

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2021

A cura del
Centro di Coordinamento

INDICE

LE TUTELE PER I PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE IN ITALIA.....	3
LA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA.....	4
IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE.....	6
I DATI DEL REGISTRO REGIONALE.....	8
ANALISI COMBINATA DEI DATI AMMINISTRATIVI E DEL REGISTRO	10
ANALISI DEI DATI DEL SOLO REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE	16
BIBLIOGRAFIA	29
STORIA DELLE REVISIONI.....	30

LE TUTELE PER I PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIE RARE IN ITALIA

Le malattie rare sono state riconosciute tra le priorità del Sistema Sanitario per la prima volta dal Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 (1). In quegli anni si era sviluppata una collaborazione tra clinici, autorità sanitarie, associazioni del volontariato per la tutela dei cittadini, che ha avuto come esito legislativo l'emanazione del Decreto Ministeriale - Ministero della Sanità - 18 maggio 2001, n. 279, "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie" (2).

Questo atto legislativo si fonda su due principi fondamentali:

- Le malattie rare sono condizioni che per la loro natura prevalentemente cronica, invalidante, complessa dal punto di vista della diagnostica e della terapia, richiedono ai cittadini un impegno personale, sociale ed economico rilevante. Pertanto è opportuno garantire loro una tutela specifica.
- La rarità di queste condizioni suggerisce l'opportunità che i pazienti siano indirizzati, e affidati a centri clinici specialistici, che possiedano la competenza per fornire tutta l'assistenza necessaria – dalla diagnosi, alla terapia, al follow up. A questi centri clinici – che vengono anche definiti Presidi – è affidato il riconoscimento della malattia rara e la sua certificazione, che consente ai cittadini di usufruire dell'esenzione dalla partecipazione alla spesa per le prestazioni sanitarie. I Presidi costituiscono i nodi di una Rete nazionale delle malattie rare.

Il Decreto del 2001 ha individuato inizialmente 284 singole malattie e 47 gruppi comprendenti più malattie rare afferenti, a cui applicare le tutele previste. Ciascuna malattia (o gruppo di malattie) è identificata da un codice, che apposto dal medico di medicina generale, o dallo specialista, sulla impegnativa per farmaci o prestazioni sanitarie, esenta il paziente dal pagamento del ticket.

Nel gennaio 2017, con un Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) (3) l'elenco è stato ampliato a 339 singole malattie e 114 gruppi, per un totale di 453 codici di esenzione.

L'individuazione dei centri clinici specialistici autorizzati a rilasciare la certificazione di malattia rara, i Presidi, è stata demandata alle Regioni. I Presidi devono essere in possesso di documentata esperienza specifica per le malattie o per i gruppi di malattie rare, nonché di idonea dotazione di strutture di supporto e di servizi

complementari, ivi inclusi, per le malattie che lo richiedono, servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico - molecolare.

Il Decreto prevede anche l'istituzione di Centri Regionali o Interregionali di riferimento con il compito di coordinare l'attività dei Presidi. Infine viene promossa l'istituzione di un Registro nazionale, la cui responsabilità è affidata al Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR), che ha sede presso l'Istituto Superiore di Sanità.

LA RETE REGIONALE PER LE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

La Regione Lombardia a partire dal 2001, in attuazione del Decreto Ministeriale, con DGR 11 Dicembre n. 7/7328 (4), ha provveduto ad individuare i Presidi della Rete per le malattie rare. Inizialmente i Presidi designati erano 13, e nel tempo sono diventati gli attuali 59. Si è quindi costituita una Rete regionale, a cui afferiscono, oltre ai Presidi, anche le 8 Agenzie di Tutela della Salute (ATS), che rappresentano il punto di contatto tra i Presidi e la medicina territoriale.

La stessa DGR individuava quale Centro regionale di Coordinamento della Regione Lombardia il Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*, dell'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri IRCCS, con sede a Ranica (Bergamo).

Tutte le attività della Rete sono in capo alla Direzione Generale (DG) Welfare, che ne assicura e monitora l'operatività. Presso la DG Welfare è istituito un Gruppo di lavoro composto da rappresentanti del Centro di Coordinamento, di tutti i Presidi della Rete, delle ATS e delle associazioni dei pazienti (Federazione Italiana Malattie Rare FIRM UNIAMO, e Federazione Lombarda Malattie Rare FLMR). Sono stati inoltre attivati gruppi di lavoro con compiti specifici, come:

- la definizione dei criteri per l'identificazione dei Presidi della Rete;
- la definizione dei criteri per la revoca dell'attribuzione ai Presidi di malattie rare per le quali sono venuti meno i requisiti previsti;
- l'individuazione delle malattie rare a cui attribuire i codici di gruppo.

A proposito di queste attività è opportuno fornire alcune precisazioni.

In Regione Lombardia è stato stabilito che ciascun Presidio della Rete possa candidarsi a diventare riferimento per le malattie per le quali sia in grado di documentare la propria competenza e il possesso di determinati requisiti.

Oltre a quelli previsti dal D.M. 279/2001, sono stati introdotti criteri basati sulla valutazione di:

- casistica trattata in termini di diagnosi, terapia e assistenza, in rapporto alla prevalenza della malattia;
- attività di consulenza svolta nei confronti delle famiglie e di formazione dei professionisti sanitari;
- partecipazione ad attività di ricerca e produttività scientifica;
- riconosciuta collaborazione con i Presidi della Rete già costituita;
- connessione con il sistema CRS-SISS per gli adempimenti relativi Registro malattie rare;
- garanzia di presa in carico globale e multidisciplinare del paziente;
- copertura territoriale;
- necessità di concentrazione della casistica in particolare per le malattie ultrarare (definizione numero massimo di Presidi in rapporto alla prevalenza).

Il numero di malattie rare attribuite a ciascun Presidio è pertanto variabile: alcuni centri sono di riferimento per molte decine di malattie rare, altri per un numero più limitato. Nel tempo i Presidi possono presentare la candidatura per nuove malattie, così come è facoltà della DG Welfare rivedere le attribuzioni, anche revocandole.

È importante precisare che la designazione a Presidio viene conferita ad un Ospedale, IRCCS, Casa di Cura, e non alla singola Unità Operativa o Divisione Clinica. Questo dà la possibilità a più medici dello stesso Presidio di rilasciare il certificato di esenzione, se per esempio la malattia è di competenza di più specialisti.

Nell'Allegato 1 sono elencati gli attuali Presidi della Rete regionale con le malattie/gruppi e il numero di codici di esenzione attribuiti a ciascuno di essi.

Come abbiamo menzionato, nel DPCM del 12 gennaio 2017 che ha aumentato il numero dei codici di esenzione, sono compresi 114 codici di gruppo, codici che designano più malattie che hanno aspetti comuni per quanto riguarda la loro classificazione e le caratteristiche cliniche. Per ogni codice di gruppo il DPCM riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lasciando la facoltà allo specialista del Presidio di attribuire il codice di gruppo a eventuali altre condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel decreto legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi e arbitrarie dei codici di gruppo da parte di singoli specialisti, un gruppo di esperti della Rete regionale ha stabilito quali siano le

malattie che possono essere riconducibili ad un singolo codice di gruppo. L'elenco delle malattie rare afferenti ad un determinato codice di gruppo può essere ampliato nel tempo, per esempio su proposta di specialisti della Rete. Il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale delle malattie rare, deve essere inoltre approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare.

Attualmente in Regione Lombardia con 453 codici di esenzione, sono riconosciute complessivamente 900 malattie rare esenti. Allegato 2: Elenco dei codici di esenzione in vigore dal 15 settembre 2017 ai sensi del D.P.C.M. 12.01.2017, comprensivo delle malattie afferenti a gruppi.

IL REGISTRO LOMBARDO DELLE MALATTIE RARE

Tra i compiti assegnati dalla legislazione alla Rete delle malattie rare, uno dei più importanti è la creazione di sistemi di registrazione dei casi e di raccolta dei dati dei pazienti riconosciuti affetti da una di queste patologie.

Ogni Regione (in autonomia o in collaborazione con altre Regioni) ha attivato nel corso degli anni un proprio Registro, che contribuisce, con l'invio di una serie di dati, ad alimentare il Registro nazionale, gestito dall'Istituto Superiore di Sanità.

Fino al 2006, i certificati di esenzione prodotti, in formato cartaceo, dagli specialisti dei Presidi venivano registrati dai competenti uffici delle ASL (poi ASST - Aziende Socio Sanitarie Territoriali). I certificati riportavano i dati anagrafici del paziente, il codice di esenzione (se codici di gruppo solo la denominazione del gruppo e non la specifica malattia), la denominazione del Presidio e il nome del sanitario che l'aveva prodotta, e infine la data della certificazione. Di questi dati venivano registrati solo quelli anagrafici e il codice della malattia, mentre non venivano registrati denominazione del Presidio ed estensore della certificazione. Questi sono i cosiddetti dati Amministrativi di Esenzione (vedi oltre).

A fine 2006 è stato attivato il Registro Lombardo Malattie Rare, messo a punto da Lombardia Informatica (dal 2019 Aria S.p.A.). Gli specialisti dei Presidi della Rete hanno quindi a disposizione un sistema web-based denominato RMR (Rete Malattie Rare) a cui si accede con la *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario* (CRS-SISS). La piattaforma CRS-SISS fornisce l'infrastruttura di base per la

sicurezza, l'identificazione certa di operatori e assistiti, la firma elettronica e l'integrazione di flussi clinici e amministrativi.

I dati raccolti comprendono informazioni anagrafiche, assistenziali, demografiche e cliniche (diagnosi, modalità di diagnosi e informazioni relative all'eventuale terapia farmacologica e riabilitativa) raccolte in Schede di diagnosi, Piani terapeutici e Piani riabilitativi.

La registrazione dei dati di un paziente ha un immediato risvolto pratico nella produzione del Certificato di diagnosi di malattia rara (che il paziente consegna all'ufficio ASST di competenza territoriale perché il codice di esenzione assegnato venga riportato nella tessera sanitaria), del Piano terapeutico che include i farmaci indicati per il trattamento della sua patologia, e del Piano riabilitativo.

Il Registro costituisce uno strumento fondamentale per lo studio dell'epidemiologia delle malattie rare, per promuovere il confronto tra gli specialisti, per la valutazione dell'efficacia e dei costi e per la programmazione delle iniziative di sanità pubblica, anche a livello nazionale.

Il Registro regionale contribuisce ad alimentare il Registro nazionale istituito dal CNMR, secondo le indicazioni del Decreto Ministeriale del 2001. Successivi Accordi Stato-Regioni (5) hanno stabilito quali dati inoltrare da ciascun Registro regionale al nazionale. Questi dati sono configurati come un data-set condiviso, composto dai seguenti elementi:

- Identificativo univoco dell'utente, corredato dalle restanti informazioni dell'anagrafica standard dei flussi informativi sanitari
- Diagnosi della patologia e relativo codice di esenzione
- Data di esordio
- Data di prima diagnosi
- Regione, ente, struttura (identificata da codici nazionali standard) che ha effettuato la prima diagnosi
- Farmaco orfano erogato
- Stato al momento dell'invio dei dati: vivo o deceduto (viene specificata l'eventuale data di decesso per gli assistiti dal SSR lombardo)
- Denominazione del Presidio della Rete malattie rare che ha effettuato/confermato la diagnosi e che ha segnalato il caso nel Registro regionale
- Data di diagnosi/conferma diagnostica di malattia rara da parte del Presidio.

Per quanto riguarda la Regione Lombardia l'invio del data-set condiviso al Registro nazionale è stato effettuato dal Centro di Coordinamento fino al 2017 (con i dati

raccolti nel Registro fino al 31.12.2016). A partire dal 2018 l'invio dei dati al Registro nazionale è a cura di Aria S.p.A.

Inizialmente venivano criptati e inviati tutti i dati validati presenti nel Registro, dal 2018 vengono criptati e inviati solo i dati relativi all'anno di competenza, i quali andranno ad aggiungersi a quelli già inviati negli anni precedenti. La modalità di trasmissione prevede l'invio di due file distinti, uno per i dati anagrafici (File 1 - Anagrafico) e uno per i dati della patologia (File 2 - Patologia).

I DATI DEL REGISTRO REGIONALE

A 15 anni dalla creazione del Registro e a 20 dalla istituzione della Rete per le malattie rare, ci troviamo con un patrimonio molto rilevante di dati raccolti dagli specialisti dei Presidi, dati che costituiscono la base dei rapporti periodici che il Centro di Coordinamento pubblica ogni anno.

Lo studio epidemiologico delle malattie rare nella Regione Lombardia è tra i principali obiettivi del Registro. L'individuazione della popolazione di malati rari permette di conoscerne le caratteristiche socio/demografiche, la distribuzione nel territorio e più in generale, le possibili esigenze cliniche e assistenziali.

Il Registro può rappresentare, inoltre, uno strumento per avviare studi di valutazione dei costi sanitari individuando, ad esempio, aree a maggior impatto assistenziale, fornendo spunti per programmi di sanità pubblica e di ricerca scientifica.

I dati resi disponibili da Aria S.p.A. vengono analizzati dal Centro di Coordinamento che svolge un preciso lavoro di validazione, per assicurarne la qualità secondo un protocollo che ha l'obiettivo di evitare la presenza di errori durante le fasi di analisi. Il protocollo di validazione ha l'obiettivo di identificare i dati incompleti e inaccurati, migliorando la qualità delle analisi.

Il protocollo di validazione viene descritto in dettaglio nell'Allegato 3.

In estrema sintesi le azioni messe in atto per il controllo e il miglioramento della qualità dei dati con questo protocollo sono finalizzate a garantirne l'accuratezza e la completezza. Al termine del processo di validazione, tutte le schede di diagnosi ritenute non conformi vengono inserite in una black list, di cui si fornisce l'elenco in Allegato 4.

Al 31.12.2021 le schede presenti dopo la validazione nel Registro sono 62.368.

Il numero dei cittadini censiti dal Registro è 59.854 soggetti. La discrepanza tra i due dati è spiegata dal fatto che alcuni pazienti hanno due o più schede per le seguenti ragioni:

- sono affetti da due o più malattie rare diverse, per ciascuna delle quali è stata redatta una Scheda di diagnosi;
- sono stati registrati più volte per la stessa patologia, da Presidi diversi.

Con un ulteriore processo di pulizia dei dati, consistente nell'eliminare: le registrazioni plurime per la stessa diagnosi dello stesso paziente e le registrazioni relative ad affinamento diagnostico per lo stesso paziente, il numero delle malattie rare registrate è 59.138 in 58.935 pazienti.

Questi numeri sono ricavati dall'analisi dei dati del Registro, ma non bisogna dimenticare che per una dettagliata e completa analisi della prevalenza delle malattie rare nella Regione Lombardia, si devono tenere in considerazione anche i dati cosiddetti Amministrativi di Esenzione. Si tratta come abbiamo già menzionato in precedenza dei dati raccolti dalle ASL/ASST per il rilascio dell'esenzione per malattia rara, dietro presentazione del certificato redatto dagli specialisti dei Presidi. Questa era l'unica modalità di raccolta dati dal 2002 al 2006, modalità che è però proseguita anche dopo tale data, quando l'impiego dell'applicativo RMR basato sul web non era ancora diffuso universalmente nei Presidi, o laddove per diversi motivi che non stiamo ora ad analizzare, gli specialisti non ricorrevano a questo strumento per il rilascio del certificato di esenzione.

È importante ricordare che dal 1 gennaio 2018 è obbligatorio utilizzare solo l'applicativo RMR per la certificazione di malattia rara. (6)

Le principali differenze tra i dati Amministrativi di Esenzione e quelli estratti da RMR sono già state menzionate. I dati Amministrativi contengono i dati anagrafici del cittadino, il codice di diagnosi di malattia rara, la data di rilascio dell'esenzione e la data di fine validità dell'esenzione. La scheda cartacea è firmata dallo specialista e reca il timbro del Presidio, ma in fase di registrazione all'ASL/ASST questi ultimi dati non sono riportati nel sistema. In conclusione i dati Amministrativi consentono di effettuare un conteggio dei casi di malattia rara in Regione Lombardia, ci permettono di calcolare l'età del paziente al momento dell'analisi dei dati, e da altre fonti possiamo anche sapere se al momento dell'analisi dei dati il cittadino è vivo o è deceduto. Non è possibile però sapere chi è lo specialista che ha rilasciato il certificato e in quale Presidio esercita la sua attività.

I dati RMR invece oltre a queste importanti informazioni, ci consentono di sapere quale centro ha formulato la diagnosi, e quale Presidio ha certificato la malattia (NB: il più delle volte coincidono, ma non sempre); qual è la data presunta dell'esordio della malattia; con che elementi è stata raggiunta la diagnosi. Infatti l'applicativo RMR include una pagina in cui devono essere indicate con una voce da spuntare le modalità di diagnosi (dati clinici, esami strumentali, indagini di laboratorio) e se la diagnosi è stata posta a seguito di screening neonatale. Accanto a ciascuna voce è disponibile un campo testo libero per indicare quali dati clinici, esami strumentali ed indagini di laboratorio sono stati considerati a supporto della diagnosi.

Per integrare i dati Amministrativi di Esenzione con quelli del Registro, dati registrati in due o più flussi informativi, è stato utilizzato il metodo del Record Linkage (RL), uno strumento che permette l'integrazione delle informazioni provenienti da diverse sorgenti di dati (7). Per i dettagli su come sia stato applicato questo metodo rimandiamo alla sezione metodologica dell'Allegato 3.

In sintesi:

- 57.143 casi di malattia rara sono presenti solo come dati Amministrativi di Esenzione
- 38.662 casi di malattia rara sono presenti sia nel Registro che come dati Amministrativi di Esenzione
- 10.250 casi di malattia rara sono presenti solo nel Registro

In totale si tratta di 106.055 casi di malattia rara, riconducibili a 104.869 pazienti (1.144 pazienti hanno 2 malattie rare e 21 pazienti hanno 3 malattie rare).

Questi numeri si riferiscono solo ai residenti in Lombardia e a tutti i soggetti (vivi e deceduti).

ANALISI COMBINATA DEI DATI AMMINISTRATIVI E DEL REGISTRO

Quanto abbiamo esposto fino a questo punto suggerisce immediatamente l'idea che la Rete per le malattie rare in Lombardia ha accumulato una impressionante quantità di dati, che possono essere esplorati in diverse direzioni, e dare ai clinici, alle autorità sanitarie della Regione, e ai pazienti attraverso le loro organizzazioni, una visione dell'impatto sulla salute pubblica di queste patologie.

L'insieme dei dati costituito da quelli Amministrativi di Esenzione e da quelli del Registro consente di eseguire alcune analisi generali, mentre la valutazione dei dati più completi del solo Registro ne consente di più specifiche.

Grazie alla consultazione dell'anagrafe regionale, sappiamo che alla data del 31.12.2021 dei 104.869 pazienti censiti, sono vive 91.812 persone.

La Tabella 1 riporta il tasso grezzo di prevalenza dei malati rari in Lombardia, declinando il dato per provincia di residenza. I dati si riferiscono ai pazienti ancora in vita al momento dell'analisi.

Tabella 1. Tasso grezzo di prevalenza dei malati rari divisi per provincia di residenza.

Residenza	Numero di Pazienti	Popolazione Residente ⁽⁸⁾	Prevalenza (/100.000)
Bergamo	8.798	1.103.556	797,24
Brescia	12.726	1.255.709	1.013,45
Como	4.898	596.456	821,18
Cremona	2.734	352.242	776,17
Lecco	3.312	333.569	992,90
Lodi	1.917	227.343	843,22
Mantova	2.666	406.061	656,55
Milano	32.878	3.241.813	1.014,19
Monza e Brianza	8.680	870.113	997,57
Pavia	5.095	535.801	950,91
Sondrio	1.281	178.798	716,45
Varese	6.827	880.093	775,71
Totale	91.812	9.981.554	919,82

Disporre di un dato di prevalenza delle malattie rare su una popolazione numericamente estesa come quella lombarda è molto importante. E' vero che questo dato si riferisce alle malattie rare che hanno un codice di esenzione, e quindi non considera tutte le malattie che pur essendo rare non hanno la possibilità di essere registrate. Questo tuttavia è un dato certo e non una stima, mentre altri dati disponibili di prevalenza, in Italia e in Europa, sono in realtà basati su stime approssimative.

È interessante evidenziare che vi è una discreta variabilità nella prevalenza grezza nelle diverse provincie. Non si può non notare che la prevalenza è più alta nelle

province nei cui capoluoghi (Milano, Brescia, Monza e Brianza) sono presenti aziende e istituti ospedalieri che sono Presidi per un maggior numero di malattie (vedi più avanti).

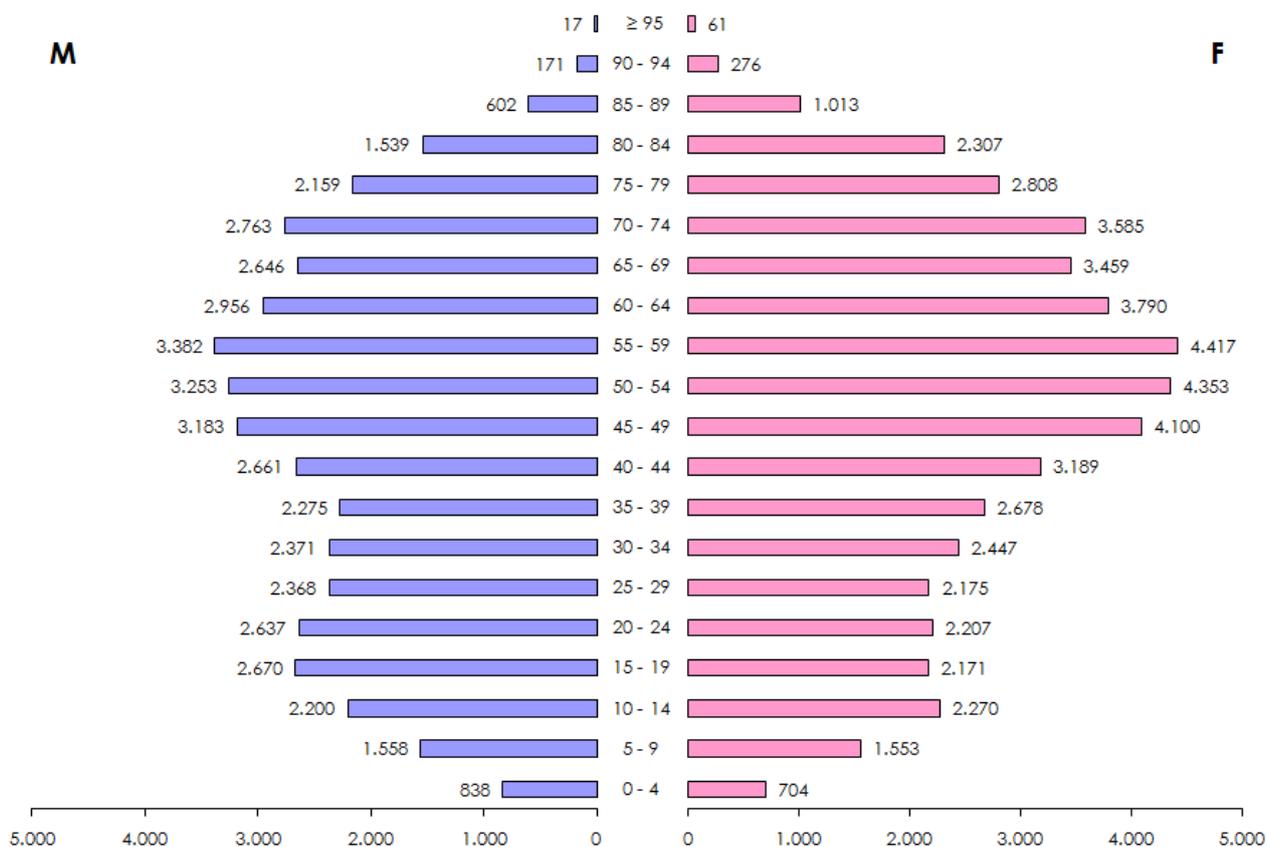
Nell'Allegato 5 viene riportata la tabella con l'elenco dei Presidi della Rete, con la data di ingresso e il numero delle malattie accreditate.

La Tabella 2 riporta i dati della prevalenza delle malattie rare per fascia d'età e per genere, dati rappresentati graficamente nella Figura 1.

Tabella 2. Prevalenza dei malati rari lombardi per età e per genere al 31 dicembre 2021.

Fascia di Età	Maschi	Femmine	Rapporto M/F	M (%)	F (%)	Popolazione ⁽⁸⁾	Prevalenza (/100.000)
0 - 4	838	704	1,19	0,91	0,77	384.468	401,07
5 - 9	1.558	1.553	1,00	1,70	1,69	450.075	691,22
10 - 14	2.200	2.270	0,97	2,40	2,47	492.234	908,10
15 - 19	2.670	2.171	1,23	2,91	2,36	474.113	1.021,06
20 - 24	2.637	2.207	1,19	2,87	2,40	489.517	989,55
25 - 29	2.368	2.175	1,09	2,58	2,37	505.359	898,96
30 - 34	2.371	2.447	0,97	2,58	2,67	547.941	879,29
35 - 39	2.275	2.678	0,85	2,48	2,92	600.037	825,45
40 - 44	2.661	3.189	0,83	2,90	3,47	689.447	848,51
45 - 49	3.183	4.100	0,78	3,47	4,47	816.449	892,03
50 - 54	3.253	4.353	0,75	3,54	4,74	832.004	914,18
55 - 59	3.382	4.417	0,77	3,68	4,81	775.721	1.005,39
60 - 64	2.956	3.790	0,78	3,22	4,13	637.723	1.057,83
65 - 69	2.646	3.459	0,76	2,88	3,77	557.884	1.094,31
70 - 74	2.763	3.585	0,77	3,01	3,90	563.680	1.126,17
75 - 79	2.159	2.808	0,77	2,35	3,06	424.560	1.169,92
80 - 84	1.539	2.307	0,67	1,68	2,51	385.923	996,57
85 - 89	602	1.013	0,59	0,66	1,10	228.038	708,22
90 - 94	171	276	0,62	0,19	0,30	99.580	448,89
≥ 95	17	61	0,28	0,02	0,07	26.801	291,03
Totale	42.249	49.563	0,85	46,02	53,98	9.981.554	919,82

Figura 1. Distribuzione dei malati rari lombardi, suddivisi per età e per genere al 31 dicembre 2021.



I codici di malattia rara sono riconducibili a 16 delle categorie diagnostiche definite dalla classificazione internazionale delle malattie (ICD). Queste categorie diagnostiche sono elencate nella Tabella 3, che riporta nella seconda colonna il numero dei codici di malattia rara che si possono ricondurre a tali categorie, e nella terza colonna il numero di codici di cui sia stato segnalato almeno un caso nel corso degli anni considerati in Lombardia.

Tabella 3. Numero di condizioni rare sorvegliate totali e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Condizioni sorvegliate	Condizioni censite (%)	Condizioni censite pazienti viventi (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	3	3 (100)	3 (100)
2	Tumori	11	11 (100)	11 (100)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	14	13 (92,9)	13 (92,9)
4	Malattie del metabolismo	58	54 (93,1)	53 (91,4)
5	Malattie del sistema immunitario	10	9 (90,0)	9 (90,0)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	15	15 (100)	15 (100)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	43	42 (97,7)	42 (97,7)
8	Malattie dell'apparato visivo	17	16 (94,1)	16 (94,1)
9	Malattie del sistema circolatorio	15	15 (100)	15 (100)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	9	9 (100)	9 (100)
11	Malattie dell'apparato digerente	9	9 (100)	9 (100)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	6	6 (100)	6 (100)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	36	33 (91,7)	32 (88,9)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	15	14 (93,3)	14 (93,3)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	185	152 (82,2)	149 (80,5)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	7	4 (57,1)	4 (57,1)
	Totale	453	405 (89,4)	400 (88,3)

La successiva Tabella 4 riporta i dati dei casi di malattia rara segnalati per ciascuna categoria diagnostica e il numero di soggetti ancora viventi al 31.12.2021.

Tabella 4. Casi di malattia rara (MR) censiti per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Casi di MR censiti (%)	Casi di MR censiti pazienti viventi (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	276 (0,3)	265 (0,3)
2	Tumori	4.121 (3,9)	3.941 (4,2)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	4.282 (4,0)	4.220 (4,5)
4	Malattie del metabolismo	8.968 (8,5)	7.763 (8,4)
5	Malattie del sistema immunitario	3.430 (3,2)	3.188 (3,4)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	13.825 (13,0)	12.862 (13,8)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	18.393 (17,3)	13.007 (14,0)
8	Malattie dell'apparato visivo	9.199 (8,7)	9.021 (9,7)
9	Malattie del sistema circolatorio	8.966 (8,5)	7.434 (8,0)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	3.134 (3,0)	2.691 (2,9)
11	Malattie dell'apparato digerente	2.133 (2,0)	1.990 (2,1)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	2.114 (2,0)	2.019 (2,2)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	5.867 (5,5)	4.559 (4,9)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	8.811 (8,3)	7.731 (8,3)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	12.461 (11,7)	12.115 (13,0)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	75 (0,1)	72 (0,1)
	Totale	106.055	92.878

Un'ulteriore analisi permette di scomporre in dettaglio i dati ricavati dall'archivio degli Amministrativi di Esenzione e dal Registro, e fornire per ciascuna malattia rara la prevalenza (casi/100.000), la distribuzione per genere, il numero dei deceduti, e il numero dei pazienti in età pediatrica. Questi dati sono contenuti nell'Allegato 6.

Questo tabulato, riporta per alcune malattie la prevalenza stimata da Orphanet, per un confronto con la prevalenza calcolata per la Regione Lombardia. Ovviamente questo confronto ha un significato molto limitato, perché non abbiamo potuto verificare per ogni malattia la metodologia con cui è stata stabilita da Orphanet la prevalenza, mentre sappiamo che per quanto riguarda i nostri dati la metodologia di raccolta è uniforme.

ANALISI DEI DATI DEL SOLO REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

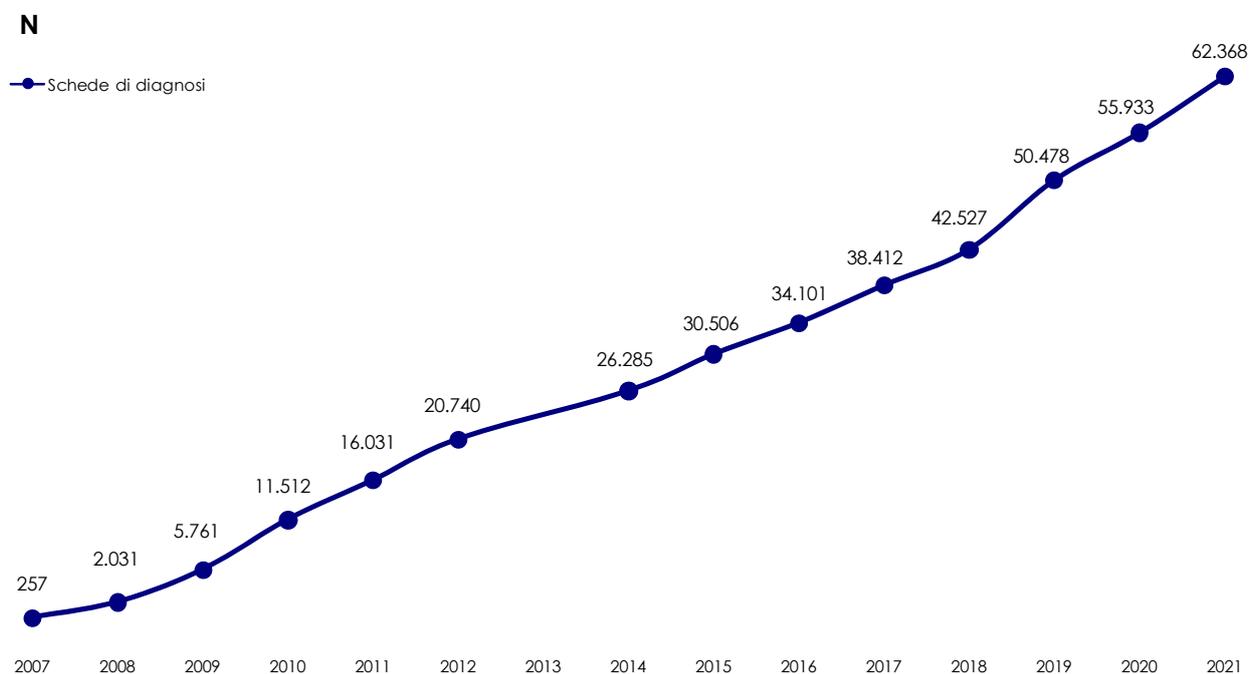
I dati fin qui esposti sono stati ricavati dall'assommarsi dei dati Amministrativi con quelli del Registro. Ricordiamo che i dati Amministrativi non consentono di esplorare in dettaglio le condizioni rare afferenti ai codici di gruppo, e non danno informazioni sui Presidi e sugli specialisti che hanno redatto la certificazione di malattia rara. Sono comunque dati molto importanti per la valutazione della prevalenza e per iniziare, per lo meno per alcune malattie o gruppi di malattie, una analisi più dettagliata. Pertanto di qui in poi valuteremo solo i dati ricavati dal Registro.

In primo luogo riportiamo nella Tabella 5 il numero delle schede di diagnosi validate registrate annualmente. Questi dati sono espressi anche graficamente dalla Figura 2.

Tabella 5. Numero di schede di diagnosi validate, dall'introduzione dell'applicativo web-based "Rete Malattie Rare", al 31 dicembre 2021.

Periodo	Totale schede a fine periodo
2007	257
2008	2.031
2009	5.761
2010	11.512
2011	16.031
2012	20.740
2013	-
2014	26.285
2015	30.506
2016	34.101
2017	38.142
2018	42.527
2019	50.478
2020	55.933
2021	62.368

Figura 2. Numero di schede di diagnosi validate, dall'introduzione dell'applicativo web-based "Rete Malattie Rare", al 31 dicembre 2021.



Come abbiamo detto, le schede validate nel Registro al 31.12.2021 sono 62.368; da queste sono stati ricavati 59.138 casi di malattia rara. Considerato che alcuni pazienti hanno due o più malattie rare, il numero dei singoli soggetti ricavati dalle analisi è di 58.935 persone.

Mentre i certificati di esenzione solo Amministrativi recano il codice con la corrispondente denominazione univoca o di gruppo, il Registro consente di dettagliare meglio da quale malattia afferente ad un gruppo sia affetto un paziente. In questo modo possiamo in realtà individuare 697 malattie rare censite. La Tabella 6 riporta la suddivisione per categoria di appartenenza delle condizioni sorvegliate dai Presidi, e il numero di diverse malattie per le quali almeno un caso è stato segnalato. Si noti che il numero complessivo delle malattie censite in Lombardia è di 892 sulle 900 teoriche perché per alcune malattie rare nessun Presidio si è candidato alla sorveglianza. Inoltre le malattie per cui almeno un caso è stato segnalato sono il 78,1% di tutte le malattie sorvegliate. È verosimile che quelle per le quali non è stato segnalato nemmeno un caso siano malattie cosiddette ultra rare, che hanno una prevalenza estremamente bassa.

Tabella 6. Numero di condizioni rare sorvegliate dal Registro (dettaglio alla malattia rara afferente) e numero delle stesse per cui è stato censito almeno un caso, per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Condizioni sorvegliate	Condizioni censite (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	2	2 (100)
2	Tumori	13	12 (92,3)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	27	19 (70,4)
4	Malattie del metabolismo	210	161 (76,7)
5	Malattie del sistema immunitario	35	30 (85,7)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	50	48 (96,0)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	117	99 (84,6)
8	Malattie dell'apparato visivo	29	26 (89,7)
9	Malattie del sistema circolatorio	19	19 (100)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	17	15 (88,2)
11	Malattie dell'apparato digerente	12	9 (75,0)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	14	14 (100)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	41	33 (80,5)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	14	12 (85,7)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	285	195 (68,4)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	7	3 (42,9)
	Totale	892	697 (78,1)

La Tabella 7 riporta il numero di casi inseriti nel Registro per ciascuna categoria diagnostica.

Tabella 7. Casi di malattia rara (MR) censiti nel Registro e numero degli stessi per cui è stato predisposto almeno un Piano terapeutico (PT), per categoria di appartenenza.

CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Casi di MR	Casi con ≥ 1 PT (%)
1	Malattie infettive e parassitarie	223	88 (39%)
2	Tumori	2.766	182 (7%)
3	Malattie delle ghiandole endocrine	2.415	1.435 (59%)
4	Malattie del metabolismo	5.850	2.804 (48%)
5	Malattie del sistema immunitario	2.117	1.210 (57%)
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	7.179	2.705 (38%)
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	10.636	5.779 (54%)
8	Malattie dell'apparato visivo	3.337	51 (2%)
9	Malattie del sistema circolatorio	5.573	3.004 (54%)
10	Malattie dell'apparato respiratorio	1.780	844 (47%)
11	Malattie dell'apparato digerente	704	349 (50%)
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	1.647	1.151 (70%)
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	2.961	2.312 (78%)
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	2.637	2.275 (86%)
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	9.268	1.824 (20%)
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	45	15 (33%)
	Totale	59.138	26.028 (44%)

La successiva Tabella 8 riporta le modalità di diagnosi in percentuale per ciascuna categoria diagnostica.

Quasi tutti i Presidi si sono impegnati nella registrazione dei casi. La Tabella 9 riporta il numero di schede inserite nel Registro da ciascun Presidio, e riporta anche il numero di Piani terapeutici redatti (tra parentesi il numero dei PT attivi). Nel Registro infatti sono stati inseriti 50.817 Piani terapeutici per l'erogazione dei farmaci specifici per il trattamento della malattia rara di cui è affetto il paziente.

Tabella 8. Modalità di diagnosi in percentuale per categoria di malattia rara. CAT = numero della categoria.

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Dati Clinici	Esami Strumentali	Indagini di laboratorio	Solo Dati clinici (A)	Solo Esami strumentali (B)	Solo Indagini di laboratorio (C)	A + B	A + C	B + C	A + B + C
1	Malattie infettive e parassitarie	90,57%	33,02%	94,81%	0,47%	0,00%	9,43%	4,72%	57,08%	0,00%	28,30%
2	Tumori	70,13%	35,05%	59,66%	21,33%	4,19%	24,69%	14,81%	18,93%	0,98%	15,06%
3	Malattie delle ghiandole endocrine	90,32%	75,67%	97,20%	1,50%	0,42%	6,34%	0,88%	16,49%	2,92%	71,45%
4	Malattie del metabolismo	65,77%	44,43%	97,58%	1,12%	0,36%	27,34%	0,94%	27,10%	6,53%	36,60%
5	Malattie del sistema immunitario	82,76%	57,29%	97,48%	0,33%	0,67%	11,81%	1,52%	30,57%	4,76%	50,33%
6	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	68,02%	15,23%	97,47%	1,39%	1,02%	30,44%	0,13%	52,95%	0,52%	13,56%
7	Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	95,71%	74,05%	69,93%	6,85%	1,70%	2,20%	21,52%	16,91%	0,39%	50,43%
8	Malattie dell'apparato visivo	49,62%	94,00%	2,85%	5,46%	50,08%	0,12%	41,61%	0,42%	0,18%	2,13%
9	Malattie del sistema circolatorio	98,63%	78,52%	87,58%	1,85%	0,49%	0,67%	10,08%	18,96%	0,22%	67,74%
10	Malattie dell'apparato respiratorio	83,81%	98,70%	69,31%	0,17%	11,33%	0,51%	19,20%	0,62%	4,36%	63,82%
11	Malattie dell'apparato digerente	78,91%	96,41%	54,52%	0,72%	3,30%	1,58%	41,46%	1,29%	16,21%	35,44%
12	Malattie dell'apparato genito-urinario	91,77%	72,56%	95,61%	1,34%	0,49%	6,28%	2,56%	19,82%	1,46%	68,05%

CAT	Categoria di appartenenza della malattia rara	Dati Clinici	Esami Strumentali	Indagini di laboratorio	Solo Dati clinici (A)	Solo Esami strumentali (B)	Solo Indagini di laboratorio (C)	A + B	A + C	B + C	A + B + C
13	Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	99,46%	11,48%	84,72%	13,11%	0,10%	0,41%	2,07%	75,00%	0,03%	9,28%
14	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	99,62%	90,77%	98,10%	0,42%	0,00%	0,23%	1,48%	8,59%	0,15%	89,13%
15	Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	91,73%	55,67%	57,11%	14,10%	3,16%	4,36%	25,63%	25,87%	0,74%	26,13%
16	Alcune condizioni morbose di origine perinatale	91,11%	73,33%	66,67%	15,56%	2,22%	2,22%	15,56%	8,89%	4,44%	51,11%

Tabella 9. Numero di Schede di diagnosi e Piani terapeutici (PT), validati, per ciascun Presidio. In parentesi, numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2021 Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico.

Cod	Presidio della Rete	Provincia	Schede	PT (PT attivi)
1	Ospedale Niguarda di Milano	MI	2.658	2.787 (338)
2	Ospedale L. Sacco di Milano	MI	1.191	582 (142)
3	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	MI	479	287 (100)
4	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	MI	189	164 (16)
5	Ospedale S. Paolo di Milano	MI	2.869	1.561 (385)
6	Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	MI	333	318 (9)
7	Presidio Ospedaliero CTO di Milano	MI	177	200 (47)
8	Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	MI	553	677 (78)
9	Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	MI	5	1 (-)
10	Ospedale di Legnano	MI	777	658 (87)
11	Ospedale di Magenta	MI	413	382 (38)
12	Ospedale S. Gerardo di Monza	MB	4.670	5.361 (621)
13	Ospedale di Garbagnate Milanese	MI	180	119 (25)
14	Ospedale di Lecco	LC	380	163 (7)
15	Ospedale di Merate	LC	120	125 (12)
16	Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia	CO	686	538 (129)
17	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	BG	2.027	1.659 (281)
18	Ospedale di Treviglio	BG	32	37 (8)
19	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	BS	8.113	5.748 (768)
20	Ospedale di Mantova	MN	400	160 (22)
21	Ospedale di Cremona	CR	216	88 (3)
22	Ospedale di Crema	CR	725	20 (4)
23	Ospedale di Gallarate	VA	246	349 (2)
24	Ospedale di Busto Arsizio	VA	22	13 (-)
25	Ospedale di Saronno	VA	176	132 (-)
26	Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	VA	393	252 (30)
27	Ospedale F. Del Ponte di Varese	VA	154	148 (6)
29	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	MI	653	27 (-)
30	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	MI	6.039	2.589 (219)
31	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore	MI	12.519	12.812 (2140)

Cod	Presidio della Rete	Provincia	Schede	PT (PT attivi)
	Policlinico di Milano			
32	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	MI	3.479	2.810 (420)
33	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	MI	1.026	1.271 (203)
34	IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese	MI	98	40 (-)
35	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	MI	967	966 (272)
36	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	PV	5.147	3.095 (415)
37	IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	MI	268	297 (3)
38	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	PV	1.222	1.122(137)
39	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini	LC	450	532 (88)
40	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Milano	MI	637	989 (2)
41	Ospedale San Giuseppe di Milano	MI	886	769 (162)
42	Casa di Cura del Policlinico di Milano	MI	33	55 (7)
43	I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	BS	210	474 (79)
44	Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia	BG	29	72 (15)
	I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (non più Presidio dal 10.05.2021)	VA	12	- (-)
46	Ospedale di Montichiari	BS	64	46 (-)
47	IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	MI	95	- (-)
48	Ospedale di Vimercate	MB	34	44 (-)
49	IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	MI	-	- (-)
50	Ospedale di Sondalo	SO	21	19 (4)
51	Ospedale di Sondrio	SO	64	40 (3)
52	Ospedale di Bozzolo	MN	6	- (-)
53	Ospedale di Lodi	LO	-	- (-)
54	IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo	LC	-	- (-)
55	Ospedale Valduce di Como	CO	162	170 (68)
56	Ospedale Bolognini di Seriate	BG	-	- (-)
57	Ospedale di Desio	MB	18	17 (17)
58	IRCCS S. Maria Nascente - Fondazione Don Gnocchi Onlus di Milano	MI	1	- (-)
59	Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS Pavia (Via Maugeri)	PV	4	4 (4)
60	Humanitas San Pio X di Milano	MI	8	- (-)
61	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di	BS	32	28 (28)

Cod	Presidio della Rete	Provincia Schede	PT (PT attivi)
	Brescia		
	Totale	62.368	50.817 (7.444)

Nota: il numero 28 e il numero 45 non sono attualmente attribuiti ad alcun Presidio. Il numero totale di Presidi della Rete Regionale Malattie Rare è: 59.

La Tabella 10 riporta l'elenco completo dei Presidi della Rete con il numero di codici attribuiti. La seconda e la terza colonna riportano rispettivamente il numero dei diversi codici censiti e la percentuale sul numero di codici attribuiti.

Tabella 10. Numero di malattie rare e/o gruppi di malattie rare (codici di esenzione) per cui ciascun Presidio è di riferimento e numero (N) e percentuale (%) degli stessi per cui, nell'ambito del Presidio, è stato censito almeno un caso. Cod = codice del Presidio; IRCCS = Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico.

Cod	Presidio della Rete	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
1	Ospedale Niguarda di Milano	134	109	81,3
2	Ospedale L. Sacco di Milano	121	63	52,1
3	Ospedale dei Bambini V. Buzzi di Milano	59	40	67,8
4	Ospedale Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano	29	22	75,9
5	Ospedale S. Paolo di Milano	142	82	57,7
6	Ospedale S. Carlo Borromeo di Milano	24	23	95,8
7	Presidio Ospedaliero CTO di Milano	6	6	100,0
8	Presidio Ospedaliero Gaetano Pini di Milano	28	22	78,6
9	Ospedale E. Bassini di Cinisello Balsamo	2	1	50,0
10	Ospedale di Legnano	49	40	81,6
11	Ospedale di Magenta	26	22	84,6
12	Ospedale S. Gerardo di Monza	266	181	68,0
13	Ospedale di Garbagnate Milanese	10	7	70,0
14	Ospedale di Lecco	66	40	60,6
15	Ospedale di Merate	12	11	91,7
16	Ospedale S. Anna - S. Fermo della Battaglia	94	61	64,9
17	Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo	118	89	75,4
18	Ospedale di Treviglio	5	4	80,0
19	Spedali Civili di Brescia - Ospedale dei Bambini	279	221	79,2
20	Ospedale di Mantova	36	24	66,7
21	Ospedale di Cremona	21	15	71,4
22	Ospedale di Crema	15	5	33,3
23	Ospedale di Gallarate	11	4	36,4
24	Ospedale di Busto Arsizio	9	3	33,3
25	Ospedale di Saronno	3	3	100,0
26	Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese	36	26	72,2
27	Ospedale F. Del Ponte di Varese	22	17	77,3
29	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano	11	7	63,6
30	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano	122	97	79,5

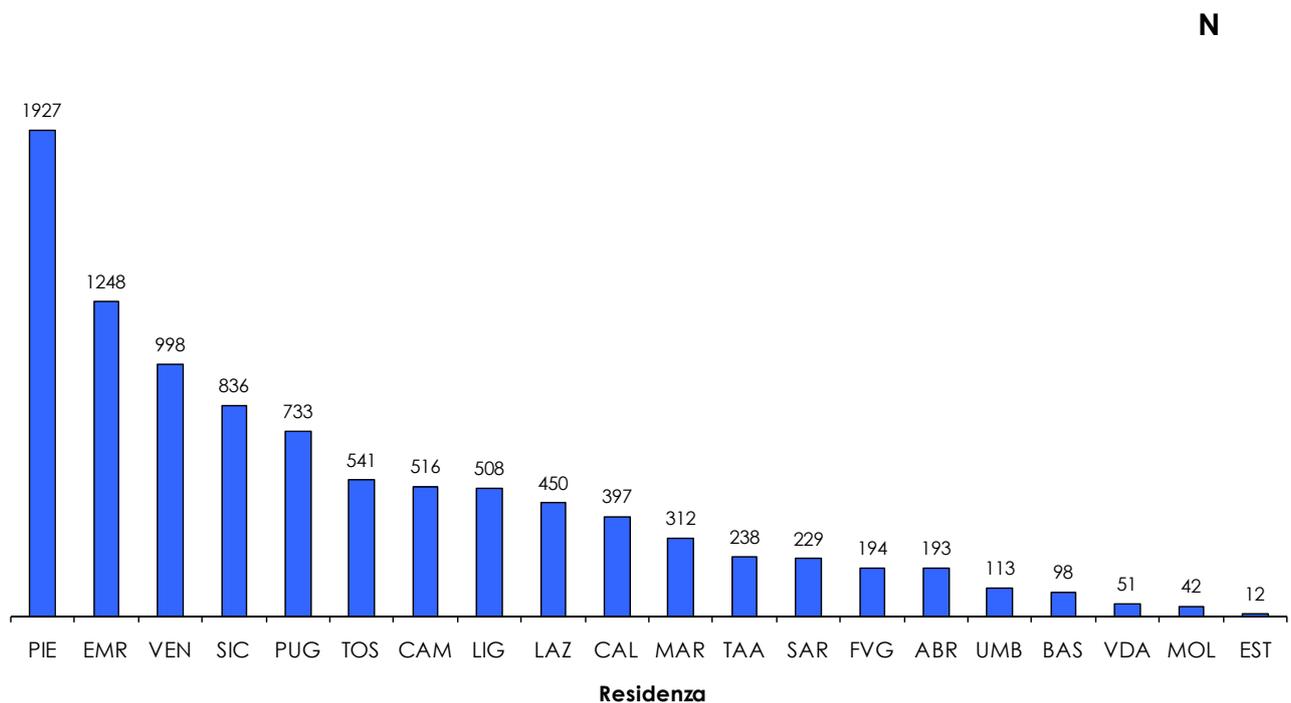
Cod	Presidio della Rete	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
31	Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	349	259	74,2
32	IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano	187	129	69,0
33	IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano	63	47	74,6
34	IRCCS Policlinico San Donato, San Donato Milanese	7	2	28,6
35	IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano	55	33	60,0
36	Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia	161	127	78,9
37	IRCCS Fondazione S. Maugeri di Milano - Via Camaldoli	4	2	50,0
38	IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale Casimiro Mondino di Pavia	95	63	66,3
39	IRCCS Eugenio Medea - Associazione La Nostra Famiglia - Polo di Bosisio Parini	42	32	76,2
40	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Milano	13	11	84,6
41	Ospedale San Giuseppe di Milano	23	19	82,6
42	Casa di Cura del Policlinico di Milano	7	4	57,1
43	I.O. Fondazione Poliambulanza di Brescia	5	5	100,0
44	Istituti Ospedalieri Bergamaschi - Policlinico San Marco di Zingonia	6	4	66,7
	I.C. Humanitas Mater Domini di Castellanza (non più Presidio dal 10.05.2021)	-	-	-
46	Ospedale di Montichiari	5	5	100,0
47	IRCCS Istituto Europeo di Oncologia di Milano	6	3	50,0
48	Ospedale di Vimercate	5	2	40,0
49	IRCCS Centro Cardiologico Monzino di Milano	2	0	0,0
50	Ospedale di Sondalo	5	3	60,0
51	Ospedale di Sondrio	10	7	70,0
52	Ospedale di Bozzolo	1	1	100,0
53	Ospedale di Lodi	1	0	0,0
54	IRCCS INRCA - Istituto Nazionale di Riposo e Cura per Anziani di Casatenovo	2	0	0,0
55	Ospedale Valduce di Como	5	5	100,0
56	Ospedale Bolognini di Seriate	1	0	0,0
57	Ospedale di Desio	6	2	33,3
58	IRCCS S. Maria Nascente - Fondazione Don Gnocchi Onlus di Milano	2	1	50,0
59	Istituti Clinici Scientifici Maugeri - IRCCS Pavia (Via Mageuri)	3	1	33,3
60	Humanitas San Pio X di Milano	4	1	25,0

Cod	Presidio della Rete	Codici attribuiti	Codici censiti (N)	Codici censiti (%)
61	Centro Clinico NeMO - Fondazione Serena ONLUS di Brescia	21	8	38,1

Nota: il numero 28 e il numero 45 non sono attualmente attribuiti ad alcun Presidio. Il numero totale di Presidi della Rete Regionale Malattie Rare è: 59.

Dei 59.854 pazienti censiti dal Registro, 9.636 provengono da fuori Regione. I cittadini provengono da tutte le Regioni italiane; quasi la metà provengono da Regioni confinanti con la Lombardia. La loro provenienza è documentata dalla Figura 3.

Figura 3. Distribuzione regionale dei malati rari non residenti in Lombardia censiti nel Registro.



Nella scheda di raccolta dati del Registro è possibile segnalare la data presunta di esordio della malattia, che confrontata – con gli ovvi limiti del caso – con la data della diagnosi può dare una idea di un possibile ritardo diagnostico. Sono quindi stati analizzati i dati relativi a queste date e i risultati sono sintetizzati nell’Allegato 7.

Nell'allegato 8 viene infine illustrata l'attività di censimento dei Presidi, dettagliata per ciascuna delle condizioni rare sorvegliate; indicati tra parentesi i casi di pazienti residenti fuori regione.

BIBLIOGRAFIA

1. Ministero della salute. Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 e successivi. http://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=947. Consultato l'10.02.2021
2. Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279. Gazzetta Ufficiale n. 160, 12.07.2001, Supplemento Ordinario n. 180.
3. Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri (DPCM) del 12 gennaio 2017, Definizione e aggiornamento dei Livelli Essenziali di Assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decr. leg. 30 dicembre 1992, n. 502. Gazzetta Ufficiale n. 65, 18.03.2017.
4. Deliberazione della Giunta Regionale (DGR) della Lombardia n. 7/7328 dell'11 dicembre 2001. Bollettino Ufficiale della Regione Lombardia 1° Supplemento Straordinario al n. 1, 03.01.2002 e successive deliberazioni di aggiornamento della Rete.
5. Accordo, ai sensi dell'articolo 4 del decreto legislativo 28 agosto 1997, n.281, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano (Repertorio atti n. 103/CSR del 10 maggio 2007). Gazzetta Ufficiale n. 124, 30.05.2007, Supp. Ord. n.126.
6. Delibera della Giunta Regionale Lombarda n. X/7600, Seduta del 20.12.2017; Determinazione in ordine alla gestione del servizio sociosanitario per l'esercizio 2018.
7. Dunn HL. Record Linkage. Am J Public Health 1946; 36: 1412-16.
8. ISTAT. Popolazione residente al 1 gennaio 2021. <http://dati.istat.it>. Consultato il 10.02.2023.

STORIA DELLE REVISIONI

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
0	10.02.2023	Prima redazione