

Marco Salvatore^{1*}, Giuseppe Campagna^{2,3}, Annalisa Amato², Fabio Majo⁴, Gianluca Ferrari², Serena Quattrucci², Rita Padoan⁵, Giovanna Floridia⁶, Donatello Salvatore⁷, Vincenzo Carnovale⁸, Gianna Puppo Fornaro², Domenica Taruscio¹

1. Centro Nazionale Malattie Rare, Unità Interdipartimentale Malattie Rare Senza Diagnosi, Istituto Superiore di Sanità, Roma
2. Lega Italiana Fibrosi Cistica ONLUS, Roma
3. Dipartimento di Scienze Medico-Chirurgiche e Medicina Traslazionale, Facoltà di Medicina e Psicologia, Università "Sapienza", Roma
4. Unità Operativa Complessa Fibrosi Cistica Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù", Roma
5. Centro di Supporto per la Fibrosi Cistica – Regione Lombardia, ASST Spedali Civili Brescia, Brescia
6. Pre-BIO-Unità di bioetica, Istituto Superiore di Sanità, Roma
7. Centro di Riferimento per la Fibrosi Cistica – Regione Basilicata, Potenza
8. Centro di Riferimento per la Fibrosi Cistica – Regione Campania, Centro Regionale per Adulti di Napoli

INTRODUZIONE

Il Registro italiano fibrosi cistica (RIFC) contribuisce al miglioramento della gestione del paziente affetto da FC attraverso i) la stima della prevalenza e dell'incidenza della patologia, ii) l'analisi delle caratteristiche clinico-epidemiologiche della malattia e iii) l'identificazione delle principali necessità assistenziali utili alla programmazione sanitaria e alla distribuzione di risorse.

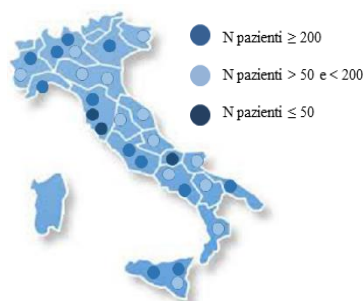
MATERIALI E METODI

I dati raccolti provengono da **29 Centri FC** attraverso l'impiego di un software web-based sviluppato presso l'ISS. I dati passano due controlli di qualità: uno di natura quantitativa e uno di natura longitudinale (verifica congruenza e coerenza negli anni) eseguiti prima di condividere i dati italiani con il più ampio registro europeo FC.

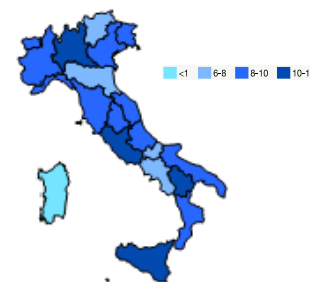
RISULTATI

DEMOGRAFIA: La popolazione FC Italiana censita nell'anno 2018 ammonta a 5.501 pazienti (M=2836; F=2665). L'età media dei pazienti è di 21,2 anni (M=21.9; F= 20.4).

NUOVE DIAGNOSI: In media ogni anno vengono effettuate 150 nuove diagnosi di FC (nel 2018 N=142). Il **65.5%** dei pazienti è diagnosticato prima del compimento del secondo anno di vita. Tuttavia il **18.3%** dei pazienti nel 2018 riceve una diagnosi di fibrosi cistica in età adulta (età ≥ 18 anni).



Centri FC / numerosità pazienti



Prevalenza FC / regione di residenza (fonte: ISTAT 2018).

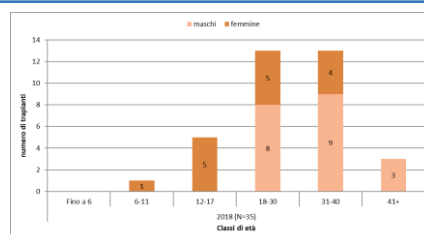
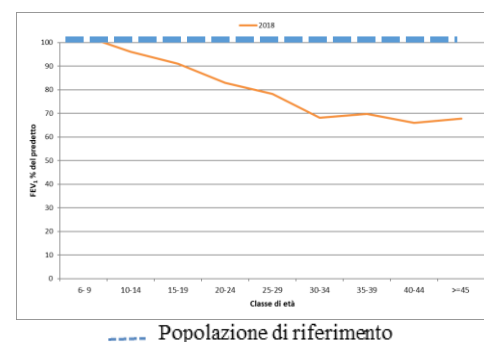
GENETICA: Il 99.8% dei pazienti è stato sottoposto ad analisi genetica: sono state identificate il 97.1% delle alterazioni del gene CFTR. La mutazione più frequente è la [delta]F508 (44.6%). Il 16.9% dei pazienti è portatore di almeno una mutazione che conserva una *funzione residua* di CFTR; il 3.3%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

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

INDICATORI / % DI MALNUTRIZIONE	M	F
0-2 anni Peso per lunghezza $\geq 10^{\circ}$ pct	81.2	81.8
2-17 anni BMI $\geq 10^{\circ}$ pct	86.7	84.2
≥ 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: In figura sono riportati i valori medi 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 medi nella quarta decade di vita.

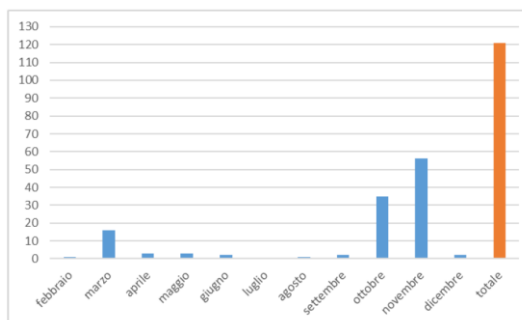


TRAPIANTI: La figura riporta il numero di pazienti sottoposti a trapianto bipolmonare.

Nel 2018 si sono registrati complessivamente 35 trapianti.

RIFC E COVID-19

Nel 2020, la pandemia legata al diffondersi del virus SARS-CoV-2 ha giustamente preoccupato tutta la comunità scientifica coinvolta nello studio della FC. Nel **periodo febbraio – dicembre, 121** pazienti con FC sono risultati positivi all'infezione; i **centri coinvolti sono stati 19** (8 al nord, 4 al centro, 7 al sud). In generale la maggior parte dei pazienti è risultata asintomatica, paucisintomatica o con minima sintomatologia respiratoria. Due pazienti sono deceduti.



CONCLUSIONI

Il RIFC è punto di riferimento nazionale e internazionale per pazienti FC e comunità scientifica e garantisce un monitoraggio costante dei pazienti con FC. Ulteriore punto di forza del RIFC è il completo rispetto delle normative in tema di privacy presenti nel nuovo regolamento GDPR (Regolamento UE 2016/679).