
IMER- Indagine sulle **M**alformazioni congenite in **E**milia **R**omagna

Valutazione della qualità del registro e utilizzo di indicatori

Complessi fattori influenzano la qualità dei dati raccolti da un registro di anomalie congenite: la popolazione considerata, l'accertamento delle malformazioni, l'accuratezza della diagnosi, le definizioni diagnostiche, le metodiche di rilevamento, la gestione dei dati del registro e le risorse disponibili.

In accordo con le linee guida proposte dal network europeo dei registri delle malformazioni congenite (EUROCAT), il registro IMER si adopera per conseguire una elevata qualità. **Gli elementi considerati nella valutazione della qualità sono la capacità di descrivere in maniera dettagliata ed esaustiva le attività di raccolta, registrazione e analisi della anomalie congenite e l'utilizzo di indicatori di qualità** per valutare il raggiungimento di alcuni obiettivi, quali il tempestivo monitoraggio statistico delle esposizioni a teratogeni ambientali, la valutazione dell'impatto degli screening prenatali e la determinazione delle prevalenze di condizioni genetiche rare.

La **descrizione dettagliata del registro** deve comprendere le seguenti informazioni chiave:

- descrizione dettagliata del processo organizzativo comprese responsabilità e tempi della metodologia utilizzata dal registro (in assenza della quale i dati prodotti possono non essere correttamente interpretati)
- popolazione in esame (se il registro considera i residenti di una determinata regione, indica quali procedure sono adottate per assicurare la copertura dei residenti nati in altre strutture extraregionali; se il registro non è interamente di popolazione, indica quali procedure sono prese per evitare l'inclusione di gravidanze ad alto rischio di centri ospedalieri specialistici)
- copertura delle morti intrauterine, dei nati morti e metodologia di rilevamento
- copertura dei nati vivi diagnosticati oltre il periodo neonatale e metodologia di rilevamento
- identificazione delle interruzioni di gravidanza a seguito di diagnosi prenatale
- indicazione dei flussi informativi integrati con il registro per l'identificazione dei casi o il loro follow up clinico.

Per quanto attiene questo primo elemento della qualità il Registro IMER ben si colloca nel contesto internazionale. In particolare, le recenti collaborazioni attivate assicurano l'accertamento oltre l'epoca neonatale delle malformazioni congenite e il follow up.

In accordo con EUROCAT gli **indicatori di qualità** utilizzati sono:

1. Completezza dell'accertamento dei casi
2. Accuratezza della diagnosi
3. Completezza dell'informazione delle variabili obbligatorie e facoltative
4. Tempestività della trasmissione dei dati
5. Disponibilità dei dati riguardanti i denominatori

1. Completezza dell accertamento dei casi

- Calcolo delle prevalenze inteso come il rapporto tra il numero dei casi e il numero della popolazione considerata in un determinato istante o in un determinato periodo.
- La prevalenza totale delle malformazioni congenite è effettuata considerando tutti i casi malformati (codificati secondo ICD10 -capitolo Q- o ICD9 -intervallo 740-759-, includendo i codici D821 - 27910 (S. Di George); D1810 – 2281 (igroma cistico); P350 – 7710 (rosolia congenita); P351 – 7711 (infezione congenita da citomegalovirus), D215 – 77121 (infezione congenita da toxoplasmosi). Le anomalie minori, definite da EUROCAT, sono escluse.
- Rapporto spina bifida : anencefalia.
- Prevalenza DTN = Difetti del tubo neurale.
- Prevalenza di cardiopatie congenite selezionate: cuore sinistro ipoplasico, trasposizione dei grandi vasi, tetralogia di Fallot, coartazione dell'aorta e tronco arterioso comune.
- Prevalenza di malformazioni selezionate diagnosticate in epoca postnatale: anomalie del corpo calloso, cataratta, coartazione dell'aorta, malattia di Hirschprung, agenesia renale unilaterale e craniosinostosi.
- Prevalenza delle condizioni ad inquadramento nosologico noto non riconducibili ad eziologia cromosomica.
- Prevalenza dei nati morti malformati calcolati sul totale dei nati.

2. Accuratezza della diagnosi

- % delle condizioni riconosciute selezionate con specifico codice.
- % delle malformazioni multiple escludendo i casi con condizioni riconosciute (cromosomiche e non cromosomiche).
- % morti fetali e interruzioni terapeutiche di gravidanza con autopsia eseguita.
- % dei casi cromosomici con cariotipo eseguito.
- % dei casi con condizioni non cromosomiche riconosciute e/o dei casi con malformazioni multiple (con esclusione delle condizioni riconosciute) con cariotipo noto.
- Prevalenza dei codici con estensione Q-BPA selezionati e dei codici selezionati non specifici.
 - ⇒ Codici Q-BPA selezionati: Q00.00 (anencefalia), Q00.20 (iniencefalia), Q04.00 (agenesia del corpo calloso), Q04.35 (idranencefalia), Q21.10 (difetto interatriale tipo ostium secundum), Q21.21 (canale atrioventricolare comune), Q25.10 (coartazione aortica preductale), Q25.11 (coartazione aortica postductale), Q26.20 (ritorno venoso polmonare anomalo totale-sottodiaframmatico), Q33.80 (m. adenomatoide cistica polmonare), Q37.10 (labiopalatoschisi monolaterale), Q39.11 (atresia esofagea con fistola tracheoesofagea e tasca esofagea inferiore), Q44.20 (atresia biliare intraepatica), Q61.41 (reni multicistici bilaterali), Q64.20 (valvole uretrali posteriori congenite), Q71.31 (assenza o ipoplasia del pollice), Q89.80 (regressione caudale).
 - ⇒ Codici non specifici selezionati: Q04.9 (malformazione cerebrale non specificata), Q05.9 (spina bifida non specificata), Q24.9 (cardiopatia congenita non specificata), Q33.9 (malformazione polmonare non specificata), Q43.9 (malformazione intestinale non specificata), Q54.9 (ipospadia non specificata), Q63.9 (malformazione renale non specificata), Q74.9 (malformazione degli arti non specificata), Q79.9 (malformazione dell'apparato muscoloscheletrico non specificata), Q89.9 (malformazione congenita non specificata), Q99.9 (anomalia cromosomica non specificata).

3. Completezza dell'informazione delle variabili

La completezza dell'informazione descrive la quantità dei dati completi trasmessi al registro centrale:

- **12 variabili fondamentali** o core variables (centro di nascita, numero scheda, data di nascita del probando, sindrome/malformazioni, data della diagnosi, sesso, singolo/gemello, tipo di nascita, peso, lunghezza alla nascita, settimane di gestazione, sopravvivenza, età materna).
- **16 variabili necessarie** (data di morte, condizione alla diagnosi, primo test prenatale positivo, cariotipo, autopsia, data di nascita materna, residenza materna, professione materna, scolarità materna, cittadinanza materna, malattie materne, genitura, fecondazione assistita, assunzione farmaci in gravidanza, consanguineità, familiarità per patologia malformativa)
- Le **rimanenti variabili** utili al completamento dell'indagine
- Testo scritto per sindromi e malformazioni.

4. Tempestività della trasmissione dei dati

Rispetto delle scadenze di invio dei dati al Registro centrale europeo

5. Disponibilità dei dati riguardanti i denominatori

Dal 2002 i dati sono forniti direttamente dai flussi informativi regionali

Interpretazione degli indicatori di qualità dei dati

- **Prevalenza totale delle malformazioni congenite:** è attesa una prevalenza totale di almeno 200 per 10.000. Se la prevalenza totale è inferiore, occorre valutare le fonti di informazione e migliorare la registrazione dei dati.
- **Rapporto spina bifida/anencefalia:** il rapporto atteso è circa 1. Rapporti elevati possono indicare una sottototificazione delle interruzioni di gravidanza, specialmente se accompagnati da una bassa prevalenza dei difetti del tubo neurale.
- **Prevalenza DTN = Difetti del tubo neurale:** è attesa una prevalenza minima di 10 per 10.000.
- **Prevalenza di cardiopatie congenite selezionate:** fornisce informazioni sulle fonti dei dati di cardiopatie congenite nel primo mese di vita. E' attesa una prevalenza minima di 10 per 10.000.
- **Prevalenza di malformazioni selezionate diagnosticate in epoca postnatale:** fornisce informazioni sulle fonti dei dati dopo il periodo neonatale.
- **Prevalenza delle condizioni non cromosomiche riconosciute:** fornisce informazioni sulla capacità di diagnosticare sindromi e dell'accesso del registro a questi dati.
- **Prevalenza dei nati morti malformati calcolati sul totale dei nati:** fornisce informazioni sulle fonti dei dati delle morti fetali dopo la 20^a settimana. La percentuale di autopsie delle morti fetali ha un impatto sulla sua prevalenza. La prevalenza attesa per tutte le morti fetali è di almeno 4 per 10.000 nati. Regioni con un elevato livello di diagnosi prenatale e di interruzioni di gravidanza possono avere una prevalenza inferiore rispetto ai registri senza interruzioni terapeutiche di gravidanza.

- **% delle malformazioni multiple escludendo i casi con condizioni ad eziologia nota (cromosomiche e non cromosomiche):** una bassa percentuale può essere dovuta ad un incompleto follow-up dei casi diagnosticati con una malformazione.
- **% morti fetali e interruzioni terapeutiche di gravidanza con autopsia eseguita:** fornisce accuratezza della diagnosi includendo le malformazioni non visibili.
- **% dei casi cromosomici con cariotipo eseguito:** fornisce la proporzione dei casi cromosomici verificati sulla base del risultato del cariotipo. Il numero dei casi con diagnosi cromosomica basata sul fenotipo clinico deve essere il più ridotto possibile.
- **% dei casi con condizioni non cromosomiche riconosciute / casi con malformazioni multiple (con esclusione delle condizioni ad eziologia nota) con cariotipo noto:** fornisce una stima della qualità dei metodi diagnostici per i casi con anomalie multiple.
- **Prevalenza dei codici con estensione Q-BPA selezionati:** mostra se il registro utilizza i codici dettagliati dell'ICD10/BPA.
- **Prevalenza dei codici selezionati non specifici:** l'utilizzo di codici non specifici dovrebbe essere evitato. I casi codificati con codici non specifici possono non essere inclusi nelle statistiche di sorveglianza.
- **Variabili obbligatorie:** la completezza delle variabili obbligatorie è attesa vicino al 100% e almeno del 90%.
- **Variabili facoltative:** queste variabili non sono registrate da tutti i registri.
- **Testo scritto per sindromi e malformazioni:** EUROCAT incoraggia i registri a fornire il testo scritto per tutte le sindromi e le malformazioni in aggiunta ai codici delle malformazioni.

Commento

La prima valutazione della qualità dei registri europei è stata prodotta nel maggio 2005 e presentata nel corso della riunione annuale dei registri (Tabella 9). Da questa analisi emerge che il Registro IMER ben risponde alla maggioranza degli indicatori di qualità proposti seppur con alcune problematiche, la più rilevante delle quali è la prevalenza registrata nel periodo 1998-2002 che è risultata essere 1,84% rispetto all'atteso 2.0%. La mancata trasmissione di casi interrotti a seguito di diagnosi prenatale di malformazione è parzialmente responsabile della bassa prevalenza. Un ulteriore motivo è da attribuire alla non completa copertura di alcuni centri negli anni 2000-2001.

Nell'anno 2003 il registro ha raggiunto il dato di prevalenza atteso.