



**Assessorato alla Sanità  
Osservatorio Epidemiologico Regionale**



**Centro di Coordinamento Regionale  
per le Malattie Rare - AOU Federico II**



**REGIONE CAMPANIA**  
**REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE**

**1° RAPPORTO REGISTRO REGIONALE**

**01 MARZO 2012**

**A cura del Centro di Coordinamento per le Malattie Rare – Regione Campania  
(Responsabile Prof. Generoso Andria)  
presso AOU Federico II – Dipartimento Clinico di Pediatria  
Via S. Pansini 5 - Napoli**

## 1. PREMESSA

A partire dal 29 dicembre 2010 si è avviata l'attivazione del Registro delle Malattie Rare della Regione Campania mediante la stipula di una convenzione tra il Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare, che ha sede presso il Dipartimento di Pediatria dell'AOU Federico II, ed il Centro Malattie Rare della Regione Veneto, capofila di un network inter-regionale che comprende anche le Province autonome di Trento e Bolzano e le Regioni Emilia e Romagna, Liguria e Puglia (popolazione totale 22 milioni di abitanti).

Dal mese di maggio 2011 è in corso l'implementazione del sistema informatico per il collegamento dei Presidi di Riferimento Regionali al Centro di Coordinamento, alla Regione Veneto e all'Istituto Superiore di Sanità, sede del Registro Nazionale delle Malattie Rare.

Al 01 marzo 2012, risultano connessi alla rete informatizzata del Registro i seguenti presidi:

- AOU Federico II, Napoli
- AOU SUN, Napoli
- AORN Cardarelli, Napoli
- IRCCS Pascale, Napoli
- AORN Monaldi, Napoli
- AORN Santobono-Pausilipon-Annunziata, Napoli
- AO Moscati, Avellino

Risultano aver utilizzato il sistema di archiviazione per almeno una certificazione di malattia rara i seguenti presidi:

- AOU Federico II, Napoli
- AOU SUN, Napoli
- AORN Cardarelli, Napoli
- IRCCS Pascale, Napoli
- AO Moscati, Napoli

Risultano non ancora connessi alla rete informatizzata regionale i seguenti presidi:

- ASL NA1-Centro (Presidi Ospedalieri)
- AO San Sebastiano, Caserta
- AO Rummo, Benevento
- AO San Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona, Salerno

I Presidi di Riferimento hanno provveduto autonomamente al collegamento alla rete in tempi e modalità differenti secondo le procedure più adatte alle realtà locali.

La ASL NA1-Centro, che risulta accreditata per la certificazione per vari suoi Presidi Ospedalieri come da DGR N. 1362 del 21.10.2005, ha subito nell'ultimo anno sostanziali modifiche:

- il Presidio Ospedaliero SS Annunziata, precedentemente ASL NA1-Centro, risulta ora integrato nell'AORN Santobono-Pausilipon-Annunziata;

- i rimanenti Presidi Ospedalieri (Ospedali Ascalesi, Loreto Mare, Incurabili) risultano al momento non inseriti nella rete informatizzata.

## 2. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO REGIONALE

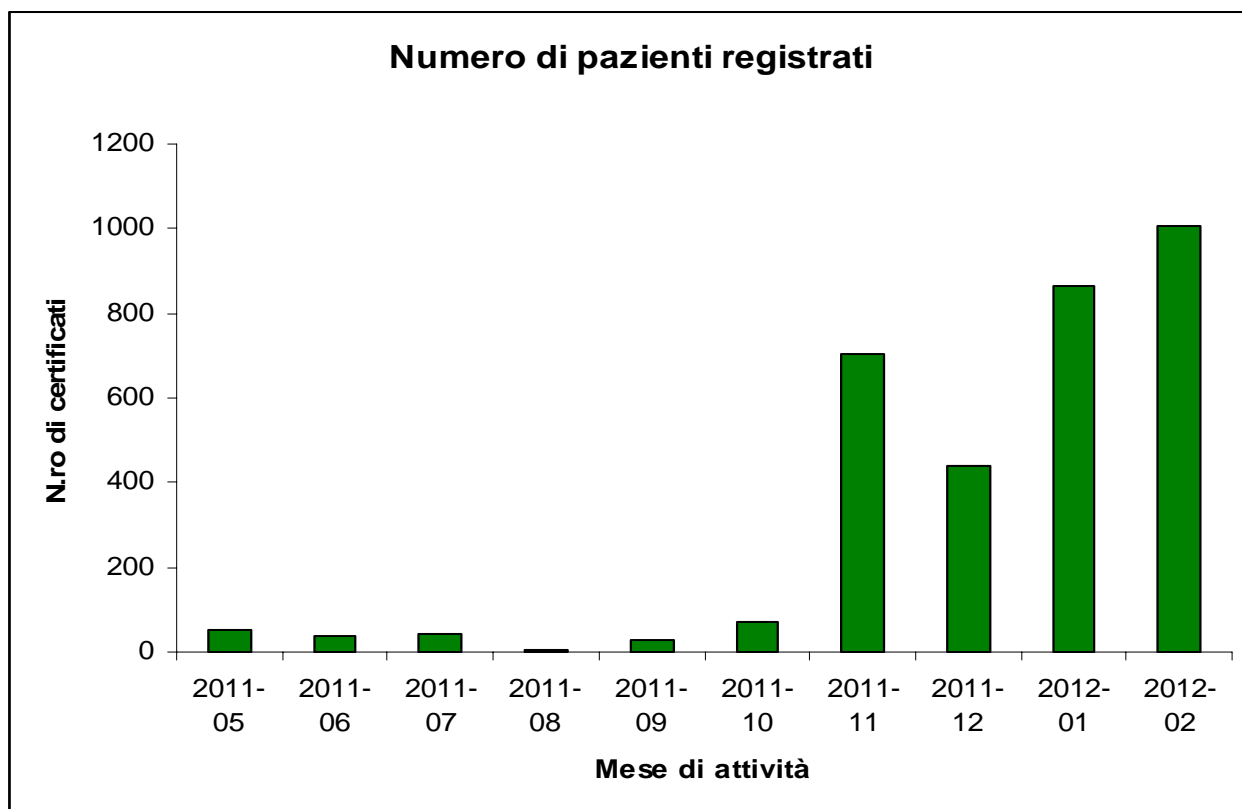
Il Registro Regionale delle Malattie Rare della Regione Campania raccoglie informazioni sulle malattie rare certificate presso i Presidi di Riferimento della Rete Regionale.

I dati vengono registrati dai Medici Certificatori dei Presidi di riferimento mediante un sistema *web-based* protetto.

Al 01 marzo 2012, nel Registro Regionale delle Malattie Rare sono state archiviate e validate **3279** schede di certificazione.

Nel *grafico 1* è rappresentato il numero di nuove schede di diagnosi immesse per mese di attività da parte dei Presidi di Riferimento. Si evidenzia un progressivo incremento dell'attività dal mese di novembre 2011, epoca in cui un numero crescente di Presidi di Riferimento otteneva l'accesso al sistema informatizzato.

**Grafico 1.** Numero di pazienti con malattia rara inseriti nel Registro Malattie Rare per mese di attività



### 3. ATTIVITA' DEI PRESIDII DI RIFERIMENTO DELLA RETE

In *tabella 1* sono riportati i certificati inseriti nel Registro dai singoli Presidi di Riferimento

PRESIDIO CERTIFICANTE	
A.O.R.N A. Cardarelli	115
A.O. San Giuseppe Moscati	111
A.O.U. Seconda Università di Napoli	1824
A.O.U. Federico II	1184
IRCCS Fondazione Giovanni Pascale	45
<b>Totale</b>	<b>3279</b>

In *tabella 2* sono riportati i Certificati inseriti nel Registro per Gruppi di Malattie Rare e per Presidio di Riferimento

MACRO GRUPPO DI DIAGNOSI (13)	PRESIDIO CERTIFICANTE					Totale
	A.O.R.N Cardarelli	A.O. Moscati	A.O.U. Seconda Università	A.O.U. Federico II	IRCCS Fondazione Pascale	
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0	0	0	1	0	1
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	4	1	0	0	0	5
Malattie del sistema circolatorio	0	0	8	5	0	13
Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	0	0	1526	505	0	2031
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	0	0	41	12	0	53
Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	5	11	57	358	0	431
Malformazioni congenite	104	89	56	197	1	447
Tumori	2	10	136	106	44	298
<b>Totale</b>	<b>115</b>	<b>111</b>	<b>1824</b>	<b>1184</b>	<b>45</b>	<b>3279</b>

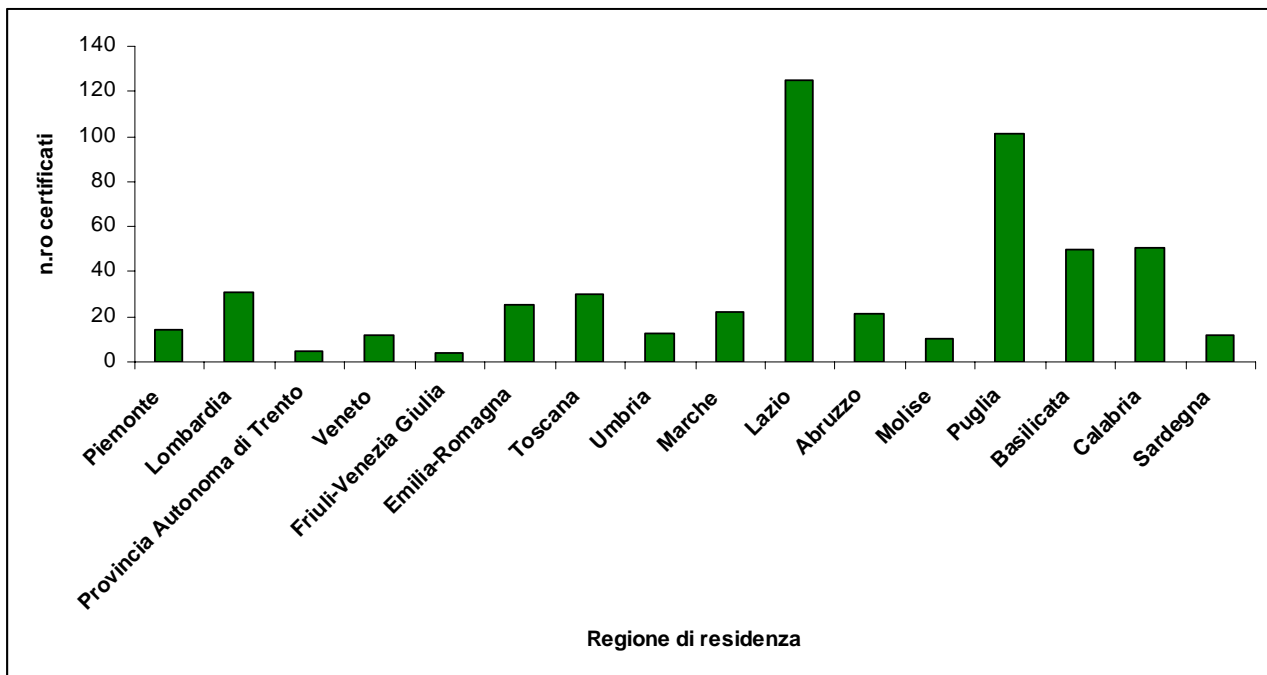
## 4. LA MIGRAZIONE SANITARIA

La *tabella 3* mostra il numero di schede archiviate e validate nel Registro Regionale, relative a pazienti non residenti in Regione Campania:

	N.ro Certificati
CAMPANIA	2630
EXTRA-REGIONALE	649
Totale	3279

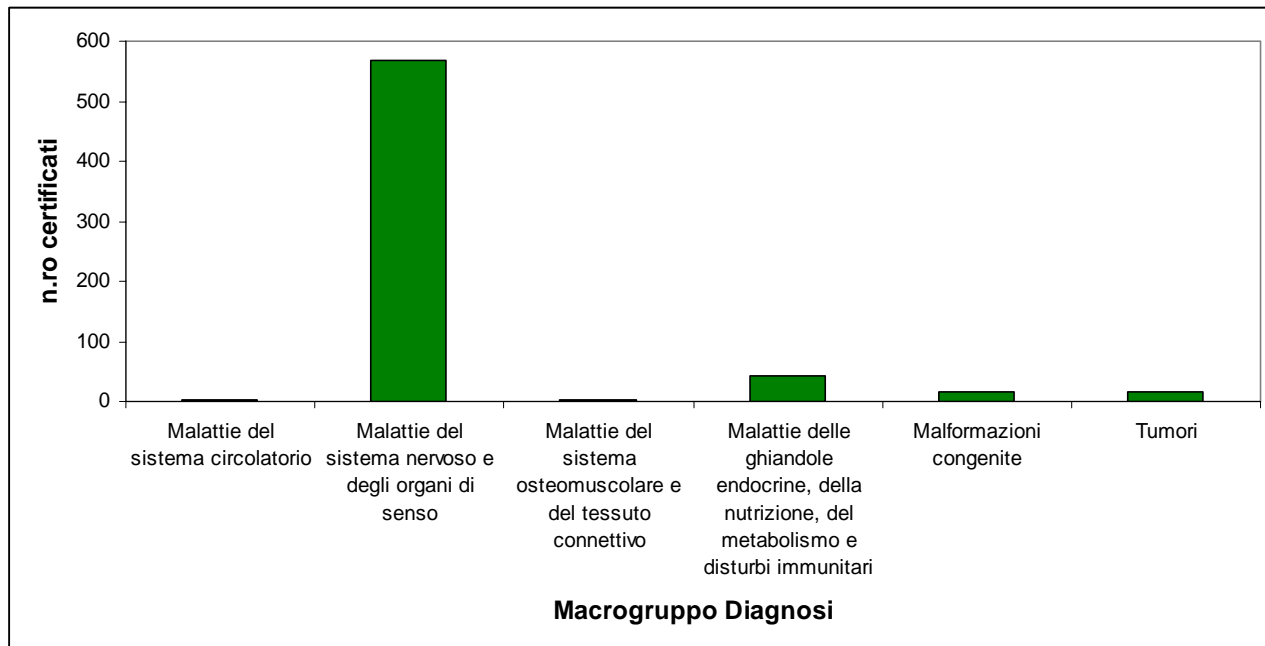
La tabella indica che circa il 20% dei pazienti finora certificati per malattia rara in Regione Campania migra da altre Regioni (*Grafico 2*) verso Presidi di Riferimento della Regione.

*Grafico 2. Regione di residenza dei pazienti certificati dai medici dei Presidi di Riferimento della rete regionale*



La migrazione sanitaria interessa particolarmente i seguenti macrogruppi di diagnosi (*Grafico 3*): malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (87,5%), malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (6,7%), malformazioni congenite (2,7%), tumori (2,4%), malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (0,4%) e malattie del sistema circolatorio (0,3%)

Grafico 3. La migrazione sanitaria in relazione ai macrogruppi di diagnosi



## 5. DATI AMMINISTRATIVI DELLE AA.SS.LL

L'assistenza sanitaria territoriale in Regione Campania è organizzata con sette AA.SS.LL: Napoli 1-Centro, Napoli 2 Nord, Napoli 3 Sud, Avellino, Caserta, Benevento, Salerno.

Al 1 marzo 2012, le AA.SS.LL regionali non risultano ancora collegate al sistema informatizzato del Registro delle Malattie Rare.

Sono tuttavia noti presso ciascuna ASL i numeri dei pazienti residenti ai quali sono stati attribuiti codici di esenzione sulla base della presentazione di un certificato di patologia rara; nella *tabella 4* sono riportati i dati raggruppati per macrogruppi. I numeri relativi alla sprue celiaca sono riportati separatamente in *tabella 5*.

*Tabella 4.* Esenzioni per Malattie Rare emesse dalle AA.SS.LL per i pazienti residenti, esclusa la Sprue Celiaca. I dati della ASL NA1-Centro non sono pervenuti.

MACRO GRUPPO DI DIAGNOSI (13)	NOME ASL CERTIFICANTE						Totale
	ASL NA 2	ASL NA 3	ASL AVELLINO	ASL CASERTA	ASL BENEVENTO	ASL SALERNO	
Malattie infettive e parassitarie	1	8	0	1	6	1	17
Tumori	141	113	24	50	40	78	446
Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	577	431	203	325	163	478	2177
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	727	465	124	438	192	301	2247
Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	749	740	261	510	200	326	2786
Malattie del sistema circolatorio	176	113	37	98	19	66	509
Malattie dell'apparato digerente	35	21	15	17	8	27	123
Malattie dell'apparato genito-urinario	16	13	13	19	4	18	83
Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo	43	44	21	44	33	31	216
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	222	186	78	110	111	257	964
Malformazioni congenite	538	423	171	391	150	283	1956
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	2	6	1	1	1		11
Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti	1						1
<b>Totale</b>	<b>3228</b>	<b>2563</b>	<b>948</b>	<b>2004</b>	<b>927</b>	<b>1866</b>	<b>11536</b>

*Tabella 5.* Esenzioni per Sprue Celiaca emesse dalle AA.SS.LL per i pazienti residenti.

Sprue celiaca	NOME ASL CERTIFICANTE						Totale
	ASL NA 2	ASL NA 3	ASL AVELLINO	ASL CASERTA	ASL BENEVENTO	ASL SALERNO	
	1942	2115	639	1283	409	1104	<b>7492</b>

