



Il Registro Italiano Fibrosi Cistica: aggiornamenti e comunicazioni

POTENZIALE CONFLITTO D'INTERESSI DA DICHIARARE

<i>Tipo di affiliazione o supporto finanziario</i>	<i>Sponsor</i>



Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e  WhatsApp)



Report dati 2017-18

Work in progress

Processo inclusivo: invio report a tutti i Direttori FC per commenti



REGISTRO ITALIANO FIBROSI CISTICA
RAPPORTO 2010
Italian Cystic Fibrosis Register - Report 2010



Dati 2010



Dati 2011-14



Dati 2015-16

Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)



I centri e i pazienti

29 Centri inviano in dati al RIFC

2017: 5.565 pazienti
2018: 5.546 pazienti
Copertura stimata dal RIFC: 95%

Incidenza nuove diagnosi

2017: 1 su 5214

2018: 1 su 5442

Il **5%** residuo dipende dalla mancanza (per alcuni pazienti) del consenso informato, e assenza dell'invio dei dati da parte dei Centri FC operanti in Sardegna

Regione	n pazienti per anno	
	2017	2018
<i>Centro</i>		
Piemonte		
Orbassano (Adulti)	141	106
Torino	240	244
Liguria		
Genova	212	211
Lombardia		
Brescia	141	149
Milano (Adulti)	312	289
Milano (Pediatico)	545	510
Veneto		
Verona	735	739
Friuli Venezia Giulia		
Trieste	84	87
Emilia-Romagna		
Cesena	168	169
Parma	143	141
Toscana		
Grosseto	24	29
Firenze	324	301
Livorno	14	23
Marche		
Ancona	147	163

Regione	n pazienti per anno	
	2017	2018
<i>Centro</i>		
Umbria		
Gubbio	52	61
Lazio		
Roma (CRR)	411	447
Roma (OPBG)	252	264
Abruzzo		
Teramo	89	97
Campania		
Napoli (Adulti)	261	229
Napoli (Pediatico)	134	139
Basilicata		
Potenza	137	125
Puglia		
Bari	254	234
Cerignola	107	125
Calabria		
Lamezia	101	65
Sicilia		
Messina	229	244
Palermo	226	251
Catania	71	100
Molise		
Campobasso	11	4
Italia	5.565	5.546

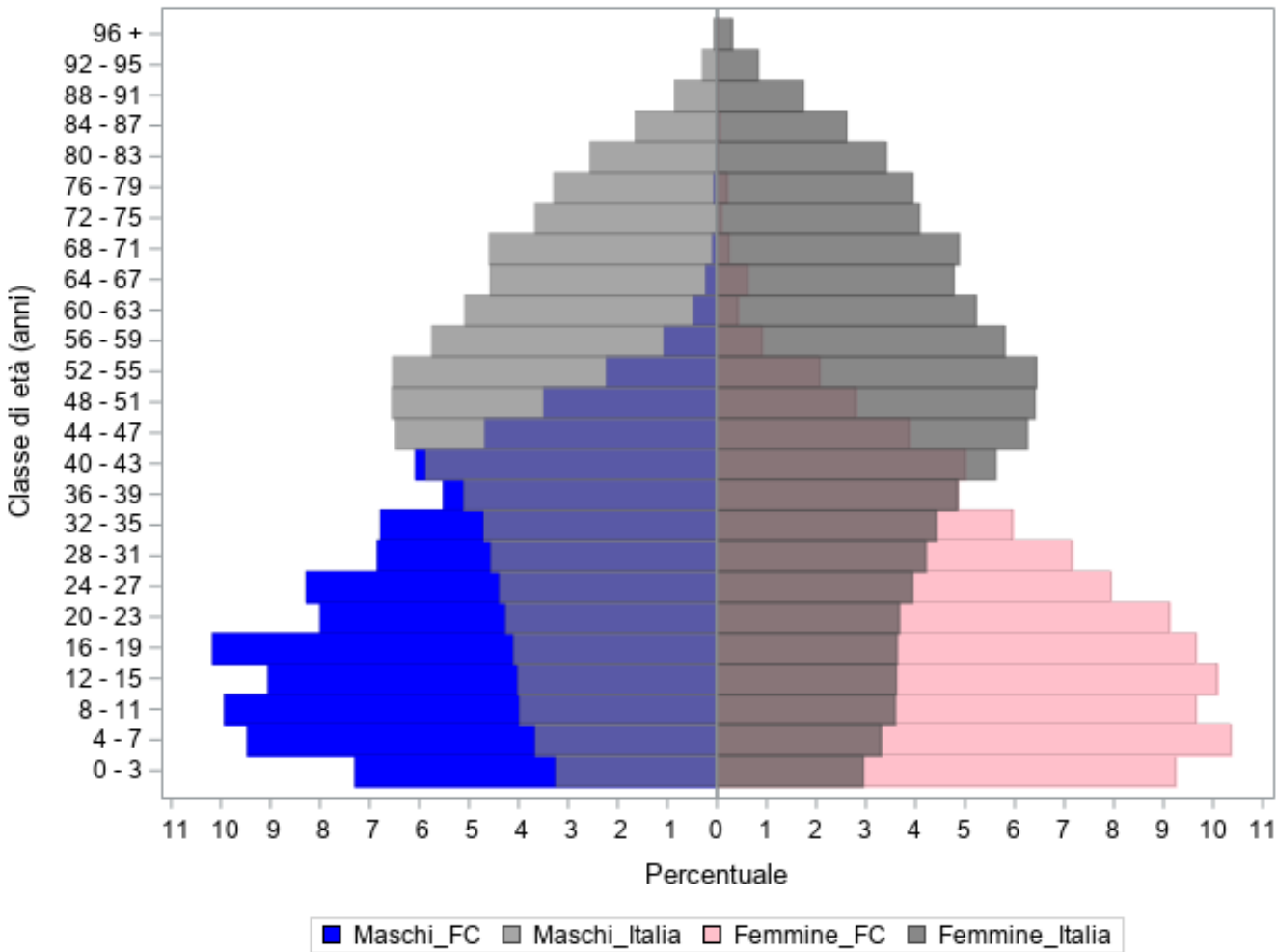


SINTESI DEI DATI RIFC PER GLI 2017-2018

	2017			2018		
	M	F	Totale	M	F	Totale
Pazienti inclusi nel RIFC con diagnosi di FC, n (%)	2882 (51.8)	2683 (48.2)	5565 (100.0)	2858 (51.5)	2688 (48.5)	5546 (100.0)
Età mediana dei pazienti (min - max), anni	22.1 (0.1 - 80.5)	20.7 (0.0 - 85.1)	21.4 (0.0 - 85.1)	22.0 (0.1 - 81.5)	20.5 (0.1 - 86.1)	21.3 (0.1 - 86.1)
Età alla diagnosi. Mediana (min - max), mesi	4.7 (0.0 - 889.8)	3.7 (0.0 - 867.1)	4.2 (0.0 - 889.8)	4.2 (0.0 - 889.8)	3.4 (0.0 - 931.4)	3.8 (0.0 - 931.4)
Pazienti di età ≥18 anni, n (%)	1696 (58.8)	1484 (55.3)	3180 (57.1)	1701 (59.5)	1500 (55.8)	3201 (57.7)
Pazienti con almeno una mutazione F508del su un allele	1921 (66.8)	1820 (68.0)	3741 (67.4)	1941 (68.0)	1838 (68.6)	3779 (68.3)
Nuove diagnosi, n (%)	86 (2.98)	76 (2.83)	162 (2.91)	62 (2.2)	81 (3.0)	143 (2.6)
Età mediana alla diagnosi (min - max), mesi	1.9 (0.0 - 723.6)	2.0 (0.0 - 773.6)	2.0 (0.0 - 773.6)	5.0 (0.0 - 609.6)	2.4 (0.0 - 820.4)	3.0 (0.0 - 820.4)
Pazienti deceduti, n (%)	20 (0.69)	31 (1.15)	51 (0.92)	20 (0.36)	18 (0.32)	38 (0.68)
Età mediana al decesso (min - max), anni	40.8 (9.5 - 74.3)	32.5 (8.5 - 61.3)	34.7 (8.5 - 74.3)	36.8 (21.0 - 68.7)	31.6 (12.8 - 57.2)	33.2 (12.8 - 68.7)
Età mediana al decesso esclusi i pazienti trapiantati (min - max), anni	38.0 (17.5 - 74.3)	33.4 (8.5 - 61.3)	33.9 (8.5 - 74.3)	31.0 (21.0 - 68.7)	36.0 (19.6 - 57.2)	35.8 (19.6 - 68.7)
Pazienti con patologie correlate a CFTR, n (%)	87 (0.88)	86 (0.90)	173 (0.89)	151 (2.12)	134 (2.47)	285 (2.29)

PIRAMIDE ETÀ PAZIENTI AFFETTI FC VS POPOLAZIONE ITALIANA*

ANNO 2018



- Per le classi di età più giovani la quota dei pazienti FC è maggiore
- Invecchiamento popolazione italiana risulta evidente osservando l'elevata quota della classi di età più anziane.

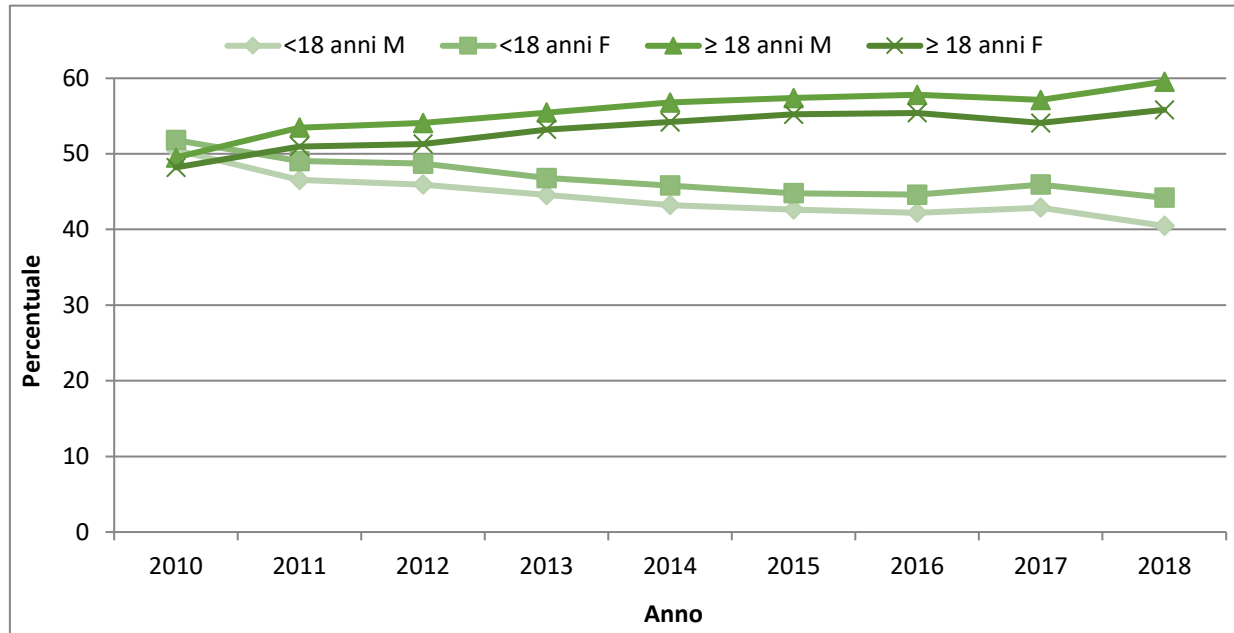
* Fonte: Istat 2018: Demo Istat / Source: Italian National Institute of Statistics 2018



Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)

DISTRIBUZIONE PAZIENTI PER GRUPPI DI ETÀ, SESSO E ANNO.

ANNI 2010-2018



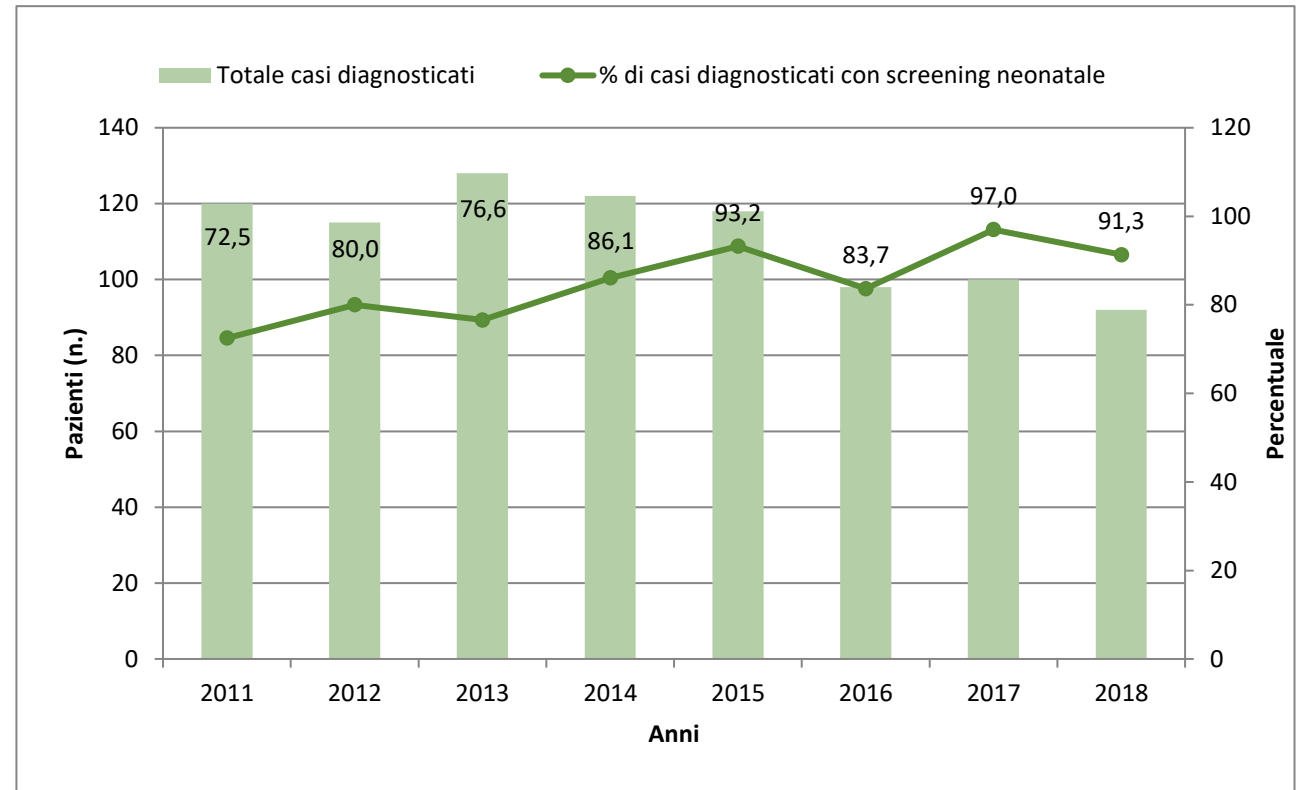
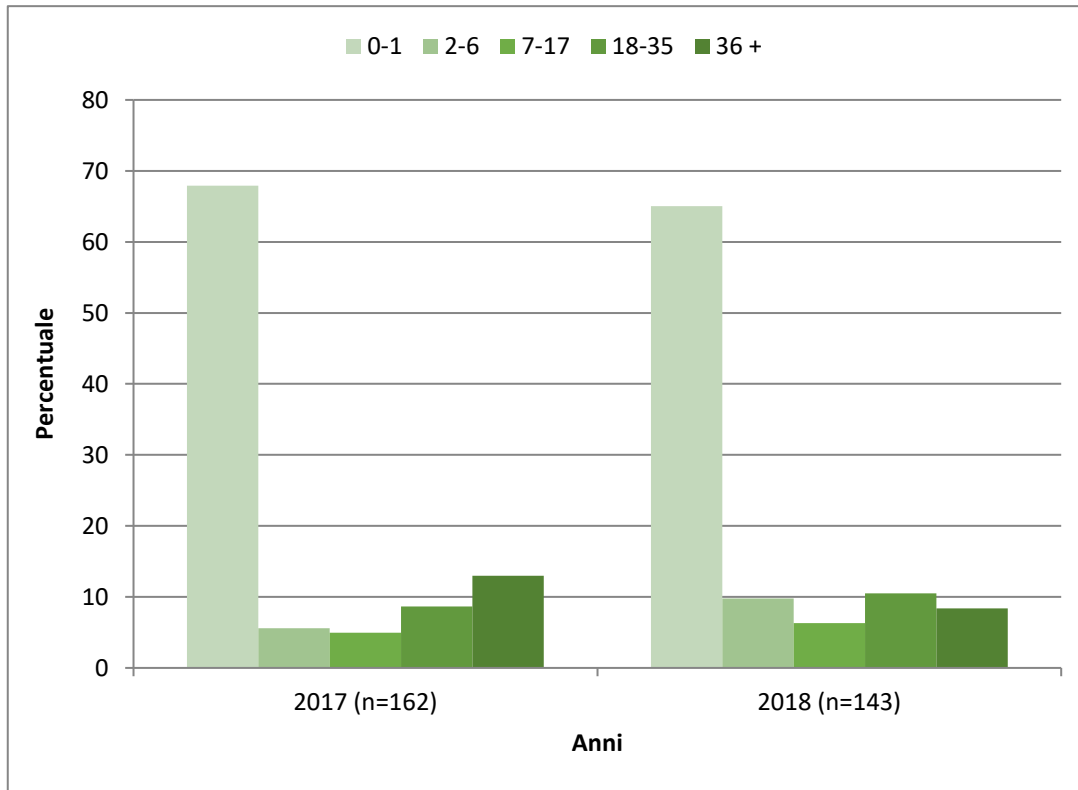
>18 aa (2018 = 57.7%)

<18 aa (2018 = 42.3%)

Età	Mediana (min to max)
< 18 anni	9.13 (0.13 to 17.96)
≥ 18 anni	32.04 (18,04 to 86,16)

- La forbice tra la **popolazione pediatrica / adulta** aumenta negli anni per entrambi i sessi
- L'età mediana dei pazienti cresce da **17 anni nel 2010** a **21.4 anni nel 2017** e **21.3 nel 2018**

NUOVE DIAGNOSI FC PER ANNO



- La diminuzione di nuove diagnosi ($\approx 5.7\%$) nel 2018 si deve alla mancanza di una parte di nati con FC nello stesso anno (**dati RIFC 2019**).
- 2011-2018: casi FC diagnosticati con screening neonatale è **mediamente** l'85.05%
- Diagnosi sopra i 18 anni: **sono vere FC?**

GENETICA

Numero di pazienti portatori di almeno una mutazione con frequenza allelica $\geq 1\%$

Mutazione (N=5.552; 2017)	n (%)
F508del	3741 (67.4)
N1303K	578 (10.4)
G542X	493 (8.9)
2789+5G>A	304 (5.5)
W1282X	206 (3.7)
2183AA->G	196 (3.5)
D1152H	188 (3.4)
TG12-T5	177 (3.2)
1717-1G->A	173 (3.1)
3849+10kbC->T	140 (2.5)
R1162X	129 (2.3)
R553X	124 (2.2)
G85E	123 (2.2)
L1077P	83 (1.5)
G1244E	81 (1.5)
R347P	78 (1.4)
4382delA	68 (1.2)
R1066H	66 (1.2)
P5L	62 (1.1)
T338I	61 (1.1)
4016insT	60 (1.1)
unknown	378 (6.8)

Mutazione (N=5. 531;2018)	n (%)
F508del	3779 (68.3)
N1303K	583 (10.5)
G542X	499 (9.0)
2789+5G>A	314 (5.5)
W1282X	203 (3.7)
2183AA->G	201 (3.6)
D1152H	189 (3.4)
1717-1G->A	175 (3.2)
TG12-T5	172 (3.1)
3849+10kbC->T	146 (2.6)
R1162X	125 (2.3)
R553X	123 (2.2)
G85E	116 (2.1)
L1077P	85 (1.5)
G1244E	76 (1.4)
R347P	75 (1.4)
4382delA	74 (1.3)
P5L	71 (1.3)
R1066H	65 (1.2)
4016insT	60 (1.1)
T338I	59 (1.1)
unknown	185 (3.3)



Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)

MUTAZIONI CON FREQUENZA ALLELICA $\geq 0,5\%$

(N=5.531 – alleli 11.062)*. Anno 2018.



Mutazione	Nome cDNA	Nome proteina	Classe di mutazione	n (%)
F508del	c.1521_1523delCTT	p.Phe508del	2	4932 (44.6)
N1303K	c.3909C>G	p.Asn1303Lys	2	613 (5.5)
G542X	c.1624G>T	p.Gly542X	1	529 (4.8)
2789+5G>A	c.2657+5G>A		5	326 (2.9)
W1282X	c.3846G>A	p.Trp1282X	1	212 (1.9)
2183AA->G	c.2051_2052delAAinsG	p.Lys684SerfsX38	1	206 (1.9)
D1152H	c.3454G>C	p.Asp1152His	4	195 (1.8)
1717-1G->A	c.1585-1G>A		1	180 (1.6)
TG12-T5	c.[1210-12[5];1210-34TG[12]]			174 (1.6)
3849+10kbC->T	c.3718-2477C>T		5	150 (1.4)
R1162X	c.3484C>T	p.Arg1162X	1	138 (1.2)
R553X	c.1657C>T	p.Arg553X	1	126 (1.1)
G85E	c.254G>A	p.Gly85Glu		120 (1.1)
L1077P	c.3230T>C	p.Leu1077Pro	2	87 (0.8)
R347P	c.1040G>C	p.Arg347Pro	4	82 (0.7)
G1244E	c.3731G>A	p.Gly1244Glu	3	78 (0.7)
4382delA	c.4251delA	p.Glu1418ArgfsX14	6	76 (0.7)
R1066H	c.3197G>A	p.Arg1066His	2	68 (0.6)
P5L	c.14C>T	p.Pro5Leu	2	71 (0.6)
T338I	c.1013C>T	p.Thr338Ile	4	60 (0.5)
4016insT	c.3884_3885insT	p.Ser1297PhefsX5	1	60 (0.5)
L997F				57 (0.5)
unknown				215 (1.9)

* Un totale di 15 pazienti (30 alleli) sono stati esclusi dalle analisi in quanto mancanti (missing) per l'informazione «mutazione».

NUMERO DI PAZIENTI PORTATORI DI ALMENO UNA DELLE MUTAZIONI DI CLASSE III (GATING MUTATIONS).

ANNO 2018

Mutazione	n (%)
G1244E	76 (1.4)
G178R	32 (0.6)
G1349D	26 (0.5)
S549R	23 (0.4)
S549N	10 (0.2)
G551D	8 (0.1)
S1251N	5 (0.1)
G551S	0 (0.0)
S1255P	0 (0.0)

omozigosi: 5

PREVALENZA DEI PAZIENTI CON MUTAZIONE F508DEL E FUNZIONE RESIDUA IN OMOZIGOSI ED ETEROZIGOSI.

ANNO 2018

Genotipo	n (%)
F508del/Altro*	2161 (39.1)
Altri genotipi	1277 (23.1)
F508del/F508del	1153 (20.8)
F508del/Funzione residua	465 (8.4)
Funzione residua/Altro*	428 (7.7)
Funzione residua/Funzione residua	47 (0.8)

*Altro» include tutte le mutazioni non F508del e non funzione residua

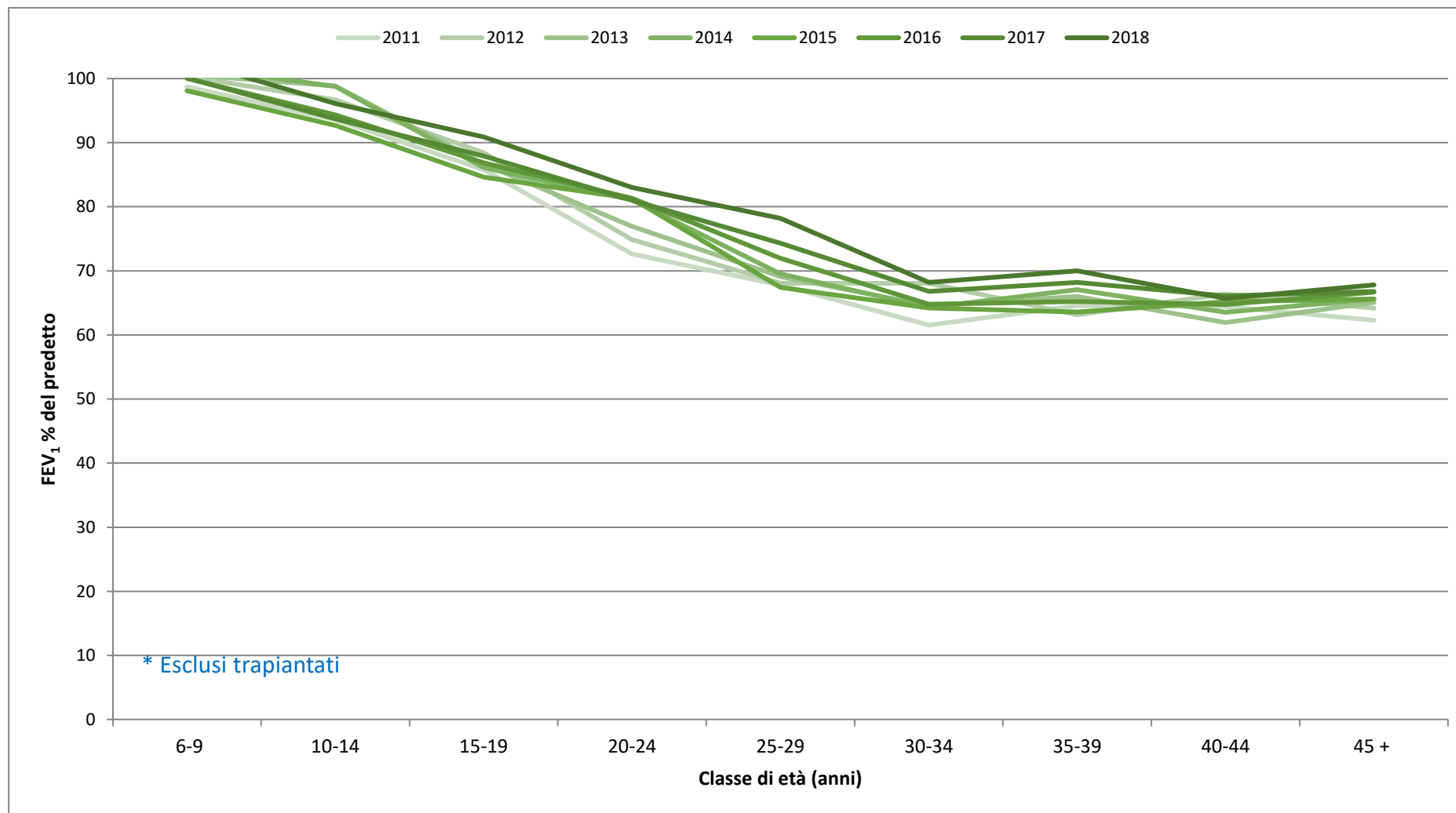


Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)

FUNZIONE RESPIRATORIA

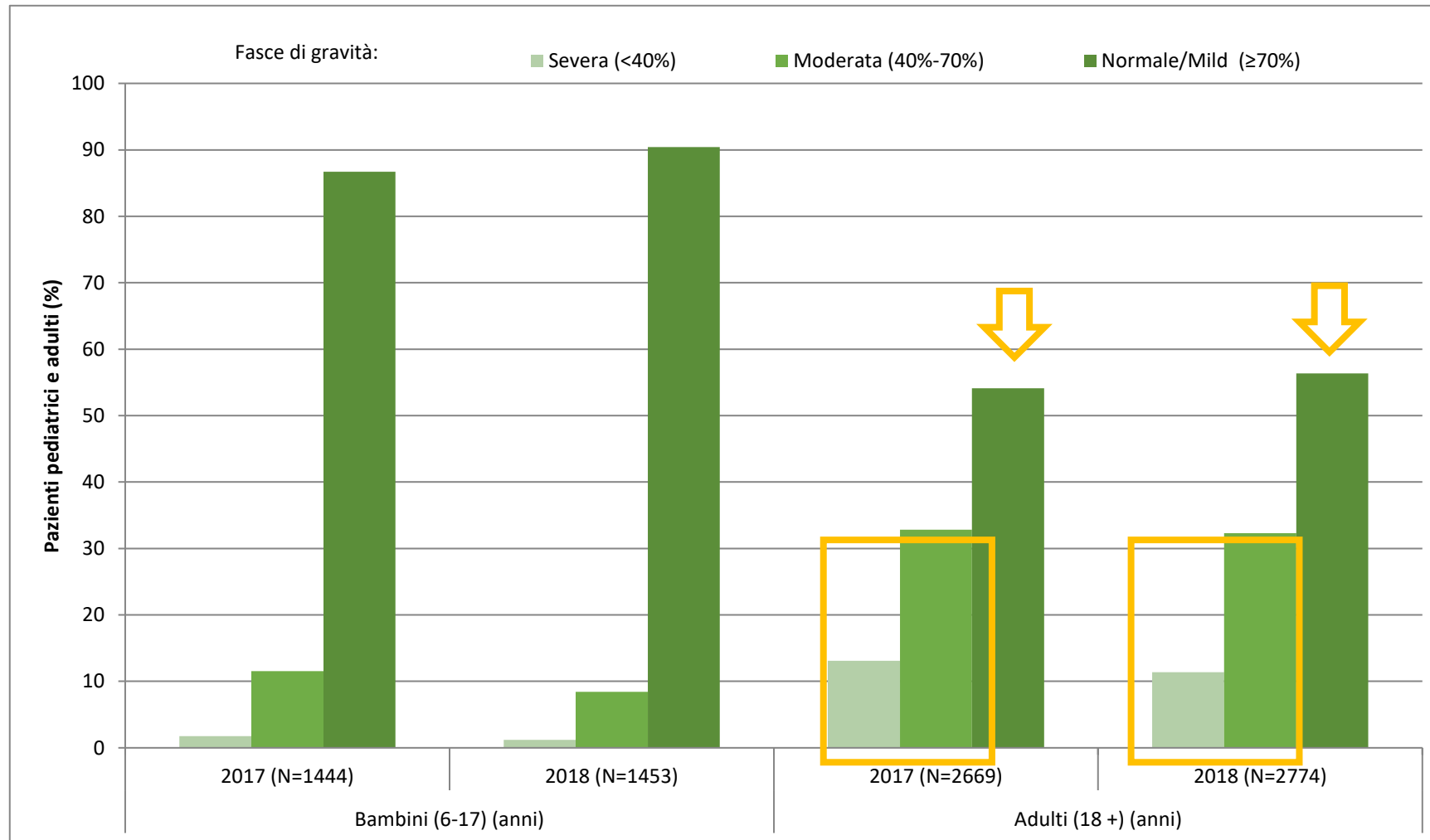
VALORI MEDIANI DI FEV1% PER CLASSI DI ETÀ

2011-2018



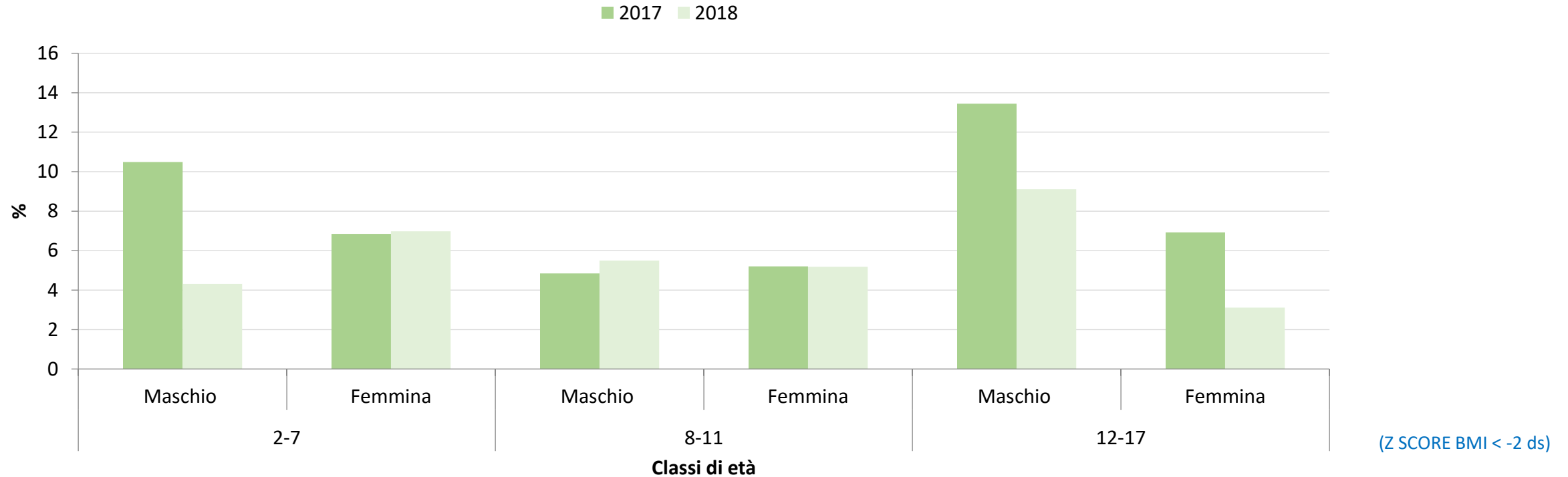
Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)

DISTRIBUZIONE DEI PAZIENTI PEDIATRICI (6-17 ANNI) E ADULTI (≥ 18 ANNI) PER FASCE DI GRAVITÀ ANNI 2017-2018



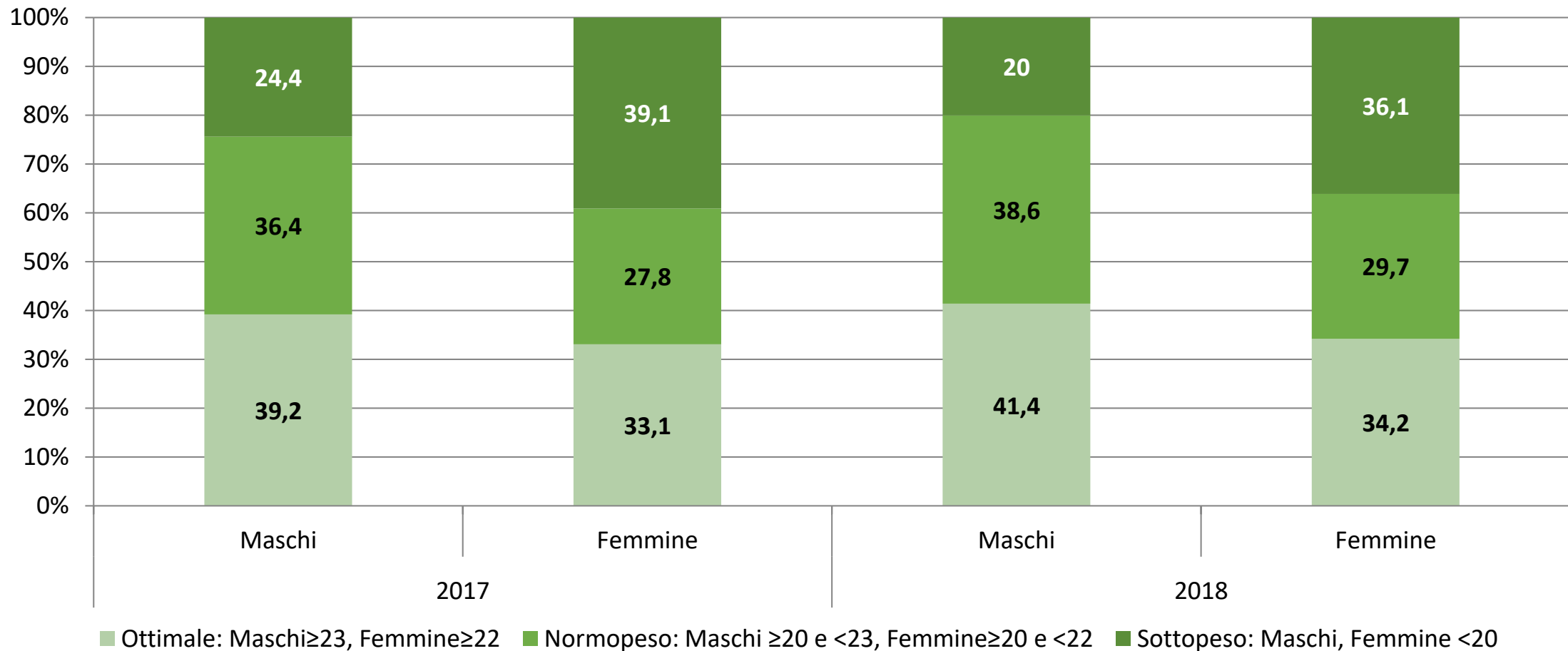
Per info e supporto tecnico contattare: +39 02 4775 7712 (Telefono e WhatsApp)

PAZIENTI MALNUTRITI DI ETÀ COMPRESA FRA 2 E 17 ANNI, PER SESSO E PER ANNO. ANNI 2017-18.



- 0-2 anni (dati non mostrati): i bambini con FC nascono più piccoli rispetto alla media; il recupero del peso rispetto alla altezza avviene entro i primi 12 mesi.
- Nella fascia **2-7 anni** la quota dei pazienti femmine sottopeso si mantiene costante.
- Nella fascia **8-11 anni** la quota dei pazienti maschi e femmine sottopeso si mantiene costante.
- Fra gli adolescenti, la **prevalenza dei maschi sottopeso è in percentuale maggiore.**

IMC OTTIMALI IN PAZIENTI DI ETÀ ≥18 ANNI, PER SESSO. ANNI 2017-2018.

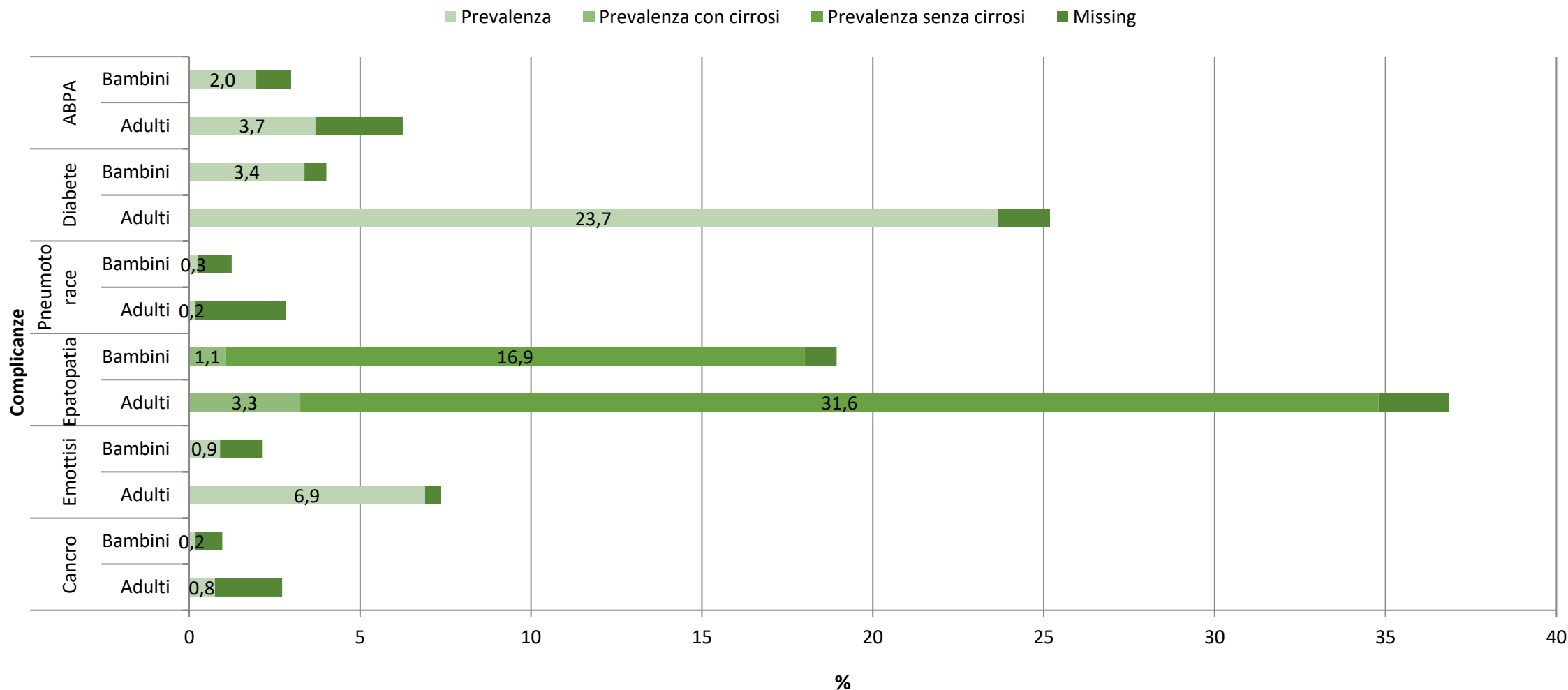


I pazienti di sesso M stanno mediamente meglio di quelli di sesso F



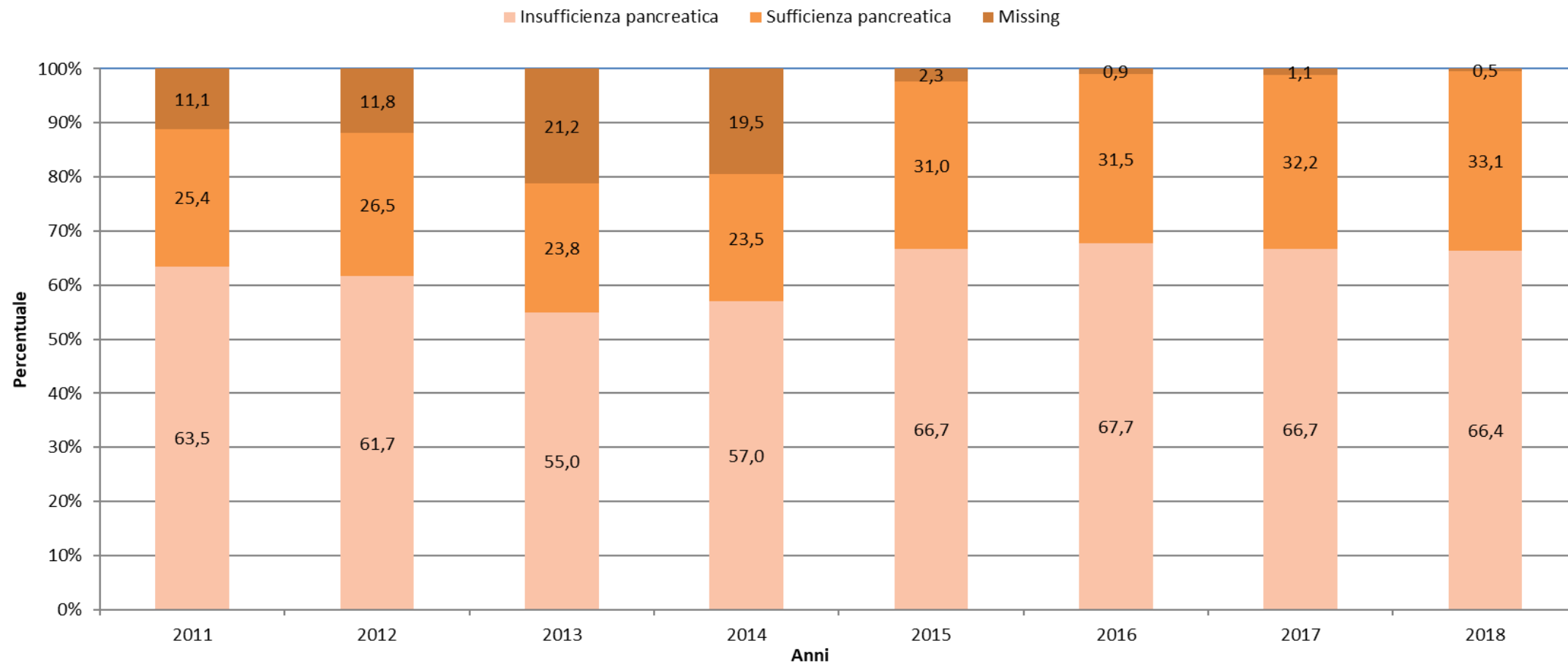
Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)

PREVALENZA DELLE PIÙ COMUNI COMPLICANZE IN PAZIENTI ADULTI E PEDIATRICI



Popolazione: 3.201 adulti, 2.345 bambini. Anno 2018.

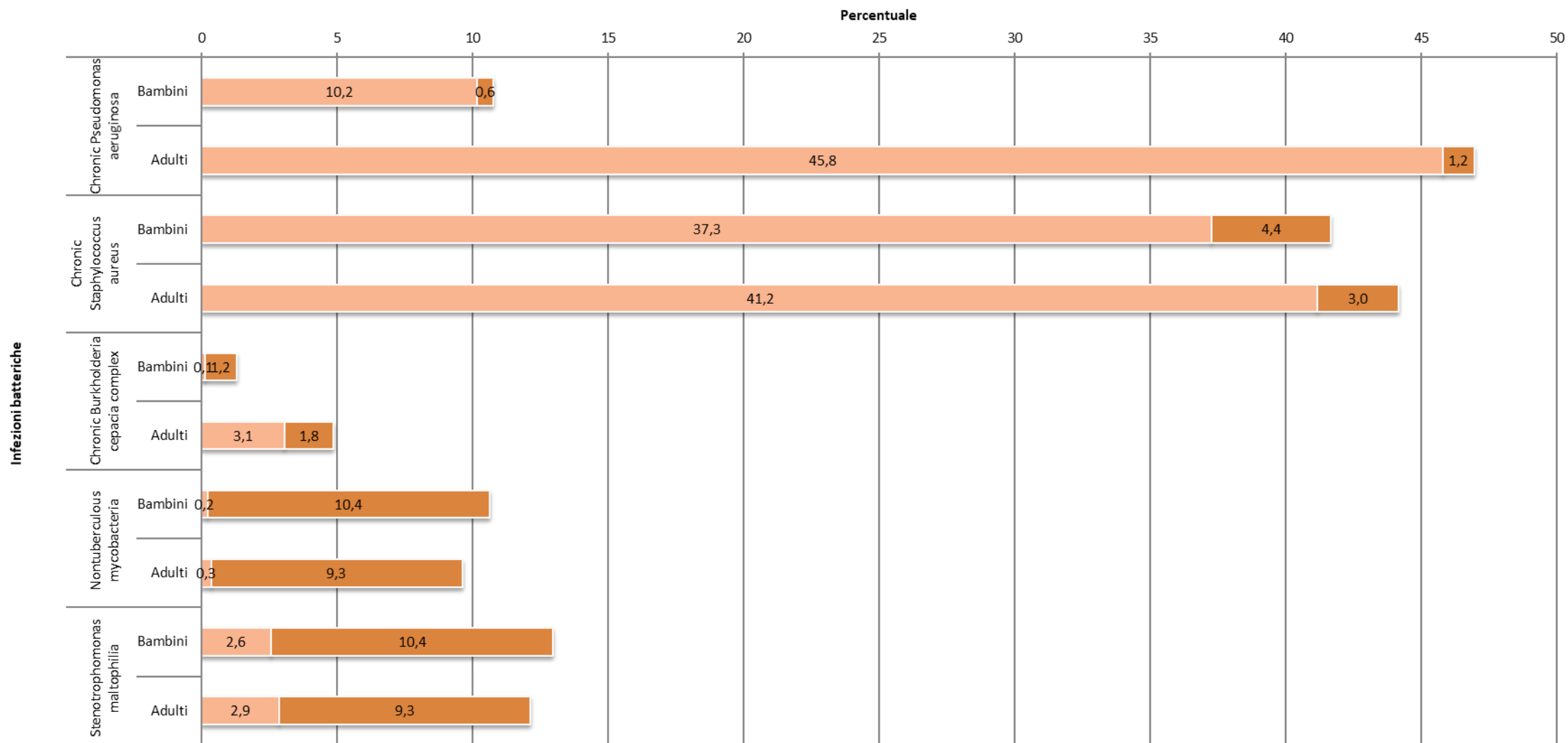
INSUFFICIENZA PANCREATICA



2018

- Il **66.4%** dei pazienti presenta insufficienza pancreatica
- Pazienti <18 aa= **26.9%**
- Pazienti ≥18 aa = **39.5%**

MICROBIOLOGIA: PREVALENZA INFEZIONI BATTERICHE



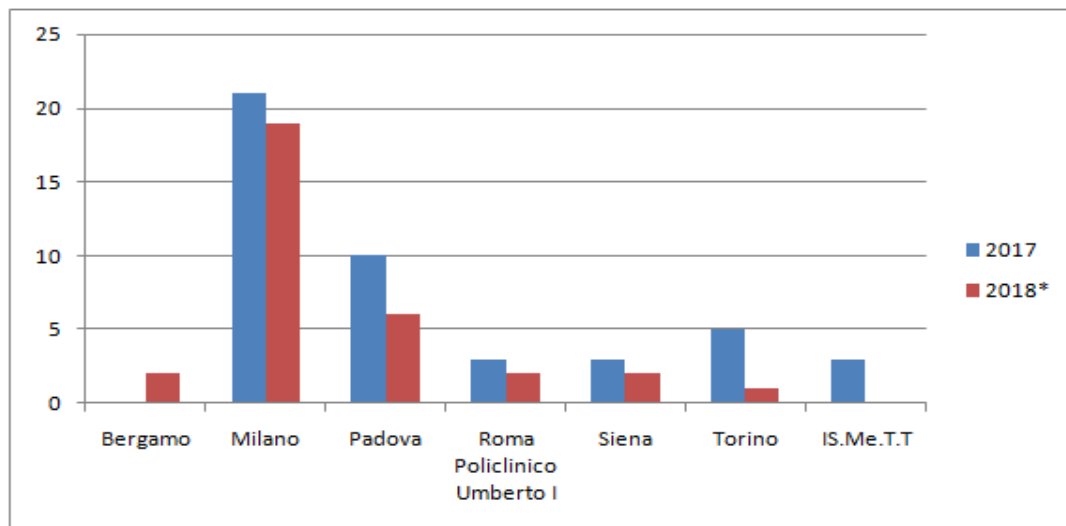
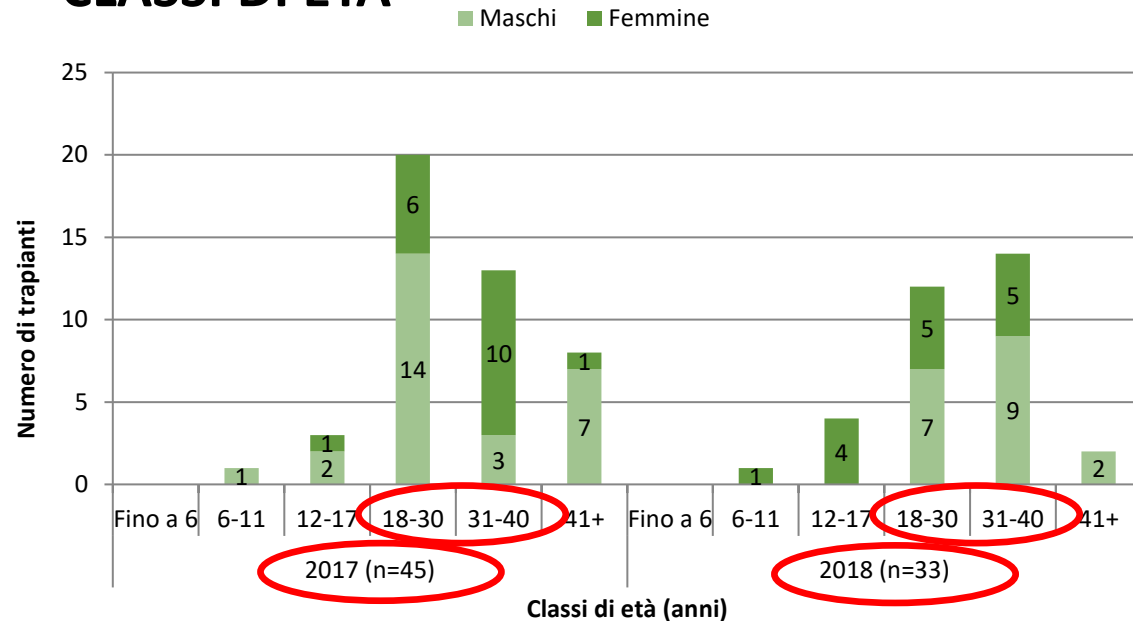
Popolazione: 3.201 adulti, 2.345 bambini.



Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)

TRAPIANTI BIPOLMONARI

CLASSI DI ETÀ



Centro Nazionale Trapianti (ISS)	2017	2018
OSPEDALE PAPA GIOVANNI XXIII - BERGAMO	1	3
AO NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO		
OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO - MILANO	20	20
AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA	9	7
PALERMO - Is.Me.T.T.	4	1
OSPEDALE POLICLINICO S. MATTEO - PAVIA		
ROMA CAPITALE - OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'		1
ROMA CAPITALE - POLICLINICO UMBERTO I - ROMA	3	1
SIENA - A.O.U. SENESE - S.M. alle SCOTTE	4	2
TORINO - AOU Città della Salute, PO S.G.Battista	5	3
	46	38

Rispetto al CNT ISS -1 nel 2017 e -5 nel 2018

SEDE TRAPIANTO

MORTALITÀ E CAUSE DI DECESSO 2017-18

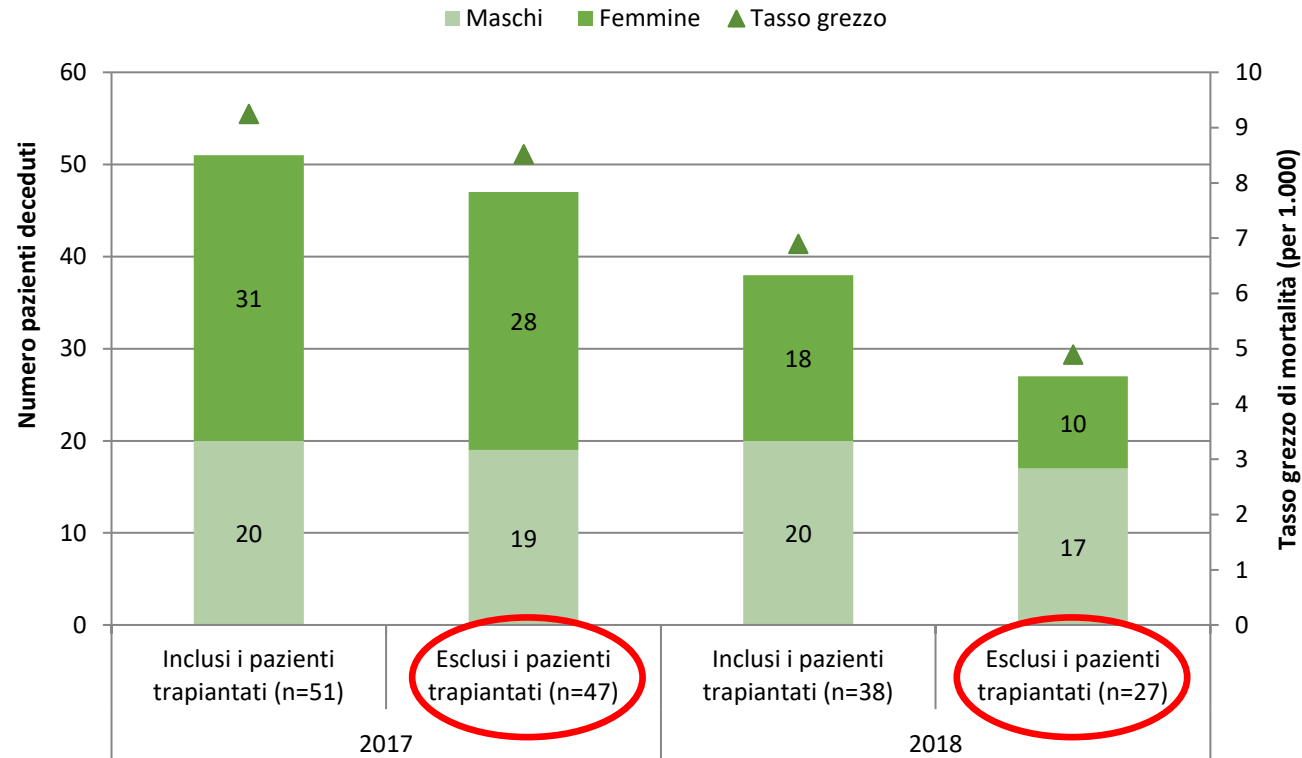


Tabella 11 bis. Distribuzione dei decessi per causa e anno.

Causa del decesso	2017	2018
	n (%)	n (%)
Insufficienza respiratoria	35 (68,6)	16 (42.1)
Non inerenti la fibrosi cistica	11 (21,6)	5 (13.2)
Complicanze post-trapianto	4 (7,8)	11 (28.9)
Insufficienza epatica	0 (0,0)	1 (2.6)
Missing o sconosciute	1 (2,0)	5 (13.2)
Totale	51	38

- Mortalità nei maschi e nelle femmine si mantiene costante rispetto agli anni precedenti
- Nel 2017 è più bassa nei maschi mentre nel 2018 è il contrario

IN GENERALE DALLE ANALISI DEI DATI ...

- Aumenta il numero dei pazienti inclusi nel RIFC dal 2010 (4.159) al 2018 (5.546) **(+1.387 pazienti)**
- Migliora la qualità dei dati nel periodo 2010 – 2018
- Ridotta la percentuale di dati missing
- Mancanza dati da parte della Regione Sardegna (pronta a partire poi bloccata a causa dell'emergenza sanitaria)



IN GENERALE DALLE ANALISI DEI DATI ...

- Continua l'aumento dell'età mediana dei pazienti FC

2010	2016	2017	2018
17 anni	21 anni	21.4 anni	21.3 anni

- Aumenta la prevalenza dei pazienti adulti (nel 2018 = **57.7%**)
- Diminuisce ancora l'età mediana alla diagnosi rispetto agli anni precedenti

2017	2018
4.2 mesi	3.8 mesi

- Aumento dell'età mediana al decesso (esclusi i pazienti trapiantati)

2017	2018
33.9 anni	35.4 anni

PROSSIME SCADENZE

UPLOAD DATI 2019 AL REGISTRO EU

31/12/2020

Non ci sarà Controllo di qualità
in quanto già incluso in piattaforma RIFC



Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)



PER LO STUDIO DELLA FIBROSCISTICA

Distribuzione pazienti per regione di residenza, anno 2018	
Regione di residenza	Totale 2018
Valle d'Aosta	15
Piemonte	512
Liguria	177
Lombardia	1058
Trentino AA	99
Veneto	549
Friuli VG	105
Emilia Romagna	369
Toscana	365
Marche	203
Umbria	87
Lazio	619
Abruzzo	137
Molise	28
Campania	591
Puglia	377
Basilicata	82
Calabria	199
Sicilia	572
Sardegna	183
Estero	17
Pazienti con residenza indefinita	81
Totale	6425

11 Marzo 2020

Dott.ssa Stefania Garassino

*Direttore Ufficio IV - Analisi aspetti economico –
patrimoniali e definizione del fabbisogno SSN*

Ministero della Salute

*Direzione Generale della
Programmazione Sanitaria*

* Il dato è comprensivo anche del numero di pazienti per i quali **non si dispone di consenso informato** ma che risultano in carico presso il Centro FC. Stima del numero dei pazienti senza consenso informato effettuata mediante autocertificazione inviata dai Centri FC (*indagine email febbraio 2020*).

** I Centri FC Sardegna hanno dichiarato di seguire *161* pazienti nel 2018. I restanti 22 pazienti sono presenti nel RIFC, residenti in Sardegna ma seguiti presso altri Centri FC.

Protocollo generale I.S.S.

AOO-ISS 15/10/2020 0032998



Class: RUE.V 05.10

1

Dr.ssa Carla Colombo
Università di Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
Cystic Fibrosis Center Via Commenda 9 - 20122 Milano
carla.colombo@policlinico.mi.it

Dr. Antonio Manca
Azienda Universitaria Ospedaliera Consorziale – Policlinico
Piazza Giulio Cesare 11 – 70124 Bari
amanca955@gmail.com

Dr.ssa Pamela Vitullo
Istituto Ospedale G.Tatarella – ASL.FG/2
Via Trinitapoli, Cerignola -71042 Foggia
pamelavitullo@gmail.com

OGGETTO: Rinnovo Accordo di collaborazione scientifica per il Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFIC).

In riferimento all'Accordo di collaborazione in oggetto, ed in considerazione dell'importanza di proseguire le attività sin qui svolte, si comunica l'intenzione di questo Istituto a proseguire la collaborazione per un ulteriore triennio.

Si coglie l'occasione per comunicare che nel prossimo triennio di rinnovo dell'Accordo la Dr.ssa Domenica Taruscio sarà coadiuvata nella responsabilità scientifica dal Dr. Marco Salvatore, già membro dell'attuale comitato scientifico RIFIC.

Il Presidente dell'Istituto Superiore di Sanità

Prof. Silvio Brusaferro

RIFIC – RINNOVO ACCORDO COLLABORAZIONE SCIENTIFICA (15/10/2020 – 15/10/2023)

Istituto Superiore di Sanità, SIFC, LIFC,
CRR FC, CS FC, OPBG

Inviato alle parti interessate:

Presidente ISS: Prof. S. Brusaferro

Rappresentanti centri FC: Prof.ssa C. Colombo,
Dr. A. Manca, Dr.ssa P. Vitullo

EMERGENZA COVID-19

Come registro nazionale abbiamo la necessità ed il dovere di contribuire alle molte iniziative Italiane ed Europee in questo ambito:

Progetti Nazionali

- **RIFC-LIFC:** questionario/report
- **Progetto SIFC:** (Prof.ssa Carla Colombo)



Questionario Covid-19 elaborato su richiesta LIFC in collaborazione con ISS e RIFC

Richiesta e aggiornamento dati mensile da febbraio a oggi

5 report (ita e eng) condivisi su sito RIFC, SIFC, LIFC e registro EU

**Pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 (periodo febbraio – settembre 2020):
report del questionario inviato ai Direttori dei Centri di Riferimento e di Supporto per la fibrosi
cistica dal Comitato Tecnico e Scientifico del Registro Italiano Fibrosi Cistica**

Il questionario è stato inviato nei mesi di agosto e settembre a un totale di **29 centri** di Riferimento e Supporto per fibrosi cistica (Legge 548/93).

Nel periodo febbraio – settembre **22 pazienti** con fibrosi cistica (FC) sono risultati positivi a infezione da SARS-Cov-2; la loro distribuzione per mese è mostrata nella figura 1 (aggiornamento al 30 settembre 2020).

Non sono stati riportati ad oggi pazienti positivi nei mesi di luglio e agosto, mentre si segnala un paziente nel mese di settembre (centro 10).

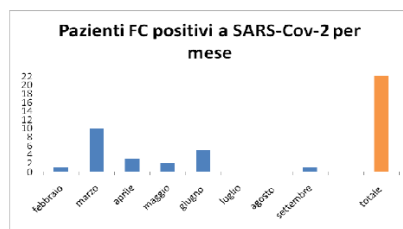
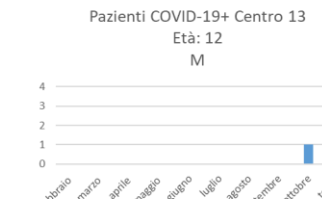
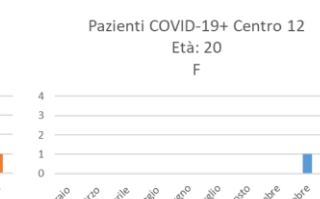
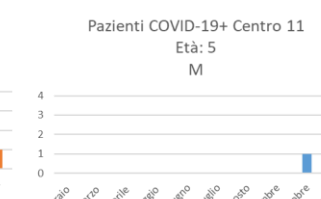
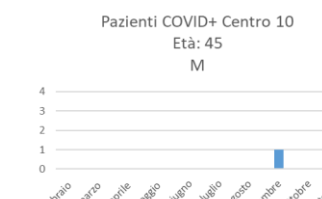
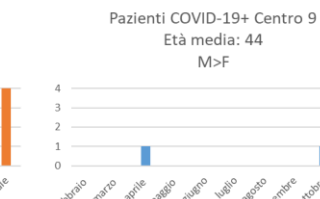
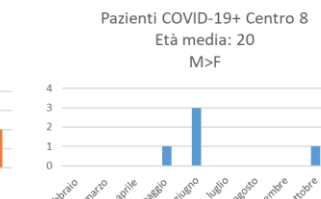
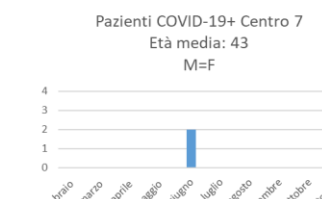
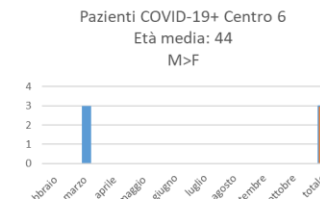
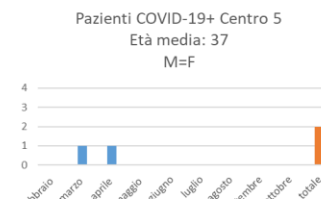
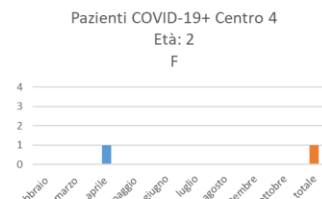
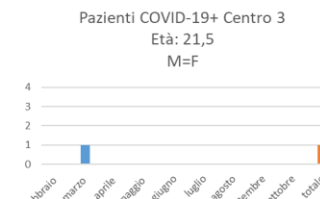
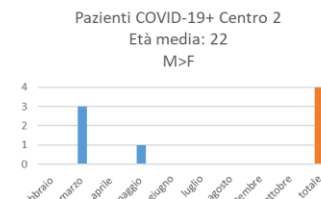
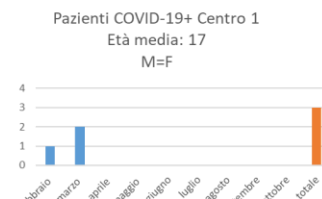


Figura 1

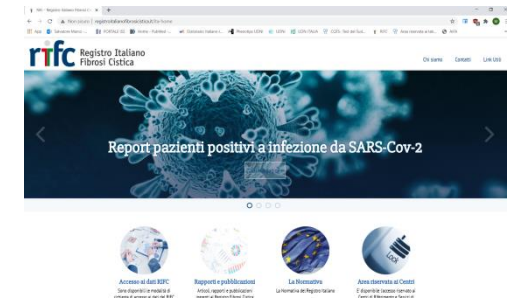
I pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2 afferivano ad un totale di **10 centri** di riferimento e supporto per la FC; 7 centri (N pazienti = 16) appartenevano all'area geografica del Nord Italia che comprende le regioni del Nord-Ovest (Liguria, Lombardia, Piemonte, Valle d'Aosta) e quelle del Nord-Est (Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Trentino-Alto Adige, Veneto); 3 centri appartenevano (N pazienti = 6) all'area del Sud Italia (Abruzzo, Basilicata, Calabria, Campania, Molise, Puglia, Sardegna, Sicilia) (definizione ISTAT).

Dati presentati in maniera
semplice per essere fruiti anche
(e **soprattutto**) dai pazienti

Ottobre = +5 pazienti; +3 centri
TOTALE da Febbraio: 27 pazienti; 13 centri
(26/10/2020)



EMERGENZA COVID-19



Progetto globale: Una riunione settimanale (da aprile a agosto, poi ogni due settimane) con gruppo globale sull'emergenza Manuscript: "The global impact of SARS-CoV-2 in 181 people with cystic fibrosis". JCF, *in publication*

Progetto Registro Europeo: a breve partirà un progetto coordinato dal Registro EU sulla raccolta dati Covid-19 attraverso i registri nazionali.

- ✓ Il CS del RIFC ha approvato la richiesta di **introduzione di una pagina dedicata al Covid-19** nel RIFC.
- ✓ **Variabili richieste e ottenute dai coordinatori del registro europeo** (impiegate nel RIFC)
- ✓ **Richiesta parere al DPO dell'ISS** su necessità emendamenti a statuto e consenso informato RIFC
- ✓ **Pagina sarà attiva a breve.** Nel frattempo raccolti dati tramite *helpdesk* dai centri che hanno segnalato la presenza di pazienti FC/COVID-19+ negli ultimi 8 mesi




Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)


Accesso Scheda COVID

RegistRare



Portale Nazionale
Registri di Patologia





LIFC
Lega Italiana
Fibrosi Cistica




Registro Italiano
Fibrosi Cistica

User: **admin**
 Modifica profilo  LOG OUT

 Cerca un paziente

 Statistiche

 Totali pazienti/centro

CODICE FISCALE/STP-ENI

COGNOME

ACRONIMO

HASHPAZ

STATO COMPILAZIONE

TIPO ORDINAMENTO


CERCA

Tutti

Acronimo

RISULTATI TROVATI: 16/16


PAGINA 1 DI 1



ACDA175

Scheda Decesso

Scheda Covid



● DIAGNOSI

● GENETICA

● TRAPIANTI

FOLLOW UP

COMPLICANZE

PATERNITÀ

TERAPIE

MICROBIOLOGIA

In rosso i campi che recupereremo in automatico dal RIFC

+ NUOVO

Scheda Covid

Anno. Rif.

2020

Date of Report

Hospital/Centre

Select

Genotipe

Mutation 1

D1152H|cDNA:c.3454G>C|Protein:p.Asp1152His

Mutation 2

F508S|cDNA:c.1523T>C|Protein:p.Phe508Ser

SARS-COV-2 CONTACT, SYMPTOMS

☐ Fever

☐ Fatigue

☐ Increased cough

☐ Pharyngitis (sore throat)

☐ Increased dyspnoea (shortness of breath)



Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)

RICHIESTA ACCESSO DATI 2019-20

big Pharma1

“Studi clinici con modulatori CFTR attuali o future fare un’allocazione corretta delle risorse”

big Pharma2

“Conoscenza aziendale sulle caratteristiche della popolazione con fibrosi cistica per poter impostare nuove possibili attività sui bisogni clinici insoddisfatti”

LIFC

“Fibrosi cistica: LIFC, SIFC e FFC onlus insieme a sostegno del farmaco innovativo TRIKAFTA per curare la più diffusa mutazione genetica della malattia”

CRR Toscana

“Pazienti FC con genotipo F508del/unknown; quale ruolo dei canali ENaC”

PAPERS SOTTOMESSI E STATO DELL'ARTE

Donatello Salvatore et al.

Cystic Fibrosis with Non-G551D Gating Mutations in Italy: Epidemiology and Follow-up.
Submitted to Pediatric Pulmonology, under revision.

Rita Padoan et al.

Perinatal outcomes in Cystic Fibrosis women: Data from the Italian Cystic Fibrosis Registry.
Submitted to Acta Obstetrica and Gynecologica Scandinavica.



Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e WhatsApp)

CONCLUSIONI

- Il RIFC è diventato un **punto di riferimento** nazionale e internazionale per pazienti FC e comunità scientifica
- Molto lavoro svolto in questi ultimi due anni ha consentito **aggiornamento software** impiegato per la raccolta ed il CQ dei dati
- RIFC **GDPR compliant** con i rigidi dettami internazionali: obiettivo non scontato ma centrato
- **Pubblicazioni su riviste** internazionali peer-review sono garanzia di qualità dei dati prodotti
- Impegno crescente su **progetti del Registro europeo e su emergenza COVID-19**
- ...



Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e  WhatsApp)

Report pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2

[Vai alla pagina](#)



Accesso ai dati RIFC

Sono disponibili le modalità di richiesta di accesso ai dati del RIFC



Rapporti e pubblicazioni

Articoli, rapporti e pubblicazioni inerenti al Registro Fibrosi Cistica



La Normativa

La Normativa del Registro Italiano



Area riservata ai Centri

E' disponibile l'accesso riservato ai Centri di Riferimento e Servizi di



Per info e supporto tecnico contattare: **+39 02 4775 7712** (Telefono e  WhatsApp)

RINGRAZIAMENTI

Comitato Scientifico RIFC

Serena Quattrucci, LIFC

Vincenzo Carnovale, Centro di riferimento per la fibrosi cistica, Regione Campania, Centro regionale per adulti di Napoli

Rita Padoan, Centro regionale di supporto, Università di Brescia, Brescia

Gianna Puppo Fornaro, LIFC

Donatello Salvatore, Centro di riferimento per la fibrosi cistica, Regione Basilicata, Potenza

Giovanna Florida, Unità di Bioetica, Istituto Superiore di Sanità

Domenica Taruscio, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Marco Salvatore, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Comitato Tecnico RIFC

Annalisa Amato, LIFC

Giuseppe Campagna, LIFC & Dept. Clinical and Molecular Medicine – University of Rome «La Sapienza», Italy

Fabio Majo, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Gianluca Ferrari, Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità



Tutti i centri FC partecipanti alle (sempre più numerose) attività



DOCCONGRESS

© 2020 Doc Congress S.r.l.
All rights reserved