



13° FORUM ITALIANO SULLA FIBROSI CISTICA

Riscrivere il futuro insieme:
nuovi percorsi di vita e di cura.

BARI 15_16 NOV 2025 HOTEL PARCO DEI PRINCIPI



LIFC
Lega Italiana
Fibrosi Cistica



Registro Italiano Fibrosi Cistica

*Quale contributo alla conoscenza delle problematiche
della popolazione FC adulta?*

*Rita Padoan, Comitato Scientifico Registro Italiano Fibrosi Cistica,
Rappresentante Lega Italiana Fibrosi Cistica*

... negli anni precedenti ...

Article

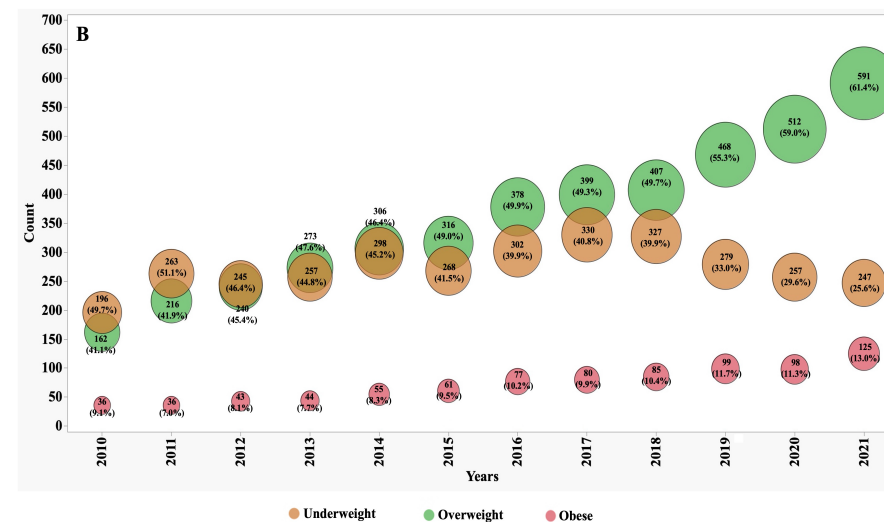
Nutritional Trends in Cystic Fibrosis: Insights from the Italian Cystic Fibrosis Patient Registry

Donatello Salvatore ^{1,2,*}, Rita Padoan ², Annalisa Amato ^{2,3}, Marco Salvatore ^{2,4}, Giuseppe Campagna ^{2,3,5,6} and on behalf of the Italian CF Registry Working Group [†]

Article

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

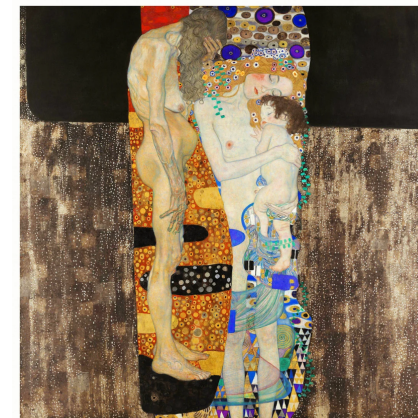
Rita Padoan ^{1,2,*}, Serena Quattrucci ^{2,3}, Annalisa Amato ³, Vincenzo Carnovale ^{2,4}, Donatello Salvatore ^{2,5}, Marco Salvatore ^{2,6} and Giuseppe Campagna ^{2,3,7}



I pazienti diagnosticati in età adulta presentano caratteristiche genetiche e cliniche peculiari, con un fenotipo generalmente "lieve" e spesso risultati borderline o negativi al test del sudore, il che pone serie difficoltà nella definizione diagnostica di FC o CFTR-RD.



Gravidanze → dati dal 2010 al 2023



Klimt, Le tre età della donna

Collaborazioni internazionali ed europee



Progetti in corso

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

Respiratory Medicine 145 (2018) 200–205

B. Giordani^{a,*}, S. Quattrucci^b, A. Amato^a, M. Salvatore^c, R. Padoan^d

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

Acta Obstet Gynecol Scand. 2021;00:1–6.

Rita F. Padoan^{1,2}  | Serena Quattrucci^{2,3} | Annalisa Amato³ | Marco Salvatore^{2,4} |
Donatello Salvatore^{2,5}  | Giuseppe Campagna^{3,6} 

submitted

Journal of Cystic Fibrosis

**PREGNANCIES IN WOMEN WITH CYSTIC FIBROSIS IN THE ERA OF CFTR
MODULATORS: CURRENT CHALLENGES AND FUTURE PERSPECTIVES.
INSIGHTS FROM THE ITALIAN CYSTIC FIBROSIS REGISTRY.**

--Manuscript Draft--



Raffaello: La gravida

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

Respiratory Medicine 145 (2018) 200–205

B. Giordani^{a,*}, S. Quattrucci^b, A. Amato^a, M. Salvatore^c, R. Padoan^d

1. Le condizioni cliniche prima della gravidanza nelle donne rimaste incinte sono migliori rispetto a quelle mai gravide?
2. Quale effetto della gravidanza sulle condizioni cliniche materne?

Gruppo di donne gravide (81) confrontato con un gruppo di controllo (mai gravide, appaiate per età e genotipo) (1:2) (anni 2010-2015)



Le condizioni cliniche prima della gravidanza nelle donne rimaste incinte sono migliori rispetto a quelle mai gravide?



NO

Quale effetto della gravidanza sulle condizioni cliniche materne?



Nell'anno successivo al parto si osserva una riduzione di BMI e ppFEV₁

E le donne mai gravide nel gruppo controllo?

Riduzione di ppFEV₁ non diversa rispetto alle gravide.



Differenza significativa solo nella variazione del BMI tra casi e controlli ($p = 0,006$).



In conclusione,

le analisi dei dati RIFC di questa ampia coorte (anni 2010-2015) hanno dimostrato come le donne italiane con FC possano diventare madri



Senza perdere in funzione respiratoria rispetto alle mai gravide nel follow-up a medio termine



Il loro stato nutrizionale viene invece influenzato negativamente dalla gravidanza nel follow-up a medio termine

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



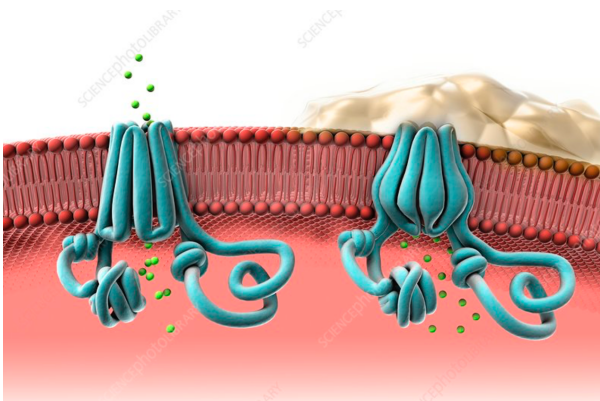
Rita F. Padoan^{1,2} | Serena Quattrucci^{2,3} | Annalisa Amato³ | Marco Salvatore^{2,4} |
Donatello Salvatore^{2,5} | Giuseppe Campagna^{3,6}



Nel periodo 2010-2015: 56 coppie madre-neonato

outcomes		Mediana (range)
Settimane gestazione (m,ds)	37.23 $\pm$ 2.35	37 (31-41)
Parto cesareo(nr,%)	35 (64%)	
Prematurità (nr,%)	16 (28%)	
Peso alla nascita gr. (m,ds)	2832 $\pm$ 455	2925 (1670-3650)





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

Rita F. Padoan^{1,2} | Serena Quattrucci^{2,3} | Annalisa Amato³ | Marco Salvatore^{2,4} |
Donatello Salvatore^{2,5} | Giuseppe Campagna^{3,6}

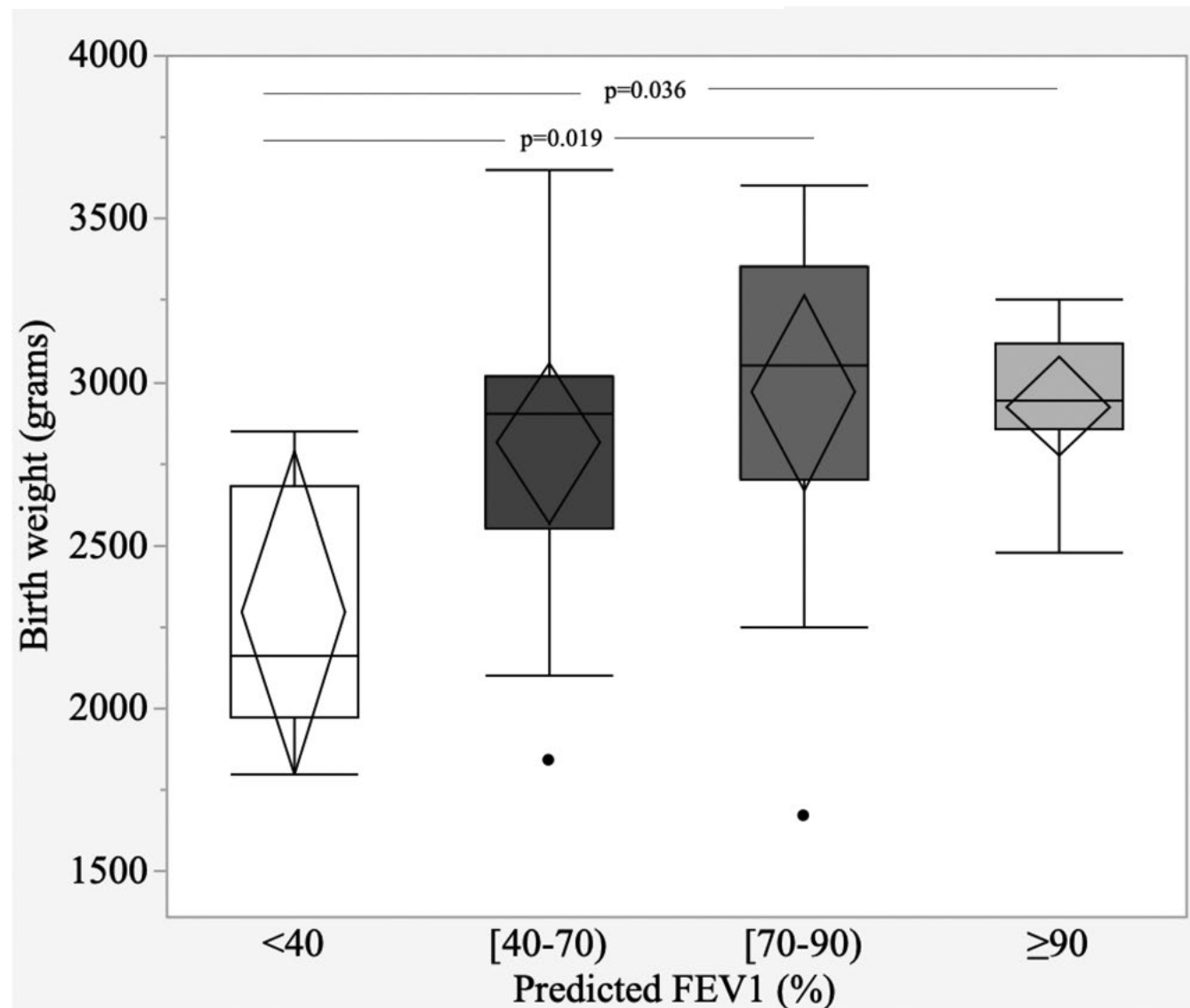
Il genotipo della madre influisce sul peso alla nascita del figlio/a?

NO

Parameter	CF-causing/ CF-causing n = 26	CF-causing/Variant with variable clinical consequences n = 10	CF-causing/Unknown clinical consequences n = 10	p
	Median; (95% CI) (min-max)	Median; (95% CI) (min-max)	Median; (95% CI) (min-max)	
Birthweight (grams)	2850; (2700–3050) (1670–3650)	2890; (2480–3120) (1800–3200)	2900; (2150–3020) (2150 to 3020)	0.91

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

Rita F. Padoan^{1,2} | Serena Quattrucci^{2,3} | Annalisa Amato³ | Marco Salvatore^{2,4} |
Donatello Salvatore^{2,5} | Giuseppe Campagna^{3,6}



Il peso alla nascita è correlato alla funzione respiratoria materna prima del concepimento



Journal of Cystic Fibrosis

PREGNANCIES IN WOMEN WITH CYSTIC FIBROSIS IN THE ERA OF CFTR MODULATORS: CURRENT CHALLENGES AND FUTURE PERSPECTIVES. INSIGHTS FROM THE ITALIAN CYSTIC FIBROSIS REGISTRY.

--Manuscript Draft--

Focus sulle gravidanze del periodo 2016-2023 alla luce dell'introduzione in terapia dei modulatori della proteina CFTR.
Valutazione delle gravidanze in donne diabetiche.

submitted

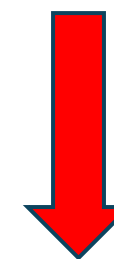
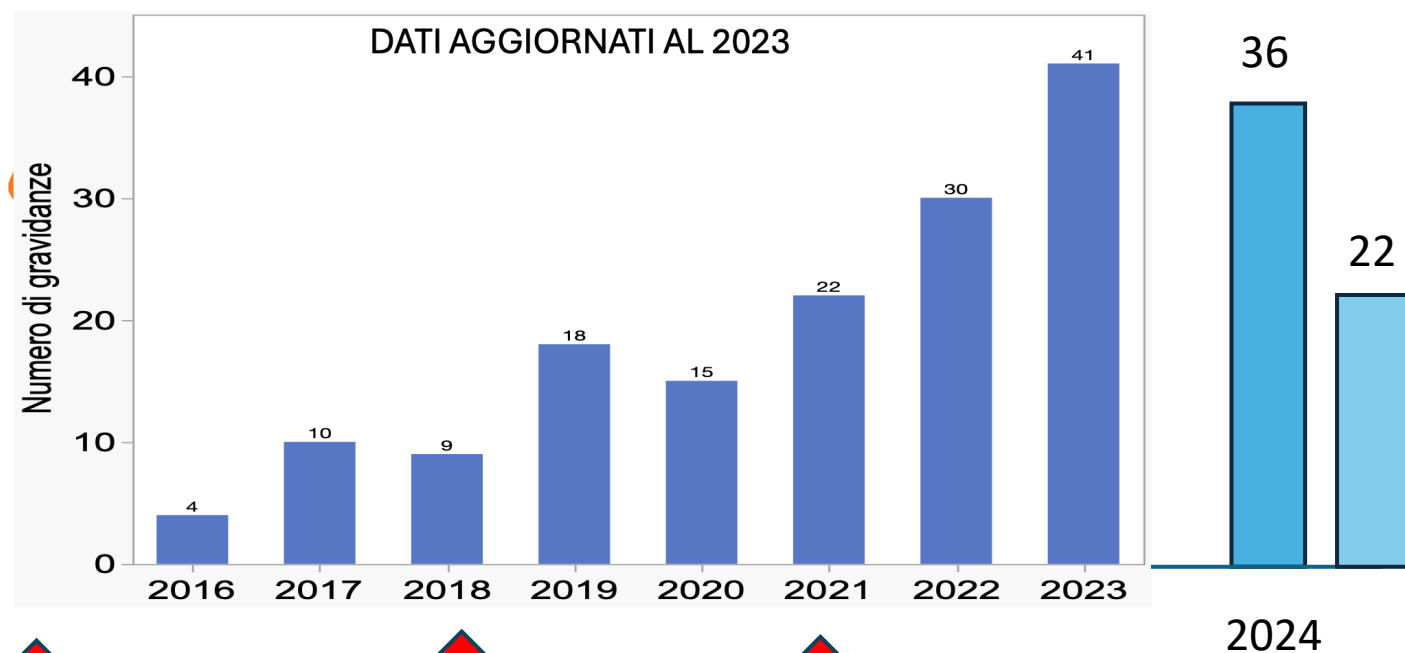
Journal of Cystic Fibrosis

PREGNANCIES IN WOMEN WITH CYSTIC FIBROSIS IN THE ERA OF CFTR MODULATORS: CURRENT CHALLENGES AND FUTURE PERSPECTIVES. INSIGHTS FROM THE ITALIAN CYSTIC FIBROSIS REGISTRY.

--Manuscript Draft--



Incremento nel numero/anno di gravidanze



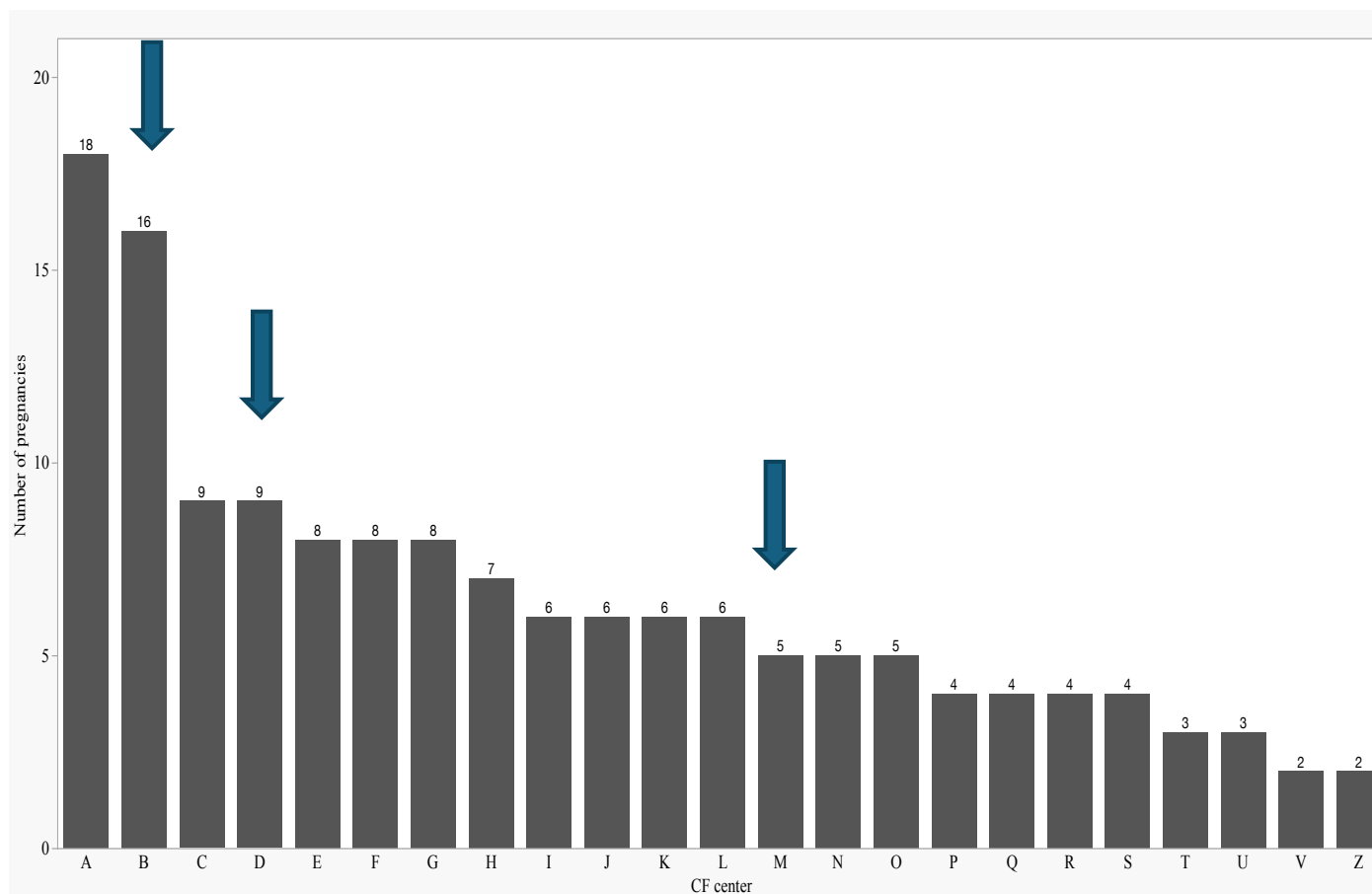
Nel corso del 2024 sono state riportate 58 gravidanze, delle quali 22 in corso al 31.12.2024

Kalydeco
27/11/25

Orkambi

Kaftrio

Centri FC che riportano gravidanze nel periodo 2016-2023: 23/27



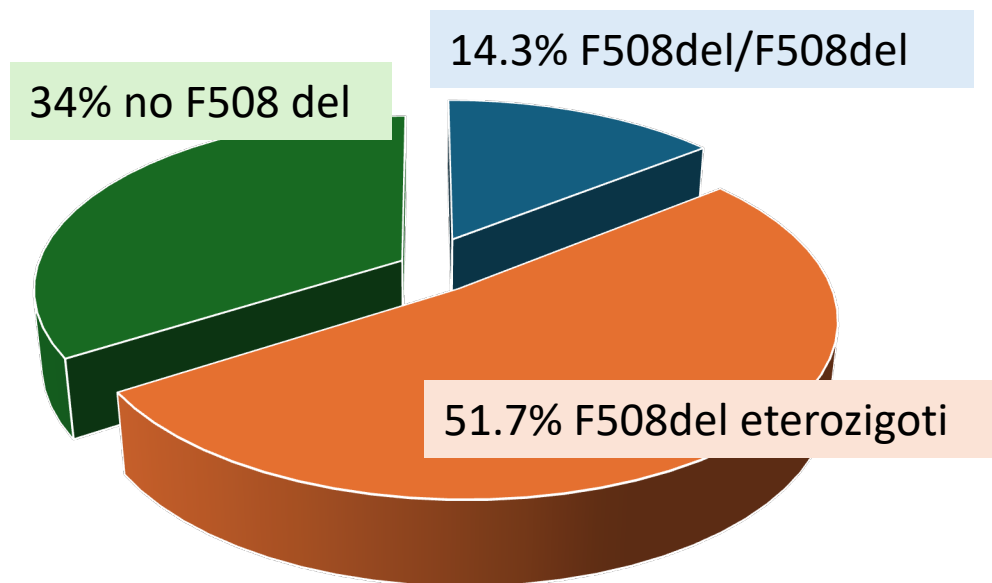
147 donne → 148 gravidanze → 155 neonati

Concepimento naturale : 80% dei casi

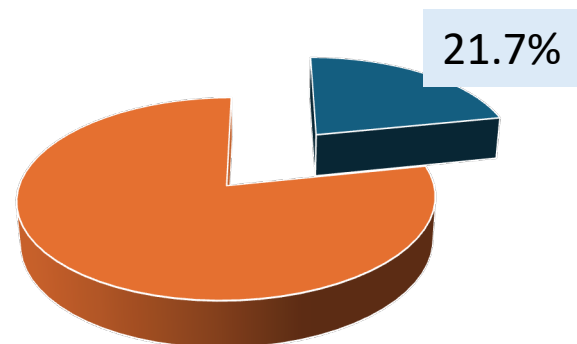
Età mediana alla gravidanza: 31.8 anni (range 17-43.9)

Insufficienza pancreatica 62.6%

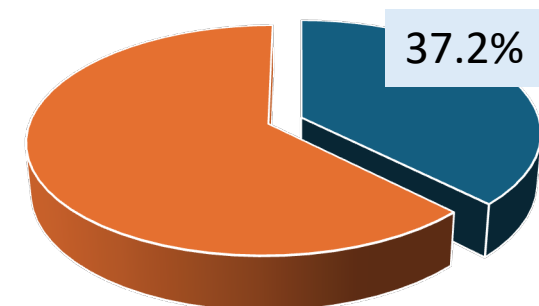
GENOTIPO



DIABETE



CFTRm



Dati longitudinali

Parameter	A - Pre-partum mean±SD (95%CI)	B - Partum mean±SD (95%CI)	C - Post-partum mean±SD (95%CI)
BMI (Kg/m²) (n=83)	22.7±4.0 (21.8 to 23.6)	23.1±4.2 (22.2 to 24.0)	22.4±4.2 (21.5 to 23.4)
ppFEV₁ (n=75)	80.0±20.7 (75.3 to 84.7)	77.3±22.6 (72.2 to 82.5)	78.1±22.6 (73.0 to 83.3)

Nessuna differenza fra pre- e post gravidanza.

Outcomes materni in donne diabetiche

Parameter	Non-diabetic			Diabetic		
	Pre-partum mean±SD (95%CI)	Partum mean±SD (95%CI)	Post-partum mean±SD (95%CI)	Pre-partum mean±SD (95%CI)	Partum mean±SD (95%CI)	Post-partum mean±SD (95%CI)
BMI (Kg/m ²)	23.0±4.4 (21.9 to 24.1) n=64	23.5±4.5 (22.4 to 24.6) n=64	22.8±4.5 (21.7 to 23.9) n=64	21.6±2.5 (20.5 to 22.8) n=20	21.8±2.9 (20.4 to 23.1) n=20	21.2±2.6 (19.9 to 22.4) n=20
ppFEV ₁	82.2±20.4 (77.0 to 87.5) n=61	80.6±22.1 (74.9 to 86.3) n=61	81.3±22.5 (75.6 to 87.1) n=61	72.6±19.8 (62.4 to 82.8) n=17	66.7±21.3 (55.7 to 77.6) n=17	67.8±20.0 (57.5 to 78.0) n=17

p=0.02

p=0.02

Outcomes materni in donne in terapia con CFTRm

P=0.047

Parameter mean±SD (95%CI)	No modulator			Yes modulator		
	Pre partum	Partum	Post partum	Pre partum	Partum	Post partum
BMI (Kg/m ²)	23.1±4.3 (22.1 to 24.2) n=66	23.4±4.5 (22.3 to 24.5) n=66	22.7±4.5 (21.6 to 23.8) n=66	21.0±1.9 (20.0 to 21.9) n=18	22.0±2.4 (20.8 to 23.2) n=18	21.5±2.3 (20.3 to 22.6) n=18
ppFEV ₁	82.1±20.0 (77.0 to 87.3) n=61	78.6±22.7 (72.8 to 84.4) n=61	79.4±22.8 (73.5 to 85.2) n=61	73.0±21.6 (61.8 to 84.1) n=17	74.0±22.5 (62.4 to 85.5) n=17	74.8±21.9 (63.5 to 86.0) n=17

Outcomes neonatali

Riduzione nella percentuale di cesarei (64% → 54%)

Riduzione della prematurità (28 % → 24 %)

116 neonati (85.3%) avevano un peso alla nascita normale per e.g.

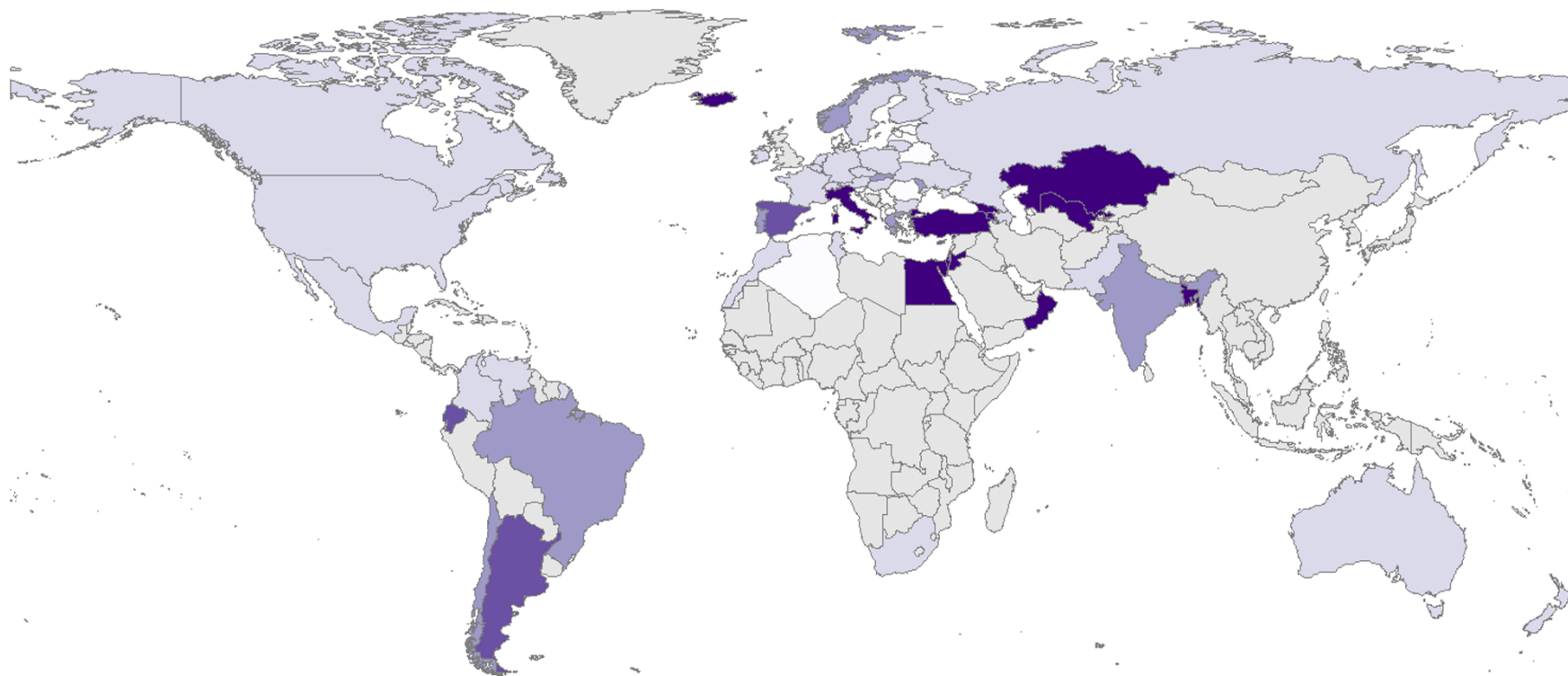



	CFDR	
	si	no
parto cesareo	78%	45%
prematurità	41%	18%

	CFTR m	
	si	no
parto cesareo	57 %	55 %
prematurità	23 %	25 %

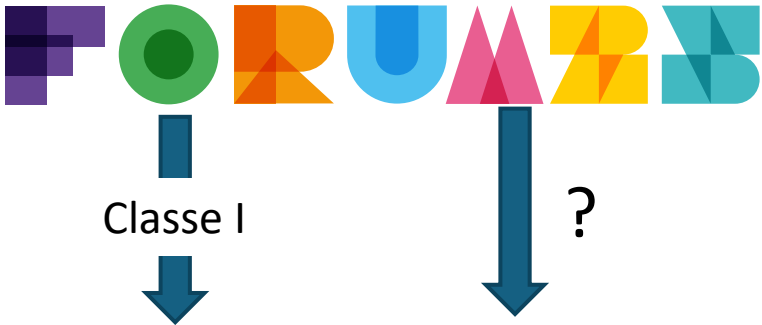
Global prevalence of *CFTR* variants with respect to their responsiveness to elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor

P-R Burgel ^{a,*} , A. Orenti ^b , E. Cromwell ^c , M. Macek ^d , H.H. Gutierrez ^e , B. Karadag ^f ,
A. Faro ^c , J.G. van Rens ^g , L. Naehrlich ^h , E. Bakkeheim ⁱ , S.B. Carr ^j , A. Lindblad ^k ,
A. Zolin ^b , E. Lammertyn ^l , R. Ruseckaite ^m , M. Zampoli ⁿ , C.A. Byrnes ^{o,p} ,
LVRF da Silva-Filho ^q , A. Elbert ^c , S.Y. Cheng ^r ,
A.L. Stephenson ^s , on the behalf of the ECFSPR scientific committee and the Global CF Registry Collaboration



Paesi partecipanti alla Global CF Registry Collaboration

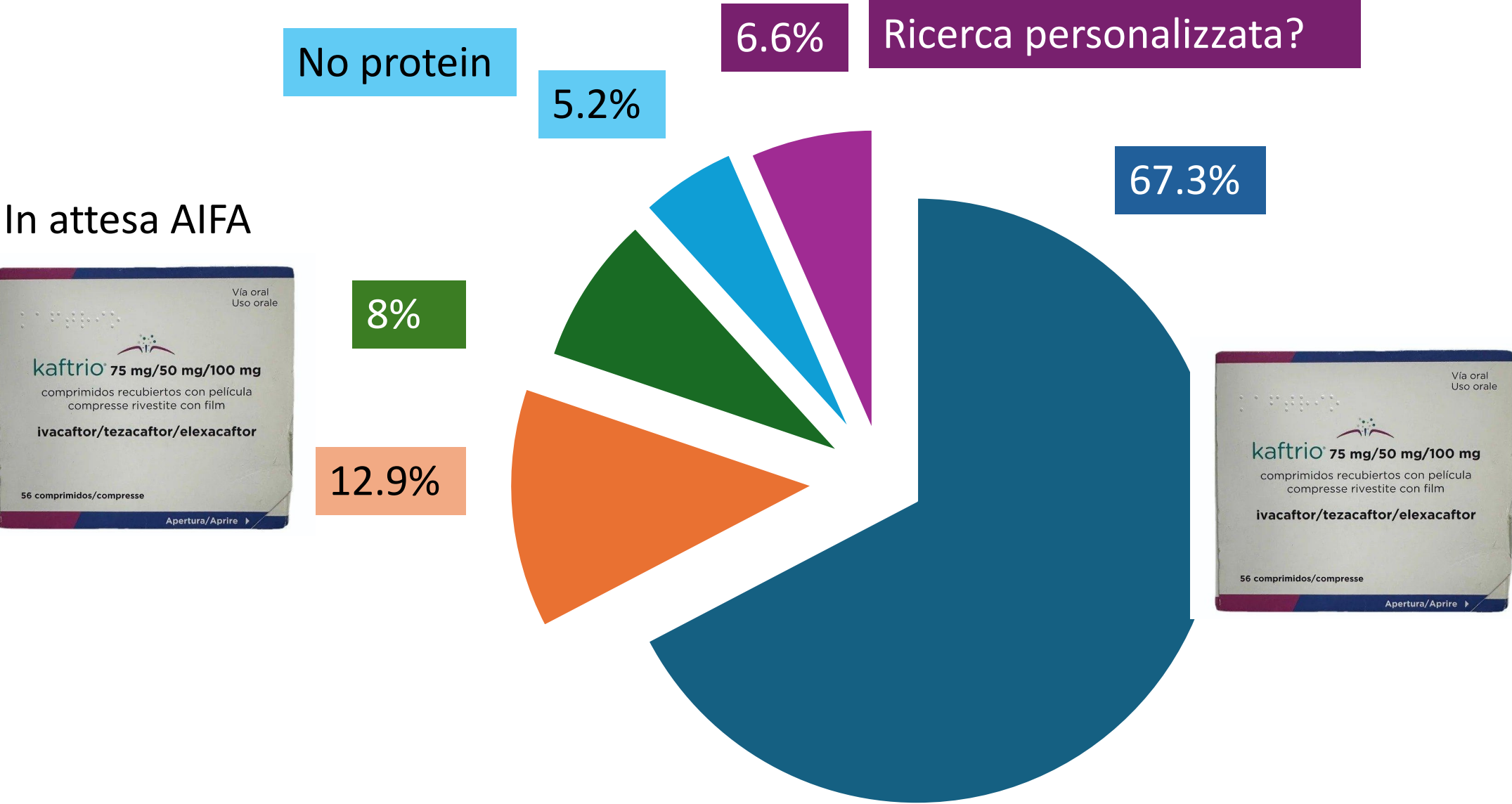
Global CF Registry Collaboration (2021)



At least one Phe508del variant	At least one of 177 FDA-approved variants*	At least one of 7 non FDA-approved variants**	Two variants predicted to induce no CFTR protein***	All other variant combinations	Total pwCF analyzed in the country
Group 1 Responsive to ETI	Group 2 Responsive to ETI	Group 3 Responsive to ETI	Group 4 Non responsive to ETI	Group 5 Unknown responsiveness	

** N1303K, R334W, R1066C, 2789+5G>A, 3849+10kbC>T, 3272–26A>G, 3041–15T>G

Italy	3935 (67.3)	752 (12.9)	470 (8.0)	302 (5.2)	385 (6.6)	5844
-------	-------------	------------	-----------	-----------	-----------	------

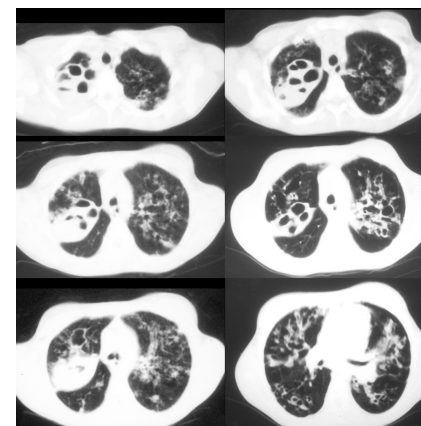




Report degli anni 2023-2024



Progetto ECFSPR/ENRICH



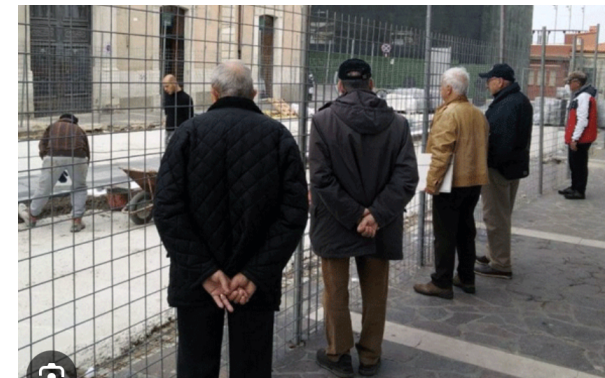
Progetto ECFSPR/CFSPID



Screening neonatale positivo
1 o nessuna variante causante FC
Test sudore borderline o normale

Studi in corso

- a) Mutazioni rare (F. Ciciriello, OPBG)
- b) Miglioramento della funzionalità polmonare con il triplo modulatore ETI (D. Salvatore, LIFC)
- c) Focus sulla popolazione pediatrica (R. Padoan, LIFC, RIFC)





E-mail: ritaf54@gmail.com, info@registroitalianofibrosicistica.it