

Questo documento rappresenta un breve riassunto dei dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) per l'anno 2014 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; purtroppo 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 93%, per mancato consenso alla trasmissione al registro dei propri dati da parte di una quota di pazienti e alla mancata registrazione della totalità dei pazienti residenti in Sardegna.

La Tabella seguente riassume alcune delle più importanti informazioni riguardanti la popolazione FC Italiana nell'anno 2014.

	Anno 2014		
	M	F	Totale
Pazienti inclusi nel RIFC con diagnosi di FC (n)	2.577	2.404	4.981
Età mediana pazienti (in anni)	21,1	19,5	20,4
Età mediana alla diagnosi (in mesi)	5,2	4,3	4,7
Prevalenza dei pazienti di età ≥18 anni (%)	56,8	54,2	55,5
Prevalenza dei pazienti con almeno una mutazione [delta]F508 su un allele (%)	67,8	68,4	68,1
Nuove diagnosi nel corso del 2014 (n)	57	78	135
Pazienti deceduti nel corso del 2014 (n)	26	25	51
Età mediana al decesso (in anni)	35,3	32,4	35,3
Pazienti che hanno subito un trapianto bipolmonare nel corso del 2014 (n)	19	15	34

Centri FC per numerosità di pazienti



Prevalenza dei pazienti FC in Italia



Nuove diagnosi nell'anno 2014: 135 nuovi pazienti



Bambini (0-2 anni) 65,9%

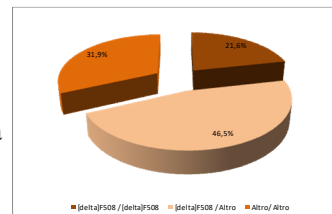


Popolazione > 18 anni 24,5%

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

Genetica

Il 99,5% dei pazienti è stato sottoposto ad analisi genetica: sono state identificate il 90.1% delle alterazioni del gene CFTR. La mutazione più frequente è la [delta]F508 (44,8%). Il 21,6% dei pazienti ha un genotipo [delta]F508/ [delta]F508; il 46,5% ha un genotipo [delta]F508/altra mutazione. Il 31,9% dei soggetti FC non ha mutazione [delta]F508.



Nutrizione: Gli indicatori sottostanti dimostrano un buono stato di salute dei pazienti italiani per tutte le fasce d'età; tuttavia per le femmine i primi 24 mesi di vita, e soprattutto l'età adulta, risultano essere periodi più critici rispetto ai maschi.

Fascia d'età	% buona nutrizione		% buona nutrizione
0-2 anni con peso per lunghezza >10° percentile	88,6%		83,7 %
≥2-17 anni con BMI >10° percentile	86,5%		86,3%
Adulti normopeso	77,8%		61,4%

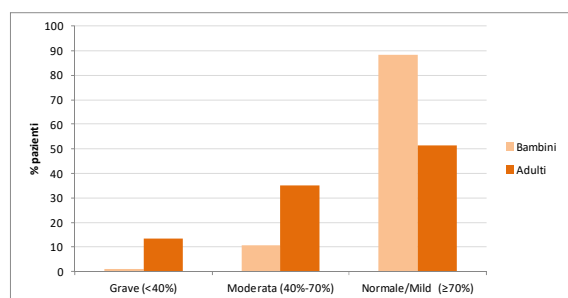
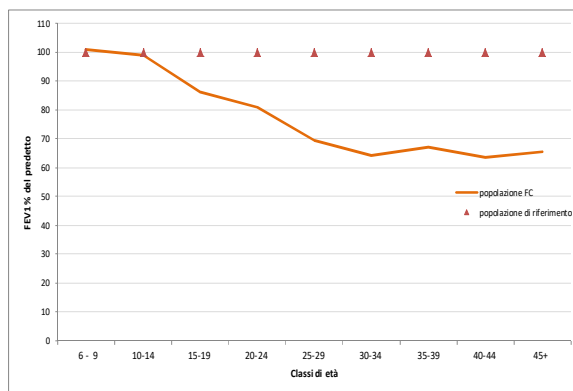
Funzione Respiratoria

➤ 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 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 che segue descrive la distribuzione dei pazienti in età pediatrica e adulta per fasce di gravità rispetto alla insufficienza respiratoria (grave, moderata, normale/mild).

In particolare, l'88% 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 ritrova nel 51% dei pazienti.

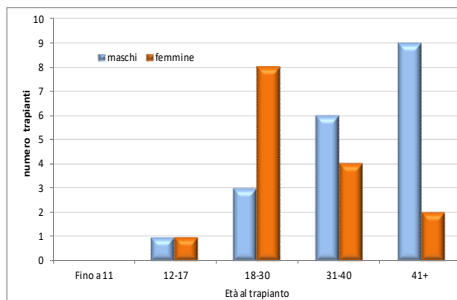
Infezione cronica da Pseudomonas aeruginosa



14.5%



49.4%



Trapianti

La figura riporta il numero di pazienti sottoposti a trapianto bpolmonare. Complessivamente si sono registrati nel corso del 2014 34 trapianti.

A Cura di:

Comitato Scientifico RIFC: Serena Quattrucci, Laura Minicucci, Rita Padoan, Giovanna Florida, Gianna Puppo Fornaro, Domenica Taruscio, Marco Salvatore

Comitato Tecnico RIFC: Barbara Giordani, Annalisa Amato, Fabio Majo, Gianluca Ferrari