

## REGISTRO NAZIONALE FIBROSI CISTICA

Marco Salvatore (a), Annalisa Amato (a), Virgilia Toccaceli (b), Luigina Ferrigno (b), Luca Ferrari (a), Natalia Cirilli (c), Rita Francesca Padoan (d), Serena Quattrucci (e), Antonia Stazi (b), Domenica Taruscio (a)

(a) *Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

(b) *Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Roma*

(c) *AOU Ospedali Riuniti – Presidio “G. Salesi”, Ancona*

(d) *Servizio di Supporto per la Fibrosi Cistica – Regione Lombardia, Brescia*

(e) *Centro di Riferimento per la Fibrosi Cistica – Regione Lazio, Roma*

Il Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) si concretizza grazie ad un accordo di collaborazione scientifica tra la componente clinica rappresentata dai Centri Regionali di Riferimento e i Servizi di Supporto per la Fibrosi Cistica e la componente di ricerca e sorveglianza in Sanità Pubblica rappresentata dall’Istituto Superiore di Sanità (Centro Nazionale Malattie Rare e Centro Nazionale Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute). L’obiettivo primario di questo accordo è la realizzazione dei flussi informativi dai Centri di Riferimento Regionale e i Servizi di Supporto all’ISS, riguardanti i dati socio demografici e clinici dei pazienti affetti da Fibrosi Cistica nel nostro Paese.

### Fibrosi cistica e registri di patologia

I registri di patologia rappresentano uno strumento fondamentale per ampliare le conoscenze relative a diagnosi, trattamenti ed esiti clinici di una determinata malattia. In particolare, le informazioni cliniche e demografiche raccolte in un registro concorrono alla migliore definizione dei profili clinici dei pazienti. Un registro è uno strumento essenziale per la ricerca sulle malattie rare, in quanto l’esiguità dell’incidenza e della prevalenza di queste malattie rappresenta spesso un limite per la messa a punto di studi e trial clinici.

La Fibrosi Cistica (FC) è una malattia ereditaria che colpisce 1 neonato su 2.500-2.700, è dunque una malattia che può essere definita rara e viene trasmessa con meccanismo autosomico recessivo. È la più comune delle malattie genetiche gravi della razza caucasica e si stima che nel mondo ne siano colpite circa 100.000 persone. La cura e il follow-up del paziente affetto da FC è in costante evoluzione. Il continuo miglioramento nella sopravvivenza dei pazienti rappresenta il risultato principale della miglior comprensione dei meccanismi patogenetici, nonché degli sviluppi di nuovi protocolli e terapie. Le informazioni raccolte nel RIFC rappresentano, pertanto, un importante punto di partenza per effettuare studi di pianificazione clinica e sanitaria, promuovere nuove ricerche e trattamenti innovativi.

Il RIFC è stato uno dei primi registri nazionali nel mondo per la FC. Fu infatti istituito nel 1988 per effettuare una caratterizzazione epidemiologica della malattia nel nostro Paese. Per molti anni la raccolta dei dati fu stimata essere pari a circa il 95% della popolazione FC italiana e questo soprattutto grazie alla legge 548/1993 (Disposizioni per la prevenzione e la cura della Fibrosi Cistica, *Gazzetta Ufficiale* 30 dicembre 1993, n°305) che portò all’istituzione per ogni Regione di un Centro di Riferimento per la Fibrosi Cistica. A questi Centri veniva affidata l’erogazione delle cure mediante un team multidisciplinare, inclusa la prescrizione di farmaci e

presidi senza oneri di partecipazione alla spesa da parte dei pazienti affetti. L'obiettivo principale del RIFC è quello di contribuire al miglioramento della gestione del paziente affetto da FC attraverso i) la raccolta di dati epidemiologici sulla prevalenza e incidenza della FC; ii) l'analisi delle tendenze di medio e lungo periodo nelle caratteristiche clinico epidemiologiche della malattia; iii) l'identificazione delle principali necessità assistenziali sul territorio nazionale utili per la programmazione sanitaria e per la distribuzione di risorse.

L'analisi dei dati del Registro ha permesso nel tempo di definire il numero dei pazienti con FC in Italia e di descrivere le loro caratteristiche (Bossi *et al.*, 1999), di stabilire una stima dell'incidenza della FC nel nostro Paese (Bossi *et al.*, 2004), le sue variazioni nelle diverse Regioni (e gli andamenti nell'epoca di diagnosi e della sopravvivenza nel periodo dal 1988 al 2004 (Viviani *et al.*, 2003). Attualmente, il RIFC sta finalizzando la pubblicazione del Rapporto dati 2010. Da questi dati emerge che, ad oggi, sono stati censiti un totale di 4159 pazienti contro 3939 censiti nel report precedente (SIFC, 2006); i dati relativi agli anni 2011, 2012 e 2013 sono stati appena raccolti e per loro è stata avviata la prima fase del controllo di qualità. Il RIFC partecipa, inoltre, al Registro Europeo Fibrosi Cistica (<https://www.ecfs.eu/projects/ecfs-patient-registry/intro>).

I dati che afferiscono al RIFC sono inviati dai Centri FC all'Istituto Superiore di Sanità prevalentemente attraverso l'impiego di un software in uso ai Centri per la gestione della Cartelle Cliniche. Si prefigura la necessità della creazione di un software dedicato al Registro che renda efficiente il sistema. Condizioni indispensabili affinché ogni caso di fibrosi cistica possa essere incluso nel RIFC sono: a) la sottoscrizione di un consenso informato da parte del paziente (Padoan *et al.*, 2001) o di un genitore in caso di minori), in quanto in riferimento alla legge che tutela di dati personali e sensibili (DL.vo 196, 30 giugno 2003) il flusso dei dati al RIFC non è al momento regolato da una disposizione di legge, e b) la presenza dell'informazione sul tipo di presa in carico del paziente da parte dei Centri che indichi, per ogni specifico anno, se un paziente è seguito da uno specifico Centro ed è quindi in follow up presso questo, oppure se il paziente ha solo eseguito presso il Centro una visita per consulenza oppure se il paziente è seguito da due Centri in regime di cogestione. Prima di qualunque analisi, i dati del RIFC vengono sottoposti ad un Controllo di Qualità che è ora in fase di proceduralizzazione e che mira al superamento delle problematiche di incompletezza e/o inaccuratezza del dato.

## Bibliografia

- Bossi A, Battistini F, Braggion C, Magno EC, Cosimi A, de Candussio G, Gagliardini R, Giglio L, Giunta A, Grzincich GL, La Rosa M, Lombardo M, Lucidi V, Manca A, Mastella G, Moretti P, Padoan R, Pardo F, Quattrucci S, Raia V, Romano L, Salvatore D, Taccetti G, Zanda M. Italian Cystic Fibrosis Registry: 10 years of activity. *Epidemiol Prev* 1999; 23: 5-16.
- Bossi A, Casazza G, Padoan R, Milani S; Assemblea Dei Direttori Dei Centri. What is the incidence of cystic fibrosis in Italy? Data from the National Registry (1988-2001). *Hum Biol* 2004; 76(3):455-67.
- Padoan R., Pardo F., Giglio L, Bossi A. Regional differences in the incidence of cystic fibrosis in Italy. *Ital J Pediatr* 2001; 27: 876-886.
- SIFC (2006): Report del Registro Italiano Fibrosi Cistica. *Orizzonti*, Organo della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica Volume 2, Numero 3, 23 Novembre 2006.
- Viviani L, Padoan R, Giglio L, Bossi A. The Italian registry for cystic fibrosis: what has changed in the last decade. *Epidemiol Prev* 2003; 27(2):91-6.