



# REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE - LOMBARDIA

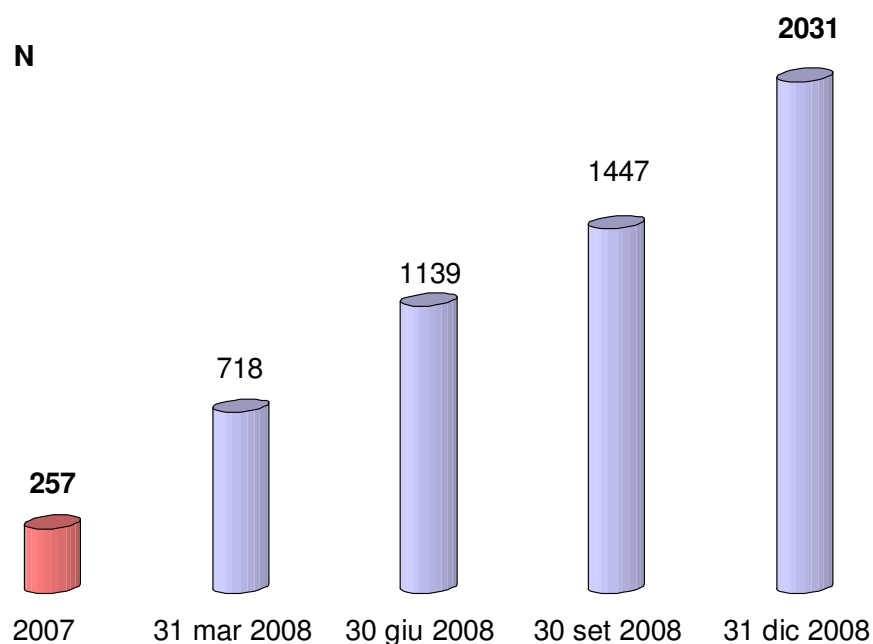


**RAPPORTO 2008\_4**

Dati aggiornati al:

**31 dicembre 2008**

## 1. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO REGIONALE



**Fig. 1**

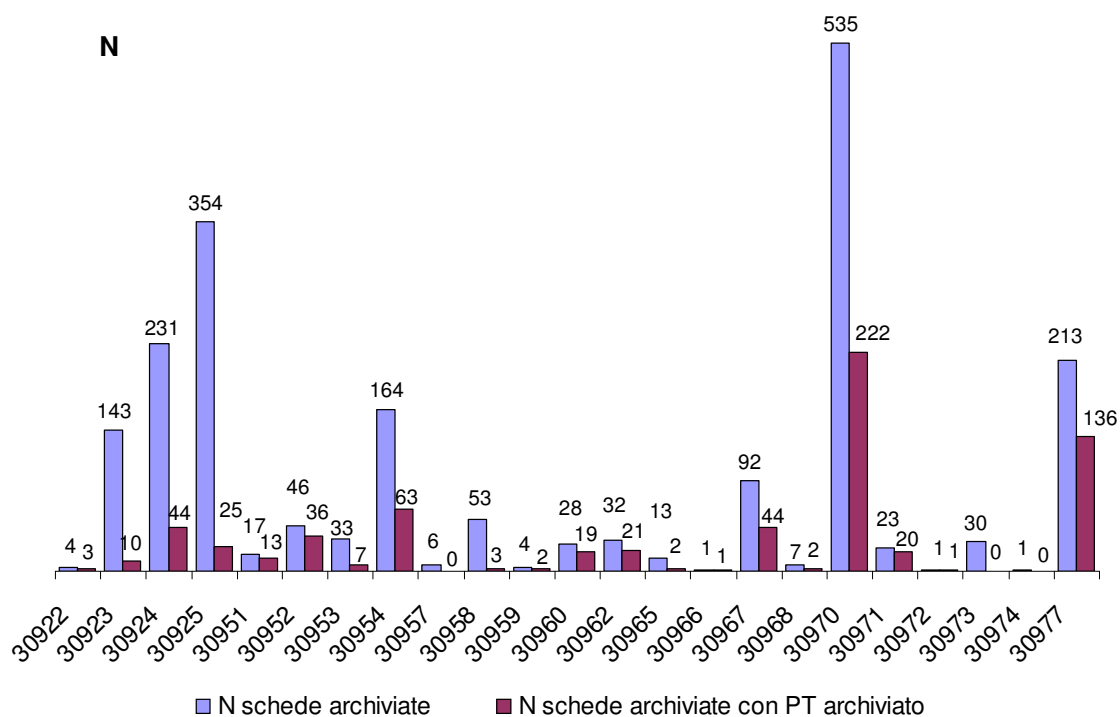
Il Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR) della Lombardia raccoglie informazioni sulle malattie rare diagnostiche presso i Presidi di Riferimento della Rete Regionale.

I dati vengono registrati dai medici dei Presidi di Riferimento per mezzo di un apposito sistema web-based denominato SMR (Sistema Malattie Rare) che opera nell'ambito del circuito CRS-SISS (Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario).

Al 31 dicembre 2008 il RRMR della Lombardia contiene **2031** schede di diagnosi di malattia rara ARCHIVIAE e VALIDATE (schede di diagnosi di malattia rara registrate e firmate elettronicamente dagli operatori dei Presidi di Riferimento e validate dagli operatori del Centro di Coordinamento).

L'incremento in questo ultimo trimestre è stato di **584** schede (**+190%** rispetto al precedente trimestre 30 giugno - 30 settembre) (Fig. 1).

## 2. ATTIVITÀ DI REGISTRO DA PARTE DEI PRESIDII DI RIFERIMENTO

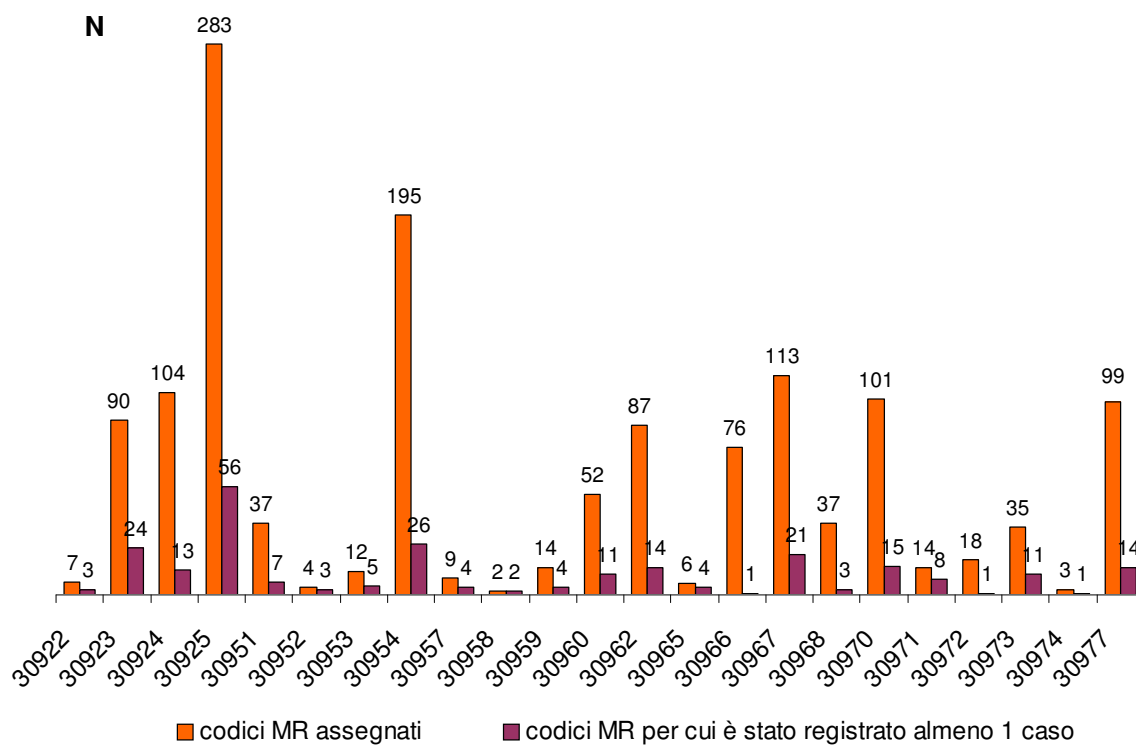


**Fig. 2**

### Legenda

Codice	Presidio di riferimento	Codice	Presidio di riferimento
30922	ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI	30962	AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO
30923	IRCCS ISTITUTO BESTA - MI	30965	AO CARLO POMA - MANTOVA
30924	POLICLINICO S. MATTEO - PV	30966	AO LUIGI SACCO - MILANO
30925	FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA	30967	AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO
30951	AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE	30968	AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO
30952	AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE	30970	AO SAN PAOLO - MILANO
30953	AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO	30971	AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO
30954	AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA	30972	AO S. CARLO BORROMEO - MILANO
30957	AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA	30973	AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO
30958	AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA	30974	AO G. SALVINI - GARBAGNATE
30959	AO S. ANNA - COMO	30977	AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI
30960	AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO		

Il grafico in Fig. 2 mostra l'attività svolta dai Presidii di riferimento in termini di schede di diagnosi di malattia rara archiviate e validate. È inoltre indicato il numero di schede per cui è stato compilato almeno un piano terapeutico (PT).

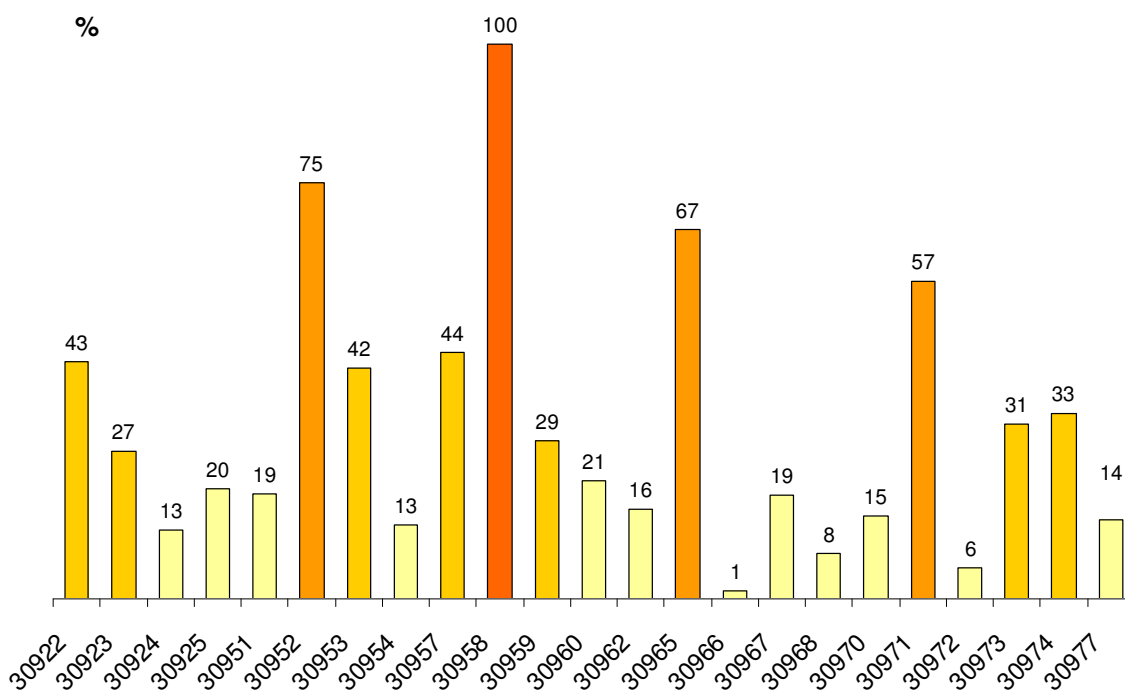


**Fig. 3**

**Legenda**

Codice	Presidio di riferimento	Codice	Presidio di riferimento
30922	ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI	30962	AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO
30923	IRCCS ISTITUTO BESTA - MI	30965	AO CARLO POMA - MANTOVA
30924	POLICLINICO S. MATTEO - PV	30966	AO LUIGI SACCO - MILANO
30925	FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA	30967	AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO
30951	AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE	30968	AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO
30952	AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE	30970	AO SAN PAOLO - MILANO
30953	AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO	30971	AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO
30954	AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA	30972	AO S. CARLO BORROMEO - MILANO
30957	AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA	30973	AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO
30958	AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA	30974	AO G. SALVINI - GARBAGNATE
30959	AO S. ANNA - COMO	30977	AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI
30960	AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO		

Il grafico in Fig. 3 mostra il numero di codici di malattia rara per cui ciascun presidio è accreditato e il numero degli stessi per cui, i medici di quel Presidio, hanno segnalato in SMR almeno un caso.



**Fig. 4**

**Legenda**

<b>Codice</b>	<b>Presidio di riferimento</b>	<b>Codice</b>	<b>Presidio di riferimento</b>
30922	ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI	30962	AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO
30923	IRCCS ISTITUTO BESTA - MI	30965	AO CARLO POMA - MANTOVA
30924	POLICLINICO S. MATTEO - PV	30966	AO LUIGI SACCO - MILANO
30925	FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA	30967	AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO
30951	AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE	30968	AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO
30952	AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE	30970	AO SAN PAOLO - MILANO
30953	AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO	30971	AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO
30954	AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA	30972	AO S. CARLO BORROMEO - MILANO
30957	AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA	30973	AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO
30958	AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA	30974	AO G. SALVINI - GARBAGNATE
30959	AO S. ANNA - COMO	30977	AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI
30960	AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO		

Il grafico in Fig. 4 mostra il rapporto, in percentuale, tra il numero di codici di malattia rara per cui ciascun presidio è accreditato e il numero degli stessi per cui, i medici di quel Presidio, hanno segnalato in SMR almeno un caso.

Al 31 dicembre 2008 non hanno INIZIATO l'attività di registro web-based, per mezzo di SMR, i seguenti Presidi non ancora connessi alla piattaforma SISS:

AO OSPEDALE S. GIUSEPPE FATEBENEFRAPELLI - MILANO

IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO - MILANO

IRCCS ISTITUTO MONDINO - PAVIA

IRCCS MAUGERI - PAVIA

IRCCS MEDEA - BOSISIO PARINI (LC)

IRCCS S. RAFFAELE - MILANO

Nel corso dell'ultimo semestre (1 luglio - 31 dicembre) non hanno ARCHIVIATO nuovi casi di malattia rara in SMR i seguenti Presidi:

ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MILANO

AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE

AO S. ANNA - COMO

AO CARLO POMA - MANTOVA

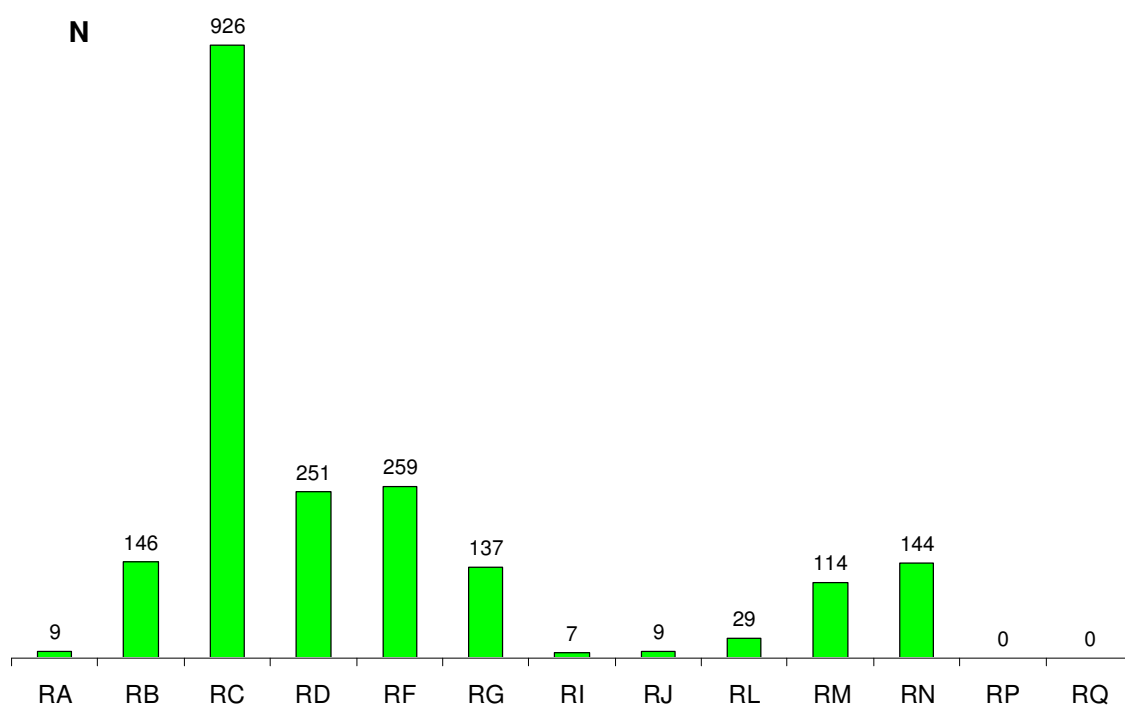
AO LUIGI SACCO - MILANO

AO S. CARLO BORROMEO - MILANO

AO G. SALVINI - GARBAGNATE (MI)

*Si ricorda che una scheda di diagnosi viene registrata in stato "archiviata" dopo apposizione della firma digitale da parte dell'operatore del Presidio di Riferimento.*

### 3. MALATTIE RARE REGISTRATE



**Fig. 5**

#### Legenda

RA	Malattie infettive e parassitarie (cod. ICD9-CM da 001 a 139)
RB	Tumori (cod. ICD9-CM da 140-239)
RC	Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279)
RD	Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (cod. ICD9-CM da 280 a 289)
RF	Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (cod. ICD9-CM da 320 a 389)
RG	Malattie del sistema circolatorio (cod. ICD9-CM da 390 a 459)
RI	Malattie dell'apparato digerente (cod. ICD9-CM da 520 a 579)
RJ	Malattie dell'apparato genito-urinario (cod. ICD9-CM da 580 a 629)
RL	Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo (cod. ICD9-CM da 680 a 709)
RM	Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (cod. ICD9-CM da 710 a 739)
RN	Malformazioni congenite (cod. ICD9-CM da 740 a 759)
RP	Alcune condizioni morbose di origine perinatale (cod. ICD9-CM da 760 a 779)
RQ	Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti (cod. ICD9-CM da 780 a 799)

Il grafico in Fig. 5 mostra il numero di schede di diagnosi di malattia rara archiviate e validate, distinte per categoria di malattia rara.

#### 4. PRESCRIZIONE FARMACOLOGICA PER MALATTIA RARA

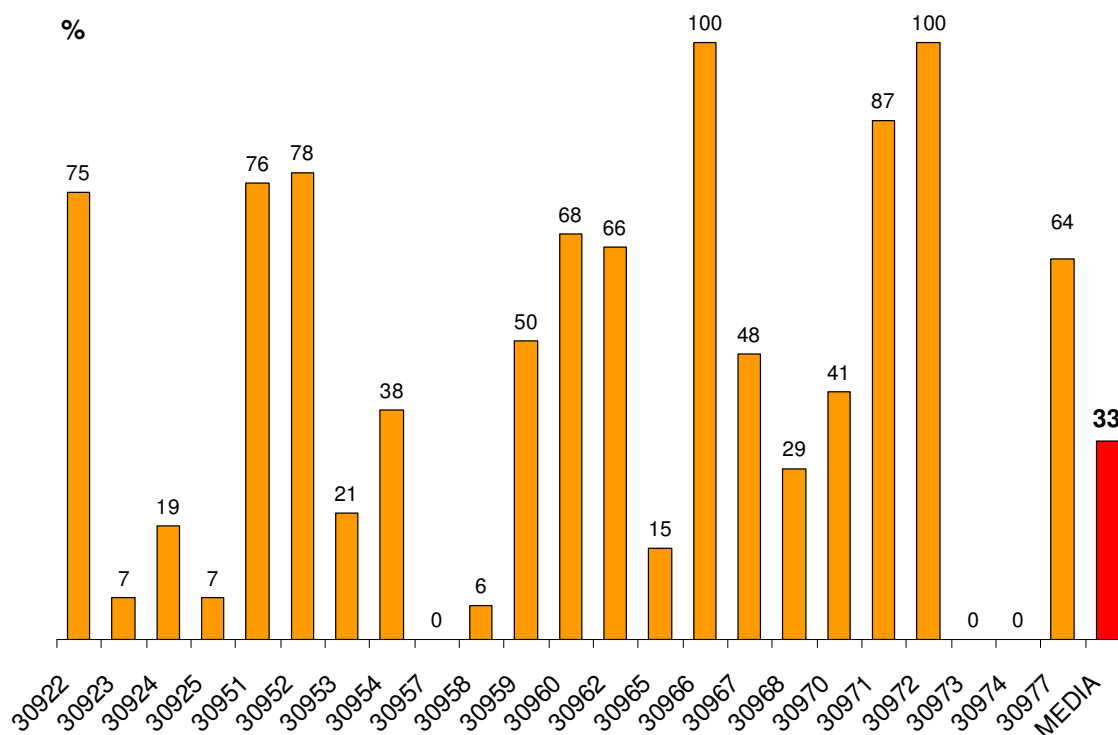


Fig. 6

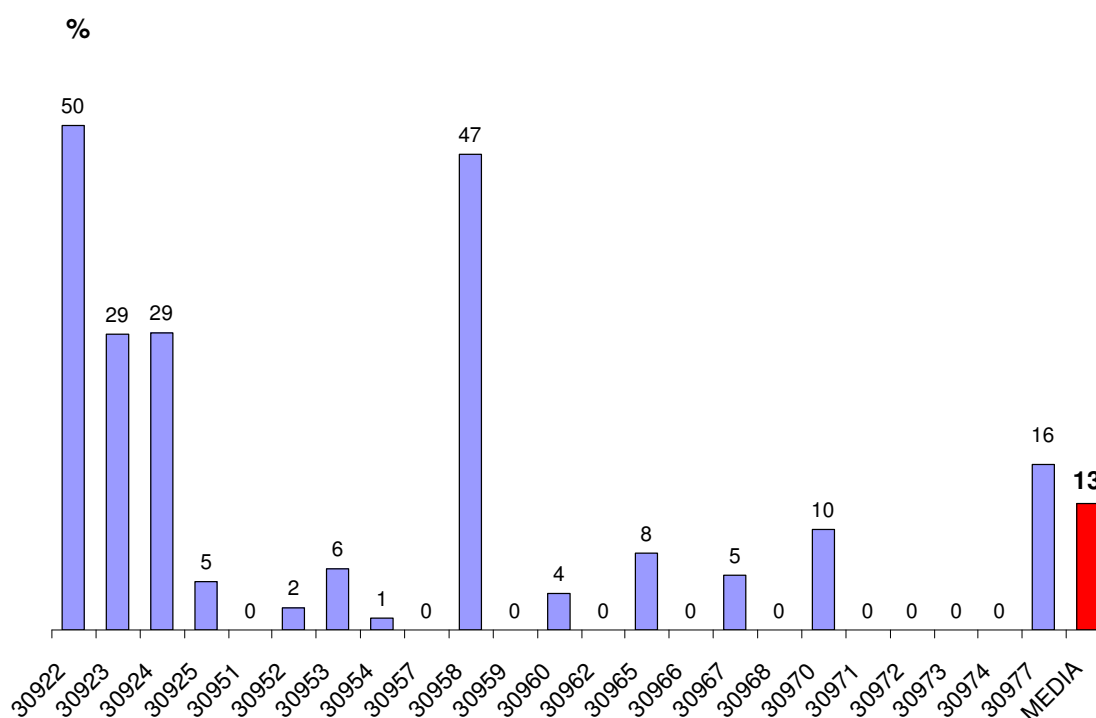
Legenda			
Codice	Presidio di riferimento	Codice	Presidio di riferimento
30922	ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI	30962	AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO
30923	IRCCS ISTITUTO BESTA - MI	30965	AO CARLO POMA - MANTOVA
30924	POLICLINICO S. MATTEO - PV	30966	AO LUIGI SACCO - MILANO
30925	FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA	30967	AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO
30951	AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE	30968	AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO
30952	AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE	30970	AO SAN PAOLO - MILANO
30953	AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO	30971	AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO
30954	AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA	30972	AO S. CARLO BORROMEO - MILANO
30957	AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA	30973	AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO
30958	AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA	30974	AO G. SALVINI - GARBAGNATE
30959	AO S. ANNA - COMO	30977	AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI
30960	AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO		

Il grafico in Fig. 6 mostra la percentuale di schede di diagnosi archiviate e validate associate ad almeno un piano terapeutico, distinte per ciascun Presidio. Questi dati indicano che, in media, circa **un paziente su 3** riceve una prescrizione FARMACOLOGICA per il trattamento della malattia rara di cui soffre.

Si ricorda che, attualmente, il RRMR non raccoglie informazioni riguardo i trattamenti NON farmacologici quali terapia chirurgica, nutrizionale o fisica.



## 5. MIGRAZIONE SANITARIA



**Fig. 7**

Legenda			
Codice	Presidio di riferimento	Codice	Presidio di riferimento
30922	ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI	30962	AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO
30923	IRCCS ISTITUTO BESTA - MI	30965	AO CARLO POMA - MANTOVA
30924	POLICLINICO S. MATTEO - PV	30966	AO LUIGI SACCO - MILANO
30925	FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA	30967	AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO
30951	AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE	30968	AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO
30952	AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE	30970	AO SAN PAOLO - MILANO
30953	AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO	30971	AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO
30954	AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA	30972	AO S. CARLO BORROMEO - MILANO
30957	AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA	30973	AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO
30958	AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA	30974	AO G. SALVINI - GARBAGNATE
30959	AO S. ANNA - COMO	30977	AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI
30960	AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO		

Il grafico in Fig. 7 mostra la percentuale di schede di diagnosi archiviate e validate relative a pazienti non residenti in regione Lombardia (NON SSR) distinte per ciascun Presidio.

Il grafico mostra che, in alcuni Presidi, una significativa percentuale dei pazienti che ricevono una diagnosi di malattia rara risiede in altre regioni, indicando la presenza di una **migrazione sanitaria** verso queste strutture.