

Questo documento rappresenta un breve riassunto dei dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) per l'anno 2017 e ne riporta in maniera semplice le informazioni più significative sullo stato della popolazione FC Italiana.

I centri italiani che forniscono i dati al RIFC sono 28; purtroppo mancano le informazioni riguardanti i pazienti seguiti presso i centri FC in Sardegna.

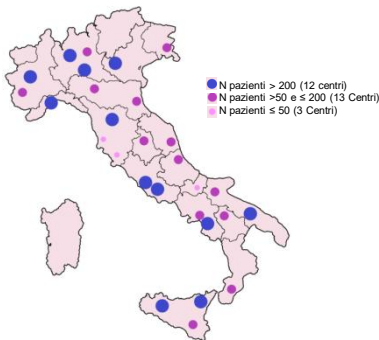
Si stima che la copertura della intera popolazione FC italiana da parte del RIFC, sia del 95%: questa stima si deve alla mancanza del consenso alla trasmissione al registro dei propri dati da parte di una quota di pazienti nonché alla mancata registrazione della totalità dei pazienti residenti in Sardegna.

La tabella seguente riassume alcune delle più importanti informazioni riguardanti la popolazione FC Italiana nell'anno 2017.

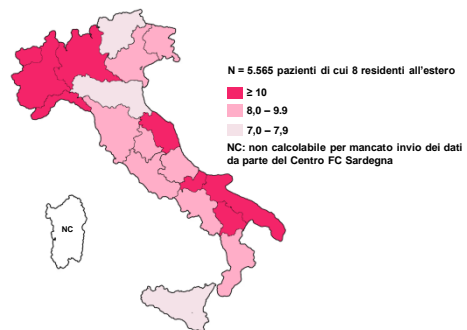
	Anno 2017		
	M	F	Totale
Pazienti inclusi nel RIFC con diagnosi di FC (n)	2.882	2.683	5.565
Età mediana pazienti (in anni)	22,1	20,7	21,4
Età mediana alla diagnosi (in mesi)	4,4	3,6	4,2
Prevalenza dei pazienti di età ≥18 anni (%)	58,8	55,3	57,1
Prevalenza dei pazienti con almeno una mutazione [delta]F508 su un allele (%)	67,8	66,6	67,3
Nuove diagnosi nel corso del 2016 (n)	87	76	163
Pazienti deceduti nel corso del 2016 (n)	20	31	51
Età mediana al decesso (in anni)	40,8	32,5	34,7*
Pazienti che hanno subito un trapianto bipolmonare nel corso del 2016 (n)	18	27	45

\* Escludendo i pazienti trapiantati, l'età mediana al decesso è di 33,9 anni

### Centri FC per numerosità di pazienti



### Prevalenza dei pazienti FC in Italia (per 100.000 residenti)



### Nuove diagnosi nell'anno 2017: 163 nuovi pazienti



Bambini (0-2 anni) 68,1%

L'88,3 % dei pazienti diagnosticati entro il compimento del secondo anno di vita è stata identificata con **screening neonatale**. L'aumento rispetto ai dati del 2016 (83,7%) è dovuto all'attuazione dei programmi di screening a livello nazionale (eccezion fatta per la Sardegna).

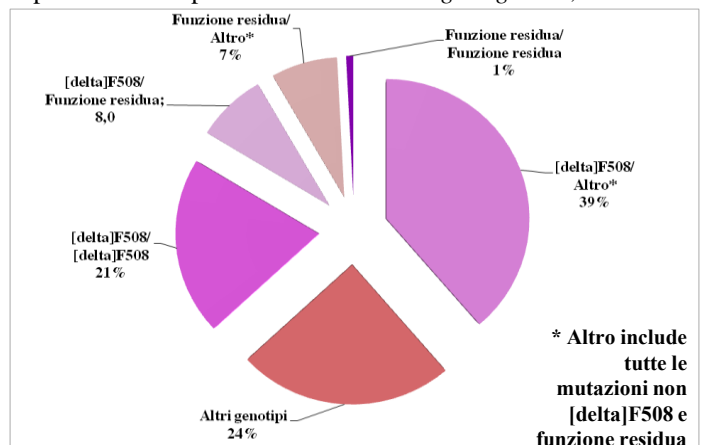


Popolazione ≥ 18 anni 21,5%

### Genetica

Il 99,8% dei pazienti è stato sottoposto ad analisi genetica: sono state identificate il 96,1% delle alterazioni del gene CFTR. La mutazione più frequente è la [delta]F508 (44,0%).

La percentuale di pazienti con mutazioni *gating* è il 3,4%.



**Nutrizione:** Gli indicatori sottostanti dimostrano un buono stato di salute dei pazienti italiani per tutte le fasce d'età; tuttavia per le femmine l'età adulta risulta essere il periodo più critico rispetto ai maschi.

% Buona nutrizione			
<b>0-2 anni</b> Peso per lunghezza $\geq 10^{\circ}$ pct	81,2		81,8
<b>2-17 anni</b> BMI $\geq 10^{\circ}$ pct	86,7		84,2
<b><math>\geq 18</math> anni</b> Peso Ottimale Normopeso Sottopeso <b>Totale di normopeso e ottimale</b>	33,1 27,8 39,1 <b>60,9</b>		39,2 36,4 24,4 <b>75,6</b>

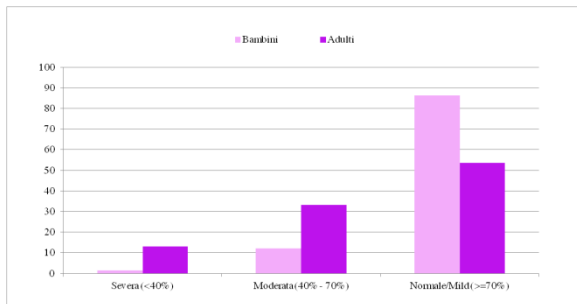
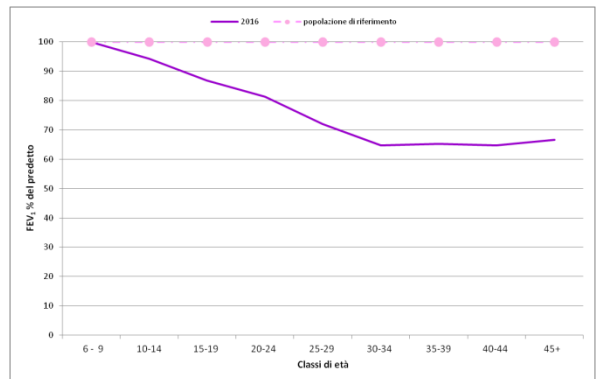
### Funzione Respiratoria

➤ La funzione respiratoria viene valutata mediante il volume di aria espirata durante il primo secondo di una espirazione forzata, detto FEV1 o Forced Espiratory Volume in the first second.

➤ Il FEV1 viene espresso come percentuale rispetto al valore della popolazione di riferimento di eguale sesso, età ed altezza.

In figura sono riportati i valori mediани di FEV1% per classi di età in pazienti di età superiore o uguale a 6 anni non sottoposti a trapianto polmonare.

L'andamento della curva descrive la progressiva riduzione del FEV1% dall'età adolescenziale, in accordo con la storia naturale della malattia, con una stabilizzazione dei valori mediани nella quarta decade di vita.



La figura a sinistra descrive la distribuzione dei pazienti in età pediatrica e adulta per fasce di gravità rispetto alla insufficienza respiratoria (severa, moderata, normale/mild).

In particolare, l'86,3% dei pazienti di età compresa fra i 6 ed i 17 anni ha un valore di FEV1% normale o lievemente ridotto ( $\geq 70\%$ ), mentre nell'età adulta un FEV1 superiore o uguale al 70% del predetto viene registrato nel 53,63% dei pazienti.

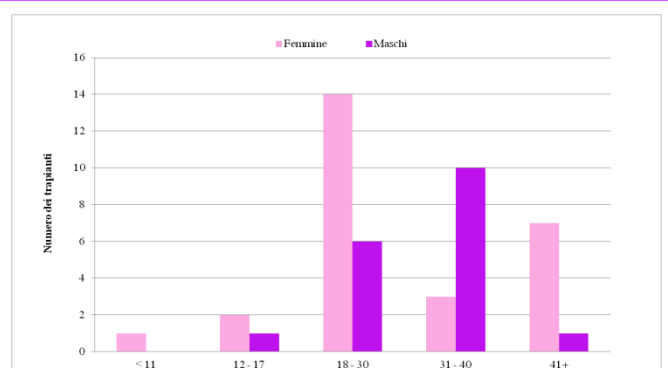
### Infezione cronica da Pseudomonas aeruginosa



16,3%



53,4%



La figura riporta il numero di pazienti sottoposti a trapianto bipolmonare. Nel 2017 si sono registrati complessivamente 45 trapianti.

### A Cura di:

**Comitato Scientifico RIFC:** Serena Quattrucci, Vincenzo Carnovale, Rita Padoan, Giovanna Florida, Gianna Puppo Fornaro, Donatello Salvatore, Domenica Taruscio, Marco Salvatore

**Comitato Tecnico RIFC:** Annalisa Amato, Giuseppe Campagna, Fabio Majo, Gianluca Ferrari