

Questo documento rappresenta un breve riassunto dei dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) per l'anno 2019 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).

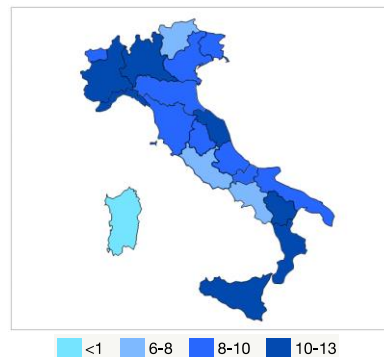
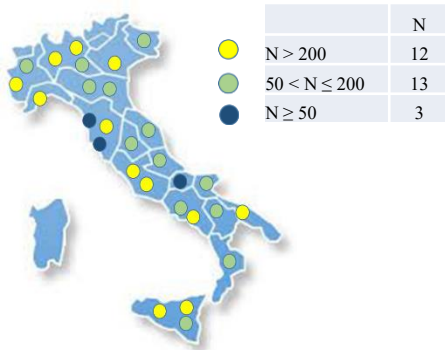
Il numero totale di pazienti censiti nel 2019 è di 5.585: a questi andrebbero aggiunti 190 ulteriori pazienti non inseriti da un centro a causa di un errore di natura tecnica e che non sono pertanto stati inclusi nelle analisi finali.

La copertura del RIFC è circa del 98% rispetto alla popolazione FC italiana: su questa stima inferisce la mancanza della firma del consenso informato da parte di una quota di pazienti e l'assenza dei pazienti che afferiscono ai centri FC in Sardegna.

La tabella seguente riassume alcune delle più importanti informazioni riguardanti la popolazione FC Italiana nell'anno 2019.

	Anno 2019		
	Maschi	Femmine	Totale
Pazienti inclusi nel RIFC con diagnosi di FC (N)	2881	2704	5585
Età mediana pazienti (anni)	22.0	21.3	21.6
Prevalenza dei pazienti di età ≥ 18 anni (%)	59.7	57.0	58.4
Prevalenza dei pazienti con almeno una mutazione [delta]F508 su un allele (%)	67.8	68.7	68.4
Nuove diagnosi nel corso del 2019 (N)	74	62	136
Pazienti deceduti nel corso del 2019 (N)	19	16	35
Età mediana al decesso (anni)	42.8	40.6	42.5
Età mediana al decesso escluso i pazienti trapiantati (anni)	35.2	37.4	36.1
Pazienti che hanno subito un trapianto bipolmonare nel corso del 2019 (N)	25	19	44

Centri FC per numerosità di pazienti



Stima della prevalenza di FC per regione di residenza (ogni 100.000 residenti; fonte: Demo ISTAT - vista territoriale 1° gennaio 2021).

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 2019: 136 nuovi pazienti



Bambini (0-2 anni) 65,4%

L'85,4% dei pazienti diagnosticati entro il compimento del secondo anno di vita è stata identificata con screening neonatale.

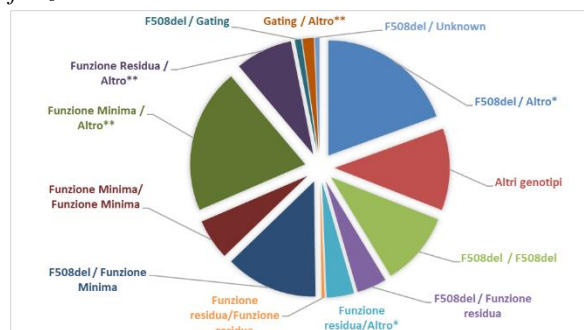
Il 22,1% dei pazienti ha ricevuto una diagnosi di fibrosi cistica in età adulta (età ≥ 18 anni) a dimostrazione del fatto che molti pazienti FC vengono diagnosticati in età adulta.



Popolazione ≥ 18 anni 22,1%

Genetica

Il 99,8% dei pazienti è stato sottoposto ad analisi genetica: sono state identificate il 98,3% delle alterazioni del gene CFTR. La mutazione più frequente è la [delta]F508 (44,7%). Il 17,4% dei pazienti è portatore di almeno una mutazione che conserva una *funzione residua* di CFTR.



* 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	61.5		69.2
2-17 anni BMI $\geq 10^{\circ}$ pct	83.3		79.4
≥ 18 anni Peso Ottimale	34.7		40.3
Normopeso	27.5		36.0
Sottopeso	37.8		23.7
Totale di normopeso e ottimale	62.2		76.3

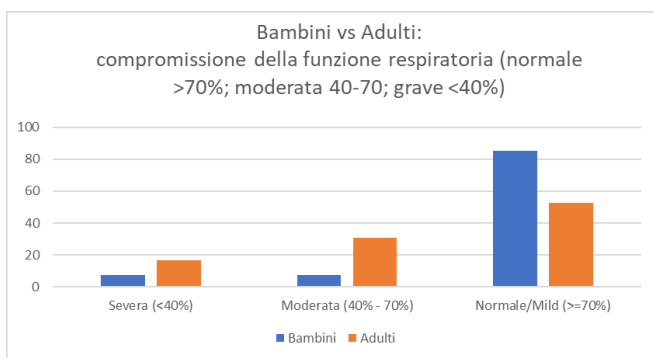
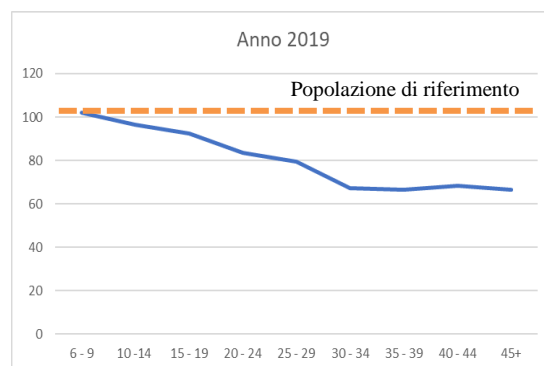
Funzione Respiratoria

➤ 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 lato descrive la compromissione della funzione respiratoria (normale $>70\%$; moderata 40-70; grave $<40\%$) nei bambini e negli adulti.

In particolare, l'85.3% 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 si osserva nel 52.8% dei pazienti.

Infezione cronica da Pseudomonas aeruginosa

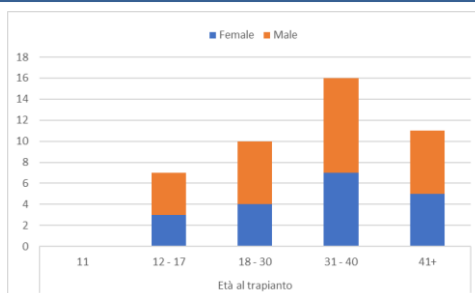


10.4% (età < 18 anni)

44.9% (età ≥ 18)



Trapianti



La figura riporta il numero di pazienti sottoposti a trapianto bipolmonare. Nel 2019 si sono registrati complessivamente 44 trapianti.

A Cura di:

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

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