



Report Registro Malattie Rare Campania 2020

La rete regionale per le malattie rare

A livello nazionale, il primo tassello finalizzato alla tutela dei soggetti affetti da malattie rare è il DM 279/2001. Le regioni individuano i presidi da includere nella Rete, tra quelli che sono in possesso di determinati requisiti ed esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o per 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.

Più recentemente, con il DPCM 12 gennaio 2017, avente come oggetto "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza", è stato pubblicato l'elenco aggiornato delle malattie rare (e gruppi di malattie rare) con diritto all'esenzione, riportate nell'Allegato 7: questo sostituisce il precedente elenco pubblicato nel 2001, ed i nuovi codici di esenzione per malattia rara sono attivi sul territorio nazionale a partire dal 15 settembre 2017.

La Rete Nazionale per le Malattie Rare è costituita da Presidi di riferimento regionali e da Centri di Coordinamento regionali e/o interregionali. Il coordinamento nazionale è affidato al Centro Nazionale Malattie Rare istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità.

Nella regione Campania sono stati individuati in via provvisoria 11 presidi di riferimento regionale per le malattie rare, in seguito alla seduta della Giunta Regione Campania del 21 ottobre 2005 - Deliberazione n. 1362, assegnando a ciascuno di loro delle patologie e/o gruppi di patologie da certificare, in base all'allegato 1 del DM 279/2001. Ne sono presenti 4 nelle province di Avellino, Benevento, Caserta e Salerno (uno per provincia), i restanti nella città di Napoli. Successive delibere nel corso degli anni hanno consentito l'ampliamento dell'offerta dei Presidi della rete, in base alle loro richieste, valutate e validate dal gruppo di esperti della Commissione Regionale Malattie Rare.

Parallelamente al Gruppo di esperti, sono stati istituiti i Tavoli Tecnici per le malattie rare, un tavolo per ogni gruppo di patologie rare, in cui sono presenti i rappresentanti di ciascun presidio della rete regionale delle malattie rare, con il compito di affrontare tematiche di varia natura, dalla prescrizione di farmaci alle emergenze, passando per la stesura dei Piani Diagnostici e Terapeutici Assistenziali (PDTA). Nel 2020, in Campania, nonostante le difficoltà dovute all'inattesa pandemia, sono stati deliberati i primi 5 PDTA regionali



relativamente alle malattie rare, il primo in assoluto è stato quello sulla Gastroenterite Eosinofila.

Il Centro di Coordinamento malattie rare

I Centri di Coordinamento regionali (ed interregionali) hanno le seguenti funzioni:

- Gestione del registro regionale delle malattie rare;
- Coordinamento dei presidi della rete, al fine di garantire una tempestiva diagnosi e l'appropriata terapia, se esistente, anche attraverso l'adozione di specifici protocolli concordati;
- Consulenza e supporto ai medici in materia di malattie rare, ed alla disponibilità dei farmaci appropriati per il loro trattamento;
- Informazione ai cittadini e alle associazioni dei malati rari e delle loro famiglie, relativamente alle malattie rare e alla disponibilità di farmaci.

Il Centro di Coordinamento Malattie Rare è stato allocato presso l'AOU Federico II di Napoli fino al 2017, e con DGRC n. 5 del 16/01/2018 è stato trasferito presso l'AORN dei Colli di Napoli. Tra le funzioni primarie ci sono quelle di orientare i pazienti con sospetto di malattia rara verso un percorso che ne assicuri una diagnosi il più precocemente possibile, quella di presa in carico dei pazienti con malattia rara in Campania, e dal 2011 anche la gestione del Registro Regionale delle Malattie Rare. Tramite il sito internet, è stato messo a disposizione del pubblico un elenco dei centri certificatori e degli specialisti della rete regionale delle malattie rare, costantemente aggiornato.

E' attivo per gli utenti uno sportello di ascolto ed un servizio di counseling ed orientamento (Helpline), a disposizione non solo dei pazienti ma anche degli stessi professionisti e operatori del settore. Inoltre è stato attivato un servizio di supporto all'utilizzo del Registro (Helpdesk), con ulteriori funzioni di analisi dati, monitoraggio e manutenzione dello stesso.

E' disponibile il supporto di un'assistente sociale per facilitare la presa in carico sociosanitaria dei pazienti, e la conseguente implementazione di uno sportello psicologico gratuito per i pazienti ed i loro familiari; inoltre va rilevata anche la presenza della figura del farmacista, fondamentale per la risoluzione di problematiche legate ai piani terapeutici, ai farmaci e alla protesica.



Il Registro regionale per le malattie rare

I dati raccolti nel Registro comprendono informazioni anagrafiche, demografiche, assistenziali e cliniche del paziente (relative alla sola diagnosi). Il Registro è uno strumento fondamentale per lo studio dell'epidemiologia delle malattie rare e per la programmazione delle politiche di sanità pubblica, sia a livello regionale che nazionale.

In attuazione del DM 279/2001, il Registro regionale delle malattie rare in Campania parte nel 2011. Nella Figura 1 viene riportato l'andamento storico delle certificazioni emesse a partire da quell'anno, e la linea rossa rappresenta il momento in cui entra in vigore l'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017. Anche la Campania, in questo modo, contribuisce ad alimentare il flusso di dati che annualmente vengono inviati da ciascuna regione all'ISS. Nello specifico, viene richiesto l'invio di un dataset minimo di informazioni, come disciplinato dagli Accordi Stato-Regioni del 2007:

- Identificativo univoco dell'utente
- Anagrafica (genere, anno di nascita, comune di nascita, regione, comune e ASL di residenza)
- Diagnosi della patologia con relativo codice di esenzione
- Data diagnosi, data della certificazione, data esordio della malattia, Ospedale che ha effettuato la certificazione, ospedale che ha effettuato la prima diagnosi, uso farmaco orfano, stato in vita.

Per la gestione del Registro, la Campania fa parte di un consorzio di regioni/province autonome, di cui è capofila la regione Veneto, e che prende il nome di Area Vasta. Alla piattaforma possono accedere diverse figure, tra cui i medici specialisti della rete per l'emissione del certificato di malattia rara, gli operatori ASL per l'inserimento nel Registro dei pazienti che vengono certificati fuori Area Vasta.

Dopo aver ricevuto il certificato di malattia rara dallo specialista, il paziente si reca all'ASL che verificherà la presenza del suo nominativo nel Registro, e rilascerà il codice di esenzione per malattia rara al paziente.

I dati estratti dal Registro

E' stato estratto dal Registro Malattie Rare Regione Campania il numero dei certificati validi emessi nell'anno 2020: non sono stati considerati i certificati annullati e quelli chiusi nell'anno.



REGIONE CAMPANIA

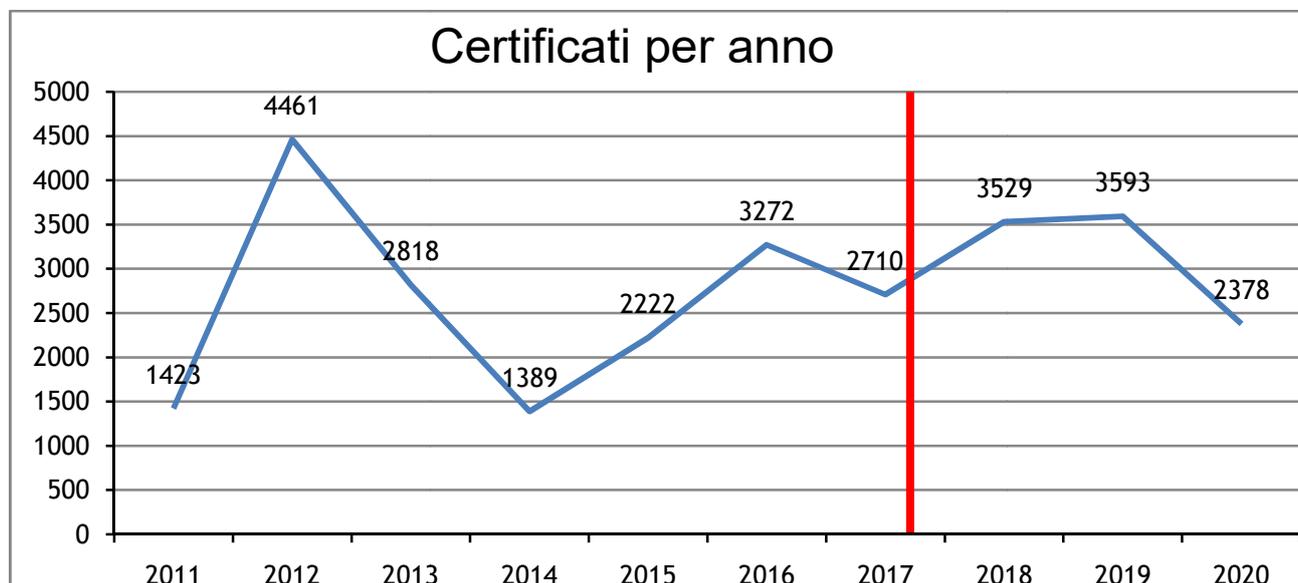


Figura 1: Certificazioni valide prodotte in Campania. Andamento annuale dal 2011 al 2020. La linea rossa rappresenta l'entrata in vigore l'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017.

Nella Figura 1 è riportato l'andamento annuale delle certificazioni prodotte in Campania dal 2011, anno di attivazione del Registro delle malattie rare. La linea rossa rappresenta il 15 settembre 2017, ovvero il momento in cui è entrato in vigore l'allegato 7 precedentemente menzionato. Possiamo notare sicuramente un andamento altalenante all'inizio, ma negli anni 2018 e 2019 il trend era in chiara crescita.

Complessivamente, nel 2020 sono stati immessi nel Registro campano 2378 certificati di malattia rara, facendo registrare un calo di un terzo rispetto ai due anni precedenti, (3529 nel 2018 e 3593 nel 2019), calo dovuto in particolar modo alla situazione di pandemia. Il numero è riferito ai certificati validi (ovvero non annullati) emessi per pazienti residenti o domiciliati in Campania, o certificati da aziende campane, ma residenti fuori regione. Entrando nel vivo del discorso, andiamo a visualizzare le attività dei presidi e delle ASL campane.

Nella Tabella 1 e nella Figura 2 viene riportato un riepilogo ed un confronto per quadrimestri, e la variazione percentuale del 2020 rispetto ai due anni precedenti:



REGIONE CAMPANIA



Quadrimestri/anni	2018	2019	2020	Var % 2018	Var % 2019
Q1	1249	1241	819	-34,4%	-34,0%
Q2	1028	1080	724	-29,6%	-33,0%
Q3	1252	1272	835	-33,3%	-34,4%
<i>Tot</i>	<i>3529</i>	<i>3593</i>	<i>2378</i>	<i>-32,6%</i>	<i>-33,8%</i>

Tabella 1: Confronto numero di certificazioni valide prodotte in Campania, per quadrimestre. Triennio 2018-2020 e variazioni percentuali.

Il grafico evidenzia chiaramente come gli anni 2018 e 2019 siano stati anni di crescita per il numero di certificati, mentre il 2020 ha ovviamente subito una contrazione dovuta all'impatto del Covid-19.

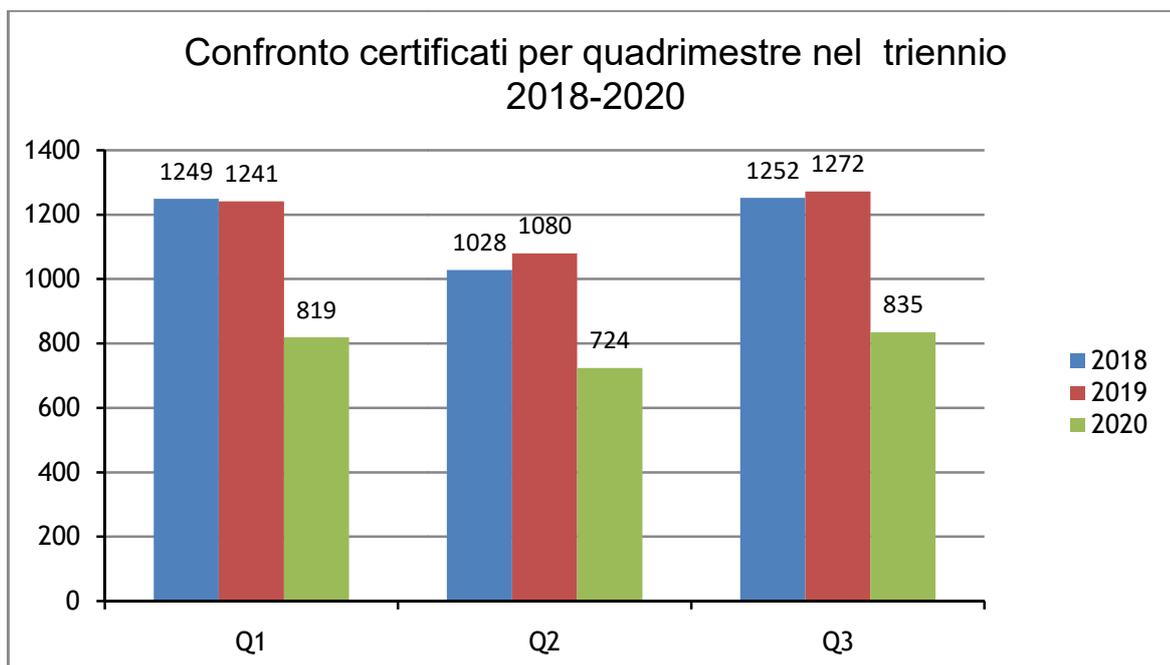


Tabella 2: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania, per quadrimestre. Triennio 2018-2020.

Nella Tabella 3 viene riportato il numero di certificati per gruppo statistico di appartenenza emessi nel triennio.



REGIONE CAMPANIA



CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

Gruppi/anni	2018	2019	2020	Var % 2018	Var % 2019
01. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE	1	1	3	200,0%	200,0%
02. TUMORI	112	126	80	-28,6%	-36,5%
03. MALATTIE DELLE ghiANDOLE ENDOCRINE	141	331	215	52,5%	-35,0%
04. MALATTIE DEL METABOLISMO	171	186	197	15,2%	5,9%
05. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO	115	110	91	-20,9%	-17,3%
06. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI	408	392	211	-48,3%	-46,2%
07. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	700	572	366	-47,7%	-36,0%
08. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO	434	411	262	-39,6%	-36,3%
09. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	139	163	71	-48,9%	-56,4%
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO	329	300	229	-30,4%	-23,7%
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE	52	77	63	21,2%	-18,2%
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO	110	70	42	-61,8%	-40,0%
13. MALATTIE DELLA cute E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO	130	119	86	-33,8%	-27,7%
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO	259	195	59	-77,2%	-69,7%
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE	428	539	403	-5,8%	-25,2%
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		1		nd	-100,0%
Totale complessivo	3529	3593	2378	-32,6%	-33,8%

Tabella 3: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per gruppo statistico di appartenenza. Triennio 2018-2020 e variazioni percentuali.

E' evidente la contrazione di certificati in ogni gruppo, eccezion fatta per il gruppo 4 (malattie del metabolismo), per cui si presenta un incremento rispetto ad entrambi gli anni precedenti. Per il gruppo 3 (malattie delle ghiandole endocrine) e il gruppo 11 (malattie dell'apparato digerente), invece, il numero di certificati emessi è superiore solo rispetto al 2018.

Proviamo a vedere più da vicino quello che accade nel 2020, confrontando il numero di certificati emessi dalle aziende campane con lo stesso periodo degli altri due anni precedenti:



REGIONE CAMPANIA



CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

Etichette di riga	2018	2019	2020	2020 vs 2018	2020 vs 2019
A.O.R.N. Ospedali dei Colli - Napoli	454	429	256	-43,6%	-40,3%
A.O.U. Universita' Degli Studi Della Campania Luigi Vanvitelli - Napoli	821	962	554	-32,5%	-42,4%
A.S.L. Napoli 1 Centro	1	2	5	400,0%	150,0%
Azienda Ospedaliera Antonio Cardarelli - Napoli	185	193	169	-8,6%	-12,4%
Azienda Ospedaliera San Pio - Benevento	72	83	59	-18,1%	-28,9%
Azienda Ospedaliera S. Giuseppe Moscati - Avellino	104	105	58	-44,2%	-44,8%
Azienda Ospedaliera San Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona - Salerno	208	276	151	-27,4%	-45,3%
Azienda Ospedaliera Sant'Anna e San Sebastiano - Caserta	17	11	10	-41,2%	-9,1%
Azienda Ospedaliera Santobono Pausilipon - Napoli	232	182	172	-25,9%	-5,5%
Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II - Napoli	873	837	634	-27,4%	-24,3%
IRCCS Fondazione G. Pascale - Napoli	36	32	34	-5,6%	6,3%
Totale complessivo	3003	3112	2102	-30,0%	-32,5%

Tabella 4: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per azienda di appartenenza. Triennio 2018-2020 e variazioni percentuali rispetto al 2020.

Il calo di certificazioni più importante tra le aziende lo fa registrare l'AOU Vanvitelli, sia in percentuale che in valore assoluto (267 rispetto al 2019 e 408 rispetto al 2018), mentre la Federico II ha un calo mediamente di circa un quarto rispetto al biennio precedente. Tra i presidi con un basso volume di certificazioni, possiamo segnalare come il Pascale abbia un andamento praticamente costante rispetto ai due anni precedenti.

Andiamo a vedere come si distribuiscono i certificati emessi dai vari presidi, aggregati per gruppo di riferimento:

Etichette di riga	A.O.R.N. Ospedali dei Colli - Napoli	A.O.U. Universita' Degli Studi Della Campania a Luigi Vanvitelli - Napoli	A.S.L. Napoli 1 Centro	A.O. Antonio Cardarelli - Napoli	A. O. G.Rummo - Benevento	A. O. S.Giuseppe Moscati - Avellino	A. O. San Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona - A.O.U. - Salerno	A. O. Sant'Anna e San Sebastiano - Caserta	A. O. Santobono Pausilipon - Napoli	A.O.U. Federico II - Napoli	IRCCS Fondazione G. Pascale - Napoli	Tot
01. Malattie Infettive e Parassitarie			1					2				3
02. Tumori		20		2	1	1				11	34	69
03. Malattie delle Ghiandole		103		1	1		6		42	53		206



REGIONE CAMPANIA



CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

Endocrine												
04. Malattie del Metabolismo	22	36		6		4	9		21	64		162
05. Malattie del Sistema Immunitario	7	3					4		7	63		84
06. Malattie del Sangue e Degli Organi Ematopoietici		42		24		11	11		11	92		191
07. Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico		118		32	7	10	32		20	109		328
08. Malattie dell'apparato Visivo	30	129				6	40	7		19		231
09. Malattie del Sistema Circolatorio	3	10	4	1		4	10		1	18		51
10. Malattie dell'apparato Respiratorio	172			28	7		4			2		213
11. Malattie dell'apparato Digerente						2	23			28		53
12. Malattie dell'apparato Genito - Urinario		19				5			2	6		32
13. Malattie Della Cute e Del Tessuto Sottocutaneo		17		7		2	1	1	5	43		76
14. Malattie del Sistema Osteomuscolare e del Tessuto Connettivo		27		1	1	3	10		1	5		48
15. Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche	22	30		67	42	10	1		62	121		355
Totale complessivo	256	554	5	169	59	58	151	10	172	634	34	2102

Tabella 5: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per Azienda di appartenenza e gruppo di riferimento. Anno 2020.

Sono considerati esclusivamente i pazienti registrati dai presidi campani, a prescindere dalla residenza. Sono quindi esclusi i pazienti campani registrati fuori regione. Si valuta così l'attività del presidio. I presidi con più certificati nel 2020 sono l'AOU Federico II (634) e l'AOU Vanvitelli (554), quelli con una scarsa attività sono l'ASL Napoli1 (5 certificati) e l'AORN Sant'Anna di Caserta (10).



REGIONE CAMPANIA



CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

I gruppi più frequenti sono il 15 (Malformazioni congenite, 355), il gruppo 7 (malattie del sistema nervoso, 328) e il gruppo 8 (malattie dell'apparato visivo, 231). Per quanto riguarda il gruppo 10 (malattie dell'apparato respiratorio), segnaliamo che nell'80% dei casi (pari a 170) il certificato è emesso dall'AORN dei Colli, a sottolineare una specializzazione di questa struttura in questo ramo di patologie.

Dal momento che stiamo considerando esclusivamente i certificati emessi nel 2020, ci sembra utile calcolare l'incidenza delle malattie rare in questo periodo, ovvero la proporzione di nuovi eventi che si sono verificati nell'anno rispetto alla popolazione residente in regione Campania. I pazienti campani con almeno una patologia rara inseriti nel Registro regionale nel corso del 2020 sono 2202, per un'incidenza per provincia, e regionale, riportata come segue:

Provincia	N	Popolazione al 2020	incidenza*n.	IC incidenza lower (95%)	IC incidenza upper (95%)
AVELLINO	164	410369	4	3,4	4,7
BENEVENTO	70	272318	2,5	2,0	3,2
CASERTA	263	913666	2,9	2,5	3,2
NAPOLI	1261	3034410	4,1	3,9	4,4
SALERNO	444	1081380	4,1	3,7	4,5
Regione	2202	5712143	3,8	3,7	4,0

Tabella 6: Tassi di incidenza ed IC al 95% delle malattie rare in Campania per 10.000 abitanti (numero nuovi casi su popolazione di riferimento). Tassi per provincia, anno 2020.

*n. nuovi malati rari ogni 10.000 abitanti

La Tabella 7, invece, riporta l'incidenza dei malati rari in Campania nel 2020 suddivisi per fasce di età e per genere:

Fasce di età	Popolazione residente			Malati rari			Incidenza*		
	m	f	tot	m	f	tot	m	f	Tot
0-4	124362	117820	242182	135	134	269	10,9	11,4	11,1
5-9	139356	130738	270094	96	139	235	6,9	10,6	8,7
10-14	154837	146961	301798	111	82	193	7,2	5,6	6,4



REGIONE CAMPANIA



CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

15-19	167604	157883	325487	99	62	161	5,9	3,9	4,9
20-24	175698	163469	339167	53	55	108	3,0	3,4	3,2
25-29	179632	174680	354312	49	66	115	2,7	3,8	3,2
30-34	176951	174121	351072	49	53	102	2,8	3,0	2,9
35-39	181997	182189	364186	50	57	107	2,7	3,1	2,9
40-44	198107	201710	399817	39	63	102	2,0	3,1	2,6
45-49	212156	223624	435780	47	64	111	2,2	2,9	2,5
50-54	216350	230183	446533	54	66	120	2,5	2,9	2,7
55-59	202493	219658	422151	55	61	116	2,7	2,8	2,7
60-64	172379	187551	359930	61	69	130	3,5	3,7	3,6
65-69	148500	162437	310937	65	60	125	4,4	3,7	4,0
70-74	133514	151463	284977	70	45	115	5,2	3,0	4,0
75-79	87917	111486	199403	33	20	53	3,8	1,8	2,7
80-84	64429	94387	158816	22	14	36	3,4	1,5	2,3
85-89	34507	61950	96457	1	3	4	0,3	0,5	0,4
90-94	11471	27503	38974	0	0	0	0,0	0,0	0,0
>94	2356	7714	10070	0	0	0	0,0	0,0	0,0
Totale	2784616	2927527	5712143	1089	1113	2202	3,9	3,8	3,8

Tabella 7: Tassi di incidenza dei malati rari in Campania per 10.000 abitanti (numero casi su popolazione di riferimento). Tassi per fasce di età e per genere, anno 2020.

*n. malati rari ogni 10.000 abitanti

L'incidenza è molto elevata nella fascia di età neonatale e fino ai 14 anni, con una concentrazione prevalente di diagnosi nel gruppo 15 delle malformazioni congenite, ma anche nel gruppo 4 (malattie del metabolismo, fascia 0-4) e nel gruppo 3 (malattie delle ghiandole endocrine, fascia 5-14). Un nuovo aumento dell'incidenza lo troviamo nelle fasce di popolazione con età adulta, tra i 60 e i 74 anni, dove le certificazioni riguardano prevalentemente malattie dei gruppi 7 (malattie del sistema nervoso centrale e periferico) e 10 (malattie del sistema respiratorio).

Nella Tabella 8 riportiamo la "top 5" dei codici più certificati (6 se a pari merito), per provincia di residenza del paziente:



REGIONE CAMPANIA



AVELLINO		BENEVENTO		CASERTA		NAPOLI		SALERNO	
RF0280	14	RHG010	9	RHG010	25	RHG010	104	RF0280	35
RHG010	12	RF0100	4	RF0280	18	RC0021	64	RF0100	25
RFG101	9	RFG110	4	RC0021	17	RF0280	61	RNG090	19
RFG110	8	RH0011	3	RBG021	11	RDG020	54	RHG010	17
RDG020	6	RN0010	3	RFG060	11	RF0100	50	RC0021	16
		RN1320	3	RNG090	11			RH0011	16

Tabella 8: Codici più certificati e numero di emissioni per provincia di residenza del paziente.

Possiamo notare che un solo codice è comune a tutte le 5 province, ovvero RHG010 (Fibrosi polmonare idiopatica), mentre il codice RF0280 (Cheratocono) manca in questa "top 5" solo nella provincia di Benevento. In soli due casi, invece, i codici sono comuni a 3 province: RF0100 (Sclerosi laterale amiotrofica, nelle province di Benevento, Napoli e Salerno), e RC0021 (Deficit congenito isolato di GH, nelle province di Caserta, Napoli e Salerno). In sostanza, la tipologia delle certificazioni nelle province non sembra essere dunque molto omogenea.

Infine, con la Tabella 9, ci focalizziamo esclusivamente sulla popolazione residente in Campania e sui malati rari residenti in regione, e abbiamo ricavato il tasso di malati rari residenti in Campania negli anni 2018, 2019 e 2020.

Gruppi di riferimento	2018	2019	2020	Tasso 2018	Tasso 2019	Tasso 2020
01. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE	1	1	3	0.002	0.002	0.005
02. TUMORI	111	120	76	0.190	0.209	0.133
03. MALATTIE DELLE GHIANDOLE ENDOCRINE	136	326	213	0.233	0.568	0.373
04. MALATTIE DEL METABOLISMO	161	179	190	0.276	0.312	0.333
05. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO	106	103	88	0.182	0.179	0.154



REGIONE CAMPANIA



06. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI	388	377	194	0.666	0.657	0.340
07. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	678	542	346	1.164	0.944	0.606
08. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO	342	330	185	0.587	0.575	0.324
09. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	137	158	68	0.235	0.275	0.119
10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO	307	281	219	0.527	0.490	0.383
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE	51	74	62	0.088	0.129	0.109
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO	105	70	41	0.180	0.122	0.072
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO	124	119	84	0.213	0.207	0.147
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO	247	188	56	0.424	0.328	0.098
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE	404	523	384	0.693	0.911	0.672
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE		1		0.000	0.002	0.000
Totale complessivo	3298	3392	2209	5.66	5.91	3.87
Popolazione residente in Campania al 1 Gennaio 2020	5826860	5740291	5712143			

Tabella 9: Tassi di prevalenza dei malati rari in Campania per 10.000 abitanti (numero casi su popolazione di riferimento). Per gruppo di esenzione, triennio 2018-2020.

*n. malati rari ogni 10.000 abitanti

Così come i valori assoluti, anche i tassi del 2020 (3.87 per 10.000 abitanti per il tasso complessivo regionale) sono decisamente inferiori rispetto al biennio precedente: il trend decrescente della popolazione residente, seppur innegabile, non è tale da incidere in maniera significativa sui tassi sopra riportati. Possiamo comunque notare che nel 2020 il tasso più alto rilevato è 0.672 per 10.000 abitanti per il gruppo 15 e 0.606 per il gruppo 7.



Estensori documento: Prof. Paolo Chiodini, Dott. Stefano Iucolano, Ing. Bruno De Rosa, Prof. Giuseppe Limongelli.

Extended writing committee: Dott.ssa Martina Caiazza, Dott.ssa Chiara De Stasio, Dott.ssa Anna Fusco, Dott.ssa Immacolata Lubrano, Dott.ssa Marialuisa Mazzella.

Revision Committee: Avv. Antonio Postiglione, Dott. Pietro Buono, Dott.ssa Barbara Morgillo, Prof. Generoso Andria, Prof. Andrea Ballabio, Dott.ssa Maria De Giovanni, Prof. Antonio Del Puente, Dott.ssa Maria Galdo, Prof. Emanuele Miraglia Del Giudice, Prof. Giancarlo Parenti, Dott. Gaetano Piccinocchi, Prof.ssa Margherita Ruoppolo, Dott. Giocchino Scarano, Prof. Raffaele Scarpa, Prof.ssa Francesca Simonelli, Dott. Ugo Trama, Prof. Massimo Triggiani, Dott. Antonio Varone, Dott. Carlo Vita.