



Roma, 15 giugno 2022 - Si è appena concluso il progetto EUROlinkCAT “Establishing a linked European Cohort of Children with Congenital Anomalies”, finanziato nell’ambito del programma dell’Unione Europea Horizon 2020, per la ricerca sul tema delle anomalie congenite, con la partecipazione dell’Istituto di Fisiologia Clinica del Consiglio nazionale delle ricerche di Pisa (Cnr-Ifc) sotto la guida di Anna Pierini (Cnr-ifc). Il progetto ha come partner 22 partecipanti coinvolti.

“EUROlinkCAT” ha utilizzato l’infrastruttura esistente del network europeo di sorveglianza delle anomalie congenite EUROCAT per supportare 21 registri in 14 Paesi europei, tra cui il Registro Toscano Difetti Congeniti, per incrociare i dati delle anomalie congenite osservate nel periodo 1995-2014 con i database di mortalità, dimissioni ospedaliere, prescrizioni farmaceutiche e i dati sui bisogni educativi speciali.

Obiettivo di “EUROlinkCAT” era quello di ampliare la conoscenza sullo stato di salute dei bambini nati con anomalie congenite fino all’età di 10 anni, utilizzando i dati dei registri di

anomalie congenite in 14 paesi europei, relativi a circa 180mila bambini con un'anomalia congenita, posti a confronto con circa 2.000.000 bambini senza un'anomalia congenita.

Nell'ambito della conferenza conclusiva “Health and education outcomes of children across Europe with congenital anomalies” che si è tenuta nei giorni 7-8 aprile 2022, sono stati presentati i risultati del progetto. L'evento finale ha attirato oltre 650 partecipanti tra ricercatori, operatori sanitari, associazioni di pazienti e genitori, provenienti da 59 paesi europei.

La coordinatrice dello studio, prof.ssa Joan Morris (Population Health Research Institute, St George's University of London), ha affermato che “in Europa, circa il 2,5% dei bambini nasce con una grave anomalia congenita. In questo senso, i risultati di “EUROlinkCAT” sono in grado di fornire un quadro generale sui tempi di ospedalizzazione, gli interventi chirurgici affrontati e le prescrizioni ricevute dai bambini con anomalie congenite, rispetto ai bambini senza anomalie congenite, oltre che le loro possibilità di sopravvivenza”.

Dallo studio dei due gruppi di bambini, sono state riscontrate infatti differenze sostanziali in termini di sopravvivenza, ricovero e trattamento, con i primi risultati che sono stati riportati in sette articoli già pubblicati mentre numerosi altri dati saranno disponibili a breve.

Durante la conferenza, si sono alternate le voci di 21 ricercatori “EUROlinkCAT” e 17 esperti sui dati epidemiologici, sanitari ed educativi dei bambini con anomalie congenite, supportati anche dai risultati dello studio condotto sulle esperienze di genitori e tutori.

Come sarà chiaro, ci sono molti elementi chiave relativi alle anomalie congenite, che nell'ambito del progetto sono stati valutati e analizzati:

Sopravvivenza

Il team del progetto ha scoperto che circa 97 bambini su 100 nati nel periodo 2005-2014 con un'anomalia congenita sono sopravvissuti fino a 10 anni di età. Tra questi, il numero più alto di decessi si è registrato durante il primo anno di vita. La sopravvivenza di questi bambini variava a seconda della gravità dell'anomalia congenita, con una riduzione della sopravvivenza qualora fosse presente più di un'anomalia congenita.

Come ha affermato Michele Santoro di Cnr-Irc, coordinatore dello studio sulle variazioni temporali e geografiche della sopravvivenza: “il dato sulla sopravvivenza dei bambini con anomalie congenite è notevolmente migliorato per i bambini nati nel periodo 2005-2014 rispetto al decennio 1995-2004, anche se si sono osservate notevoli differenze tra i diversi paesi europei”.

L’anomalia congenita è menzionata come causa di morte sul certificato di morte in due terzi

dei bambini con un'anomalia congenita morti durante il primo anno di vita, e in quasi la metà dei bambini con un'anomalia congenita morti all'età di 1-9 anni. Questi risultati suggeriscono che i certificati di morte da soli rappresentano una fonte di informazioni inaffidabile per stimare la sopravvivenza in questi bambini, raccomandando il collegamento delle informazioni sulla mortalità con i dati dei registri delle anomalie congenite”.

Rischio di altre condizioni

Per i bambini che presentano anomalie congenite è emersa una probabilità superiore al 40% di ricevere prescrizioni di farmaci per patologie respiratorie, come l'asma, rispetto ai bambini senza anomalie congenite. I risultati hanno anche evidenziato che i bambini con anomalie cromosomiche, come la sindrome di Down, hanno - da due a tre volte - più probabilità di sviluppare il diabete di tipo 1, rispetto ai bambini senza anomalie congenite.

Inoltre, quasi la metà dei bambini con cardiopatie congenite severe nel primo anno di vita necessita di farmaci cardiovascolari per il trattamento della propria condizione. Tuttavia il dato si riduce a un bambino su sei, dopo il primo anno di età.

Ricoveri ospedalieri

Come atteso, i bambini con anomalie congenite sono stati ricoverati in ospedale più frequentemente rispetto ai bambini senza anomalie (85% di ricoveri durante il primo anno di vita rispetto al 31%). Una volta ammessi, la loro permanenza è stata due o tre volte più lunga rispetto ai bambini senza anomalie congenite. Dopo il primo anno di vita, si sono registrati però meno ricoveri in ospedale e di durata più breve.

Inoltre, dai dati rilevati, i bambini con anomalie congenite sono stati sottoposti maggiormente a interventi chirurgici, e in età più precoce rispetto ai bambini senza anomalie congenite.

Bisogni educativi speciali

I risultati provvisori relativi ai registri inglesi, del Galles e della Danimarca hanno mostrato che i bambini con anomalie specifiche come una cardiopatia congenita o una schisi del labbro, avevano bisogni educativi speciali maggiori fino a 11 anni di età, rispetto ai bambini senza anomalie congenite.

Tuttavia, lo studio ha riscontrato una mancanza di dati sul rendimento scolastico che sarebbero di grande utilità, una volta incrociati con i dati dei registri delle anomalie congenite.

Esperienze dei genitori

I focus group

e le interviste che sono stati condotti con 70 genitori in quattro paesi europei nell'ambito del progetto, hanno rilevato che i genitori desideravano che le informazioni dei professionisti fossero più positive e meno focalizzate sui limiti dei loro figli. Alcuni genitori hanno inoltre denunciato una mancanza di sostegno da parte delle autorità sanitarie del proprio paese.

Quasi la metà di 1.070 genitori che hanno completato un sondaggio *online* in 10 paesi europei ha riferito che avrebbero voluto un supporto psicologico professionale al momento della diagnosi del loro bambino; solo il 15% ha riferito di averne effettivamente ricevuto uno.

Esperienze sanitarie durante la pandemia Covid-19

L'indagine online

che si è svolta durante la pandemia, da marzo a luglio 2021, ha evidenziato che quasi i due terzi dei genitori rispondenti nel Regno Unito e in Polonia hanno annullato o rinviato procedure mediche (rispettivamente il 67% e il 65%), rispetto a solo circa il 20% in Germania, Paesi Bassi e Belgio.

Il Regno Unito e la Polonia hanno infatti riportato anche la più alta percentuale di genitori che hanno riferito di aver annullato o rinviato gli interventi chirurgici, rispettivamente il 33% e il 35%, rispetto a solo l'8% in Germania. Tali differenze nel livello di “disagio sanitario” tra i vari paesi possono riflettere i relativi sistemi e sollevano interrogativi sulla possibilità di migliorare l'assistenza a questi bambini in alcune regioni.

Alla luce di questi risultati, tra gli obiettivi del team del progetto, vi è anche quello di **migliorare la segnalazione delle**

**anomalie
congenite nei database sanitari routinari.**

Inoltre, il processo di richiesta e di ottenimento dei dati per l'analisi, richiede tempi molto lunghi (a volte anche anni), e spesso non agevola la realizzazione tempestiva di programmi per studi futuri. Si è discusso proprio di questo alla conferenza finale di “EUROlinkCAT”. “Se verranno adottate queste raccomandazioni - conclude Morris - saremo in grado, grazie al collegamento con le banche dati dell'assistenza sanitaria, di fornire informazioni preziose e più complete sui bambini con anomalie congenite a genitori, professionisti sanitari e autorità sanitarie”.