



forum 2024



REGISTRO ITALIANO FIBROSI CISTICA





PROGETTI SCIENTIFICI,
COLLABORAZIONI
INTERNAZIONALI

RITA PADOAN

COMITATO SCIENTIFICO RIFC



L'obiettivo principale del RIFC è quello di contribuire al miglioramento della gestione del paziente affetto da FC attraverso:

-  la raccolta di dati epidemiologici sulla prevalenza e incidenza della FC
-  l'analisi delle tendenze di medio e lungo periodo nelle caratteristiche clinico epidemiologiche della malattia
-  l'identificazione delle principali necessità assistenziali sul territorio nazionale utili per la programmazione sanitaria e per la distribuzione di risorse
-  informare il Ministero della Salute sulla ripartizione per regione di residenza dei pazienti in vita al 31.12. di ogni anno, per la corretta distribuzione dei fondi come previsto dalla Legge 548/93



Interrogazioni al RIFC (anni 2019-2024)

Ministero della Salute	Numerosità pazienti per CRR o SS	Distribuzione Fondi Legge 548/93
LIFC	Distribuzione pazienti ped/ad per centro Distribuzione genotipi (F508del, MF, ...)	Lettera EMA per richiesta ampliamento autorizzazione ETI
FFC	Distribuzione genotipi (F508del, MF, ...)	Campagna informazione FC (screening portatore)
Comitato Scientifico RIFC	Gravidanze, correlazioni genotipo-fenotipo per mutazioni RF/MF, COVID-19, nutrizione, ...	→ Studi clinici su dati RIFC
Industrie (Mylan, Vertex)	Utilizzo dornase alfa/enzimi pancreatici Correlazioni genotipo-fenotipo mutazioni no F508del, numerosità pazienti responsivi ETI	
Membri SIFC	CFSPID, fegato, distribuzione età negli anni, test sudore, soggetti no F508del	
Altri	Frequenza allelica varianti CFTR	Valutazione detection rate kit commerciali

12^o Forum
italiano
sulla Fibrosi
Cistica

Pazienti
e Centri di cura
insieme dall'infanzia
all'età adulta

rifc Registro Italiano
Fibrosi Cistica

f o r u m 2 0 2 4

LIFC
Legg Italiana
Fibrosi Cistica



<https://epiprev.it/publicazioni/registro-italiano-fibrosi-cistica-rifc-rapporto-2021-2022>



www.iss.it/centro-nazionale-per-le-malattie-rare

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ
**CENTRO NAZIONALE
MALATTIE RARE**



First and second wave of SARS-CoV2 in Italian Cystic Fibrosis patients: Data from Italian Cystic Fibrosis Registry.

J Cyst Fibros. 2021 Mar;20(2):372-373.

Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor for CFTR variants giving rise to diagnostic uncertainty: Personalised medicine or over-medicalisation?

J Cyst Fibros. 2022 May;21(3):544-548.



Comunicazione orale al
ECFS Conference,
Wien 2023

Hidden CFSPID in CF patient registries? The Italian CF Registry experience.

J Cyst Fibros. 2023 Nov;22(6):1128-1129.



A case-control study on **pregnancy** in Italian Cystic Fibrosis women.
Data from the Italian Registry.

Respir Med. 2018 Dec;145:200-205..

Cystic fibrosis with non-G551D gating **mutations** in Italy:
Epidemiology and clinical characteristics.

Pediatr Pulmonol. 2021 Feb;56(2):442-449.

Disease characterization of people with cystic fibrosis and a
minimal function **mutation**: Data from the Italian registry.

Pediatr Pulmonol. 2021 Oct;56(10):3232-3241.

Perinatal outcomes in women with cystic fibrosis: Data from the Italian Cystic
Fibrosis Registry.

Acta Obstet Gynecol Scand. 2021 Aug;100(8):1439-1444.

The Diagnosis of Cystic Fibrosis in **Adult Age**. Data from the Italian
Registry.

Diagnostics (Basel). 2021 Feb 16;11(2):321.

12^o Forum
italiano
sulla Fibrosi
Cistica

Pazienti
e Centri di cura
insieme dall'infanzia
all'età adulta

forum 2024



Gravidanza e parto in donne FC nell'era dei modulatori: i dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica

Orizzonti, vol. 21 (2) 2024, 11-14

Obesità (e non solo) in fibrosi cistica: prevalenza, tendenze e dati sui fattori associati.

Orizzonti, vol. 20 (2) 2023, 7-10

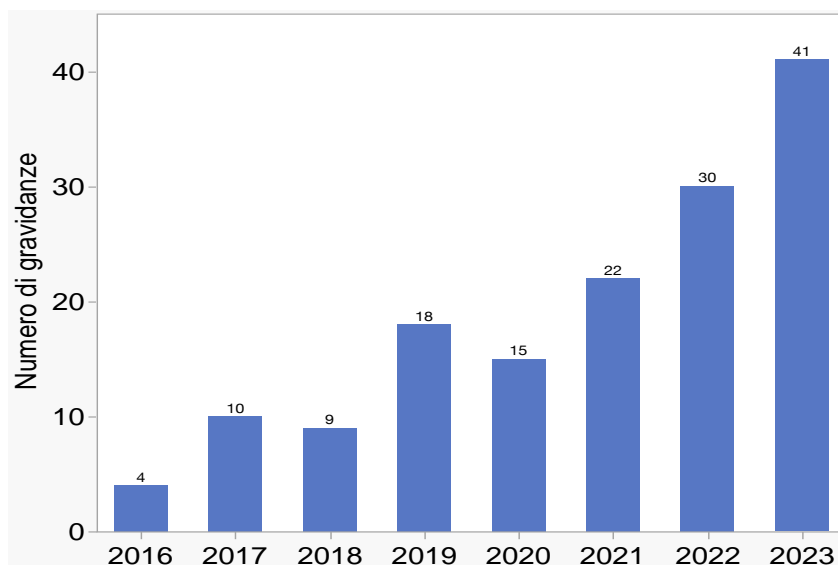


Registro Italiano
Fibrosi Cistica



DATI AGGIORNATI AL 2023

forum 2024



Numero di gravidanze portate a termine per anno in donne con FC nel periodo 2016-2023

+11 in corso nel 2023

Nel 42%, in terapia con CFTRm

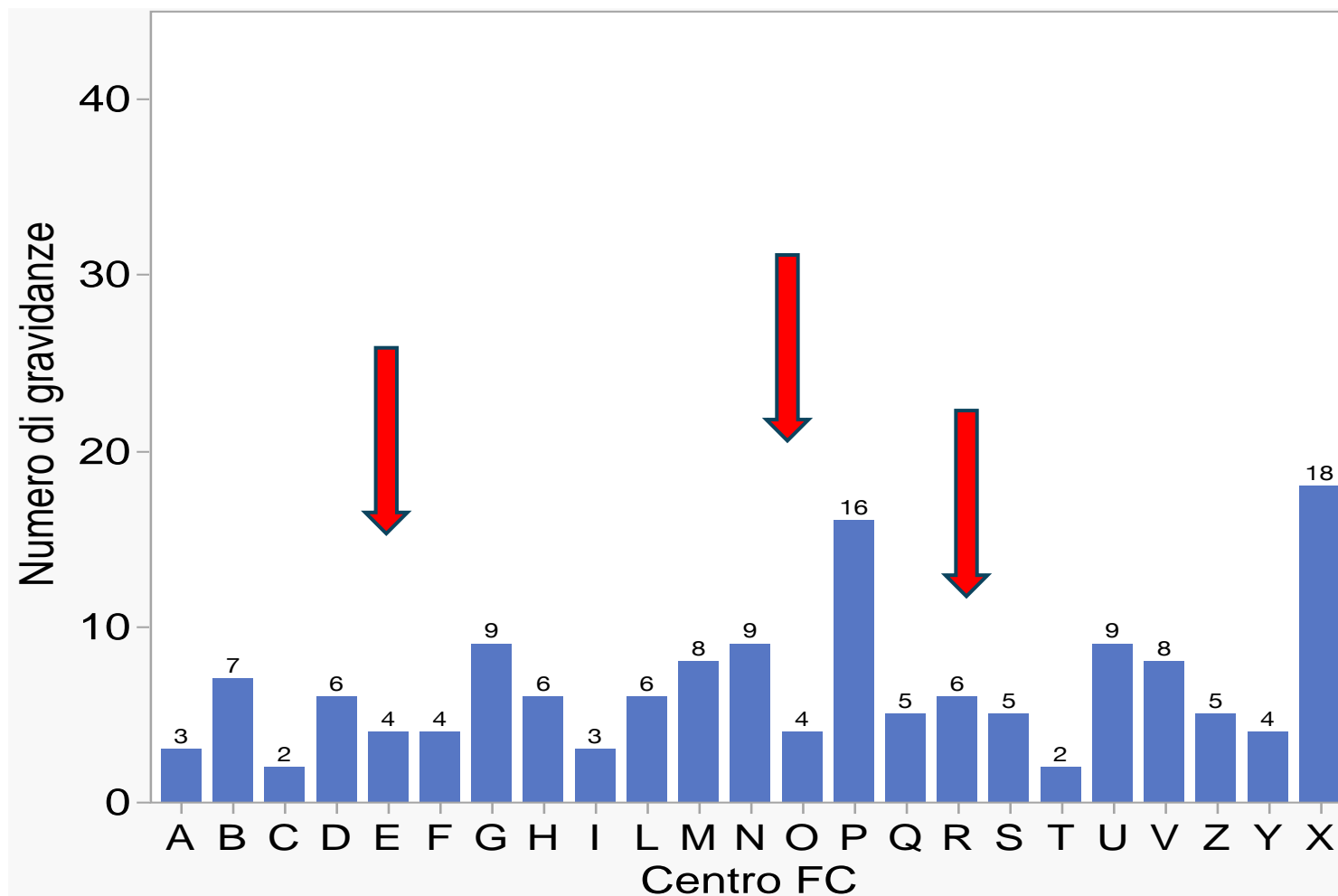
Il confronto con analisi precedentemente condotte su dati del Registro Italiano FC (anni 2011-2015) (*Acta Obstet Gynecol Scand* 2021; 100: 1439-1444) consente di apprezzare alcune importanti differenze:

- ✓ incremento del numero di gravidanze/anno
- ✓ riduzione della percentuale dei parti cesarei (64% → 52%), più frequente nelle donne con CFRD (78% vs 45%)
- ✓ riduzione della prematurità (28.3% → 22.8%), più frequente nelle donne con CFRD (41% vs 18%)



Pazienti e Centri di cura insieme dall'infanzia all'età adulta

Distribuzione per centro (23/29), gravidanze 2016-2023

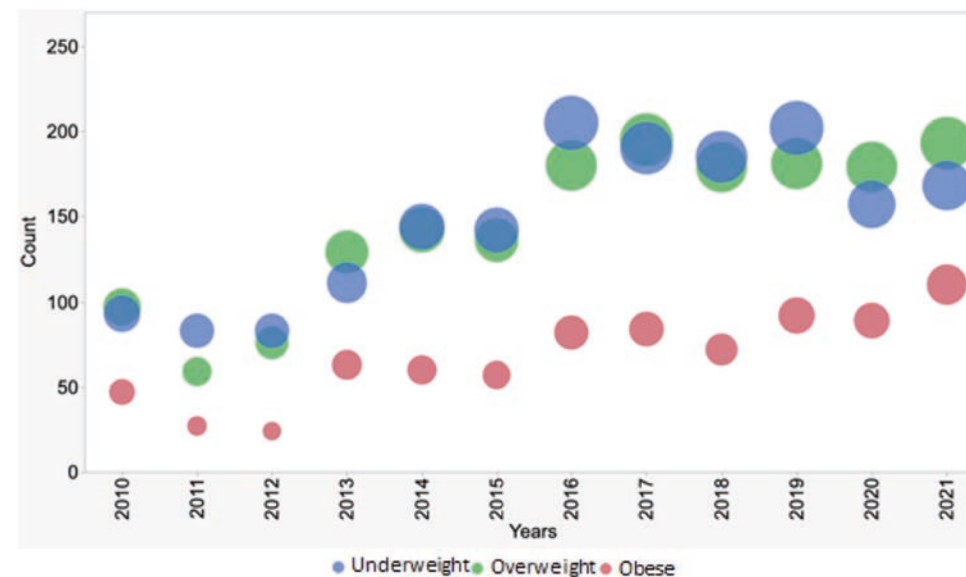
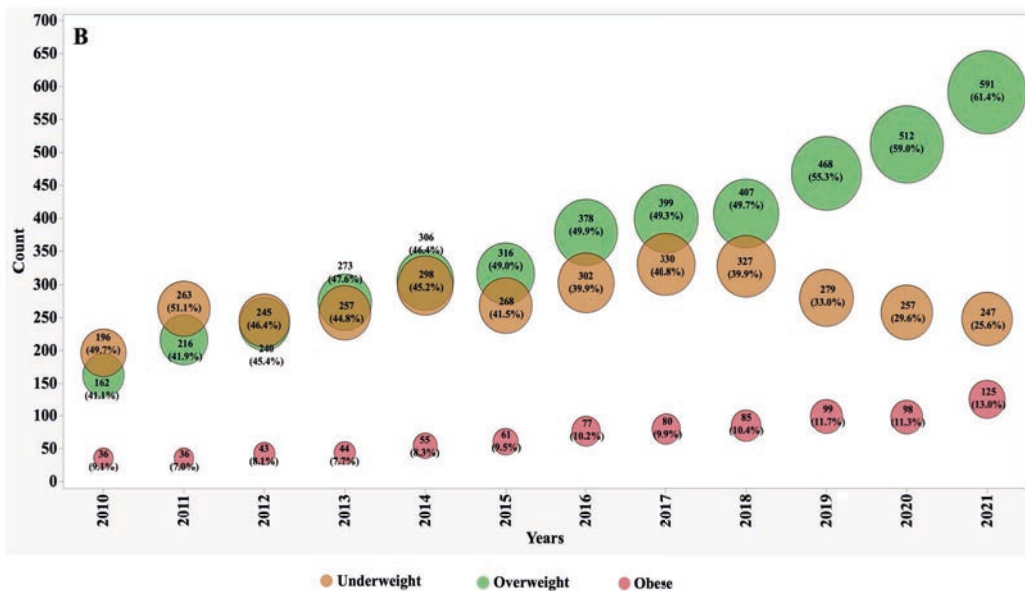




Pazienti e Centri di cura insieme dall'infanzia all'età adulta

Nutritional Trends in Cystic Fibrosis: Insights from the Italian Cystic Fibrosis Patient Registry *J.Clin.Med.2024,13,3652.*

Popolazione adulta



Sovrapeso

Sottopeso

Obesi

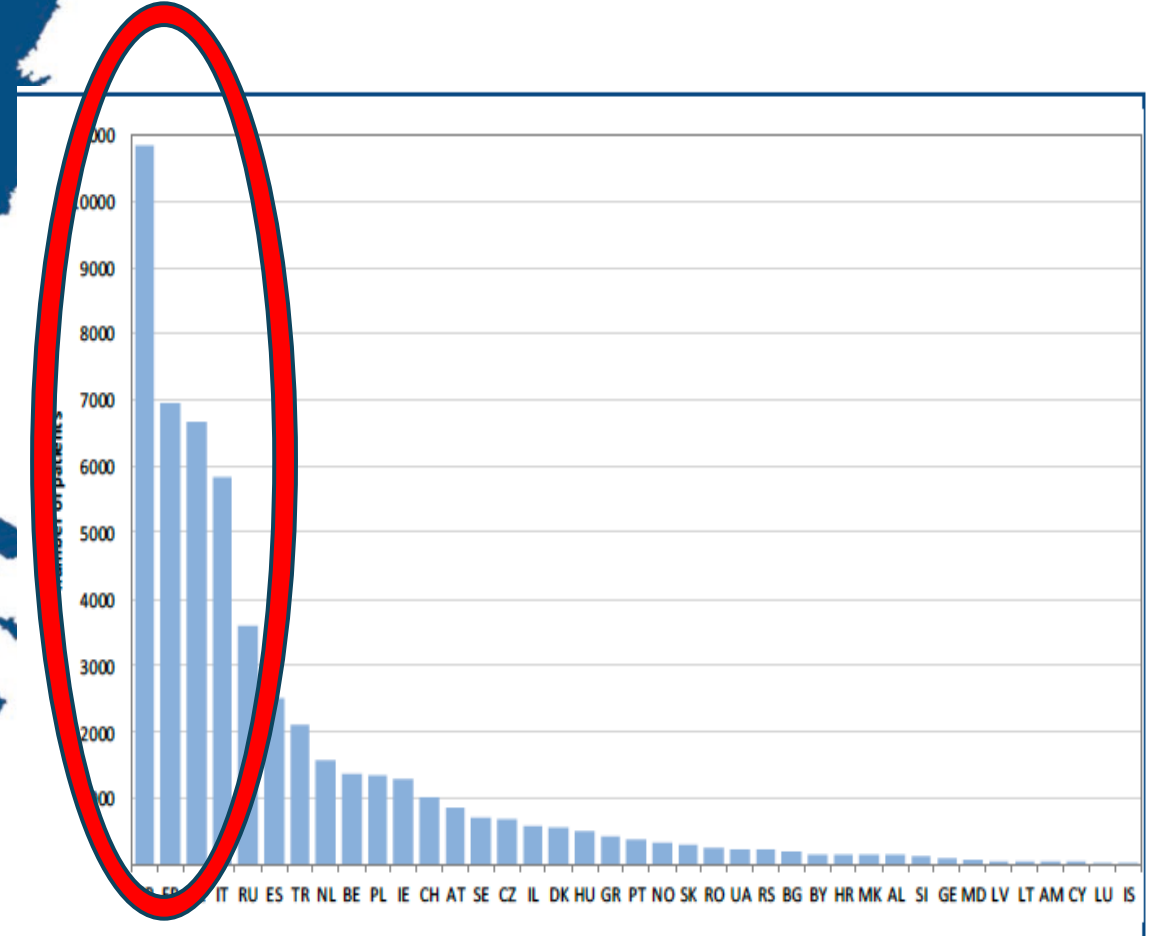
Sovrapeso

Sottopeso

Obesi

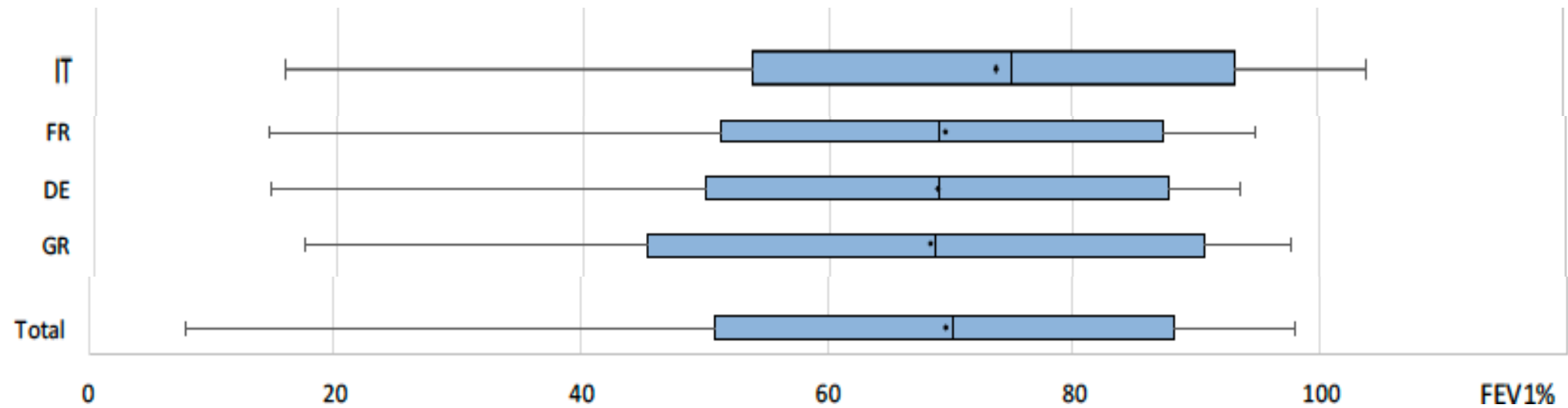
<18 years

Registro Europeo



FEV₁% predicted

Figure 4.2 FEV₁% of predicted: boxplot, by country and overall. Patients aged 18 years or older who have never had a transplant.





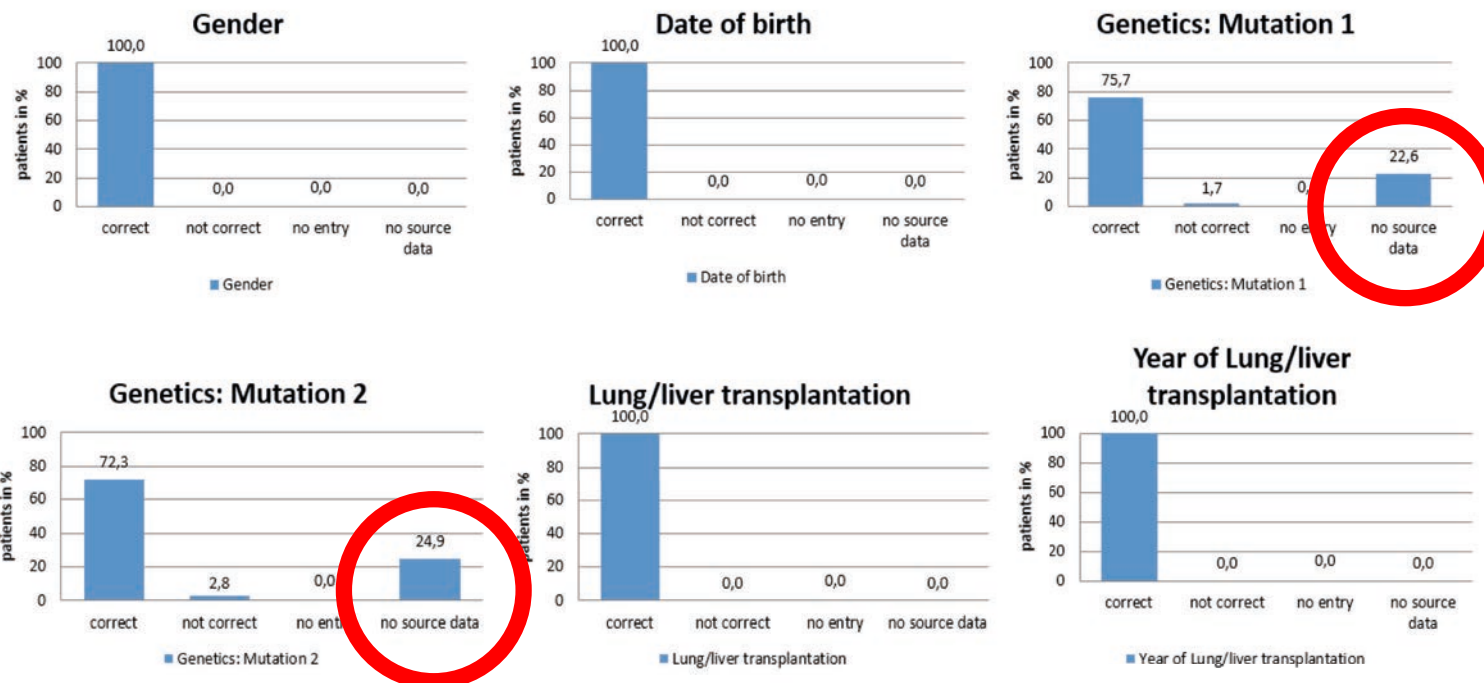
«European CF patients registry: Pharmacovigilance (PMV) studies on CFTR modulator» (study period 2018-2029)

- ✓ **Coordinator:** ECFSPs Registry (Project manager dr. Lutz Naehrlich)
- ✓ Pharmacovigilance (PMV) study, based on secondary use of data, to monitor the *safety and efficacy* of *Lumacaftor/Ivacaftor* in 2-5 year old F508del homozygote CF patients
- ✓ To assess the long-term effectiveness of ELX/TEZ/IVA among children with CF who are heterozygous for F508del and are aged 2 through 5 years at the time of ELX/TEZ/IVA treatment initiation compared to a concurrent matched cohort of children with CF who have never received ELX/TEZ/IVA treatment, in addition to a longitudinal historical cohort
- ✓ The **European Medical Agency (EMA)** has requested Vertex Pharmaceuticals to execute this study with the European CF Society Patient Registry (ECFSPR).
- ✓ **Italy is asked to contribute data to this comparator group of 2-5 year old F508del homozygote/heterozygote CF patients.**



Pazienti e Centri di cura insieme dall'infanzia all'età adulta

Progetto ECFSP's Registry, Studio di farmacovigilanza (PMV): visite di validazione della qualità dei dati dei Registri Nazionali. L'esperienza di quattro Centri FC partecipanti al RIFC
Orizzonti, vol. 21 (1) 2024 9-11





Fondi distribuiti da LIFC a tutti i Centri FC sulla base del numero di pazienti in carico

Fondi sul conto della Lega Italiana FC: **distribuzione ai centri in base alla numerosità** dei pazienti.

Impiego dei fondi per finalità **legate alla sostenibilità** del RIFC in ogni singolo centro

DATA	DESCRIZIONE	PMV-project	Distribuito ai CRR/SS (75%)	Giacenza
18/02/2022	Versamento da European Cystic Fibrosis Society per Progetto Farmacovigilanza I anno	232.040,00 €	191.234,04 €	39.335,96 €
30/11/2022	Versamento da European Cystic Fibrosis Society per Progetto Farmacovigilanza II anno	239.080,00 €	220.784,36 €	18.295,00 €
08/12/2023	Versamento da European Cystic Fibrosis Society per Progetto Farmacovigilanza III anno	243.080,00 €	188.806,50 €	54.273,50 €
TOTALE		714.200,00 €	587.453,12 €	111.904,46 €



Pazienti e Centri di cura insieme dall'infanzia all'età adulta

DocuSign Envelope ID: D0D044DD-00C5-4CB7-A119-CE60D8DGA464

GRANT APPLICATION FORM	Italy
Name	Rita Padoan
Position/role in the organisation	Country Coordinator
Name Centre/National Registry	Italian Cystic Fibrosis Registry
City	Rome
Country	Italy
Email	rita54@gmail.com
Telephone (mobile)	
Mandate (representing):	29
RECIPIENT Name	Lega Italiana Fibrosi Cistica Onlus
Legal form	Dr. GIENNA PUPPO FORNARO
Registration number	80233410580
VAT number	03748100967
RECIPIENT Name	GIENNA PUPPO FORNARO, RITA PADOAN, MARCO SALVATORE
Email	info@registrotalianofibrosidistock.it
Address	Via Lorenzo il Magnifico, 50
Postal code	00162
City	Rome
Country	Italy
ACCOUNT HOLDER Name	Lega Italiana Fibrosi Cistica Odv
Address of Account holder	Via Lorenzo il Magnifico, 50 – 00162 Roma
Bank account number (IBAN)	IT98 M030 6909 6061 0000 0151 634
BIC (SWIFT)	BCITITMM
Currency	EUR
Bank address	Piazza Paolo Ferrari, 10
Postal code	20121
City	Milan
Country	Italy
Payment reference	Mr. Angelo Guidi
Type of grant requested	Direct
If indirect grant, select year of payment	-
Use of indirect grant	-
Description of use (max 10 lines)	Italian Cystic Fibrosis registry (ICFR) is still participating to the European Registry Pharmacovigilance study (PMV) project as a comparator country, due to the different timing of the availability of CFTR-modulators in our country. Aim of ICFR is to contribute to the improvement in CF patient's care with identification of changes in epidemiology and prognosis of CF patients, of main health care needs, as pregnancy, and new complication of adult life, contributing to the distribution of resources. Total number of patients included in Italian Registry in 2022 is 6077. In 2023 total number will be 6118. Grants will be mainly used i) to improve quality of management of data at both central and local level and ii) to update software for data exchange iii) to promote training meetings for centres' data managers and iv) benchmarking studies to improve quality of clinical management. 28 centres are currently involved in registry activities. 2023 data will probably include for the first time those from the last country not yet participating to ICFR activities (namely Sardinia Center). As usual, major part of PMV funds will be redistributed to the Centres providing data on the basis of the number of patients in care at each of them. As well known, a dedicated ICFR bank account is in place and administered by the Italian CF patients league (LIFC, central partner of registry activities). For PMV purposes, LIFC administers and supervises the distribution and utilization of PMV study grant. Rita Padoan and Marco Salvatore
ECTS-ERS membership for one person per country	Yes
Name	Rita Padoan
Title	Dr.
Email	rita54@gmail.com
Centre / National Registry name	Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR)
ECTS-conference registration, accommodation and travel (3 rights)	Yes
Name	Marco Salvatore
Title	Dr.
Email	marco.salvatore@iisult
Centre / National Registry name	Italian Cystic Fibrosis Registry
I apply for a data quality grant	Yes
How will you use the funds to improve data quality?	National validation programme (2 centres), Data quality programme (amount: 5,000.00EUR)
Detailed description of use of data quality grant	National Validation Programme: Number of centres we plan to visit (2 Centers / 4000 Euros), Data Quality programme: training of staff & Software updates - cost estimation (5000 Euro).
I hereby declare that the information in this document is complete and correct.	Yes
I hereby declare that all centres in the country are informed about this application and agree how the grant will be used in the country.	Yes
Date	17/9/2024

Digitally signed by Rita Padoan
 DN: cn=Rita Padoan, o=LIFC, email=rita54@gmail.com, c=IT
 17-set-2024 | 03:18 PDT

forum 2024



Richiesta fondi per 2025 Inviata il 17 settembre 2024

ACCOUNT HOLDER Name
 Address of Account holder
 Bank account number (IBAN)
 BIC (SWIFT)
 Currency
 Bank address
 Postal code
 City
 Country
 Payment reference
 Type of grant requested
 If Indirect grant, select year of payment
 Use of indirect grant

Lega Italiana Fibrosi Cistica Odv
 Via Lorenzo il Magnifico, 50 – 00162 Roma
 IT98 M030 6909 6061 0000 0151 634
 BCITITMM
 EUR
 Piazza Paolo Ferrari, 10
 20121
 Milan
 Italy
 Mr. Angelo Guidi
 Direct
 -

Centre / National Registry name
 I apply for a data quality grant
 How will you use the funds to improve data quality?
 Detailed description of use of data quality grant
 I hereby declare that the information in this document is complete and correct.
 I hereby declare that all centres in the country are informed about this application and agree how the grant will be used in the country.
 Date

Italian Cystic Fibrosis Registry
 Yes
 National validation programme (2 centres), Data quality programme (amount: 5,000.00EUR)
 National Validation Programme: Number of centres we plan to visit (2 Centers / 4000 Euros), Data Quality programme: training of staff & Software updates - cost estimation (5000 Euro).
 Yes
 Yes
 17/9/2024

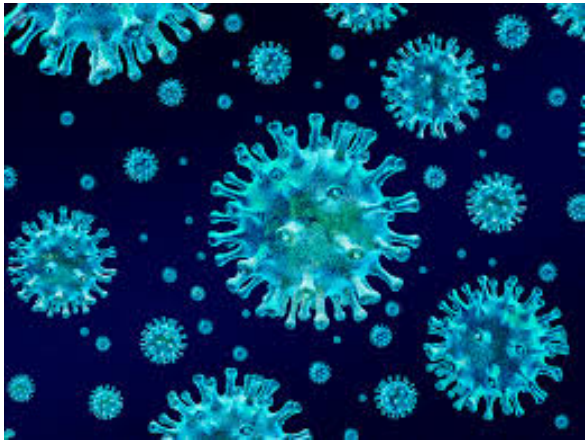
Visite audit in autonomia, due Centri

12^o Forum
italiano
sulla Fibrosi
Cistica

Pazienti
e Centri di cura
insieme dall'infanzia
all'età adulta

CF Registry Global Collaboration





The global impact of SARS-CoV-2 in 181 people with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros.* 2020 Nov;19(6):868-871.

Clinical characteristics of SARS-CoV-2 infection in children with cystic fibrosis: An international observational study. *J Cyst Fibros.* 2021 Jan;20(1):25-30.

COVID-19 vaccine prioritisation for people with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros.* 2021 Jul;20(4):715-716.

Incidence of SARS-CoV-2 in people with cystic fibrosis in Europe between February and June 2020. *J Cyst Fibros.* 2021 Jul;20(4):566-577.

Factors associated with clinical progression to severe COVID-19 in people with cystic fibrosis: A global observational study. *J Cyst Fibros.* 2022 Jul;21(4):e221-e231.

Impact of COVID-19 infection on lung function and nutritional status amongst individuals with cystic fibrosis: A global cohort study. *J Cyst Fibros.* 2024 Sep;23(5):815-822.



Obiettivo dello studio: esaminare l'impatto dell'infezione da COVID-19 sulla traiettoria della funzione polmonare e dello stato nutrizionale nei pazienti FC.

Studio retrospettivo di coorte su pazienti che hanno avuto infezione da COVID-19 tra il 01.01. 2020 e 31.12.2021. Sono stati registrati ppFEV1 e BMI un anno prima e uno dopo la diagnosi di COVID-19. Sono state confrontate le variazioni medie di ppFEV1 e BMI.

Analizzati **6.500 casi di COVID-19 provenienti da 33 paesi**. La differenza media nella ppFEV1 pre e post-infezione era dell'1,4% (IC al 95% 1,1- 1,7). Nessuna differenza nel tasso di variazione pre e post-infezione tra i pazienti in ETI o meno. Non è stato notato alcun cambiamento clinicamente significativo nel BMI o nel BMIc prima e dopo l'infezione da COVID-19.

Non è stato identificato alcun impatto clinicamente significativo sulla funzione polmonare e sul BMI nell'anno successivo all'infezione da COVID-19.



Dalla loro implementazione, i registri nazionali FC forniscono preziose informazioni sull'evoluzione dell'epidemiologia della malattia e svolgono un ruolo essenziale nei programmi di **Miglioramento della Qualità**, a livello internazionale, nazionale e specifico di un centro. Forniscono dati e consentono il monitoraggio nel tempo dei risultati chiave per informare pazienti, famiglie e operatori sanitari.

McIntyre K et al. JCF 2018;17:566-572

Utilizzo dei registri per migliorare la qualità dell'assistenza.

Qualche esempio dal passato ...

J Clin Epidemiol 1988; 41(6): 583-91

M. COREY *et al.*

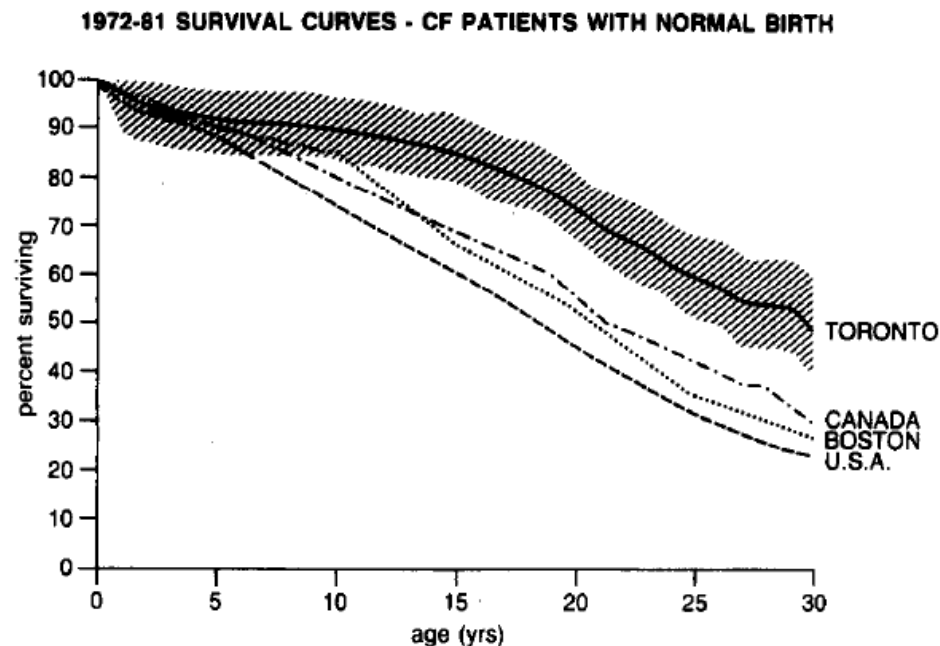
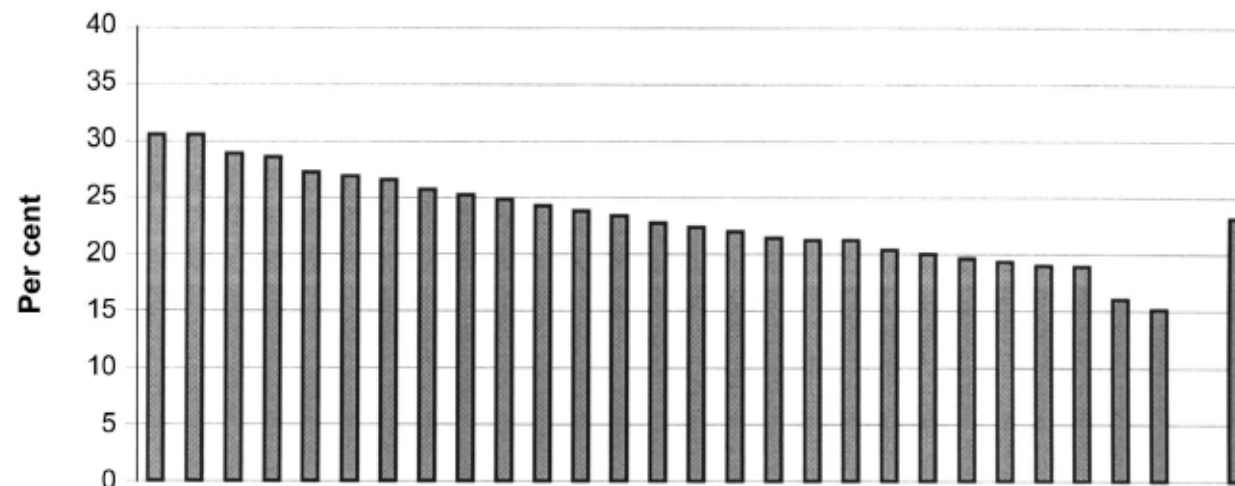


Fig. 2. Survival curves 1972-81 for patients without meconium ileus at birth in Toronto and Boston, and in all CF care centres in Canada (including Toronto) and U.S.A. (including Boston).

Outcomes and improve quality: confronto fra centri

Percentage of children (under 16) <10th weight centile, by Centre



Paediatric Centres
(mean 23.2, range 30.6 to 15.1 per cent)



Dibattito e ricerca su cosa spiega tale variabilità.

Evitare la cultura della “vergogna”, ma incrociare i dati con background genetico, socio – economico, culturale, e valutare problemi di staff adeguato.



... ai giorni nostri

Journal of Cystic Fibrosis 17 (2018) 566–572


www.elsevier.com/loc

Review

Using registry data to improve quality of care

Kieran McIntyre^{a,*}, Dominique Pougheon Bertrand^b, Gilles Rault^c

^a *University of Toronto, Department of Medicine, Division of Respiriology, Adult Cystic Fibrosis Program, St Michael's Hospital, Canada*

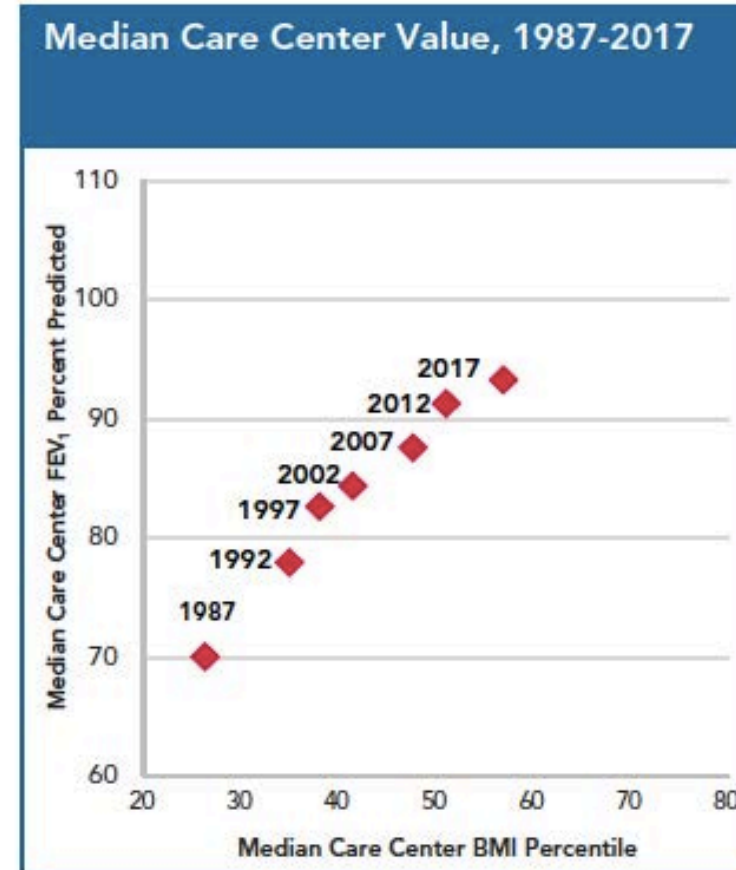
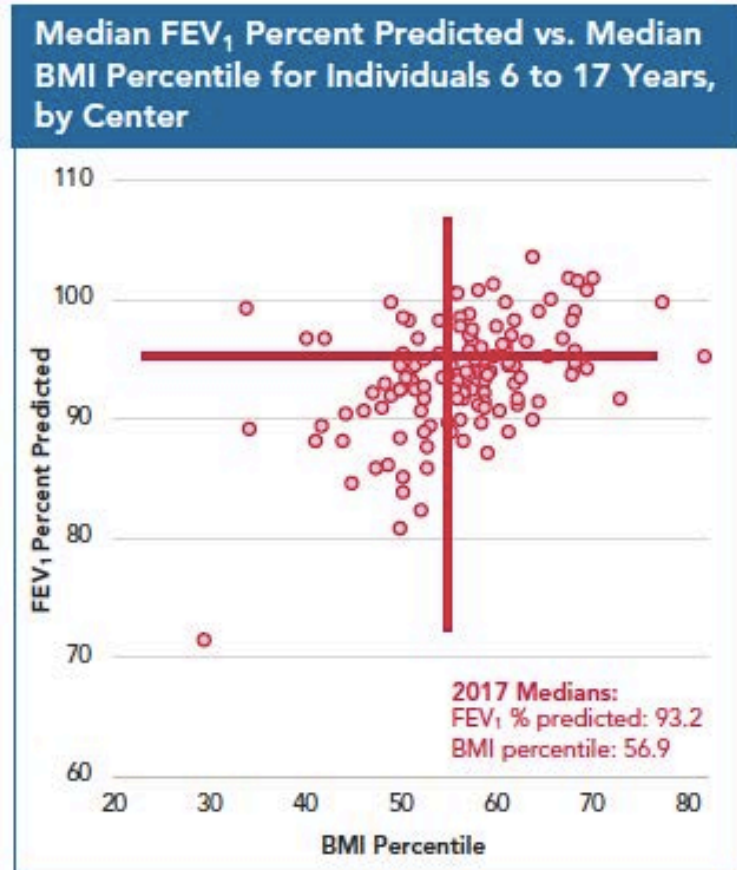
^b *LEPS EA3412, Sorbonne Paris Cité University, Bobigny, France*

^c *Cystic Fibrosis Center, Foundation Ildys, Roscoff, France*



Pazienti e Centri di cura insieme dall'infanzia all'età adulta

The figures below on the left show median BMI percentile and FEV₁ percent predicted values for each center in 2017. The figures on the right show how median values for all centers have improved over the last 30 years.



12^o Forum
italiano
sulla Fibrosi
Cistica

Pazienti
e Centri di cura
insieme dall'infanzia
all'età adulta

forum 2024



ritaf54@gmail.com

info@registroitalianofibrosicistica.it