	0.3	3742	98.9
14	114	3.0	1811	47.9	43	11	0.3	3753	99.2
15	118	3.1	1929	51.0	44	5	0.1	3758	99.3
16	124	3.3	2050	54.3	45	5	0.1	3763	99.5
17	104	2.7	2157	57.0	46	3	0.1	3766	99.6
18	97	2.6	2254	59.6	47	2	0.1	3768	99.6
19	99	2.6	2353	62.2	49	1	0.0	3769	99.6
20	100	2.6	2453	64.8	50	3	0.1	3772	99.7
21	116	3.1	2569	67.9	51	1	0.0	3773	99.7
22	79	2.1	2648	70.0	52	2	0.1	3775	99.8
23	92	2.4	2740	72.4	53	1	0.0	3776	99.8
24	89	2.4	2829	74.8	56	2	0.1	3778	99.9
25	114	3.0	2943	77.8	57	1	0.0	3779	99.9
26	96	2.5	3039	80.3	59	2	0.1	3781	99.9
27	88	2.3	3127	82.7	60	1	0.0	3782	100.0
28	72	1.9	3199	84.6	64	1	0.0	3783	100.0

*) per 8 pazienti non si conosce la data di nascita

Diagnosi

Motivo della diagnosi per i pazienti diagnosticati dopo l'1.1.1988

Anno	Totale diagnosi	Motivo principale della diagnosi*			
		Sintomi	Ileo da meconio	Screening neonatale	Familiarità
1988-90	446	309	33	88	16
1991-93	498	311	46	113	28
1994-96	521	304	67	128	22
1997-99	520	275	57	162	26
2000-01	290	124	27	129	10
Totale*	2275	1323	230	620	102

*) per 94 pazienti non è indicato il motivo principale della diagnosi

Alla diagnosi*:	1988-90	1991-93	1994-96	1997-99	2000-01	Totale
presenza di sintomi	361	352	382	408	190	1693
ileo da meconio	58	56	82	72	29	297
screening neonatale positivo	106	132	156	197	155	746
familiarità di malattia	45	54	46	64	34	243

* i motivi elencati non sono mutuamente esclusivi

Età alla diagnosi dei 4374 pazienti censiti dal Registro (1.1.1988 - 31.12.2001)

Età (anni)	n° pazienti	%	Frequenze		Età (anni)	n° pazienti	%	Frequenze	
			cumulate	Cumulate %				cumulate	cumulate %
0	2370	54.7	2370	54.7	26	22	0.5	4188	96.6
1	331	7.6	2701	62.3	27	17	0.4	4205	97.0
2	180	4.2	2881	66.5	28	14	0.3	4219	97.3
3	135	3.1	3016	69.6	29	14	0.3	4233	97.6
4	148	3.4	3164	73.0	30	19	0.4	4252	98.1
5	115	2.7	3279	75.6	31	16	0.4	4268	98.5
6	121	2.8	3400	78.4	32	9	0.2	4277	98.7
7	95	2.2	3495	80.6	33	15	0.3	4292	99.0
8	71	1.6	3566	82.3	34	7	0.2	4299	99.2
9	85	2.0	3651	84.2	35	3	0.1	4302	99.2
10	62	1.4	3713	85.7	36	1	0.0	4303	99.3
11	58	1.3	3771	87.0	37	5	0.1	4308	99.4
12	56	1.3	3827	88.3	38	3	0.1	4311	99.4
13	33	0.8	3860	89.0	39	5	0.1	4316	99.6
14	36	0.8	3896	89.9	40	4	0.1	4320	99.7
15	33	0.8	3929	90.6	41	3	0.1	4323	99.7
16	40	0.9	3969	91.6	42	2	0.0	4325	99.8
17	33	0.8	4002	92.3	44	1	0.0	4326	99.8
18	34	0.8	4036	93.1	45	1	0.0	4327	99.8
19	19	0.4	4055	93.5	49	1	0.0	4328	99.8
20	27	0.6	4082	94.2	50	1	0.0	4329	99.9
21	25	0.6	4107	94.7	51	1	0.0	4330	99.9
22	17	0.4	4124	95.1	53	1	0.0	4331	99.9
23	19	0.4	4143	95.6	57	1	0.0	4332	99.9
24	13	0.3	4156	95.9	58	2	0.0	4334	100
25	10	0.2	4166	96.1	63	1	0.0	4335	100

* per 39 pazienti non si dispone della data di nascita e/o della data di diagnosi

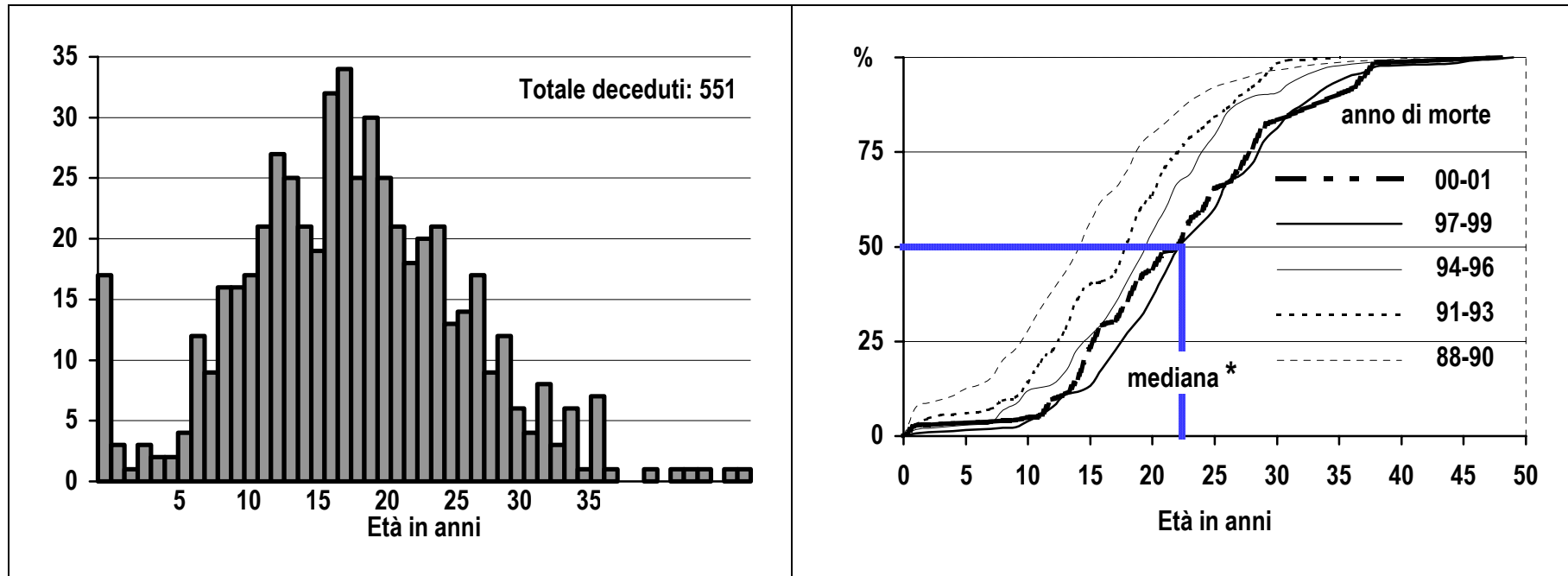
Età alla diagnosi dei 128 pazienti diagnosticati nel 2001

Età (anni)	n° pazienti	%	Frequenze		Età (anni)	n° pazienti	%	Frequenze	
			cumulate	cumulate %				cumulate	cumulate %
0	91	71.7	91	71.7	17	2	1.6	115	90.6
1	8	6.3	99	78.0	20	1	0.8	116	91.3
2	4	3.1	103	81.1	25	1	0.8	117	92.1
3	2	1.6	105	82.7	26	1	0.8	118	92.9
4	1	0.8	106	83.5	27	2	1.6	120	94.5
5	1	0.8	107	84.3	30	1	0.8	121	95.3
6	1	0.8	108	85.0	31	1	0.8	122	96.1
8	1	0.8	109	85.8	32	1	0.8	123	96.9
9	1	0.8	110	86.6	33	2	1.6	125	98.4
12	2	1.6	112	88.2	34	1	0.8	126	99.2
13	1	0.8	113	89.0	39	1	0.8	127	100.0

* per 1 paziente non si dispone della data di nascita

Deceduti per FC

Età alla morte



* Questo dato si riferisce solo ai pazienti DECEDUTI; pertanto non deve essere interpretato come un dato di sopravvivenza.

Età (in anni compiuti) al decesso per i morti per FC

Anno di morte	Totale				Diagnosticati nel primo anno di vita			
	Femmine		Maschi		Femmine		Maschi	
	n. morti	Età mediana	n. morti	Età mediana	n. morti	Età mediana	n. morti	Età mediana
1988-90	48	13.36	56	14.67	24	9.61	27	11.22
1991-93	75	17.15	52	18.99	41	14.08	21	12.75
1994-96	56	19.57	61	19.49	32	16.35	29	17.08
1997-99	76	22.05	52	22.66	34	17.71	27	20.76
2000-01	39	20.86	33	22.03	20	16.92	20	18.08
Totale*	294	18.26	254	19.5	151	15.23	124	15.33

* per 3 pazienti non è noto l'anno del decesso

Decessi tra i nati dopo il 1° gennaio 1988

Anno	1988	1989	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	tot.
Nati	131	131	138	144	130	139	133	131	110	131	102	120	125	77	1742
Deceduti nel 1° anno di vita	3	4	2	3	2	1	2	0	0	1	0	0	1	1	20
Totale deceduti	3	4	2	3	3	1	3	1	3	3	1	2	2	7	38

Analisi genetica

Pazienti

totali **4374** { **3740** (85.6%) analizzati
634 (14.4%) non analizzati

Mutazioni

analizzate { **5744** (76.8%) note
1736 (23.2%) sconosciute

Genotipo

Mutazione	n	%	Mutazione	n	%
DF508	3603	48.17	G85E	58	0.77
G542X	377	5.04	711+5G->A	42	0.56
N1303K	399	5.33	R347P	44	0.59
2183AA->G	174	2.33	R334W	22	0.29
W1282X	135	1.80	3849+10KbC->T	57	0.76
1717-1G->A	132	1.76	DI507	14	0.19
R1162X	125	1.67	621+1GT	20	0.27
R553X	99	1.32	R117H	9	0.12
2789+5G->A	117	1.56	Altre	281	3.76
T338I	36	0.48	Sconosciute	1736	23.21