

Questo documento rappresenta un breve riassunto dei dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) per l'anno 2021 e ne riporta in maniera semplice le informazioni più significative sullo stato della popolazione FC Italiana.

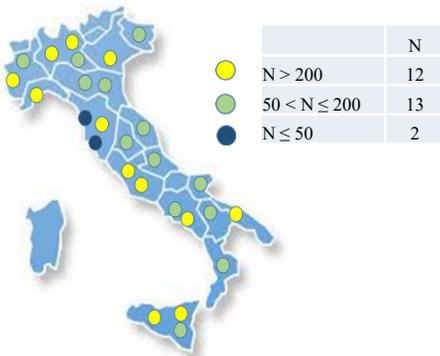
I centri italiani che forniscono i dati al RIFC sono 27 (mancano le informazioni riguardanti i pazienti seguiti presso i centri FC in Sardegna e a Campobasso).

Il numero totale di pazienti censiti nel 2021 è di 5.977 con una copertura del registro di circa il 98% rispetto alla popolazione FC italiana: sulla stima della copertura inferisce la mancanza del consenso alla trasmissione al registro dei propri dati da parte di una quota di pazienti e la mancata registrazione dei pazienti residenti che afferiscono ai centri FC in Sardegna e Campobasso.

La tabella seguente riassume alcune delle più importanti informazioni riguardanti la popolazione FC Italiana nell'anno 2021.

	Anno 2021		
	M	F	Totale
Pazienti inclusi nel RIFC con diagnosi di FC (n (%))	3075 (51.4)	2902 (48.6)	5977 (100.0)
Età mediana pazienti (mesi / anni)	4.4 / 24.0	3.6 / 22.6	4.0 / 23.3
Prevalenza dei pazienti di età ≥18 anni (n (%))	1972 (64.1)	1775 (61.2)	3747 (62.7)
Prevalenza dei pazienti con almeno una mutazione [delta]F508 su un allele (n (%))	2058 (66.9)	1968 (67.8)	4026 (67.4)
Nuove diagnosi nel corso del 2021 (n)	66	47	113
Pazienti deceduti nel corso del 2021 (n)	10	5	15
Età mediana al decesso (anni)	38,3	43,7	38,7
Età mediana al decesso escluso i pazienti trapiantati (anni)	41,0	46,6	43,7
Pazienti che hanno subito un trapianto bipolmonare nel corso del 2021 (n)	6	8	14

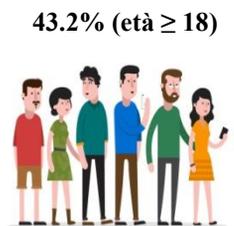
### Centri FC per numerosità di pazienti



### Infezione cronica da Pseudomonas aeruginosa



9.1% (età < 18 anni)



43.2% (età ≥ 18)

### Nuove diagnosi nell'anno 2021: 113 nuovi pazienti



**Bambini (0-2 anni) 53,1%**

Il 95% dei pazienti diagnosticati entro il compimento del secondo anno di vita è stata identificata mediante screening neonatale.

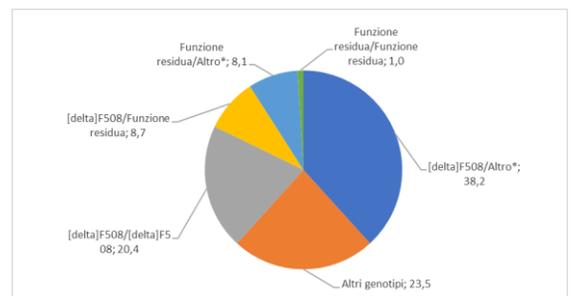
Il **35,4%** dei pazienti ha ricevuto una diagnosi di fibrosi cistica in età adulta (età ≥18 anni).



**Popolazione ≥ 18 anni 35,4%**

### Genetica

Il 99.9% dei pazienti è stato sottoposto ad analisi genetica: sono state identificate il 98.4% delle alterazioni del gene CFTR. La mutazione più frequente è la [delta]F508 (43.9%). Il 17.8% 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

**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	74.1	71.4
2-17 anni BMI $\geq 10^{\circ}$ pct	82.8	82.2
$\geq 18$ anni		
Peso Ottimale	42.4	48.5
Normopeso	28.9	37.3
Sottopeso	28.7	14.2
Totale di normopeso e ottimale	71.3	85.8



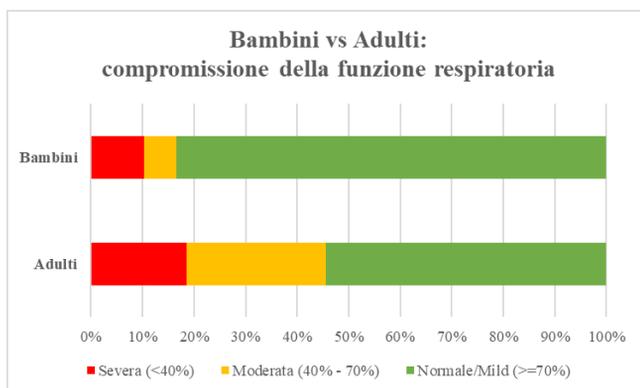
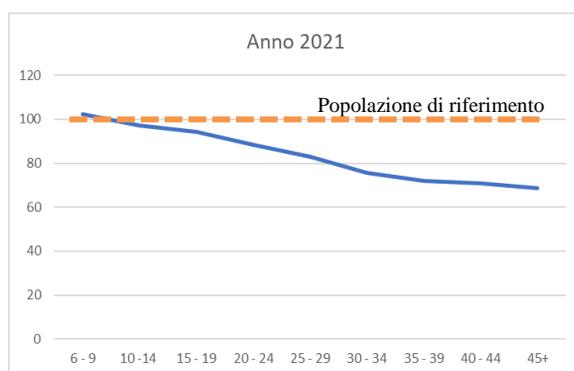
### Funzione Respiratoria

➤ 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, il 83.5% 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 54.4% dei pazienti.

### Modulatori del gene CFTR

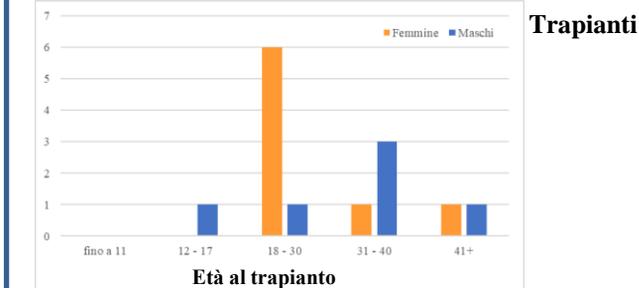
	%
Ivacaftor (Kalideco©)	3.28
Lumacaftor+Ivacaftor (Orkambi©)	10.72
Tezacaftor+Ivacaftor (Symkevi©)	2.48
Elexacaftor+Tezacaftor+Ivacaftor (Kaftrio©)	21.87

La figura riporta la percentuale di pazienti sottoposti a terapia con farmaci modulatori del gene CFTR nel 2021.

### 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



La figura riporta il numero di pazienti sottoposti a trapianto bipolmonare. Nel 2021 si sono registrati complessivamente 14 trapianti.