

Questo documento rappresenta un breve riassunto dei dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) per l'anno 2016 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 28; purtroppo mancano le informazioni riguardanti i pazienti seguiti presso i centri FC in Sardegna.

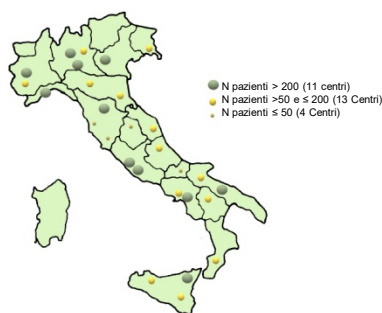
Si stima che la copertura della intera popolazione FC italiana da parte del RIFC, sia del 95%: questa stima si deve alla mancanza del consenso alla trasmissione al registro dei propri dati da parte di una quota di pazienti nonché alla mancata registrazione della totalità dei pazienti residenti in Sardegna.

La tabella seguente riassume alcune delle più importanti informazioni riguardanti la popolazione FC Italiana nell'anno 2016.

	Anno 2016		
	M	F	Totale
Pazienti inclusi nel RIFC con diagnosi di FC (n)	2.767	2.595	5.362
Età mediana pazienti (in anni)	21,6	20,5	21,0
Età mediana alla diagnosi (in mesi)	4,7	3,8	4,2
Prevalenza dei pazienti di età ≥18 anni (%)	57,8	55,4	56,7
Prevalenza dei pazienti con almeno una mutazione [delta]F508 su un allele (%)	68,1	68,5	68,3
Nuove diagnosi nel corso del 2016 (n)	75	78	153
Pazienti deceduti nel corso del 2016 (n)	29	29	58
Età mediana al decesso (in anni)	37,8	35,1	37,2*
Pazienti che hanno subito un trapianto bipolmonare nel corso del 2016 (n)	21	25	46

\* Escludendo i pazienti trapiantati, l'età mediana al decesso è di 36,5 anni

#### Centri FC per numerosità di pazienti



#### Prevalenza dei pazienti FC in Italia



#### Nuove diagnosi nell'anno 2016: 153 nuovi pazienti



Bambini (0-2 anni) 68%



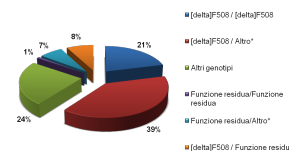
Popolazione ≥ 18 anni 20,9%

L'83,7% dei pazienti diagnosticati entro il compimento del secondo anno di vita è stata identificata con **screening neonatale**.

#### Genetica

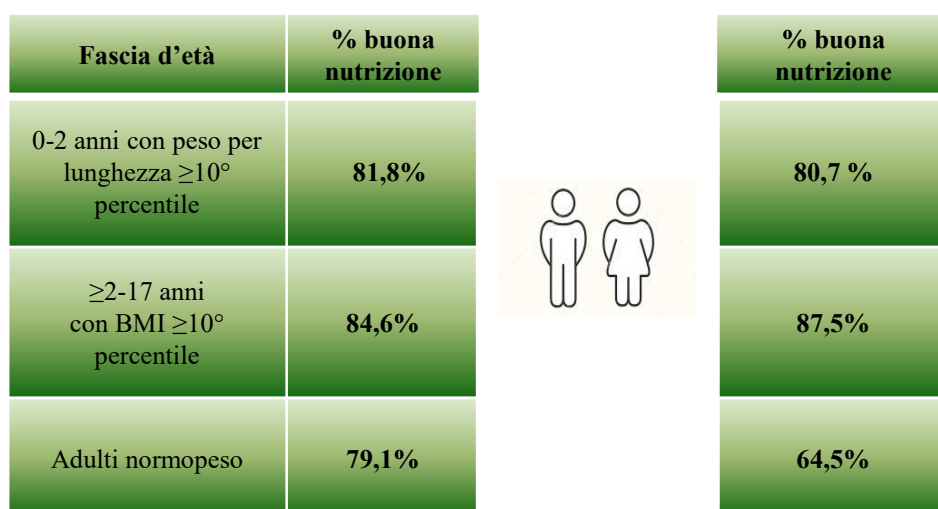
Il 99,5% dei pazienti è stato sottoposto ad analisi genetica: sono state identificate il 96,0% delle alterazioni del gene CFTR. La mutazione più frequente è la [delta]F508 (44,7%). Il 21% dei pazienti è [delta]F508/[delta]F508; il 39% ha un genotipo [delta]F508/altra mutazione.

Il 16% dei soggetti FC è portatore di una mutazione con funzione residua.



\* 'Altro' include tutte le mutazioni non [delta]F508 e non funzione residua

**Nutrizione:** Gli indicatori sottostanti dimostrano un buono stato di salute dei pazienti italiani per tutte le fasce d'età; tuttavia per le femmine l'età adulta risulta essere il periodo più critico rispetto ai maschi.



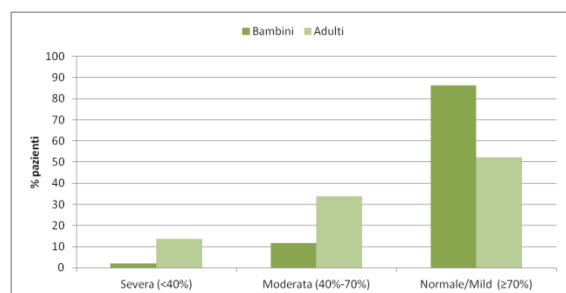
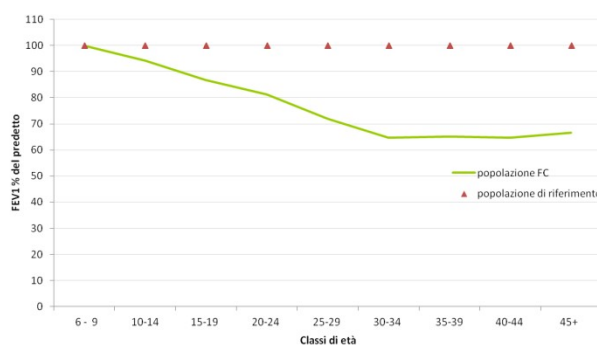
### Funzione Respiratoria

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

In particolare, l'86,3% 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 viene registrato nel 52,3% dei pazienti .

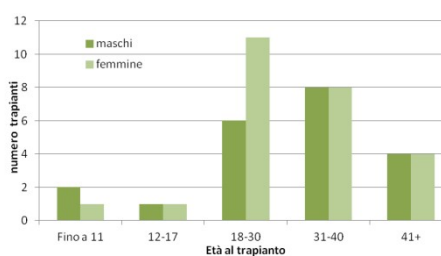
### Infezione cronica da Pseudomonas aeruginosa



15.2%



52.1%



### Trapianti

La figura riporta il numero di pazienti sottoposti a trapianto bipolmonare. Complessivamente si sono registrati nel corso del 2016 46 trapianti.

### A Cura di:

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

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