

## I DATI RIFC 2011-2014 IN BREVE

### CFR 2011-2014 DATA IN BRIEF

La **tabella 2** sintetizza i principali indicatori aggregati e analizzati per ogni anno: in particolare, è stata presa in considerazione la numerosità dei pazienti inclusi nel RIFC (con diagnosi di FC e diagnosi di patologia correlata al gene CFTR che non soddisfa i criteri di diagnosi per FC) nei quattro anni in studio.

Si precisa che, nel presente Rapporto, le diagnosi di patologia correlata al gene CFTR sono escluse dalle elaborazioni statistiche. Per rispondere a una richiesta del Registro europeo,<sup>2</sup> il RIFC ha condotto una stima della copertura dell'intera popolazione italiana affetta da FC mediante un'indagine ad hoc effettuata nel 2016 e relativa all'anno 2014 presso tutti i centri FC italiani (compresa la Regione Sardegna, che non invia i dati al RIFC): la copertura stimata attraverso i centri FC è risultata del 93%. L'assenza di copertura totale è dovuta al mancato consenso informato da parte di alcuni pazienti per la trasmissione del dato al registro.

Grazie al maggior coinvolgimento dei centri nella raccolta dei dati del RIFC, si osserva un aumento dell'8% (variazione relativa

percentuale fra il numero di pazienti nel 2011 e nel 2014) della numerosità dei record inviati dal 2011 al 2014 e di ben il 20% rispetto a quanto riportato nel Rapporto 2010.<sup>3</sup>

Nel corso di questi anni, si rileva un aumento dell'età mediana al decesso e una riduzione dell'età mediana alla diagnosi.

Emerge, inoltre, un aumento dell'età mediana dei pazienti, che passa dai 19 anni del 2011 a più di 20 anni nel 2014. I dati dei registri di Australia<sup>4</sup> e Stati Uniti<sup>5</sup> riportano, per lo stesso anno, un'età mediana rispettivamente di 18,4 e 18,2 anni; in Europa si registra un'età mediana di 18,6 anni.

Nell'invio dei dati vengono incluse anche informazioni relative a pazienti affetti da forme correlate al gene CFTR, così diagnosticati dai centri in base ai criteri di definizione della fibrosi cistica (forme cliniche correlate ad alterazioni del gene CFTR che non rispettano i criteri di diagnosi); tali forme rappresentano circa il 3% del totale dei pazienti affetti da FC e non sono oggetto di analisi del presente Rapporto.

**Tabella 2.** Sintesi dei dati RIFC per gli anni 2011-2014. / **Table 2.** Summary of ICFR data report; years 2011-2014.

	2011			2012			2013			2014		
	Maschi	Femmine	Totale	Maschi	Femmine	Totale	Maschi	Femmine	Totale	Maschi	Femmine	Totale
<b>Pazienti inclusi nel RIFC con diagnosi di FC</b>												
n.	2.398	2.213	4.611	2.458	2.220	4.678	2.487	2.278	4.765	2.577	2.404	4.981
%	52,0	48,0	100,0	52,5	47,5	100,0	52,2	47,8	100,0	51,7	48,3	100,0
<b>Età mediana dei pazienti</b>												
anni	19,3	18,5	19,0	19,7	18,5	19,1	20,3	19,1	19,7	21,1	19,5	20,4
Range (anni)			0,1-79,1			0,0-80,1			0,2-81,1			0,0-82,1
<b>Età alla diagnosi</b>												
mediana (mesi)	5,0	4,3	4,7	5,0	4,2	4,6	4,8	4,0	4,3	5,2	4,3	4,7
media (anni)	5,6	5,3	5,4	5,7	5,3	5,6	5,8	5,4	5,6	6,3	5,6	5,9
Range (anni)			0,0-72,97			0,0-72,97			0,0-72,97			0,0-72,97
Missing			127,0			145,0			166,0			56,0
<b>Pazienti di età ≥18 anni</b>												
n.	1.282	1.128	2.410	1.329	1.139	2.468	1.379	1.212	2.591	1.463	1.303	2.766
Prevalenza %	53,5	51,0	52,3	54,1	51,3	52,8	55,4	53,2	54,4	56,8	54,2	55,5
<b>Pazienti con almeno una mutazione [delta]F508 su un allele</b>												
n.	1.642	1.515	3.157	1.664	1.518	3.182	1.682	1.548	3.230	1.736	1.639	3.375
Prevalenza %	69,1	68,8	69,0	68,5	68,8	68,6	68,4	68,4	68,4	67,8	68,4	68,1
<b>Nuove diagnosi</b>												
n.	88	99	187	106	94	200	82	78	160	57	78	135
%	47,1	52,9	100,0	53,0	47,0	100,0	51,3	48,8	100,0	42,2	57,8	100,0
Età mediana (mesi)			2,8			4,6			4,0			3,8
Range età (anni)			0,0-68,7			0,0-63,1			0,0-66,0			0,0-63,0
<b>Pazienti deceduti</b>												
n.	11	27	38	29	25	54	15	18	33	26	25	51
%	28,9	71,1	100,0	53,7	46,3	100,0	45,5	54,5	100,0	51,0	49,0	100,0
Età mediana (anni)	32,9	31,1	32,0	35,3	27,3	31,0	27,6	29,9	29,4	35,3	32,4	35,3
Range (anni)			14,6-49			8,6-60,3			12,6-51,3			3,3-64,8
<b>Pazienti con patologie correlate a CFTR</b>												
n.	76	68	144	71	69	140	71	70	141	78	82	160