

## Regione Emilia Romagna (1978- 2005)

Popolazione residente	4.187.557
Totale nati	650.904
Totale malformati	13.162
Prevalenza alla nascita	2,0%



# Obiettivi principali del Registro

---

- **Registrazione e sorveglianza delle malformazioni congenite strutturali in nati vivi, nati morti e interruzioni terapeutiche di gravidanza**
- **Creazione di un data base di riferimento per ricerche di fattori di rischio ed eziologici**

# Manuale del Registro IMER

---

- Metodologia di rilevamento
- Definizioni e criteri di inclusione nello studio
- Registrazione
- Classificazione e codifica delle malformazioni
- Codifica variabili della scheda di rilevamento
- Immissione dei dati su supporto magnetico
- Integrazione con i Flussi Informativi Regionali
- Validazione dei dati
- Valutazione della qualità del registro e utilizzo di indicatori
- Elaborazioni
- Sorveglianza e valutazione allarmi
- Aggiornamento dell'archivio storico nel sito IMER
- Trasmissione dati ai Registri internazionali
- Divulgazione dei risultati
- Attività di ricerca
- Sicurezza e uso dei dati IMER



# Indicatori di qualità di un Registro delle Malformazioni Congenite

---

- completezza dell'accertamento
  - accuratezza della diagnosi
  - completezza dell'informazione delle variabili
  - tempestività della trasmissione dei dati
- 
- 2007 accreditamento

# Casi IMER identificati con anomalie isolate o associate

1978-2005

Nati totali	650.904	<i>ISOLATI</i>	<i>ASSOCIATI</i>			
	<i>Totale Malformati</i>	<i>Totale Isolati</i>	<i>Totale associati</i>	<i>MCA</i>	<i>Condizioni note</i>	<i>Anomalie cromosomiche</i>
N° casi Malformati	13.162	9.661	3.501	855	1.049	1.597
Prevalenza x 10.000	202,21	148,42	53,78	13,13	16,12	24,53



## Casi IMER identificati nati e interrotti per tipo di anomalia (2005)

	<b>Nati</b>	<b>IVG</b>	<b>Totale</b>	<b>Prev. x 10.000</b>
<b>Sistema Nervoso</b>	31	44	75	19,94
Difetti tubo neurale (DTN)	8	17	25	6,65
<b>Occhio</b>	9	3	12	3,19
<b>Orecchio, faccia e collo</b>	8	0	8	2,13
<b>Difetti cardiaci congeniti</b>	187	37	224	59,57
Difetto interventric.(DIV)	95	5	100	29,59
<b>Respiratorio</b>	8	4	12	3,19
<b>Schisi orofacciali</b>	35	7	42	11,17
<b>Sistema digestivo</b>	50	14	64	17,02
<b>Difetti parete addominale</b>	4	5	9	2,39
<b>Urinario</b>	84	20	104	27,66
<b>Genitali</b>	66	5	71	18,88
Ipospadia	56	1	57	15,16
<b>Arti</b>	115	9	124	32,97
<b>Muscolo-scheletrico</b>	26	12	38	10,11
<b>Altre malformazioni</b>	13	7	20	5,32
<b>Embriopatie da teratogeni</b>	1	2	3	0,8
<b>S. genetiche/microdelezioni</b>	20	3	23	6,12
<b>Anomalie cromosomiche</b>	53	94	147	39,09
Trisomia 21/S. di Down	33	54	87	23,14

37.605 nati



## Quantificare morbilità e morbidità

La suddivisione dei nati per provincia di residenza della madre, consente di valutare il carico assistenziale necessario

IMER 2005	PC	PR	RE	MO	BO	FE	RA	FO/RN	ExR	Totale
S.n.c.		3	1	2		3			2	11
Occhio		1	1			1				3
Orecchio			1	3	5	1		2	1	13
Cardiovascolare	11	13	24	25	17	11	5	24	14	144
Respiratorio				2	1				2	5
Labiopalatoschisi		1	4	8	2		1	6	2	24
Digerente	3	4	4	2	2	3	2	1	1	22
Genitali	2	6	5	10	6	4	4	11	3	51
Urinario	4	4	4	19	10	10	2	8	5	66
Arti e musc.schel.	6	14	16	21	27	5	7	16	8	120
Tegumenti			1	1	2	1				5
Cromosomi	2	3	11	11	14	3	4	2	2	52
Polimalformati	3	5	11	2	7	2	4	2	3	39
Altre malform.	1		2	1	2	2		2		10
Condizioni note	3	5	5	5	12	4	4	2	5	45
<b>Totale</b>	<b>35</b>	<b>59</b>	<b>90</b>	<b>112</b>	<b>107</b>	<b>50</b>	<b>33</b>	<b>76</b>	<b>48</b>	<b>610</b>



# Coordinamento del Registro a livello nazionale ed internazionale

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

## Registro Nazionale Malattie Rare: malformazioni congenite e acido folico

A cura di  
Anna Pierini (a), Fabrizio Bianchi (a), Paolo Salerno (b) e Domenica Taruscio (b)

*(a) Istituto di Fisiologia Clinica, Sezione di Epidemiologia,  
Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pisa*

*(b) Centro Nazionale Malattie Rare, Dipartimento Biologia Cellulare e Neuroscienze,  
Istituto Superiore di Sanità, Roma*

ISSN 1123-3117  
Rapporti ISTISAN  
06/34





<http://www.unife.it/imer>

 [IL REGISTRO](#) [I REFERENTI](#) [MODULISTICA](#) [TERRATOLOGIA](#) [FORUM](#)  
[NEWSLETTER](#) [TABELLE](#) [ELABORAZIONI](#) [PUBBLICAZIONI](#) [CONT@TTI](#)

**Registro IMER**  
indagine sulle malformazioni congenite in Emilia-Romagna 

IMER: HOME PAGE

---

**Benvenuti  
nel sito IMER**





**Eurocat**  


Notizie ed Eventi  
appuntamenti e comunicati  
**II° Corso IMER**  
**14 Aprile 2007**  
[Programma del Corso](#)  
[Modulo di iscrizione](#)

---

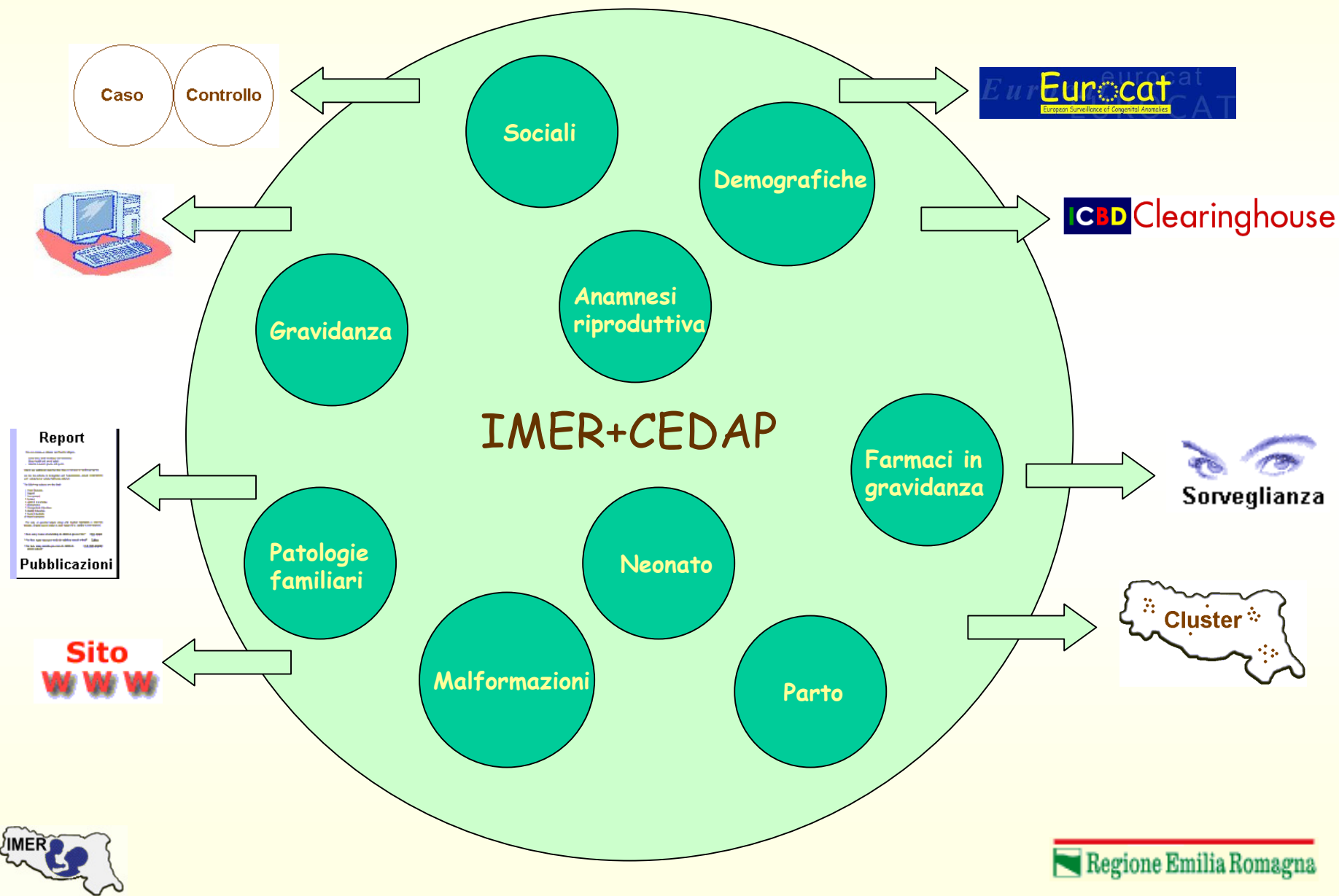
  
Web Master: [Gianni Astolfi](#) - Genetica Medica - Università di Ferrara  
Ultimo aggiornamento: 21 Febbraio 2007

---

Registro IMER  
Sezione di Genetica Medica  
Università degli Studi di Ferrara (Italy)  
E-mail: [imer@unife.it](mailto:imer@unife.it)



# Integrazione delle informazioni IMER-CEDAP



<http://www.geneter.it>

Collegamenti Hotmail Personalizzazione collegamenti Windows WindowsMedia

Inirizzo <http://www.geneter.it/index.phtml>

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE EMILIA-ROMAGNA

Regione Emilia-Romagna

Rete dei Servizi di Genetica Medica

[index](#)

**RETE DEI SERVIZI   RIFERIMENTI NORMATIVI   DOCUMENTI   ATTIVITÀ   PATOLOGIE DIAGNOSTICATE   TARIFFE**

**Presentazione**

Per dare una risposta adeguata al bisogno assistenziale delle persone e delle famiglie con malattie genetiche o a rischio di sviluppare malattie genetiche, il Servizio Sanitario Regionale dell'Emilia-Romagna ha attivato la rete dei Servizi di Genetica medica, in accordo con quanto stabilito nel Piano Sanitario Regionale 1999-2001 e nella Delibera di Giunta del 22/07/02 n°1267 relativa alla organizzazione delle aree di attività di livello regionale secondo il modello "Hub & Spoke".

La funzione di supporto tecnico al governo clinico e alle attività di programmazione, indirizzo e controllo della medicina genetica in ambito regionale è stata affidata ad un Nucleo di coordinamento [Det. n° 009758 del 7.9.2004] guidato dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara e di cui fanno parte esperti dell'Assessorato Politiche per la Salute e operatori di diverse Aziende Sanitarie e Ospedaliere Regionali.

**Il modello Hub&Spoke**

Il modello organizzativo "Hub e spoke" consta di un insieme di strutture altamente specializzate distribuite su tutto il territorio regionale, con funzioni diversificate nell'ambito del percorso assistenziale dei pazienti e delle loro famiglie e di sistemi strutturati di comunicazione e di integrazione fra i Centri. E' prevista una gerarchia funzionale tra i Servizi con concentrazione delle prestazioni più complesse in uno o più Servizi di riferimento ("Hub") a cui i pazienti o i campioni biologici da analizzare sono trasferiti quanto è superata la soglia di complessità prevista nelle strutture sotto-ordinate ("Spoke"). Queste ultime, a loro volta, svolgono una funzione di riferimento, per le problematiche genetiche sia assistenziali che formative, nel proprio ambito territoriale rispondendo alle esigenze degli utenti, delle altre discipline mediche e degli erogatori di cure primarie. Attraverso il collegamento in rete dei servizi, la Genetica regionale ha l'obiettivo di garantire tempestività nella presa in carico dei pazienti e delle loro famiglie, appropriatezza e qualità nei livelli assistenziali assicurati, equità nelle condizioni di accesso e di fruizione, rigorosa salvaguardia degli aspetti etici e sociali associati alle prestazioni di Genetica Medica.

**Il sito Web**

Questo sito web è stato voluto e ideato dal Nucleo di Coordinamento della rete di Genetica medica del Servizio Sanitario Regionale come punto di incontro tra gli operatori dei Servizi di Genetica, i professionisti delle altre discipline sanitarie, i gestori della sanità e il pubblico.

Vengono presentate le prestazioni di genetica fruibili attraverso la rete assistenziale dedicata dell'Emilia Romagna, le tariffe delle prestazioni concordate tra i professionisti, le modalità di accesso ai servizi aggiornate al Novembre 2005 e una selezione delle principali disposizioni normative sull'istituzione e il funzionamento dei Servizi regionali di Genetica medica. Il sito intende perseguire una filosofia di crescita e miglioramento continuo ed ha l'obiettivo di evolversi come un reale punto di riferimento per l'informazione medico-scientifica in genetica medica fornendo non solo informazioni sulle singole malattie, ma anche su come gestirle e su come creare e mantenere al meglio il rapporto con i professionisti ed i servizi sanitari dedicati alle condizioni geneticamente determinate.

Istituto Superiore di Sanità

Saluter

Eurocat

Imer

ERMES

Regione Emilia Romagna



# Condizioni ad alto rischio riproduttivo

## Condizioni monogeniche e microdeletive

IMER 1978-2004

Condizione	Codice OMIM	Codice rara	N° casi	IMER x 10.000	EUROCAT x 10.000
Acondroplasia	100800	RNG050	34	0,60'	0,46
DiGeorge/VCFS/CATCH22	188400	RCG160	27	0,44	—
Osteogenesi imperfetta	166210 166200	RNG060	26	0,42	—
Adrenogenitale	201910	RCG020	5	0,38	—
Nanismo tanatoforo	187600	RNG060	16	0,26	0,22
Cornelia de Lange	122470	RN1410	10	0,16	0,12
<b>Totale casi</b>			<b>418</b>	<b>6,82</b>	—

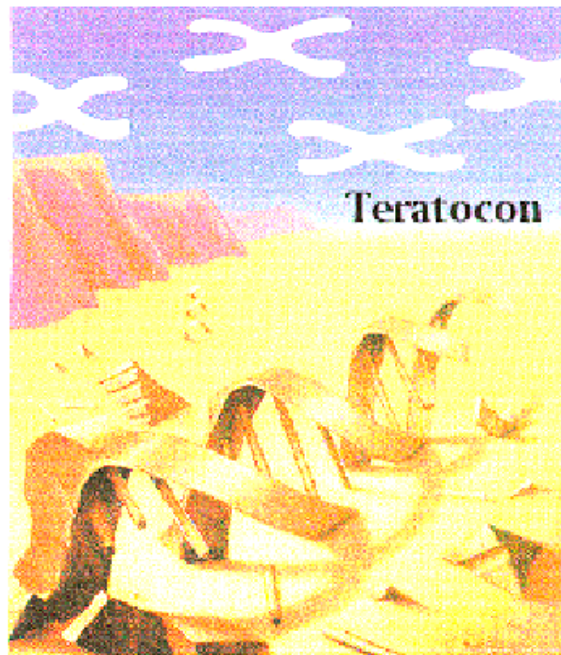


# Servizio di informazione teratologica

---



Osservatorio Epidemiologico  
Regione Emilia Romagna



## Linking Teratogen Information Service and Birth Defects Registry Databases to Improve Knowledge of Birth Defect Status

Natalie P. Archer,<sup>1</sup> Peter H. Langlois,<sup>2\*</sup> Amy P. Case,<sup>2</sup> and Lori J. Wolfe<sup>3</sup>

Birth Defects Research (Part A) 76:126-128 (2006)

# Eurocat

European Surveillance of Congenital Anomalies

welcome to eurocat

European Surveillance of Congenital Anomalies



[What is EUROCAT?](#)

[Contact Us](#)

[Member Registries](#)

[Surveillance](#)

[Cluster Advisory Service](#)

[Publications and Data](#)

[Announcements](#)

[Membership Only](#)

WHO Collaborating Centre for the Epidemiological Surveillance of Congenital Anomalies  
Funded by the European Commission Public Health Programme

Useful Links



# Le anomalie dell'arto superiore

## Difetti in riduzione

IMER: 1980-2004

Nati totali	599892	Isolati	Associati				EUROCAT
			Totale Malformati	Totale Isolati	Totale Associati	MCA	
N° casi malformati	207	141	66	32	31	3	
Prevalenza x 10.000	3,45	2,35	1,1	0,53	0,52	0,05	3,55

Sex ratio (M/F): 1,3



## Sindromi con difetti in riduzione dell'arto superiore

Condizione	Codice OMIM	Codice rara	Gene	N° casi	IMER x 10.000	Letteratura X 10.000
VATER	192350	RN1250	—	32	0,52	0,29 <sup>1</sup>
Cornelia de Lange	122470	RN1410	NIPBL SMC1L1	10	0,16	0,12 <sup>2</sup>
Holt Oram	142900	RN0930	TBX5	8	0,13	0,10 <sup>3</sup>
TAR	274000	RN1690	TAR	5	0,08	0,04 <sup>4</sup>
Fanconi	227650	RDG010	FANC .....	1	0,02	0,03 <sup>4</sup>

1 Botto et al. 1997

2 Barisic et al, in press

3 Elek et al, 1991

4 Martinez-Frias et al., 1991





# Le anomalie dell'arto superiore

## Polidattilie

IMER: 1980-2004

Nati totali	599892	Isolati	Associati				EUROCAT
			Totale Malformati	Totale Isolati	Totale Associati	MCA	
N° casi malformati	493	394	99	46	22	31	
Prevalenza x 10.000	8,21	6,56	1,65	0,77	0,37	0,52	8,01

Sex ratio (M/F): 1,3



## Sindromi con polidattilie

---

Condizione	Codice OMIM	Codice rara	Gene	N° casi	IMER x 10.000	Letteratura X 10.000
Meckel Gruber	249000	RN0980	MKS	9	0,15	0,13 <sup>1</sup>
Ellis van Creveld	225500	RNG060	EVC	4	0,07	0,08 <sup>1</sup>
McKusick Kaufman	236700	_	MKKS	4	0,07	_
Townes Brocks	107480	RN1240	SALL1	1	0,02	0,04 <sup>2</sup>

1 Martinez-Frias et al., 1991

2 Martinez-Frias et al., 1999



# Le cardiopatie congenite

IMER: 1980-2004

Nati totali	599892	Isolati	Associati				EUROCAT
			Totale Malformati	Totale Isolati	Totale Associati	MCA	
N° casi malformati	3.181	2.349	832	362	135	335	
Prevalenza x 10.000	53,03	39,16	13,87	6,03	2,25	5,58	54,03



# Le cardiopatie congenite

IMER: 1980-2004

	IMER		EUROCAT
	N° casi	Prevalenza x 10.000	
Tronco arterioso comune	47	0,78	0,70
Trasposizione dei grossi vasi	233	3,88	2,70
Tetralogia di Fallot	153	2,55	2,50
Ventricolo unico	74	1,23	0,80
Difetti interventricolari	1525	25,42	23,2
Difetti interatriali	456	7,60	12,90
Difetti atrioventicolari	171	2,85	1,60
An. Tricuspidale	61	1,02	1,00
An. Ebstein	14	0,23	0,40
Stenosi valv. Polmonare	172	2,87	3,50
Atresia valv. Polmonare	73	1,22	0,80
An. valv. Aortica	26	0,43	1,10
Ipoplasia cuore sinistro	126	2,10	2,20
Ipoplasia cuore destro	6	0,10	0,40
Coartazione aorta	149	2,48	3,10





## Gruppi di Lavoro

- Committee on Classification and Coding of malformations
- Working Group on Periconceptional Folic Acid Supplementation and the Prevention of NTD and other congenital anomalies
- Committee on Drugs during Pregnancy

## Progetti di ricerca

- Maternal Drug Exposure
- Epidemiology of selected rare syndromes in Europe
- Prevalence and Surveillance of Sentinel Phenotypes in Europe
- Epidemiology of Multiple malformations: patterns of association and risk among siblings
- Arthrogyrosis Multiplex Congenita (AMC) - Causes and Risk factors
- Paternal age risk for chromosomal anomalies
- Gastro-Intestinal atresias: gestational age at diagnosis indicative of early birth induction?
- Gastroschisis: Maternal age specific trends in prevalence
- Epidemiology of renal anomalies: prevalence and differences in Europe
- Maternal age and non-chromosomal congenital anomalies
- Perinatal Mortality due to congenital anomalies
- Twins: Ischaemic Aetiology leading to 'Vanishing twin'
- Lamotrigine study





The potential of the European network of congenital anomaly registers (EUROCAT) for drug safety surveillance: a descriptive study†

Willemijn et al. *Pharmacoepidemiol Drug Saf.* 2006 Sep;15(9):675-82

## Epidemiology of Cleft Palate in Europe: Implications for Genetic Research



ELISA CALZOLARI, M.D.  
FABRIZIO BIANCHI, B.Sc., PH.D.  
MICHELE RUBINI, PH.D.  
ANNUKKA RITVANEN, M.D.  
AMANDA J. NEVILLE, B.Sc.  
EUROCAT WORKING GROUP



**Associated Anomalies in Multi-Malformed  
Infants With Cleft Lip and Palate:**  
An Epidemiologic Study of Nearly 6 Million  
Births in 23 EUROCAT Registries

Calzolari et al. Am J Med Genet A. 2007 Mar 15;143(6):528-37







Supported by the EU-Commission Public Health Directorate Programme of Community Action on Rare Diseases  
WHO Collaborating Centre for the Epidemiology Surveillance of Congenital Anomalies

## Special Report: Special Report:

### Prevention of Neural Tube Defects by Periconceptional Folic Acid Supplementation in Europe

May 2003

EUROCAT Central Registry  
Room 15E12  
University of Ulster  
Newtownabbey  
Co Antrim  
Northern Ireland  
BT37 0QB  
Tel: +44 (0)28 90366639  
Fax: +44 (0)28 90368341  
Email: [eurocat@ulster.ac.uk](mailto:eurocat@ulster.ac.uk)  
Website: [www.eurocat.ulster.ac.uk](http://www.eurocat.ulster.ac.uk)



# Disporre di casistica per identificare fattori di rischio (interazione geni-ambiente)



□ 1: *Reprod Toxicol.* 1994 Sep-Oct;8(5):397-403.

**Anophthalmia and benomyl in Italy: a multicenter study based on 940,615 newborns.**

Spagnolo A, Bianchi F, Calabro A, Calzolari E, Clementi M, Mastroiacovo P, Meli P, Petrelli G, Tenconi R.



# Disporre di casistica per identificare fattori di rischio (interazione geni-ambiente)

---



American Journal of Public Health, Vol 90, Issue 3 415-419, Copyright © 2000 by American Public Health Association

---

## JOURNAL ARTICLE

### Tobacco and alcohol use during pregnancy and risk of oral clefts. Occupational Exposure and Congenital Malformation Working Group

C Lorente, S Cordier, J Goujard, S Ayme, F Bianchi, E Calzolari, HE De Walle and R Knill-Jones

# Disporre di casistica per identificare fattori di rischio (interazione geni-ambiente)

---

HI-WATE project

Health Impacts of long-term exposure to disinfection by-products in drinking WATER

WP3: Case control study on congenital anomalies and DPBs exposure in Emilia Romagna (Italy)



Convegno dei 30 anni del  
Registro delle Malformazioni Congenite  
dell'Emilia Romagna - IMER

**Bologna 11 Aprile 2008**

Sala Auditorium  
Regione Emilia Romagna

---

