



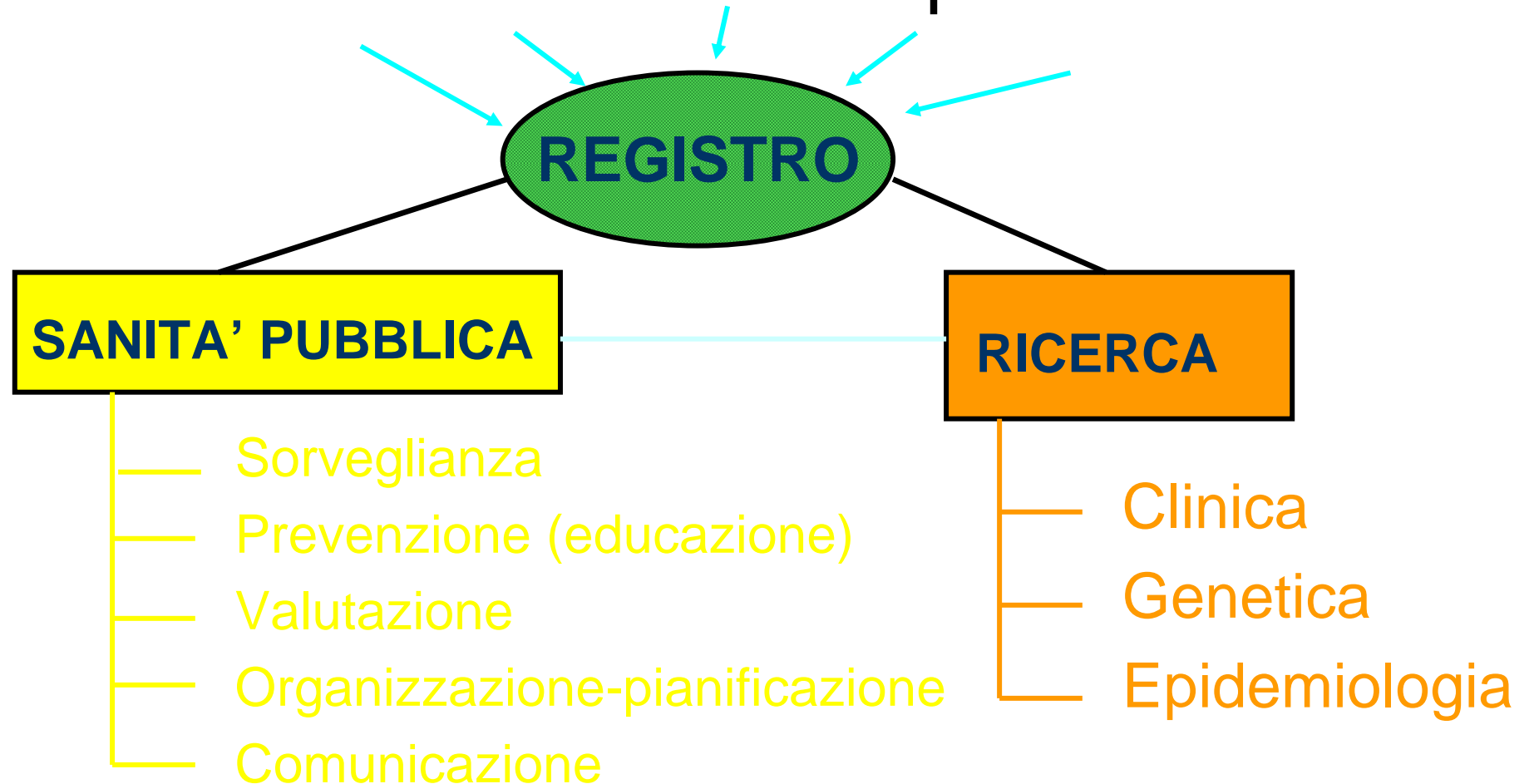
Il Registro Toscano dei Difetti Congeniti (RTDC)

Fabrizio Bianchi, Anna Pierini

*UO "Epidemiologia e Statistica Sanitaria", Fondazione Toscana "G. Monasterio"
CNR/Regione Toscana per la Ricerca Medica e di Sanità Pubblica*

CHE COSA E' UN REGISTRO ?

Una struttura complessa



L'esperienza della Toscana

Registro Malformazioni Congenite Provincia di Firenze

Periodo: 1980-1991

Popolazione sorvegliata: 106.668 nati residenti

Punti nascita: 8

Referenti: 19

Registro Toscano Difetti Congeniti

Periodo: 1992-2006

Popolazione sorvegliata: 396.237 nati residenti

Punti nascita: 34

Referenti: 83

Registro Toscano Difetti Congeniti

- **Oggetto di registrazione:**

interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale fino alla 24^a settimana di gestazione

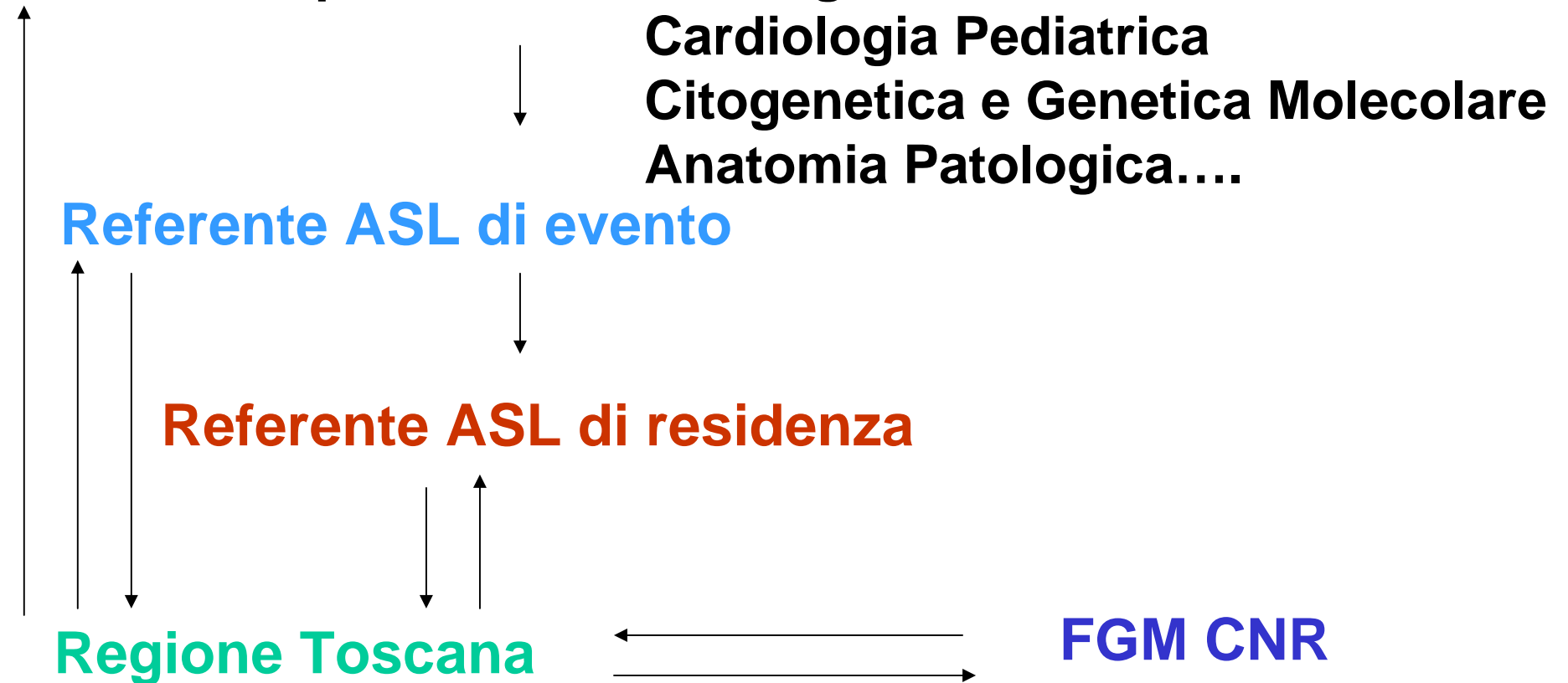
morti fetali dalla 20^a settimana di gestazione

nati vivi in cui il DC viene accertato alla nascita o in periodo post-natale (entro il primo anno di vita)

FLUSSO DI RILEVAZIONE

Centri di rilevazione:

- Centri di Diagnostica Prenatale
- Ospedali
- Case di Cura
- Servizi Specialistici: Chirurgia Pediatrica
Cardiologia Pediatrica
Citogenetica e Genetica Molecolare
Anatomia Patologica....



Scheda di registrazione RTDC

- dati anagrafici neonato/feto e madre
- dati neonato/feto
- diagnosi
- anamnesi
- sindrome e difetti rilevati
- notizie sulla famiglia

Questionario (1)

anagrafica e dati neonato/feto

REGISTRO TOSCANO DEI DIFETTI CONGENITI (RTDC) MOD. S.5/2002 - REGIONE TOSCANA	
Ospedale di evento _____	codice ospedale <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
N° scheda dimissione ospedaliera (SDO) <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	
Cognome/nome bambino _____	C.F. <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
Cognome/nome madre _____	C.F. <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
Residente in via _____	N° _____ comune _____
Prov. _____ C.A.P. _____	Tel. _____ Az.USL di residenza della madre <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>

NEONATO / FETO	
1 - Data di evento	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	gg mm aaaa
2 - Sesso	
-Maschio	1 <input type="checkbox"/>
-Femmina	2 <input type="checkbox"/>
-Indeterminato	3 <input type="checkbox"/>
-Sconosciuto	9 <input type="checkbox"/>
3 - N° neonati partoriti	N° <input type="text"/>
4 - N° malformati in parto plurimo	N° <input type="text"/>
5 -Tipo di evento	
-Nato vivo	1 <input type="checkbox"/>
-Nato morto	2 <input type="checkbox"/>
-Aborto spontaneo	3 <input type="checkbox"/>
-Interruzione volontaria di gravidanza	4 <input type="checkbox"/>
-nato vivo e poi morto	5 <input type="checkbox"/>
	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	gg mm aaaa
6 - Peso alla nascita (in grammi)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
7 - Durata della gestazione (in settimane compiute)	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>

Questionario (2)

Anamnesi e diagnosi

ANAMNESI	
12 - Numero di gravidanze precedenti	
-nati vivi	1 <input type="checkbox"/>
-nati morti	2 <input type="checkbox"/>
-aborti spontanei	3 <input type="checkbox"/>
-interruzioni volontarie di gravidanza	4 <input type="checkbox"/>
13 - Concepimento assistito	
-si	1 <input type="checkbox"/>
-no	2 <input type="checkbox"/>
-non rilevato	9 <input type="checkbox"/>
(se si specificare) _____	
14 - Eventi in gravidanza (maialtie, traumi, esposizione agenti fisici...)	
-si	1 <input type="checkbox"/>
-no	2 <input type="checkbox"/>
-non rilevato	9 <input type="checkbox"/>
(se si specificare tipo di evento e trimestre) _____	
15 - Esposizioni abituali in gravidanza	
-fumo	
-si (scrivere il numero di sigarette fumate al giorno)	1 <input type="checkbox"/>
-no	2 <input type="checkbox"/>
-non rilevato	9 <input type="checkbox"/>
-droghe	
-si	1 <input type="checkbox"/>
-no	2 <input type="checkbox"/>
-non rilevato	9 <input type="checkbox"/>
(se si specificare quali) _____	
-alcool	
(se si scrivere il N° di bicchieri al giorno dentro le caselle si)	
	vino birra superalcolici
-si	1 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/>
-no	2 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/>
-non rilevato	9 <input type="checkbox"/> 9 <input type="checkbox"/> 9 <input type="checkbox"/>
-farmaci assunti	si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/> n.r <input type="checkbox"/>
(se si specificare quali)	
<i>in periodo periconcezionale</i>	<i>nel 1° trimestre</i>
1) _____	
2) _____	
3) _____	

DIAGNOSI	
8 - Data di diagnosi alla scoperta di difetto congenito	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> gg mm aaaa
9 - Periodo di diagnosi di difetto congenito	
-alla nascita	1 <input type="checkbox"/>
-entro 7 giorni	2 <input type="checkbox"/>
-1-4 settimane	3 <input type="checkbox"/>
-1-12 mesi	4 <input type="checkbox"/>
-oltre 1 anno	5 <input type="checkbox"/>
-diagnosi prenatale	6 <input type="checkbox"/>
-all'aborto	7 <input type="checkbox"/>
-autopsia	8 <input type="checkbox"/>
-non rilevato	9 <input type="checkbox"/>
10 - Se diagnosi prenatale	alla settimana N°
-amniocentesi	1 <input type="checkbox"/>
-ecografia	2 <input type="checkbox"/>
-villi coriali	3 <input type="checkbox"/>
-altro	4 <input type="checkbox"/>
(specificare) _____	
Effettuata dal Centro _____	
11 - Stato in vita del nato	
-vivo	1 <input type="checkbox"/>
-morto	2 <input type="checkbox"/>

Questionario (3)

Difetti congeniti

DIFETTI CONGENITI		Pre	Post
Fornire una descrizione dettagliata dei difetti indicando nelle apposite caselle se la scoperta è avvenuta in periodo prenatale (Pre) o postnatale (Post)			
16 - Sindrome specifica (Se identificata)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<small>codice</small>			
Difetti congeniti			
1)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8)	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
17 - Autopsia			
-fatta, risultato conosciuto	1 <input type="checkbox"/>		
-fatta, risultato non conosciuto	2 <input type="checkbox"/>		
-non fatta	3 <input type="checkbox"/>		
-feto macerato	4 <input type="checkbox"/>		
-non rilevato	9 <input type="checkbox"/>		
18 - Cariotipo			
-fatto, risultato conosciuto		1 <input type="checkbox"/>	
-fatto, risultato non conosciuto		2 <input type="checkbox"/>	
-non fatto		3 <input type="checkbox"/>	
-fallito		4 <input type="checkbox"/>	
-non rilevato		9 <input type="checkbox"/>	

Questionario (4)

Notizie sulla famiglia

NOTIZIE SULLA FAMIGLIA																																																																																																																																																												
<p>19 - Data di nascita</p> <p>-madre <input style="width: 40px;" type="text"/> <input style="width: 40px;" type="text"/> <input style="width: 40px;" type="text"/> Et� <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/></p> <p>-padre <input style="width: 40px;" type="text"/> <input style="width: 40px;" type="text"/> <input style="width: 40px;" type="text"/> Et� <input style="width: 20px;" type="text"/> <input style="width: 20px;" type="text"/></p> <p>20 - Luogo di nascita</p> <p>- madre _____</p> <p>- padre _____</p> <p>21 - Nazionalit�</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 30%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Madre</td> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Padre</td> <td style="width: 30%;"></td> </tr> <tr> <td>-italiana</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-straniera _____</td> <td style="text-align: center;">2</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">2</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> </table> <p>22 - Titolo di studio</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 30%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Madre</td> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Padre</td> <td style="width: 30%;"></td> </tr> <tr> <td>-nessuno</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-elementare</td> <td style="text-align: center;">2</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">2</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-scuola media inferiore</td> <td style="text-align: center;">3</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">3</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-scuola media superiore</td> <td style="text-align: center;">4</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">4</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-laurea breve/Laurea</td> <td style="text-align: center;">5</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">5</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-non rilevato</td> <td style="text-align: center;">9</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">9</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> </table> <p>26 - Presenza di anomalie in famiglia</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 20%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Sì, stessa</td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Sì, altra</td> <td style="width: 10%; text-align: center;">No</td> <td style="width: 10%; text-align: center;">n.c.</td> <td style="width: 50%;"></td> </tr> <tr> <td>-fratelli</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="border-top: 1px solid black;"></td> </tr> <tr> <td>-madre</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="border-top: 1px solid black; text-align: right; font-size: small;">se altra specificare l'anomalia</td> </tr> <tr> <td>-padre</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="border-top: 1px solid black; text-align: right; font-size: small;">se altra specificare l'anomalia</td> </tr> <tr> <td>-famiglia madre</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="border-top: 1px solid black; text-align: right; font-size: small;">se altra specificare l'anomalia</td> </tr> <tr> <td>-famiglia padre</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="border-top: 1px solid black; text-align: right; font-size: small;">se altra specificare grado di parentele e l'anomalia</td> </tr> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> <td style="border-top: 1px solid black; text-align: right; font-size: small;">se altra specificare grado di parentele e l'anomalia</td> </tr> </table>		Madre		Padre		-italiana	1	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	-straniera _____	2	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>		Madre		Padre		-nessuno	1	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	-elementare	2	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	-scuola media inferiore	3	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	-scuola media superiore	4	<input type="checkbox"/>	4	<input type="checkbox"/>	-laurea breve/Laurea	5	<input type="checkbox"/>	5	<input type="checkbox"/>	-non rilevato	9	<input type="checkbox"/>	9	<input type="checkbox"/>		Sì, stessa	Sì, altra	No	n.c.		-fratelli	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		-madre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	se altra specificare l'anomalia	-padre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	se altra specificare l'anomalia	-famiglia madre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	se altra specificare l'anomalia	-famiglia padre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	se altra specificare grado di parentele e l'anomalia						se altra specificare grado di parentele e l'anomalia	<p>23 - Condizione professionale</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 60%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Madre</td> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Padre</td> </tr> <tr> <td>-occupata/o</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-disoccupata/o</td> <td style="text-align: center;">2</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">2</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-condizione non professionale</td> <td style="text-align: center;">3</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">3</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-non rilevato</td> <td style="text-align: center;">9</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">9</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> </table> <p>se occupata/o specifica madre _____</p> <p>specifica padre _____</p> <p>24 - Malattie croniche</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 60%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Madre</td> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">Padre</td> </tr> <tr> <td>-sì</td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">1</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-no</td> <td style="text-align: center;">2</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">2</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-non rilevato</td> <td style="text-align: center;">9</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">9</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> </table> <p>se si specificare _____</p> <p>25 - Consanguineit�</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 60%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">1</td> <td style="width: 10%;"></td> <td style="width: 10%; text-align: center;">2</td> <td style="width: 10%;"></td> </tr> <tr> <td>-sì</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-no</td> <td style="text-align: center;">2</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;">9</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> <tr> <td>-non rilevato</td> <td style="text-align: center;">9</td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> <td style="text-align: center;"></td> <td style="text-align: center;"><input type="checkbox"/></td> </tr> </table> <p>se si specificare il grado _____</p>		Madre		Padre	-occupata/o	1	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	-disoccupata/o	2	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	-condizione non professionale	3	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>	-non rilevato	9	<input type="checkbox"/>	9	<input type="checkbox"/>		Madre		Padre	-sì	1	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>	-no	2	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>	-non rilevato	9	<input type="checkbox"/>	9	<input type="checkbox"/>		1		2		-sì	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	-no	2	<input type="checkbox"/>	9	<input type="checkbox"/>	-non rilevato	9	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
	Madre		Padre																																																																																																																																																									
-italiana	1	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-straniera _____	2	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
	Madre		Padre																																																																																																																																																									
-nessuno	1	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-elementare	2	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-scuola media inferiore	3	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-scuola media superiore	4	<input type="checkbox"/>	4	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-laurea breve/Laurea	5	<input type="checkbox"/>	5	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-non rilevato	9	<input type="checkbox"/>	9	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
	Sì, stessa	Sì, altra	No	n.c.																																																																																																																																																								
-fratelli	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-madre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	se altra specificare l'anomalia																																																																																																																																																							
-padre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	se altra specificare l'anomalia																																																																																																																																																							
-famiglia madre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	se altra specificare l'anomalia																																																																																																																																																							
-famiglia padre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	se altra specificare grado di parentele e l'anomalia																																																																																																																																																							
					se altra specificare grado di parentele e l'anomalia																																																																																																																																																							
	Madre		Padre																																																																																																																																																									
-occupata/o	1	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-disoccupata/o	2	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-condizione non professionale	3	<input type="checkbox"/>	3	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-non rilevato	9	<input type="checkbox"/>	9	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
	Madre		Padre																																																																																																																																																									
-sì	1	<input type="checkbox"/>	1	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-no	2	<input type="checkbox"/>	2	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-non rilevato	9	<input type="checkbox"/>	9	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
	1		2																																																																																																																																																									
-sì	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-no	2	<input type="checkbox"/>	9	<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								
-non rilevato	9	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>																																																																																																																																																								

Prevalenza di casi con DC in Toscana

Anno	Totale nati (NV+ NM)	Casi con DC	Prevalenza x 1.000	% IVG
1992	25.670	623	24,3	8,5
1993	24.687	626	25,4	7,3
1994	24.487	619	25,3	10,5
1995	24.288	650	26,8	7,4
1996	24.606	638	25,9	14,7
1997	25.216	602	23,9	15,3
1998	25.468	620	24,3	14,8
1999	26.060	684	26,2	11,7
2000	26.620	684	25,7	14,5
2001	26.336	673	25,6	14,7
2002	26.624	629	23,6	15,7
2003	27.670	785	28,4	12,4
2004	28.979	784	27,1	15,9
2005	29.411	637	21,7	12,6
2006	30.115	698	23,2	15,6
Totale	396.237	9.960	25,1	12,9

Periodo di diagnosi per tipo di evento (1992-2006)

Periodo di scoperta	NV	%	NM	%	IVG	Totale	%
alla nascita	4.253	53,2	12	13,2	0	4.265	42,8
entro 7gg	2.202	27,5	0	0,0	0	2.202	22,1
1-4 settimane	407	5,1	0	0,0	0	407	4,1
1-12 mesi	391	4,9	0	0,0	0	391	3,9
>1 anno	20	0,3	0	0,0	0	20	0,2
diagnosi prenatale	1.150	14,4	70	76,9	1.285	2.505	25,2
aborto spontaneo	0	0,0	4	4,4	0	4	0,0
autopsia	14	0,2	13	14,3	0	27	0,3
n.c.	135	1,7	2	2,2	0	137	1,4
Totale	8.572		103		1.285	9.960	100,0

Prevalenza per gruppi di DC e tipo di evento

Gruppi DC	NV	NM	IVG	Totale	Prevalenza X 1.000
Sistema nervoso	252	22	305	579	1,46
Occhio	156	2	4	162	0,41
Orecchio	102	4	16	122	0,31
Cardiovascolare	2.997	18	101	3.116	7,86
Respiratorio	64	3	22	89	0,22
Schisi orofacciali	365	6	36	407	1,03
Palatoschisi	153	1	4	158	0,40
Labiopalatoschisi	217	5	32	254	0,64
Digerente	439	16	44	499	1,26
Addome	38	4	52	94	0,24
Genitali	856	5	8	869	2,19
Urinario	896	9	100	1.005	2,54
Arti	1.163	15	97	1.275	3,22
Muscoloscheletrico	167	13	60	240	0,61
Cromosomi	371	19	682	1.072	2,71

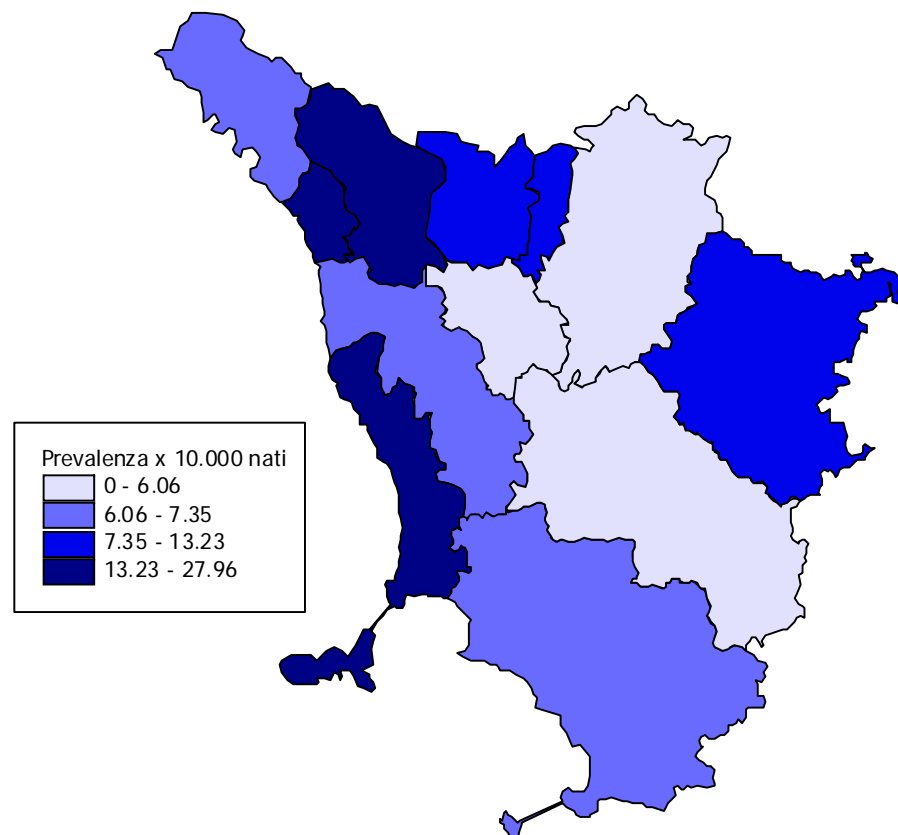
Periodo scoperta per tipo di DC e tipo di evento

Gruppi DC	NV	NM	IVG	Totale	%
Palatoschisi	153	1	4	158	
diagnosi prenatale	9	0	4	13	8,2
alla nascita	144	1	0	145	91,8
Labiopalatoschisi	217	5	32	254	
diagnosi prenatale	32	4	32	68	26,8
alla nascita	185	1	0	186	73,2
Schisi orofacciali	365	6	36	407	
diagnosi prenatale	41	4	36	81	19,9
alla nascita	324	2	0	326	80,1

Schisi orofacciali: Associazioni con gruppi di DC

	N.	%
Arti	37	9,1
Cardiopatie	36	8,8
Sistema nervoso	29	7,1
Cromosomi	23	5,6
Muscolo-scheletrico	18	4,4
Urinario	14	3,4
Digerente	8	2,0
Genitali	8	2,0
Occhio	7	1,7
Orecchio	5	1,2
Parete addominale	5	1,2
Respiratorio	4	1,0

Totale schisi per ASL di residenza (anno 2005)



Sito web: www.rtdc.it

R.T.D.C.
Registro Toscano Difetti Congeniti
a EUROCAT and ICBDMs collaborating register
European Registration of Congenital Anomalies - a european union project
International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems

HOME
IL REGISTRO
I REFERENTI
ATTIVITA'
DATI
PUBBLICAZIONI
NEWSLETTER
MODULISTICA
NEWS
LINK
SEGRETERIA
UTILITY
CONTATTI

NEWS: 19/03/2008 IN LINEA LA NEWSLETTER N°1 GENNAIO 2008

REGIONE TOSCANA

Consiglio Nazionale delle Ricerche

SST Servizio Sanitario della Toscana

notiziario

registro toscano difetti congeniti registro toscano difetti congeniti

ANNO 8° - N. 1 GENNAIO 2008

Emangiomi

L'angioma infantile rappresenta la neof ormazione più frequente nell'età pediatrica, con un'incidenza tra il 4 ed il 10%.

Negli anni sono state create numerose classificazioni di questi difetti, ma è dal 1996 che vengono classificati in tumori vascolari (emangiomi) e malformazioni vascolari.

Emangiomi: sono i tumori vascolari più frequenti, con un'incidenza dell'1-2,6% alla nascita fino al 10-12% entro il primo anno. Si dividono in superficiali con interessamento del derma papillare, profondi, misti

Malformazioni capillari: angioma piano o port wine stain, solitamente isolato.

Malattie neuro cutanee: conseguenti ad una comune origine dal foglietto embrionario ectodermico sono caratterizzate dalla coesistenza con patologie del sistema nervoso centrale o periferico.

Sindrome di Sturge Weber: malformazione arterovenosa ipsilaterale meningea o della coroide con ipertrofia facciale.

Sindrome di Klippel Trenaunay: angioma cutaneo arto o tronco, ipertrofia scheletrica, asimmetria segmenti corporei, ipoplasia linfatica.



REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI

Rapporto Annuale 2005



RILEVAZIONE DEI DIFETTI CONGENITI
NEL PERIODO PRENATALE,
ALLA NASCITA,
NEL PRIMO ANNO DI VITA

Attività di formazione

**MALFORMAZIONI
CONGENITE**

dalla diagnosi prenatale alla terapia postnatale

REGISTRO
TOSCANO
DIFETTI
CONGENITI

VI Corso Residenziale
29 - 30 Novembre 2007
CASCINA - Casale Gaiole sul S. Agostino

Programma

29 Novembre
ore 14.30-17.30: Malattie del connettivo

30 Novembre
ore 9.00-17.30: Test genetici in gravidanza

COSENZA (AR) - CASALE GAIOLE SUL S. AGOSTINO

Coordinamento Registri regionali

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

**Registro nazionale malattie rare.
Epidemiologia di 44 malformazioni
congenite rare in Italia**

A cura di

Fabrizio Bianchi (a) e Domenica Taruscio (b)

(a) Istituto di Fisiologia Clinica del Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa

(b) Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma

ISSN 1123-3117

Rapporti ISTISAN

02/36

R.T.D.C.



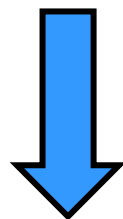
Registro Toscano Difetti Congeniti

Prevenzione primaria delle anomalie congenite

Il controllo, o l'eliminazione, della causa o del fattore di rischio, prima o durante la gravidanza,

- consente al neonato di nascere sano**
- senza il difetto congenito che altrimenti avrebbe avuto**
- Oggi è possibile**
- 0,4 mg di acido folico/giorno**
- Se assunto giornalmente e regolarmente durante il periodo pre e periconcezionale**

ASSUNZIONE DI AF IN EPOCA PRECONCEZIONALE



- riduzione del rischio di concepire figli con DTN
- riduzione del rischio di DIFETTI DEL CUORE SETTALI E TRONCOCONALI
- **riduzione del rischio di LABIOPALATOSCHISI**
- riduzione del rischio di UROPATIE OSTRUTTIVE
- riduzione del rischio di IPO/AGENESIE DEGLI ARTI

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

**Registro Nazionale Malattie Rare:
malformazioni congenite e acido folico**

A cura di

Anna Pierini (a), Fabrizio Bianchi (a), Paolo Salemo (b) e Domenica Taruscio (b)

*(a) Istituto di Fisiologia Clinica, Sezione di Epidemiologia,
Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa*

*(b) Centro Nazionale Malattie Rare, Dipartimento Biologia Cellulare e Neuroscienze,
Istituto Superiore di Sanità, Roma*

ISSN 1123-3117

Rapporti **ISTISAN**

06/34

R.T.D.C.



Registro Toscano Difetti Congeniti

Malformazioni congenite e acido folico

Sono state analizzate le malformazioni che sono o possono essere sensibili all'assunzione di AF, per studiare le differenze spaziali esistenti tra Registri, i trend temporali e le interazioni spazio-temporali, per stabilire una prevalenza di riferimento e consentire una valutazione dell'impatto dell'utilizzo dell'AF nei prossimi anni.

Stime di impatto preventivo mediante AF

MC	Prevalenza nei nati e IVG per 10.000	RRR % (1)	casi attesi (2)	riduzione casi/anno (3)
<i>Difetti tubo neurale</i>	6,11	35	348	122
<i>Malformazioni cardiovascolari</i>	65,69	20	3.744	749
<i>Schisi orofacciali</i>	10,97	25	625	156
<i>Difetti riduzione arti</i>	4,51	30	257	77
<i>Atresia/stenosi ano-rettale</i>	2,88	20	164	33
<i>Anomalie apparato urinario</i>	19,62	30	1.118	336
<i>Onfalocele</i>	1,60	20	91	18
<i>Totale</i>			6.349	1.491
<i>(1) RRR riduzione relativa del rischio; (2) casi attesi sulla base di 570.000 nascite/anno (3) casi evitabili sulla base della RRR</i>				

Le Associazioni

- **Per la diagnosi e il trattamento della labiopalatoschisi sono richieste competenze multidisciplinari.**
- **I malati e le loro famiglie sono costretti a frequenti spostamenti e devono affrontare problemi burocratici ed economici.**
- **Le Associazioni sono sorte al fine di agevolare i percorsi diagnostico-assistenziali dei pazienti.**

Le Associazioni

- **Le Associazioni dei pazienti e dei loro familiari hanno un ruolo fondamentale nella diffusione dell'informazione, nella promozione dei diritti civili e delle iniziative di assistenza sociale, oltre che di stimolo ad incrementare la ricerca scientifica; rappresentano inoltre un importante punto di riferimento per il confronto e lo scambio di esperienze.**

Grazie per l'attenzione!

Per contatti:

fabrizio.bianchi@ifc.cnr.it

anna.pierini@ifc.cnr.it