



REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE - LOMBARDIA



RAPPORTO 1/2009

Dati aggiornati al:

30 giugno 2009

1. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO REGIONALE

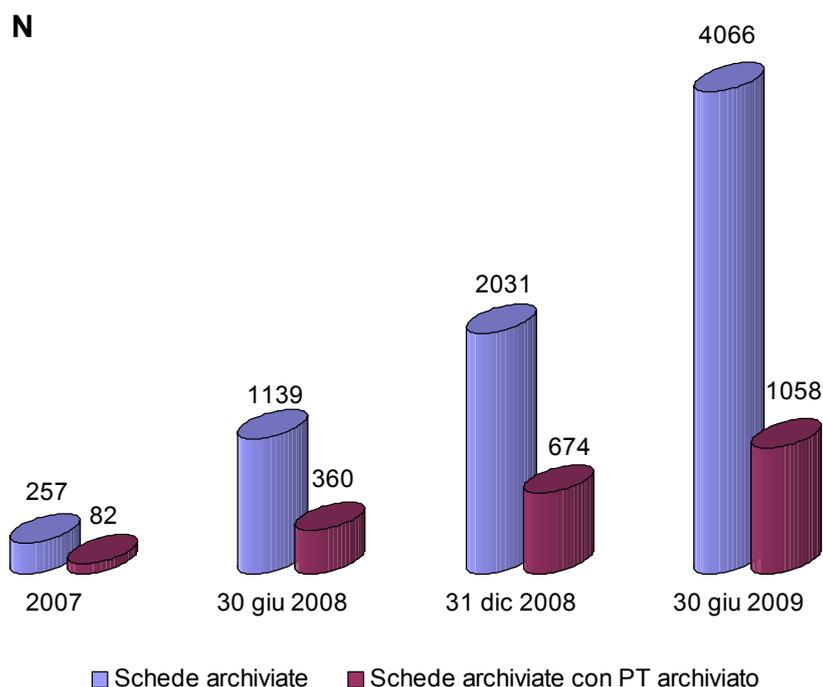


Fig. 1

Il Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR) della Lombardia raccoglie informazioni sulle malattie rare diagnosticate 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 30 giugno 2009 il RRMR della Lombardia contiene **4066** schede di diagnosi di malattia rara ARCHIVIAE e VALIDATE (schede di diagnosi di malattia rara registrate e firmate elettronicamente dai medici dei Presidi di Riferimento e validate dagli operatori del Centro di Coordinamento) delle quali **1058** sono state associate ad almeno 1 Piano Terapeutico (PT). L'incremento in questo ultimo semestre è stato di **2035** schede di diagnosi (**+228%** rispetto al precedente semestre 30 giugno - 31 dicembre 2008) (Fig. 1).

Le 4066 schede di diagnosi si riferiscono a **4045** pazienti; 21 pazienti sono, infatti, stati inseriti per due volte nel RRMR ed hanno quindi due schede di diagnosi ciascuno; di questi, 13 pazienti sono stati segnalati da due diversi Presidi della Rete, mentre 8 pazienti hanno due schede di diagnosi che si riferiscono a due malattie rare differenti.

2. IMPLEMENTAZIONE DEL REGISTRO DA PARTE DEI PRESIDI DI RIFERIMENTO

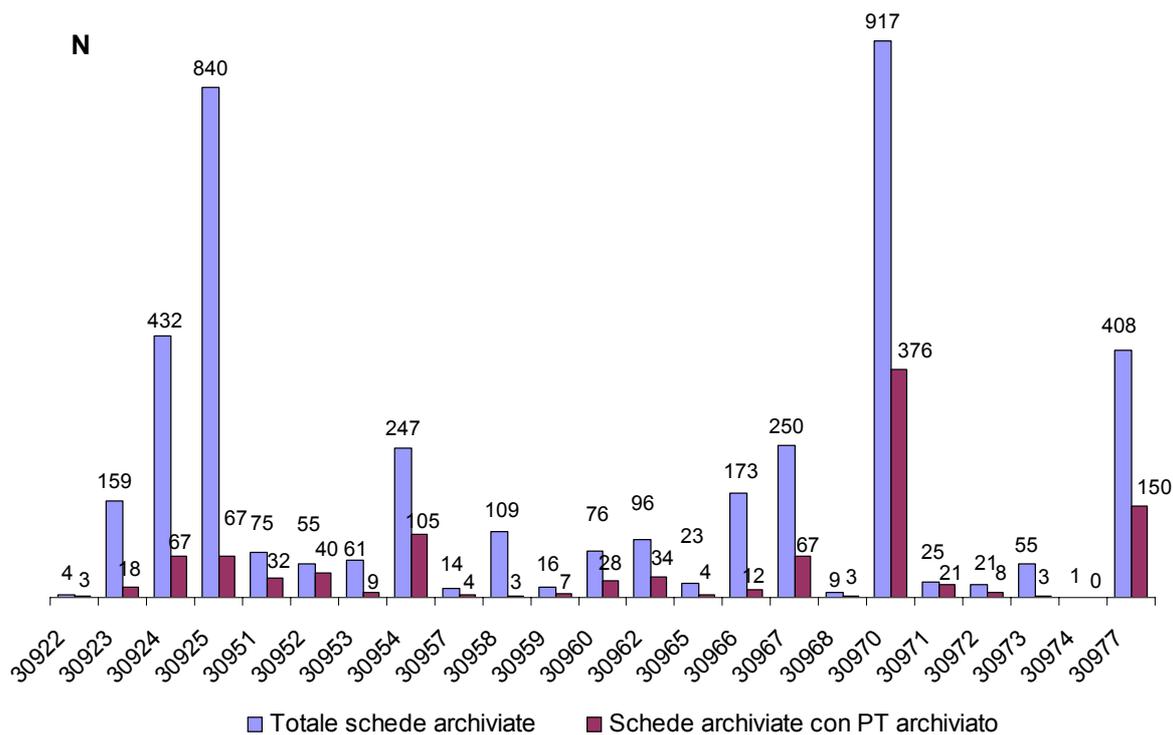


Fig. 2

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 Presidi 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).

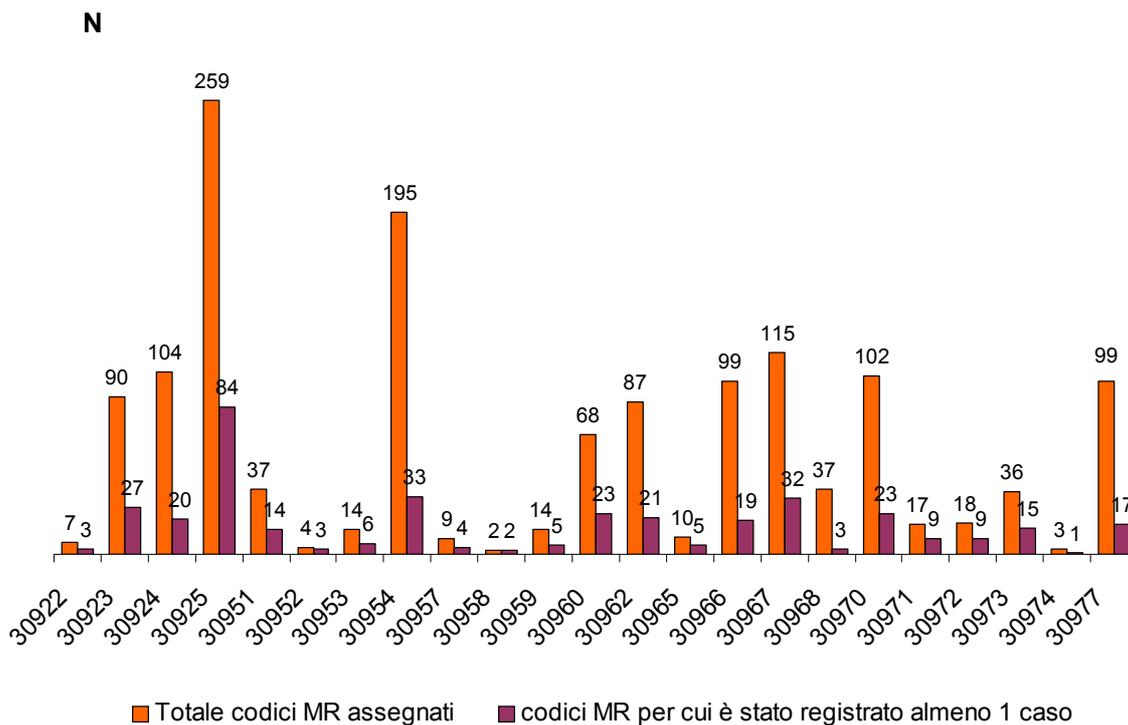


Fig. 3

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 è stato segnalato in SMR almeno un caso.

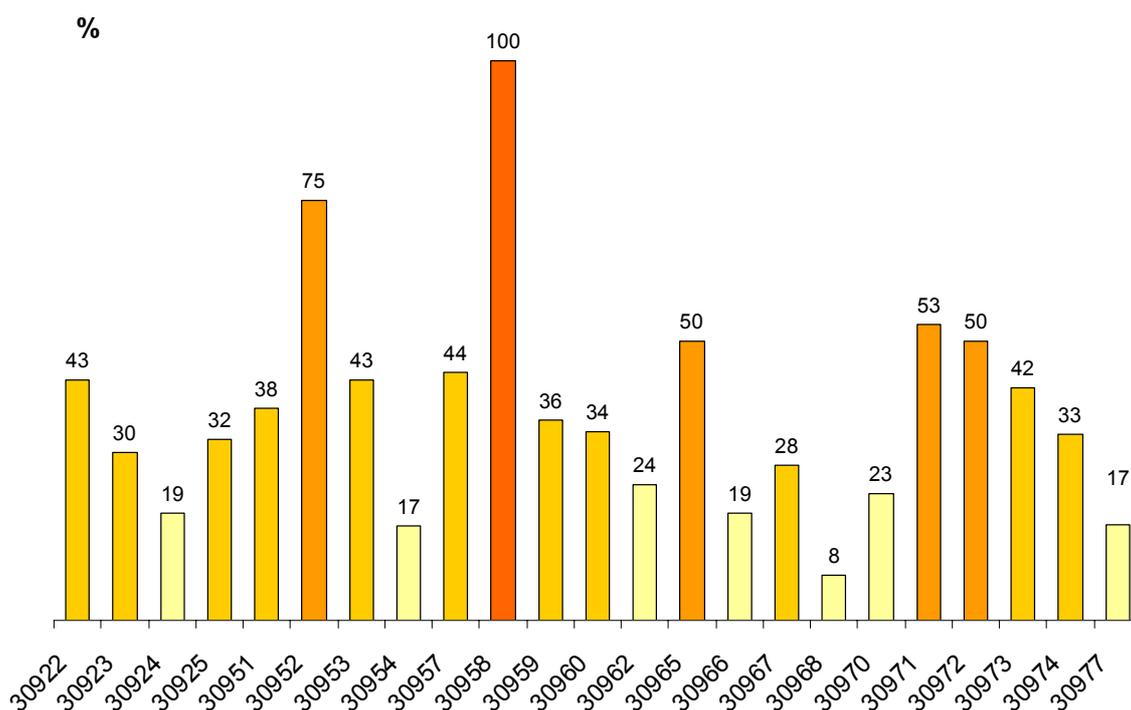


Fig. 4

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. 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 è stato segnalato in SMR almeno un caso.

Al 30 giugno 2009 non hanno INIZIATO l'attività di registro web-based, per mezzo di SMR, i seguenti Presidi:

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 (31 dicembre - 30 giugno) non hanno ARCHIVIATO nuovi casi di malattia rara in SMR i seguenti Presidi:

ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - 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

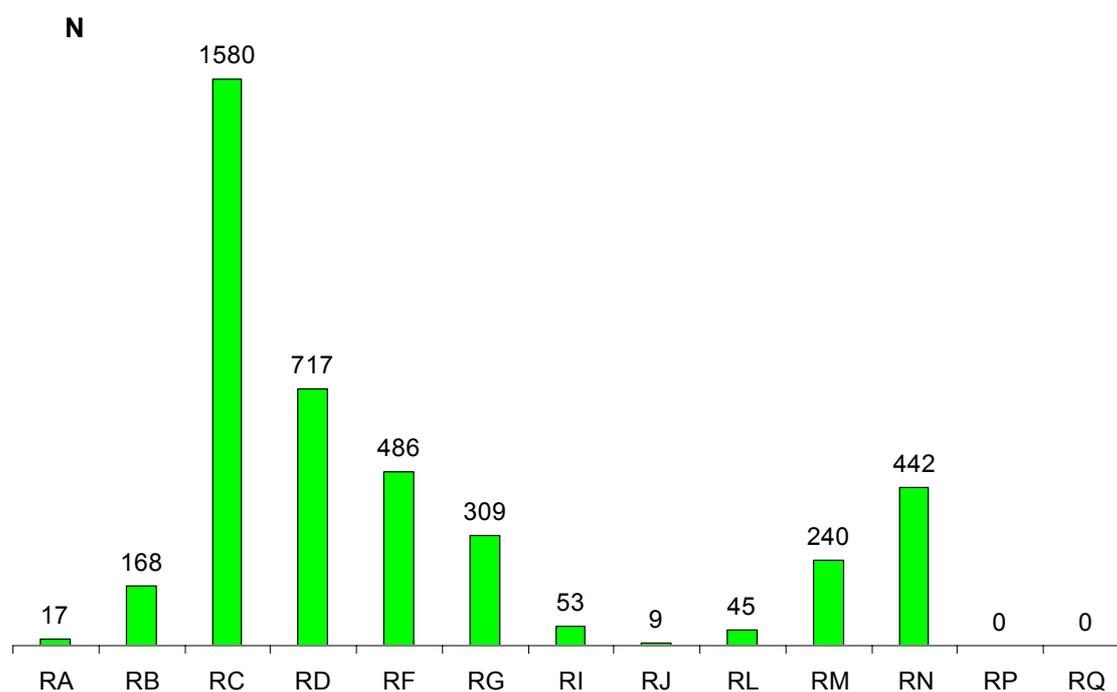


Fig. 5

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

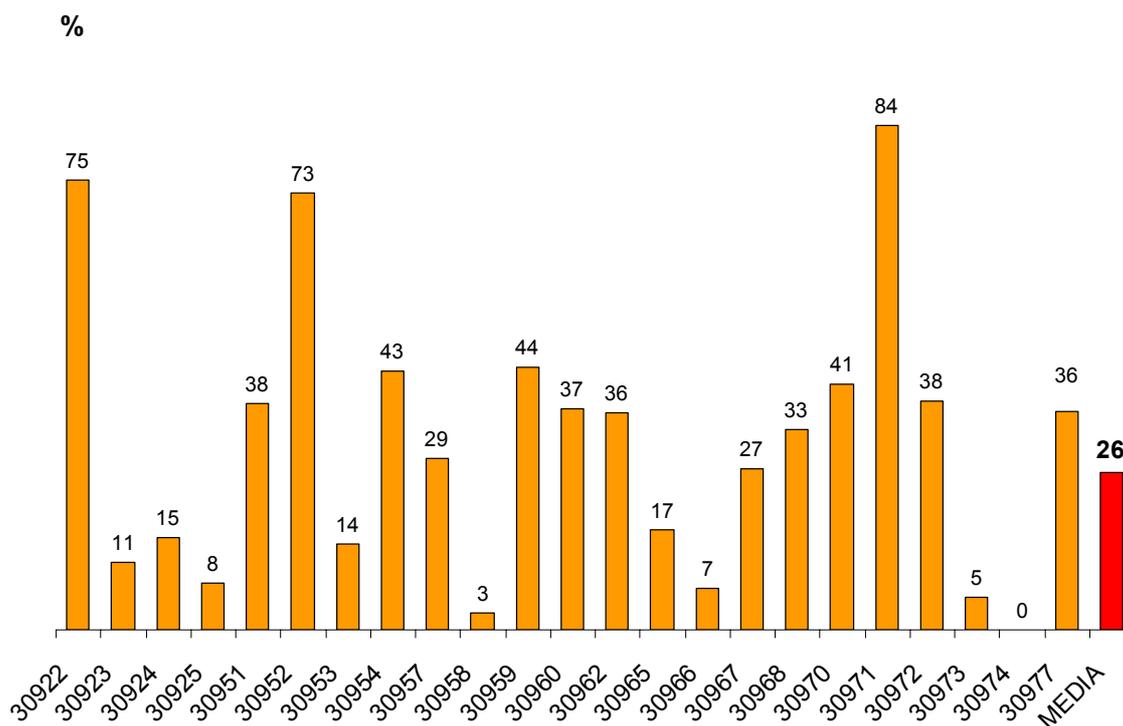


Fig. 6

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, per ciascun Presidio. Questi dati indicano che, in media, circa **un paziente su 4** 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

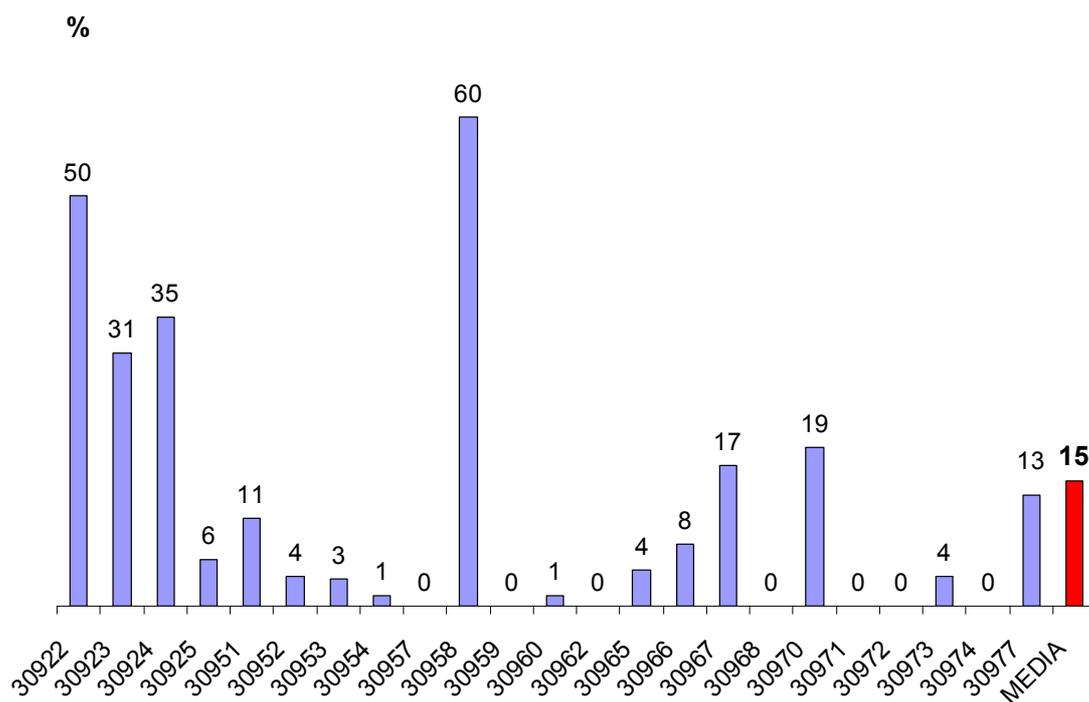


Fig. 7

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), 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.

6. DISTRIBUZIONE IN BASE ALL'ASL DI RESIDENZA

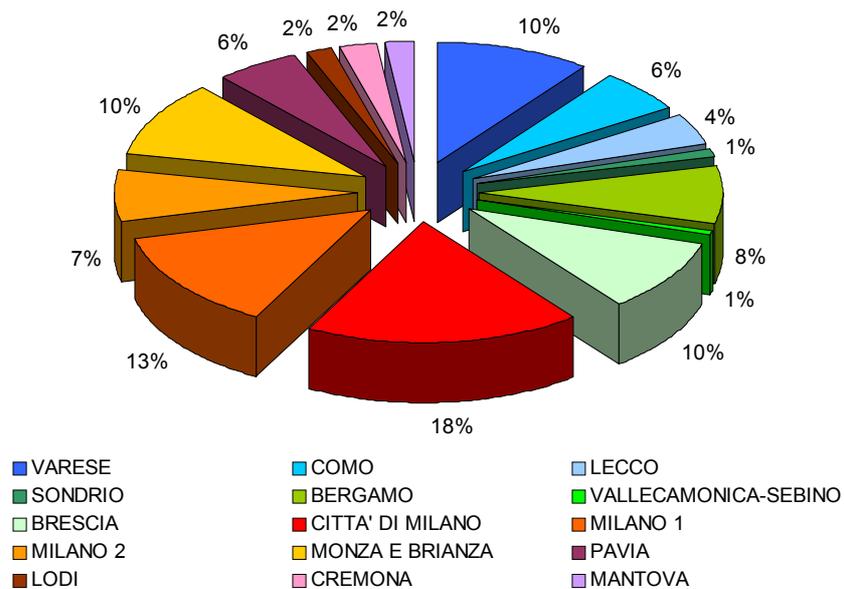


Fig. 8

Il grafico in Fig. 8 mostra la percentuale di schede di diagnosi archiviate e validate, relative a pazienti residenti in regione Lombardia, per ASL di residenza.

7. MALATTIE RARE PIÙ SEGNALATE NEL REGISTRO

CODICE MALATTIA RARA	RCG040	
DESCRIZIONE MALATTIA RARA	IPERFENILALANINEMIA	
PRESIDI CHE HANNO SEGNALATO LA MR NEL REGISTRO	30970 - AO SAN PAOLO - MI	
N CASI SEGNALATI	526	
<i>RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>	450 (86%)	
<i>NON RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>	76 (14%)	
SESSO (M:F)	1:0,9	
PROFESSIONE AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR	12,0%	OCCUPATO
	0,0%	CASALINGA
	26,6%	STUDENTE
	1,0%	RITIRATO DAL LAVORO/PENSIONATO
	5,1%	DISOCCUPATO
	55,3%	NON RILEVATO
TITOLO DI STUDIO AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR	33,5%	NESSUN TITOLO DI STUDIO
	7,0%	SCUOLA ELEMENTARE
	13,3%	SCUOLA MEDIA INFERIORE/AVVIAMENTO PROF.
	9,5%	SCUOLA SECONDARIA SUPERIORE
	1,1%	LAUREA
	35,6%	NON RILEVATO
MODALITÀ DIAGNOSTICA (% pazienti)	0,0%	<i>Clinica</i>
	0,0%	<i>Strumentale</i>
	99,0%	<i>Laboratorio</i>
	0,0%	<i>Clinica + Strumentale</i>
	1,0%	<i>Clinica + Laboratorio</i>
	0,0%	<i>Strumentale + Laboratorio</i>
	0,0%	<i>Clinica + Strumentale + Laboratorio</i>
DIAGNOSI GENETICA (% pazienti)	71,5%	

CODICE MALATTIA RARA	RDG010	
DESCRIZIONE MALATTIA RARA	TALASSEMIE	
PRESIDI CHE HANNO SEGNALATO LA MR NEL REGISTRO	30924 - POLICLINICO S. MATTEO - PV 30925 - FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA - MI 30960 - AO OSPEDALE DI LECCO - LC 30970 - AO SAN PAOLO - MI 30977 - AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA	
N CASI SEGNALATI	287	
<i>RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>	276 (96%)	
<i>NON RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>	11 (4%)	
SESSO (M:F)	1:1,1	
PROFESSIONE AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR	48,8%	OCCUPATO
	3,1%	CASALINGA
	22,3%	STUDENTE
	1,8%	RITIRATO DAL LAVORO/PENSIONATO
	2,4%	DISOCCUPATO
	21,6%	NON RILEVATO
TITOLO DI STUDIO AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR	11,8%	NESSUN TITOLO DI STUDIO
	2,4%	SCUOLA ELEMENTARE
	4,2%	SCUOLA MEDIA INFERIORE/AVVIAMENTO PROF.
	6,3%	SCUOLA SECONDARIA SUPERIORE
	1,4%	LAUREA
	73,9%	NON RILEVATO
MODALITÀ DIAGNOSTICA (% pazienti)	0,0%	<i>Clinica</i>
	0,0%	<i>Strumentale</i>
	64,5%	<i>Laboratorio</i>
	0,0%	<i>Clinica + Strumentale</i>
	31,0%	<i>Clinica + Laboratorio</i>
	2,1%	<i>Strumentale + Laboratorio</i>
	2,4%	<i>Clinica + Strumentale + Laboratorio</i>
DIAGNOSI GENETICA (% pazienti)	73,2%	

CODICE MALATTIA RARA	RMG010	
DESCRIZIONE MALATTIA RARA	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	
PRESIDI CHE HANNO SEGNALATO LA MR NEL REGISTRO	30925 - FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA - MI 30954 - AO SPEDALI CIVILI - BS 30960 - AO OSPEDALE DI LECCO - LC 30962 - AO OSPEDALI RIUNITI - BG 30967 - AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MI 30971 - AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI - MI 30972 - AO S. CARLO BORROMEO - MI 30973 - AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA	
N CASI SEGNALATI	171	
<i>RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>	164 (96%)	
<i>NON RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>	7 (4%)	
SESSO (M:F)	1:25	
PROFESSIONE AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR	40,4%	OCCUPATO
	15,8%	CASALINGA
	4%	STUDENTE
	11,7%	RITIRATO DAL LAVORO/PENSIONATO
	1,2%	DISOCCUPATO
	26,9%	NON RILEVATO
TITOLO DI STUDIO AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR	1,2%	NESSUN TITOLO DI STUDIO
	6,4%	SCUOLA ELEMENTARE
	20,5%	SCUOLA MEDIA INFERIORE/AVVIAMENTO PROF.
	21,6%	SCUOLA SECONDARIA SUPERIORE
	12,3%	LAUREA
	38,0%	NON RILEVATO
MODALITÀ DIAGNOSTICA (% pazienti)	0,0%	<i>Clinica</i>
	0,0%	<i>Strumentale</i>
	0,0%	<i>Laboratorio</i>
	0,6%	<i>Clinica + Strumentale</i>
	50,9%	<i>Clinica + Laboratorio</i>
	0,6%	<i>Strumentale + Laboratorio</i>
	48,0%	<i>Clinica + Strumentale + Laboratorio</i>