

Dal registro toscano difetti congeniti 2014 (pag. 10)

### DISTRIBUZIONE DEI CASI PER GRUPPI DI DIFETTI

Nella tabella 4.1 viene esaminata la distribuzione dei casi registrati tra i nati e le IVG per 13 gruppi di difetti compresi tra quelli in uso, revisionati nel febbraio 2012, nel progetto di registrazione e sorveglianza delle anomalie congenite EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) (<http://www.eurocat-network.eu/content/EUROCAT-Guide-1.3.pdf>).

Le anomalie minori che vengono escluse dalla registrazione a livello europeo, se presenti in condizione isolata (vedi Allegato C) rientrano nel gruppo "Altre". Tra queste anomalie sono risultate particolarmente frequenti il criptorchidismo (30 casi), l'arteria ombelicale unica (16 casi) e le deformità del piede non specificate (16 casi), seguite dagli angiomi (7 casi) e dalla pervietà del dotto arterioso (3 casi).

Nelle tabelle successive (4.1.1-4.1.13) vengono presentati i casi per ciascun gruppo, secondo il periodo di scoperta e la modalità di presentazione dei difetti (isolati o associati ad altre anomalie). I casi associati sono stati ulteriormente suddivisi come "multipli", "condizioni note" e "cromosomici". La categoria "condizione nota" include le sindromi e i casi ad eziologia "familiare", da teratogeni, da nuova mutazione dominante ed "altra genomica". L'eziologia dei difetti è stata attribuita da un genetista medico che ha revisionato tutta la casistica.

#### Commenti

Dall'analisi dei casi aggregati secondo 13 gruppi di difetti (tab. 4.1), emerge il peso delle cardiopatie congenite che rappresentano il 25,7% degli 816 difetti totali, con una prevalenza di 7,00/1.000 nati, seguiti dalle anomalie cromosomiche (16,1%; P=4,36/1.000 nati), dell'apparato urinario (con un valore percentuale di 11,4 e P=3,10/1.000 nati), dai difetti dei genitali (6,5%; P=1,77/1.000 nati), dai difetti del sistema nervoso (4,8%; P=1,30/1.000 nati). I gruppi per i quali risulta più importante l'impatto dell'interruzione di gravidanza a seguito di diagnosi precoce sono: cromosomi (107/131 casi totali=81,7%), sistema nervoso (29/39 casi totali=74,4%), in particolare i difetti del tubo neurale con 18 IVG su 18 casi totali (100%), e i difetti della parete addominale (3/6=50,0%). I gruppi di difetti per i quali la diagnosi prenatale tra i nati con difetto isolato ha maggior rilevanza sono nell'ordine: urinario (49/69 nati=71,0%), respiratorio (4/6 nati=66,7%), parete addominale (2 casi diagnosticati in prenatale su 3 nati=66,7%), cromosomi (11/24 nati=45,8%), digerente (11/25 nati=44,0%), sistema nervoso (2/5 nati=40,0%) e palato-labbro (5/15 nati=33,3%). Per altri gruppi sono risultate percentuali più ridotte: altre (18/100 nati=18,0%), cardiovascolare (22/151 nati=14,6%), genitali (2/47 nati=4,3%) e arti (1/27=3,7%). Non sono stati segnalati casi isolati diagnosticati in epoca prenatale nel gruppo occhio (su un solo nato), orecchio, faccia e collo (su 2 nati). La diagnosi oltre la prima settimana di vita ha interessato maggiormente le anomalie dell'urinario (4/69 nati=5,8%) (tabb. 4.1.1-4.1.13).