

Questo documento rappresenta un breve riassunto dei dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) per l'anno 2018 e ne riporta in maniera semplice le informazioni più significative sullo stato della popolazione FC Italiana.

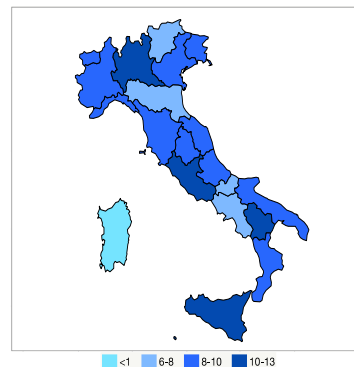
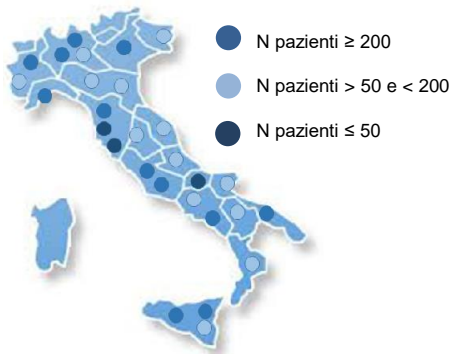
I centri Italiani che forniscono i dati al RIFC sono 29 (mancano le informazioni riguardanti i pazienti seguiti presso i centri FC in Sardegna).

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 dei pazienti residenti che afferiscono ai centri FC in Sardegna.

La tabella seguente riassume alcune delle più importanti informazioni riguardanti la popolazione FC Italiana nell'anno 2018.

Caratteristiche	2018		
	Maschi	Femmine	Totale
Pazienti inclusi nel RIFC con diagnosi di FC (N)	2836	2665	5501
Età mediana dei pazienti (in anni)	21.9	20.4	21.2
Età mediana alla diagnosi (in mesi)	4.2	3.4	3.8
Prevalenza dei pazienti di età $\geq 18$ anni (%)	59.4	55.6	57.6
Prevalenza dei pazienti con almeno una mutazione [delta]F508 su un allele (%)	68.1	68.7	75.2
Nuove diagnosi nel corso del 2018 (N)	62	80	142
Pazienti deceduti nel corso del 2018 (N)	20	18	38
Età mediana al decesso (in anni)	36.8	31.6	33.2
Età mediana al decesso escludendo pazienti trapiantati (in anni)	31.0	36.0	35.8
Pazienti con patologie correlate a CFTR, n (%)	151 (2.12)	134 (2.47)	285 (2.29)
Pazienti che hanno subito un trapianto bipolmonare nel corso del 2018 (N)	20	15	35

#### Centri FC per numerosità di pazienti



Stima della prevalenza di FC per regione di residenza (ogni 100.000 residenti; fonte: ISTAT 2018).

Il dato riferito alla Regione Sardegna non è calcolabile per mancato invio dei dati da parte dei centri FC della Regione.

#### Nuove diagnosi nell'anno 2018: 142 nuovi pazienti



**Bambini (0-2 anni) 65,5%**

Il 91.3 % dei pazienti diagnosticati entro il compimento del secondo anno di vita è stata identificata con screening neonatale. L'aumento rispetto ai dati degli anni precedenti è dovuto all'attuazione dei programmi di screening a livello nazionale.

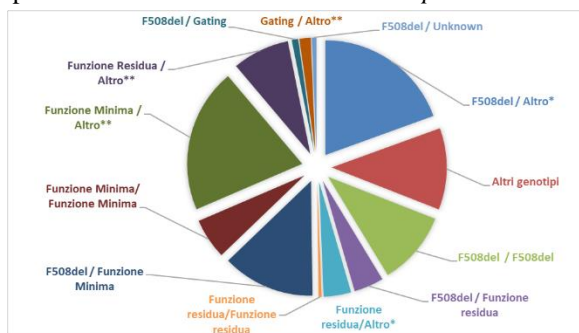
Il 65.5% dei pazienti viene diagnosticato prima del compimento del secondo anno di vita. Tuttavia il 18.3% dei pazienti nel 2018 ha ricevuto una diagnosi di fibrosi cistica in età adulta (età  $\geq 18$  anni).



**Popolazione  $\geq 18$  anni 18.3%**

#### Genetica

Il 99.8% dei pazienti è stato sottoposto ad analisi genetica: sono state identificate il 97.1% delle alterazioni del gene CFTR. La mutazione più frequente è la [delta]F508 (44.6%). Il 16.9% dei pazienti è portatore di almeno una mutazione che conserva una *funzione residua* di CFTR; il 3.3% è portatore di almeno una mutazione che altera la funzione di *gating* ed il 20.5% è portatore di almeno una mutazione *stop codon*.



\* Altro include tutte le mutazioni non [delta]F508 e funzione residua  
\*\* Altro include tutte le altre mutazioni

**Nutrizione:** Gli indicatori sottostanti dimostrano un buono stato di salute dei pazienti italiani per tutte le fasce d'età.

		% Buona nutrizione	
0-2 anni			
Peso per lunghezza $\geq 10^{\circ}$ pct	81.2		81.8
2-17 anni			84.2
BMI $\geq 10^{\circ}$ pct	86.7		
$\geq 18$ anni			
Peso Ottimale	33.1		39.2
Normopeso	27.8		36.4
Sottopeso	39.1		24.4
Totale di normopeso e ottimale	60.9		75.6

### Funzione Respiratoria

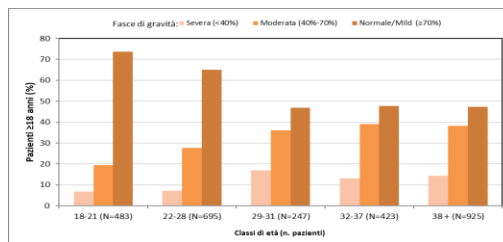
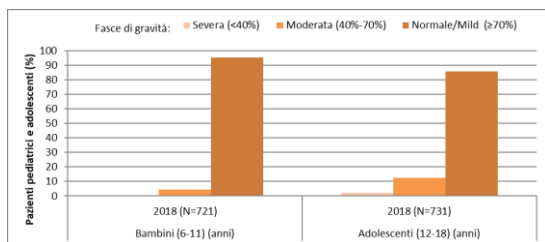
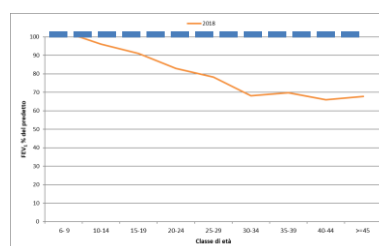
➤ La funzione respiratoria viene valutata mediante il volume di aria espirata durante il primo secondo di una espirazione forzata, detto FEV1 o Forced Espiratory Volume in the first second.

➤ 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.

--- Popolazione di riferimento



Le figure in alto descrivono la distribuzione dei pazienti in età pediatrica (6-11) e adolescenti (12-18) mentre quella in alto (dx) e adulta (dx) per fasce di compromissione della funzione respiratoria (normale  $>70\%$ ; moderata 40-70; grave  $<40\%$ ).

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 53.6% dei pazienti

### Infezione cronica da Pseudomonas aeruginosa

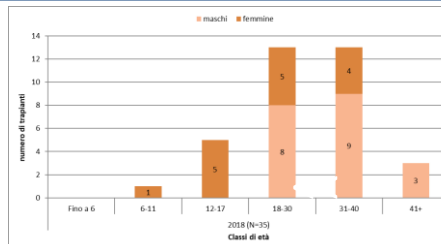


10.2%



46.3%

### Trapianti



La figura riporta il numero di pazienti sottoposti a trapianto bipolmonare. Nel 2018 si sono registrati complessivamente 35 trapianti.

### A Cura di:

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

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