



Provincia Autonoma di Trento
Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari



**RAPPORTO ANNUALE SINTETICO
SUI CASI CON ANOMALIE CONGENITE
IN TRENINO**

Anno 2013

Area Sistemi di Governance

Servizio Epidemiologia Clinica e Valutativa

Trento, Maggio 2015

A cura di

Riccardo Pertile
Mariangela Pedron
Silvano Piffer

Servizio Epidemiologia Clinica e Valutativa - Area Sistemi di Governance – 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 ed alla registrazione dei dati.

Presentazione

Nel presente capitolo sono presentati i dati inerenti l'incidenza alla nascita delle malformazioni congenite, comprensiva delle interruzioni terapeutiche di gravidanza (ITG) a seguito di diagnosi prenatale di malformazione, 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 ITG, 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'APSS di Trento, e) *archivio delle autopsie fetali* delle U.O. di Anatomia Patologica del S. Chiara di Trento e di Rovereto.

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:

- o cromosomici, quando la condizione è riconducibile ad una anomalia cromosomica;
- o condizioni note (sindromi o associazioni);
- o anomalie congenite multiple non identificate (MCA), quando il quadro clinico presentato 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 di alcune anomalie minori non conteggiate se presenti in condizione isolata sono riportati nell'appendice in fondo al presente capitolo, secondo le linee guida europee.

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 sottotifica a cui erano soggetti i dati dei precedenti rapporti, presi dalla "maschera malformazione" compilata ad hoc per l'invio dei casi di anomalie congenite al registro NEI (Nord Est Italia) di Padova.

Risultati 2013

Nel 2013 sono nati nei presidi ospedalieri trentini 4.685 bambini, a cui si aggiungono i 34 nati a domicilio e gli 8 parti precipitosi avvenuti al di fuori di una struttura ospedaliera, per un totale di 4.727 nati (di cui 15 nati morti). I parti gemellari sono stati 90, pari all'1,9% del totale dei parti.

Indipendentemente dalla residenza, i casi nati o interrotti nella provincia di Trento con malformazione congenita, identificati nel 2013 dall'integrazione delle diverse fonti informative, sono 121 (89 nati vivi, 1 nato morto e 31 interruzioni terapeutiche di gravidanza) con un'incidenza alla nascita pari a 25,7 per mille nati vivi ($121/4.712 \cdot 1.000$; tab. 1). Nel 2012 il tasso d'incidenza era pari a 26,8‰, nel 2011 a 25,4‰ e nel 2010 a 24,1‰. Tra gli 89 nati vivi con anomalia congenita quattro casi provengono da parto gemellare (due di essi sono tra loro gemelli), mentre la totalità dei casi interrotti riguarda gravidanze singole.

Tab. 1 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita identificati nel 2013

Casi con anomalia congenita	N (%)
Nati vivi	89 (73,6%)
Nati morti	1 (0,8%)
ITG (interruzioni terapeutiche di gravidanza)	31 (25,6%)
Totale	121 (100,0%)

Dei 121 casi complessivi, il 62,0% (75 casi) è stato classificato come isolato, con incidenza pari a 15,9 per 1.000 nati vivi ed il 38,0% (46 casi) è stato classificato come associato ad altre anomalie congenite, con un'incidenza di 9,8 per 1.000 nati vivi.

I casi associati sono stati a loro volta suddivisi in *casi con anomalie cromosomiche* (26; 5,5‰ nati vivi), *con condizioni note* (12; 2,5‰ nati vivi) e *condizioni malformative multiple non altrimenti classificabili* (8; 1,7‰ nati vivi) (tab. 2).

Nessuno degli 89 nati risulta deceduto dopo il parto, né entro l'anno di vita (valutazione tramite un link diretto con il dataset dell'Anagrafe Sanitaria).

Tab. 2 Provincia di Trento. Caratteristiche principali dei casi identificati. Anno 2013

	N° casi con malformazione	Totale	Incidenza ‰ nati vivi
Isolati	Isolati	75 (62,0%)	15,9
	Cromosomici	26 (21,5%)	5,5
Associati	Condizioni note	12 (9,9%)	2,5
	Malformati multipli	8 (6,6%)	1,7
Totale casi		121 (100,0%)	25,7

I casi con anomalia congenita (nati e interrotti) sono stati suddivisi, nella tabella 3, anche per esito di gravidanza. Tra le 31 interruzioni terapeutiche di gravidanza, i casi associati costituiscono il 71,0% (22/31) e sono rappresentati nella maggioranza dei casi da anomalie cromosomiche (17/22: 77,3%)

Tab. 3 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita suddivisi per esito di gravidanza. Anno 2013

Categoria	Isolati		Associati				Totale casi	
	N	%	Malformati multipli	Cromosomici	Condizioni note	N	%	N
Nati vivi	66	88,0	7	8	8	23	50,0	89
Nati morti	0	0,0	0	1	0	1	2,2	1
ITG	9	12,0	1	17	4	22	47,8	31
Totale	75	100,0	8	26	12	46	100,0	121

I casi identificati come isolati sono 75, di cui 66 nati vivi e 9 interruzioni terapeutiche di gravidanza (tab. 4). Nella totalità dei 75 casi isolati, gli apparati più frequentemente coinvolti sono: il cardiovascolare (35%), il muscolo-scheletrico (21%), il genitale (13%), l'urinario (11%), le anomalie della faccia/collo (5%), il sistema nervoso centrale (4%) e le schisi orofacciali (4%).

Tra i nati vivi, il 34,8% dei casi di anomalie isolate riguarda l'apparato cardiovascolare, il 19,7% il muscolo-scheletrico, il 15,2% l'apparato genitale e il 12,1% l'apparato urinario.

Tra le 9 interruzioni terapeutiche di gravidanza con anomalie isolate, quelle del sistema nervoso centrale rappresentano un terzo della casistica, un altro terzo si registra a carico dell'apparato cardiovascolare, mentre l'ultimo terzo si attribuisce agli arti muscolo scheletrico.

Tab. 4 Provincia di Trento. Casi con anomalia congenita isolata per esito di gravidanza. Anno 2013

Isolati	Nati	ITG	Totale
Sistema nervoso centrale	0 (0,0%)	3 (33,3%)	3 (4,0%)
Schisi orofacciali	3 (4,5%)		3 (4,0%)
An. faccia/collo	4 (6,1%)		4 (5,3%)
Cardiovascolare	23 (34,8%)	3 (33,3%)	26 (34,7%)
An. genitali	10 (15,2%)		10 (13,3%)
Urinario	8 (12,1%)		8 (10,7%)
Arti muscolo scheletrico	13 (19,7%)	3 (33,3%)	16 (21,3%)
Polmone	2 (3,0%)		2 (2,7%)
Altro	3 (4,5%)		3 (4,0%)
Totale	66 (100,0%)	9 (100,0%)	75 (100,0%)

I casi con malformazioni multiple non altrimenti classificabili identificati nel 2013 sono 8, 7 tra i nati e 1 tra le interruzioni di gravidanza. Sei di questi casi presentano l'associazione di 2 difetti, mentre due casi presentano la combinazione di 3 difetti. Gli apparati più rappresentati sono quello cardiovascolare (3/8), quello muscolo-scheletrico (3/8), quello del sistema nervoso centrale (2/8), quello urinario (2/8), le schisi orofacciali (2/8) e le anomalie faccia/collo (2/8).

Tra i 121 casi complessivi identificati, 26 (21,5%) presentano un'anomalia cromosomica (tab. 5): in oltre il 65% dei casi (17/26) è rappresentata da trisomia 21, il 7,7% (2/26) da trisomia 18 e un caso da trisomia 13. Tra i cromosomi sessuali, è stato rilevato un caso di mosaicismo 45,X47,XXX, un caso con mosaicismo 46,XX/47,XXX ed un caso con XXY. Le altre 3 anomalie cromosomiche riguardano un caso di triploidia, un riarrangiamento cromosomico sbilanciato ed una delezione cromosomica. La maggioranza dei casi cromosomici è stata identificata a seguito di diagnosi prenatale e la gravidanza è stata poi interrotta (17/26; 65,4%).

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 36,2 anni. Distinguendo tra ITG e nati, le età medie delle donne sono rispettivamente 37,2 e 34,8 anni. Tra le 5 madri che hanno partorito un bambino con sindrome di Down, solo una di esse ha eseguito la diagnosi citogenetica prenatale (villocentesi) per età materna.

L'età media delle 2 donne che hanno interrotto la gravidanza per trisomia 18 è 30,5 anni, mentre per la trisomia 13 è pari a 39 anni (1 solo caso).

Tab. 5 Provincia di Trento. Casi con anomalia cromosomica per esito di gravidanza. Anno 2013

Anomalia cromosomica	Nati vivi	Nati morti	ITG	Totale	% sul totale
Trisomia 21	4	1	12	17	65,4%
Trisomia 18			2	2	7,7%
Trisomia 13			1	1	3,8%
Anomalie cromosomi sessuali	2		1	3	11,5%
Riarrangiamenti sbilanciati	1			1	3,8%
Triploidia			1	1	3,8%
Delezione degli autosomi	1			1	3,8%
Totale (%)	8 (30,8%)	1 (3,8%)	17 (65,4%)	26	100,0%

In 12 casi è stata riconosciuta una condizione riconducibile a condizioni note (tab. 6). La proporzione di casi con inquadramento nosologico noto mostra una netta maggioranza di nati rispetto ai casi interrotti: 8 casi tra i nati e 4 tra le interruzioni di gravidanza.

Tab. 6 Provincia di Trento. Casi a inquadramento nosologico noto per esito di gravidanza. Anno 2013

Condizioni note	Nati	ITG	Totale
Piebaldismo	2		2
Displasia scheletrica		2	2
Split hand syndrome	1		1
Sindrome di Sturge-Weber	1		1
Sindrome di Klippel-Trénaunay	1		1
Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	1		1
Neurofibromatosi di tipo I (NF1)	1		1
Sindrome di Silver-Russell	1		1
Sequenza di Potter		1	1
Sindrome di Robinow		1	1
Totale (%)	8 (66,7%)	4 (33,3%)	12 (100,0%)

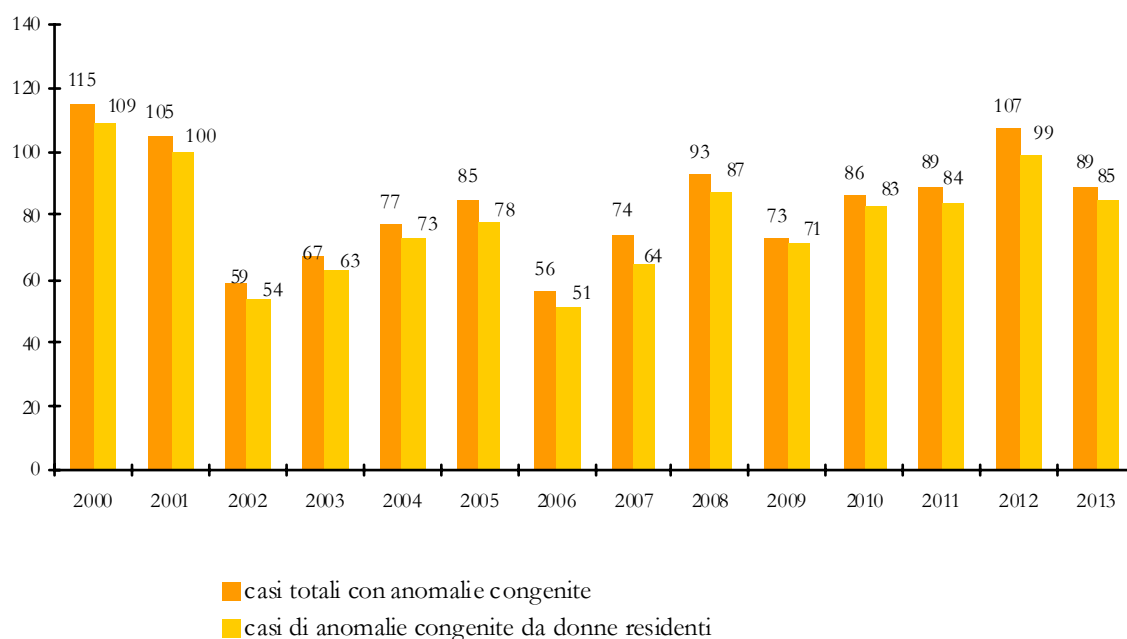
Si riporta di seguito il trend temporale delle malformazioni congenite alla nascita con o senza interruzioni terapeutiche di gravidanza.

Malformazioni congenite alla nascita: casi di donne partorienti nei presidi ospedalieri della provincia di Trento

Nel 2013 i casi nati vivi con malformazione congenita nei presidi ospedalieri della provincia di Trento e registrati alla nascita tramite il CedAP, aggiunti ai casi recuperati dalle SDO e dal Servizio di Genetica Medica sono complessivamente 89, di cui 85 nati da donne residenti in Trentino a fronte di 99 nel 2012 (Fig.1).

I nati vivi totali nei nosocomi trentini sono stati 4.670 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 19,1‰ (21,9‰ nel 2012, 17,9‰ nel 2011, 16,9‰ nel 2010 e 14,5‰ nel 2009).

Fig. 1 Provincia di Trento. Trend temporale dei nati con malformazioni congenite alla nascita (senza IVG): totali e da donne residenti in Trentino. Periodo 2000-2013



Degli 89 nati vivi malformati rilevati, 45 sono maschi (50,6%) e 44 femmine (49,4%). 43 neonati (48,3%) sono nati al S.Chiera di Trento (65,4% nel 2012 e 62,9% nel 2011), 20 al S. Maria del Carmine di Rovereto (22,5%), 13 all'ospedale di Cles (14,6%), 6 all'ospedale di Arco (6,7%), 4 all'ospedale di Tione (4,5%) e 3 all'ospedale di Cavalese (3,4%).

Tab. 7 Provincia di Trento. Malformazioni congenite alla nascita per punto nascita. Anno 2013

Punto nascita	Nati vivi (%)	Tasso/1.000 nati vivi
Ospedale S. Chiara di Trento	43 (48,3%)	19,3
Rovereto	20 (22,5%)	19,3
Cles	13 (14,6%)	27,0
Arco	6 (6,7%)	12,5
Tione	4 (4,5%)	22,5
Cavalese	3 (3,4%)	11,4
Totale	89 (100,0%)	19,1

Diversamente da quanto osservato gli anni passati, l'incidenza più elevata delle malformazioni congenite alla nascita non si riscontra più al S. Chiara di Trento, bensì presso l'ospedale di Cles (27,0‰ nati vivi) e di Tione (22,5‰ nati vivi).

Il range di età delle madri di nati con malformazioni è compreso tra 18-46 anni, con età media pari a 31,4 anni ed età mediana di 31 anni; le madri di 35 anni ed oltre rappresentano il 30,3% della casistica (37,4% nel 2012, 38,2% nel 2011, 40,7% nel 2010, 34,3% nel 2009 e 30,3% nel 2008).

Il 16,9% dei nati vivi con anomalia congenita (15/89) è pretermine, proporzione quindi maggiore rispetto al 7,4% dei nati vivi totali in Trentino ($p < 0,0001$). 3 nati malformati pretermine su 4 nascono al Santa Chiara di Trento e questo evidenzia l'indirizzo delle gravidanze a rischio presso questo istituto di cura.

Interruzioni Terapeutiche di Gravidanza (ITG)

Nel 2013 si sono registrate 31 interruzioni terapeutiche di gravidanza, +24% rispetto al 2012 (fig.2). Dei 31 casi di ITG, 21 sono registrati al S. Chiara di Trento, 4 ad Arco, 3 a Villa Igea di Trento, 2 a Cavalese ed una al S. Maria del Carmine di Rovereto.

L'età media delle madri è 34,7 anni (35 nel 2012, 34,2 nel 2011 e 34,0 nel 2010), con range compreso tra 19-42 anni; quelle di età 35 anni e oltre rappresentano il 61,3% della casistica (64% nel 2012, 52,6% nel 2011 e 50% nel 2010). Tutti i casi di ITG riguardano donne residenti in Provincia.

Fig. 2 Provincia di Trento. Trend delle malformazioni congenite su ivg terapeutiche. Anni 1999-2013

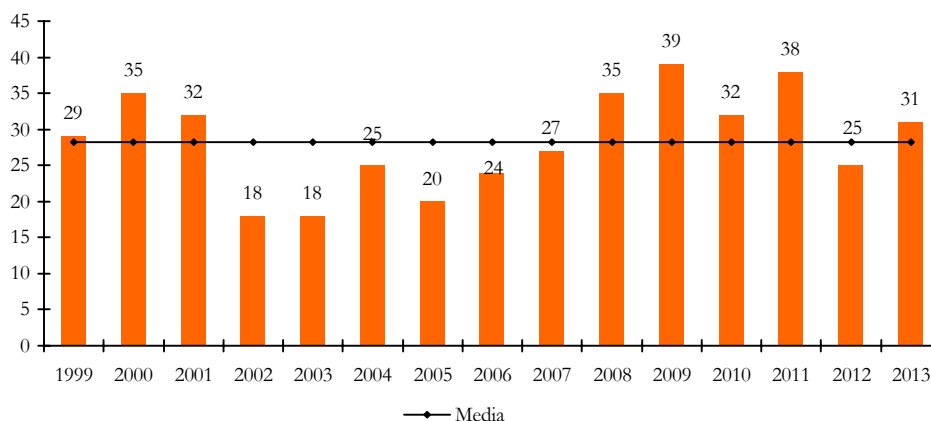
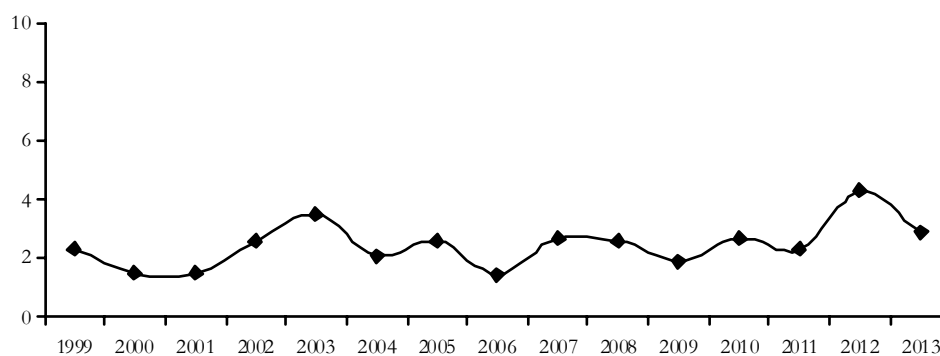


Fig. 3 Provincia di Trento. Rapporto malformazioni alla nascita e su ivg terapeutica. Anni 1999-2013



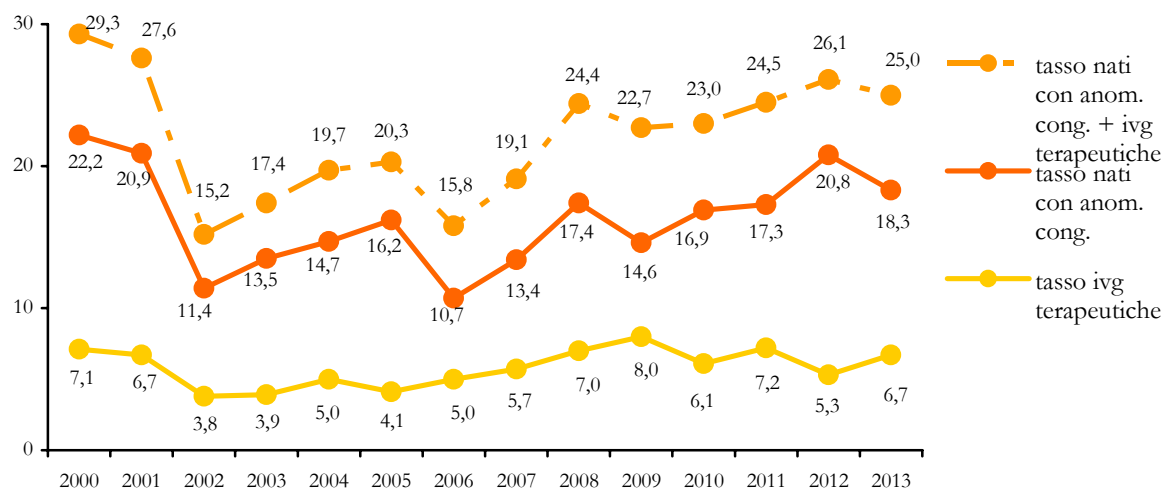
Nel periodo 1999-2013 il rapporto medio tra malformazione alla nascita e su ITG (diagnosi prenatale) è pari a 2,8 (per ogni malformazione su ITG ce ne sono quasi 3 alla nascita). L'andamento può essere influenzato dalla completezza della registrazione dei casi alla nascita nei primi anni considerati.

Tab. 8 Provincia di Trento. Categorie delle malformazioni su ITG. Anno 2013

	Categoria	Frequenza all'ITG	%
Anomalie Associate	Anomalie cromosomiche	17	54,8%
	Condizioni note	4	12,9%
	Anomalie multiple	1	3,2%
Anomalie Isolate	Sistema nervoso centrale	3	9,7%
	Sistema cardiovascolare	3	9,7%
	Arti muscolo scheletrico	3	9,7%
Totale		31	100,0

Le anomalie cromosomiche sono 17, pari al 54,8% della casistica (64,0% nel 2012, 55,3% nel 2011, 68,8% nel 2011, 59% nel 2009), di cui 12 relative a trisomia 21 (sindrome di Down). Il rapporto tra i casi con anomalie cromosomiche interrotti in epoca prenatale e i nati (vivi o morti) con anomalie cromosomiche è pari a 2,1 (2,7 nel 2012, 2,6 nel 2011, 2,0 nel 2010 e 3,3 nel 2009); in altre parole per ogni anomalia cromosomica alla nascita se ne riscontrano 2 nelle ITG.

Fig. 4 Provincia di Trento. Incidenza di malformazioni congenite alla nascita (con e senza ITG) per 1000 nati vivi da donne residenti e partorienti in Trentino e in età 15-49 anni. Periodo 2000-2013



Il tasso d'incidenza dei casi complessivi con anomalie congenite si assesta attorno al 25%.

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 nel feto, rispetto alle consulenze postnatali. Seppur in calo rispetto al dato degli anni passati, tra i casi di ITG la proporzione delle donne/coppie che si rivolge al Servizio di Genetica medica per una consulenza è pari al 77,4% (96,0% nel 2012, 92,1% nel 2011 e 84,4% nel 2010), mentre tra i nati (vivi e morti) è solo del 24,4% (21,5% nel 2012, 23,6% nel 2011 e 43,5% nel 2010). La maggioranza dei casi inviati in consulenza è rappresentata da condizioni associate (37/46: 80,4%), in particolare si tratta di anomalie cromosomiche e di condizioni note. Le anomalie cromosomiche rappresentano la maggioranza dei casi inviati in consulenza genetica in ambito di diagnosi prenatale. Tra le condizioni isolate, la consulenza genetica copre il 55,6% dei casi di ITG e il 6,1% dei nati.

Tab. 9 Casi con malformazione congenita valutati in consulenza genetica. Anno 2013

Tipologia di anomalia	ITG			Nati (vivi e morti)		
	Sì consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale	Sì consulenza genetica	No consulenza genetica	Totale
Isolata	5	4	9	4	62	66
Malformati multipli	1	0	1	4	3	7
Cromosomici	15	2	17	7	2	9
Condizioni note	3	1	4	7	1	8
Totale	24 (77,4%)	7 (22,6%)	31 (100,0%)	22 (24,4%)	68 (75,6%)	90 (100,0%)

Malformazioni congenite alla nascita per residenza della madre

Per calcolare il tasso di incidenza di malformazioni congenite alla nascita per ambito di residenza della madre sono stati considerati anche gli 11 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 della madre. Anno 2013

Comunità di valle di residenza	Nati con MC da donne residenti*	Nati totali da donne residenti e partorienti in Trentino	Nati totali da donne residenti e partorienti fuori Provincia	Tasso d'incidenza per 1000 nati vivi
Comunità della Valle di Fiemme	2	158	14	11,6
Comunità di Primiero	2	99	10	18,3
Comunità Valsugana e Tesino	3	202	35	12,7
Comunità Alta Valsugana e Bersentol	5	477	28	9,9
Comunità della Valle di Cembra	2	101	4	19,0
Comunità della Valle di Non	9	308	25	27,0
Comunità della Valle di Sole	6	135	10	41,4
Comunità delle Giudicarie	9	336	22	25,1
Comunità Alto Garda e Ledro	8	481	13	16,2
Comunità della Vallagarina	21	857	56	23,0
Comun General de Fascia	0	72	17	0,0
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	0	27	0	0,0
Comunità Rotaliana	7	278	37	22,2
Comunità della Paganella	0	40	8	0,0
Valle dell'Adige	21	967	85	20,0
Comunità della Valle dei Laghi	1	112	9	8,3
Provincia	96	4.650	373	19,1

*sono stati aggiunti 11 casi di nati malformati fuori provincia da donne residenti e recuperati con le SDO passive

La seconda colonna della tabella 10 riporta i casi di nascite con anomalia congenita solo per le donne residenti in Trentino. Agli 85 casi recuperati attraverso il flusso CedAP e integrati con gli altri flussi informativi, sono stati aggiunti 11 casi di donne che hanno partorito fuori Provincia. Inoltre, nel calcolo del tasso d'incidenza per comunità di valle, al denominatore sono stati sommati i nati da donne residenti che hanno partorito in Trentino (4.650) a quelli di donne residenti, ma partorienti fuori provincia (373), recuperati attraverso le SDO passive. Si osserva un tasso provinciale pari a 19,1‰ (21,4‰ nel 2012, 17,9‰ nel 2011 e 18,9‰ nel 2010). I tassi più elevati si registrano nella comunità della val di Sole (41,4‰), seguita dalla val di Non (27,0‰) e dalle Giudicarie (25,1‰).

I ricoveri ospedalieri per malformazione congenita nei residenti

Nel 2013 si registrano, presso gli ospedali della provincia di Trento, 548 ricoveri di soggetti di tutte le età, per malformazione congenita in prima diagnosi. Di questi ricoveri, 513 (93,6%) riguardano pazienti residenti. Nel 2012 gli stessi ricoveri di residenti erano 451, quindi si denota un aumento di 62 ricoveri, pari a +13,7%; il dato del 2013 si riporta su valori simili a quelli del 2011. Oltre ai 513 ricoveri di pazienti trentini registrati in provincia, se ne segnalano altri 372 relativi a trentini che si sono rivolti a ospedali extra-provinciali: rispetto al 2012 la mobilità passiva è aumentata del 9,7%.

Nella casistica provinciale prevalgono le anomalie urogenitali (31,8% dei ricoveri per malformazioni) e muscolo-scheletriche (18,5%): insieme coprono la metà della casistica.

Nella casistica extra-provinciale prevalgono le anomalie dell'apparato muscolo-scheletrico e cardiovascolare.

Tab. 11 Provincia di Trento. Ricoveri ospedalieri di residenti in strutture provinciali ed extra-provinciali, per macrogruppo diagnostico ICD9-CM. Anno 2013

Macrogruppo diagnostico ICD9-CM	In strutture provinciali		In strutture extra-provinciali	
	Frequenza	%	Frequenza	%
[752-753] Anomalie Urogenitali	163	31,8	66	17,7
[754-756] Anomalie Muscolo-Scheletriche	95	18,5	115	30,9
[745-747] Anomalie Cardio-Circolatorie	54	10,5	84	22,6
[749-751] Anomalie Gastro-Intestinali	59	11,5	31	8,3
[743-744] Anomalie Testa-Collo	56	10,9	31	8,3
[758] Anomalie Cromosomiche	18	3,5	4	1,1
[748] Anomalie Apparato Respiratorio	7	1,4	5	1,3
[740-742] Anomalie Sistema Nervoso Centrale	13	2,5	14	3,8
[757, 759] Altre Anomalie Congenite	48	9,4	22	5,9
Totale	513	100,0	372	100,0

I ricoveri di pazienti trentini di età compresa tra 0-14 anni negli ospedali provinciali sono 363, pari al 70,8% dei ricoveri totali, mentre quelli di bambini sotto l'anno di età sono 141, pari al 27,5%.

Nel 2013 il tasso di ospedalizzazione¹ dei trentini in strutture provinciali per anomalie congenite, considerando tutte le età, è pari a 0,96‰ residenti (0,85‰ nel 2012, 0,98‰ nel 2011, 0,92‰ nel 2010). Se si considerano pure i ricoveri in strutture extra-provinciali questo tasso raggiunge un valore di 1,7‰ residenti. L'ospedalizzazione in strutture provinciali per l'età pediatrica (0-14 anni) mostra una proporzione che si stabilizza attorno al 4,5‰ nell'ultimo quinquennio e nel 2013 assume proprio un valore pari a 4,5‰ (4,5‰ anche nel 2012, 4,9‰ nel 2011, 4,3‰ nel 2010, 4,1‰ nel 2009 e 4,4‰ nel 2008). Nel 2013 il tasso di ospedalizzazione in strutture provinciali nel primo anno di vita presenta un valore pari a 30,4‰ nati vivi da donne residenti e partorienti in Trentino. Nel 2012 era pari a 30,1‰, nel 2011 31,2‰, nel 2010 26,9‰, nel 2009 24,1‰ e nel 2008 23,4‰.

¹ Numero di ricoveri per anomalie congenite tra i residenti in provincia di Trento rapportato alla popolazione media del 2013.

La distribuzione territoriale complessiva, per i casi incidenti nel 2013, è rappresentata di seguito.

Tab. 12 Provincia di Trento. Ripartizione per comunità degli eventi malformativi nella coorte 2013

Comunità di valle	ITG	NATI	Totale eventi (ITG + NATI)	% ITG	Casi di fonte SDO per ricovero 1° anno di vita (provincia + passiva) *
Comunità della Valle di Fiemme	0	2	2	0,0	9
Comunità di Primiero	0†	2	2	-	4
Comunità Valsugana e Tesino	0	3	3	0,0	8
Comunità Alta Valsugana e Bersentol	5	5	10	50,0	11
Comunità della Valle di Cembra	1	2	3	33,3	8
Comunità della Valle di Non	5	9	14	35,7	10
Comunità della Valle di Sole	0	6	6	0,0	7
Comunità delle Giudicarie	1	9	10	10,0	11
Comunità Alto Garda e Ledro	6	8	14	42,9	21
Comunità della Vallagarina	5	21	26	19,2	58
Comun General de Fascia	1	0	1	100,0	6
Magnifica Comunità Altipiani Cimbri	0	0	0	0,0	0
Comunità Rotaliana	3	7	10	30,0	26
Comunità della Paganella	0	0	0	0,0	1
Valle dell'Adige	3	21	24	12,5	45
Comunità della Valle dei Laghi	1	1	2	50,0	3
Totale	31	96	127	24,4	228

* Stime parziali

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

Conclusioni

I casi con malformazione congenita, nati (vivi o morti) o interrotti in provincia di Trento identificati nel 2013 dalle diverse fonti: CedAP e interruzioni terapeutiche di gravidanza (ITG), dati del Servizio di Genetica Medica, sono 121: 89 nati vivi, 1 nato morto e 31 interruzioni terapeutiche di gravidanza con un'incidenza alla nascita pari a 25,7‰ nati vivi (26,8‰ nel 2012, 25,4‰ nel 2011, 24,1‰ nel 2010 e 22,2‰ nel 2009). Il 62% dei casi incidenti è classificato in isolato (incidenza pari a 15,9‰ nati vivi) ed il 38% in associato ad altre anomalie (incidenza di 9,8‰ nati vivi, incrementata rispetto al 2012). Tra i 121 casi complessivi identificati, 26 (21,5%) presentano un'anomalia cromosomica di cui più del 65% sono costituiti da trisomia 21. Come atteso, la maggioranza dei casi cromosomici (65,4%) è identificata a seguito di diagnosi prenatale e la gravidanza è stata poi interrotta.

L'incidenza provinciale per tipologia di anomalia è in linea con quella europea, a parte una maggior incidenza per le condizioni cromosomiche.

I casi notificati alla nascita sono in diminuzione rispetto al 2012 (90 vs. 107, -15,9%), ma in linea con i valori del 2011. L'incidenza alla nascita è di 19,1‰ nati vivi da donne partorienti in Trentino (21,9‰ nel 2012 e 17,9‰ nel 2011). Il maggior gettito di casi si ha all'ospedale S.Chiara di Trento che concentra un maggior numero di gravidanze a rischio e nascite pretermine, ma, se osserviamo l'incidenza delle malformazioni congenite alla nascita, i valori più elevati sono presso l'ospedale di Cles (27,0‰ nati vivi) e di Tione (22,5‰ nati vivi). La casistica su diagnosi prenatale (ITG) aumenta rispetto al 2012 (31 vs 25 casi, +24%) e di queste le anomalie cromosomiche rappresentano il 54,8% dei casi.

Considerando solo i nati da donne residenti, che abbiano partorito in provincia o fuori si registra un totale di 96 neonati con anomalie congenite per un tasso d'incidenza nelle residenti di 19,1‰ nati vivi. La consulenza genetica è richiesta molto più frequentemente in caso di diagnosi prenatale di anomalia congenita nel feto, rispetto a consulenze postnatali (77,4% di ITG vs 24,4% di nati).

I ricoveri ospedalieri complessivi (in e fuori Provincia) di residenti per malformazioni congenite aumentano del 12% rispetto al 2012. Il tasso di ospedalizzazione dei trentini per anomalie congenite nel 2013, considerando tutte le età, presenta un lieve aumento rispetto agli ultimi due anni ed è pari a

1,7‰. Il tasso d'ospedalizzazione in strutture provinciali nel primo anno di vita evidenzia un trend in aumento nell'ultimo quinquennio. La distribuzione territoriale è eterogenea, sia per numero totale di eventi che per incidenza della diagnosi prenatale. Le differenze, non risultano per altro statisticamente significative.

Considerazioni generali

Si vuole sottolineare in particolare che:

- 1) Il tasso d'incidenza di nati con anomalie congenite è in linea con gli ultimi anni analizzati.
- 2) Il tasso d'interruzioni di gravidanza mostra un trend in lieve aumento, soprattutto per le anomalie associate ed in particolare per le anomalie cromosomiche, tra cui la sindrome di Down.
- 3) Sarebbe opportuno conoscere la proporzione dei nati per i quali è stata diagnosticata una malformazione già in epoca prenatale e in quale settimana di gravidanza, ma questi dati non sono attualmente recuperabili dal flusso CedAP poiché vengono raccolte informazioni relative solo ad eventuale villocentesi, amniocentesi e fetoscopia/funicolocentesi effettuate in gravidanza. Per quanto riguarda i test prenatali non invasivi, quali il test di screening del I° trimestre per aneuploidie (test combinato), il flusso CedAP non raccoglie tale informazione, ma sarebbe opportuno integrare queste variabili ai fini di una più corretta interpretazione dei dati sulle nascite con anomalie congenite.
- 4) Rispetto agli anni scorsi, sono state eseguite ITG anche presso altri presidi. Dei 31 casi di ITG, 21 sono registrati al S. Chiara di Trento, 4 ad Arco, 3 a Villa Igea di Trento, 2 a Cavalese ed una al S. Maria del Carmine di Rovereto.
- 5) Rispetto agli ultimi anni è aumentata la proporzione di nati pretermine (16,9%). Tre nati malformati pretermine su quattro nascono al Santa Chiara di Trento e questo evidenzia l'indirizzo delle gravidanze a rischio presso questo istituto di cura.
- 6) Le consulenze genetiche sono state richieste nei tre quarti dei casi di ITG (in calo rispetto agli anni passati) e in un quarto dei nati con anomalie congenite. Questa differenza può spiegarsi in parte dalla stretta e consolidata collaborazione tra il Servizio di Genetica, l'U.O. di Ginecologia e Ostetricia e l'U.O. di Anatomia Patologica dell'Ospedale S. Chiara di Trento nel percorso di diagnosi prenatale, con la strutturazione di un gruppo di lavoro multidisciplinare nel campo della patologia genetico-malformativa, e in parte dalla maggior frequenza di malformazioni isolate che presentano una buona prognosi quod valetudinem (piede torto, DIV,...) nei nati.

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

Capo
Aberante pattern della capigliatura
Occipite piatto
Dolicocefalia
Plagiocefalia – asimmetria della testa
Sperone osseo occipitale
Terza fontanella
Macrocefalia
Asimmetria facciale
Compressione facciale
Altre deformità congenite del cranio, faccia e mandibola
Idrocefalo come risultato di prematurità
Regione oculare
Pliche epicanthiche
Epicanto inverso
Fessure palpebrali rivolte verso l'alto
Fessure palpebrali rivolte verso il basso
Fessure palpebrali corte
Ectropion congenito
Entropion congenito
Altre malformazioni congenite della palpebra
Distopia dei canti
Iptelorismo
Ipotelorismo
Stenosi o restringimento del dotto lacrimale
Sclera blu
Orecchie
Forma primitiva
Assenza dell'elice
Orecchie asimmetriche
Orecchie retroposizionate
Macrotia
Orecchie protuberanti
Trago assente
Lobulo doppio
Fossetta auricolare
Seno o cisti preauricolare
Meato uditivo esterno ristretto
Orecchie bassoposte
Orecchio a "pipistrello", orecchio prominente
Malformazione minore e non specificata dell'orecchio
Anomalie dell'orecchio riconducibili a deformità
Naso
Narici piccole
Ale indentate
Anomalie del naso riconducibili a deformità
Regione orale
Micrognazia bordeline
Frenuli aberranti
Ipoplasia dello smalto
Denti malformati
Palato ogivale
Lingua « a cravatta »
Macroglossia
Macrostomia/ Macrochelia
Microstomia
Collo
Collo lievemente palmato
Seno o cisti preauricolare
Torticollo
Mani
Unghie ampie o ipertrofiche
Plica palmare singola/anormale
Dermatoglifi inusuali
Clinodattilia
Dita corte
Piedi, Arti
Sindattilia (2-3 dita dei piedi)
Divario tra le dita del piede (1-2)
Alluce ampio e tozzo
Dita dei piedi corte
Unghie ampie o ipertrofiche

Calcaneo prominente
Anca scattante, sublussazione o anca instabile
Piede torto di origine posturale – altra deformità congenita del piede
Deformità congenita del piede non specificata
Cute
Nevo flammeo/ a fragola
Linfangioma
Macchia depigmentata
Ectopia dei capezzoli
Capezzoli accessori
Macchie caffè-latte
Lanugine persistente
Macchia mongoloide
Scheletro
Cubito valgo
Sterno prominente
Sterno incavato
Torace a scudo, altre deformità congenite del torace
Deformità congenite del rachide
Ginocchia valghe
Ginocchia vare
Genu recurvatum
Incurvamento congenito del femore
Incurvamento congenito della fibula e tibia
Incurvamento congenito delle ossa lunghe delle gambe non specificato
Spina bifida occulta
Fossetta sacrale
Costa cervicale
Assenza costa
Costa accessoria
Lordosi congenita
Cerebrale
Cisti aracnoidee
Cisti plessi coroidei
Anomalie del setto pellucido
Cardiovascolare
Assenza o ipoplasia dell'arteria ombelicale, arteria ombelicale singola
Murmure cardiaco funzionale o non specificato
Pervietà del dotto arterioso se età gestazionale < 37 settimane
Stenosi dell'arteria polmonare periferica
Polmonare
Stridore laringeo congenito
Laringomalacia
Tracheomalacia
Gastro-intestinale
Ernia iatale
Stenosi del piloro
Diastasi dei retti
Ernia ombelicale
Ernia inguinale
Diverticolo di Meckel
Disordini funzionali gastro-intestinali
Renale
Reflusso vescico-ureterale-reflusso renale
Idronefrosi con una dilatazione pelvica minore di 10 mm
Rene gigante e iperplastico
Genitali esterni
Criptorchidismo, testicolo non disceso
Testicolo ectopico non specificato
Idrocele del testicolo
Fimosi, Prepuzio ridotto
Imene imperforato
Fusione delle labbra
Altre
Malformazione congenita non specificata
Anomalie cromosomiche
Traslocazioni o inversioni bilanciate in individui normali