



**Assessorato alla Sanità  
Osservatorio Epidemiologico Regionale**



**Centro di Coordinamento Regionale  
per le Malattie Rare**



**REGIONE CAMPANIA  
REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE**

**2° RAPPORTO**

**31 AGOSTO 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

La Regione Campania, attraverso l'Area di Assistenza Sanitaria/Osservatorio Epidemiologico Regionale dell'Assessorato alla Sanità, ha avviato il Registro Regionale delle Malattie Rare. A tal fine è stata stipulata 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. La Regione Veneto, infatti, è capofila di un *network* inter-regionale, comprendente anche le Regioni Emilia-Romagna, Liguria e Puglia e le Province autonome di Trento e Bolzano.

Dal mese di maggio 2011, è in corso per le Malattie Rare l'implementazione del sistema informatico con il collegamento dei Presidi di Riferimento Regionali al Centro di Coordinamento, in rete a sua volta con il sistema informatico dell'Istituto Superiore di Sanità, sede del Registro Nazionale delle Malattie Rare.

Al 31 agosto 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 Ospedale dei Colli - PO Monaldi, Napoli;
- AORN Santobono-Pausilipon-Annunziata, Napoli;
- AO Moscati, Avellino;
- AO Rummo, Benevento.

Tali Presidi sono attivi in quanto risultano aver utilizzato il sistema di archiviazione per almeno una certificazione di malattia rara .

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

- ASL NA1-Centro (Presidi Ospedalieri);
- AO San Sebastiano, Caserta;
- 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, facente parte in precedenza dell'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 e si attendono disposizioni in merito da parte degli organi competenti regionali.

## 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 31 agosto 2012, nel Registro Regionale delle Malattie Rare sono state archiviate e validate **5471** schede di certificazione.

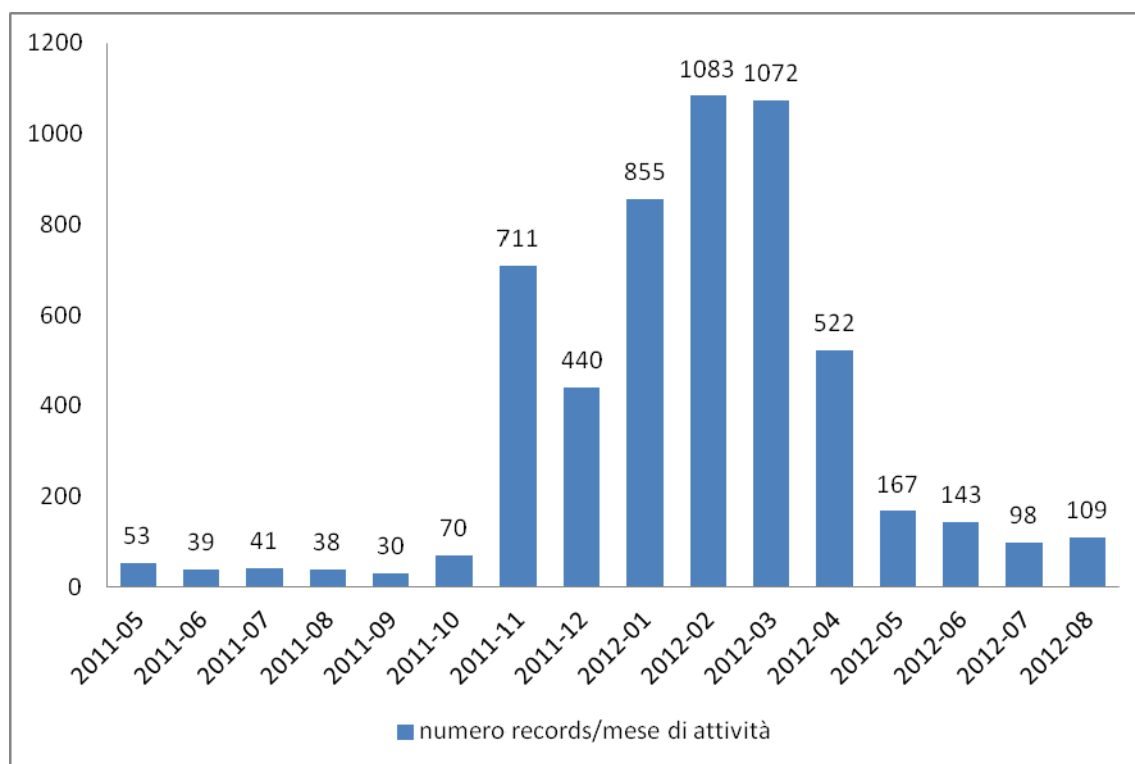
Nella *Figura 1* è rappresentato il numero di nuove schede di diagnosi immesse per mese di attività da parte dei Presidi di Riferimento. Si evidenzia un progressivo incremento dell'attività dal mese di novembre 2011, epoca in cui un numero crescente di Presidi di Riferimento otteneva l'accesso al sistema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

In particolare si può notare che dal 01/03/2012 (data del 1° Rapporto del Registro Regionale) al 31/08/2012 sono state raccolte **2111** schede e l'attività di inserimento è ancora in corso.

Il picco registrato tra Novembre 2011 ed Aprile 2012 è soprattutto legato all'inserimento dei *record* dei pazienti compresi nelle casistiche pregresse dei vari Presidi.

Si segnala, inoltre, che in data 27/07/2012 è avvenuta la prima comunicazione al RNMR presso l'ISS dei dati dei pazienti con malattie rare presenti nel Registro Regionale campano.

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



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

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

*Tabella 1. Numero dei certificati di malattia rara, inseriti dai Presidi di riferimento attivati.*

<b>PRESIDIO CERTIFICANTE</b>	
ASL NA1 - PO Annunziata	56
AORN Cardarelli	595
AORN Santobono-Pausilipon	5
AORN Ospedale dei Colli - PO Monaldi	5
AO Moscari	234
AO Rummo	72
AOU SUN	2446
AOU Federico II	2005
IRCCS Pascale	53
<b>Totale</b>	<b>5471</b>

In *Tabella 2*, invece, sono riportati i certificati inseriti nel Registro per macrogruppi di Malattie Rare e per Presidio di Riferimento.

*Tabella 2. Numero dei certificati di malattia rara, ordinati per macrogruppo di diagnosi e per Presidio certificatore.*

MACRO GRUPPO DI DIAGNOSI (13)	PRESIDIO CERTIFICANTE									Totale
	ASL NA1 - PO Annunziata	AORN Cardarelli	AORN Santobono-Pausilipon	AORN Ospedale dei Colli - PO Monaldi	AO Moscati	AO Rummo	AOU SUN	AOU Federico II	IRCCS Pascale	
Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0	0	0	0	0	1	0	1	0	2
Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	0	226	5	0	1	0	0	135	0	367
Malattie del sistema circolatorio	0	0	0	5	0	0	8	11	0	24
Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso	0	0	0	0	2	0	2020	631	0	2653
Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	0	0	0	0	0	0	41	13	0	54
Malattie dell'apparato digerente	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1
Malattie dell'apparato genito-urinario	0	0	0	0	8	0	0	0	0	8
Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari	56	21	0	0	21	1	113	430	0	642
Malformazioni congenite	0	336	0	0	192	67	65	671	1	1332
Tumori	0	12	0	0	10	3	199	112	52	388
<b>Totale</b>	<b>56</b>	<b>595</b>	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>234</b>	<b>72</b>	<b>2446</b>	<b>2005</b>	<b>53</b>	<b>5471</b>

## 4. LA MIGRAZIONE SANITARIA

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

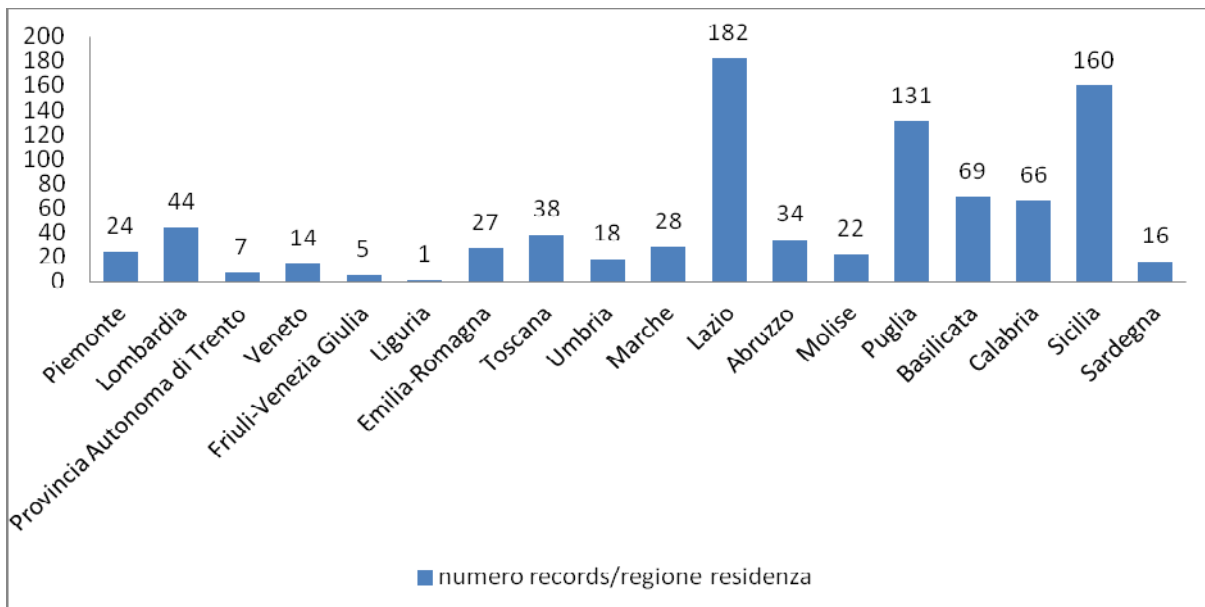
**Tabella 3.** Numero di pazienti con malattia rara certificati in Campania, suddivisi in residenti in Campania e fuori Regione.

REGIONE DI RESIDENZA	
Campania	4585
Altre Regioni	886
<b>Totale</b>	<b>5471</b>

La *Tabella 3* indica che circa il 19,3% dei pazienti certificati per malattia rara in Regione Campania migra da altre Regioni verso Presidi di Riferimento campani.

In *Figura 2* sono riportate in dettaglio le Regioni di provenienza dei pazienti rari certificati da Centri campani e residenti fuori regione.

**Figura 2.** Regione di residenza dei pazienti non campani certificati dai medici dei Presidi di Riferimento della Rete Regionale.

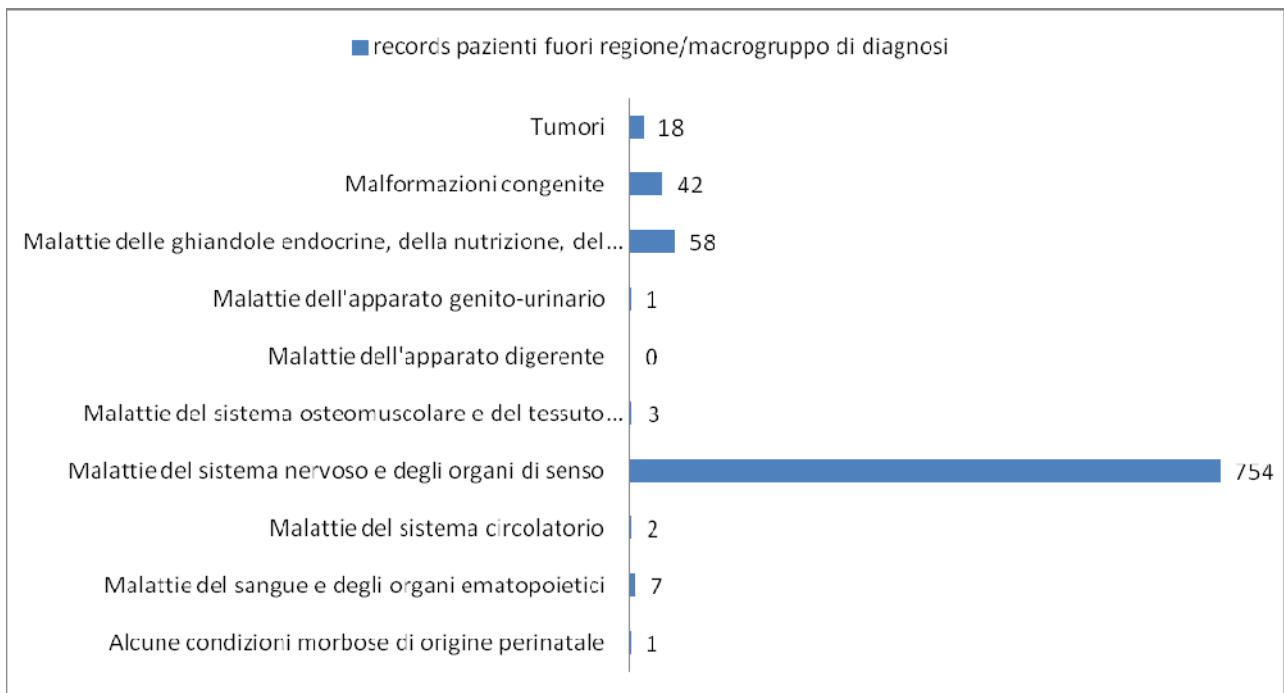


La migrazione sanitaria, inoltre, interessa in maniera differente i vari macrogruppi di diagnosi (*Figura 3*).

Al primo posto si collocano le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (85,1%), in particolare per il contributo (76,1% sul totale dei pazienti non campani certificati) delle malattie oculari afferenti all'A.O.U. SUN. Altre categorie sono rappresentata dalle malattie delle ghiandole

endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (6,5%), malformazioni congenite (4,7%), tumori (2,0%), malattie del sangue e degli organi ematopoietici (0,8), malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (0,3%) e malattie del sistema circolatorio (0,2%), malattie dell'apparato genitourinario (0,1%).

**Figura 3.** La migrazione sanitaria in relazione ai macrogruppi di diagnosi



## **5. DATI FORNITI DALLE AA.SS.LL. DEI PAZIENTI CON MALATTIE RARE RESIDENTI IN CAMPANIA E CERTIFICATI IN REGIONE O FUORI REGIONE**

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

Al 31 Agosto 2012, le AASSLL regionali non risultano ancora collegate al sistema informatizzato del Registro delle Malattie Rare, ma è in programma un'iniziativa di formazione del personale AASSLL.

Sono tuttavia noti presso ciascuna ASL i dati dei pazienti residenti per i quali siano stati attribuiti codici di esenzione specifici sulla base della presentazione di un certificato di patologia rara; nella *Tabella 4* sono riportati i dati raggruppati per macrogruppi, con eccezione dell'ASL NA1 Centro.

I dati relativi alla sprue celiaca sono riportati separatamente in *Tabella 5*.

Come si può notare dall'analisi delle *Tabelle 3 e 4* il numero complessivo di certificati per malattia rare (Sprue Celiaca inclusa) presenti nei *database* delle AASSLL. è pari a **19028**. Il numero dei certificati presenti nel Registro al 31/08/2012 è, come già detto, pari a **5471**.

Sebbene il dato delle AA.SS.LL. sia molto probabilmente sovrastimato e il numero di *record* finora presenti nel Registro sia comunque rilevante, appare necessario che i Presidi di Riferimento continuino l'attività di raccolta dati sinora svolta.



**Tabella 4.** Esenzioni per Malattie Rare emesse dalle AA.SS.LL per i pazienti residenti in Campania e certificati in Regione o fuori Regione, 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.

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

## 6. CONCLUSIONI

L'attività del Registro Regionale delle Malattie Rare è oramai diventata una realtà, ma restano alcuni obiettivi da perseguire.

1. Collegamento al *network* informatico regionale dei Presidi di Riferimento attualmente non ancora connessi.
2. Collegamento informatico al *network* delle AA.SS.LL. campane al fine di valutare l'entità delle esenzioni concesse., la loro correttezza, con riferimento al Presidio certificante, la percentuale di certificati di diagnosi prodotti fuori Regione, al fine di una valutazione del fenomeno di migrazione sanitaria.
3. Formazione del personale afferente ai Presidi di Riferimento, già avviato in parte, e alle AA.SS.LL., ancora da realizzare.
4. Continuazione della collaborazione con il Centro Malattie Rare della Regione Veneto, in quanto al momento tale obiettivo è messo a rischio da difficoltà burocratiche ed economiche.