



Report 2021

Registro Malattie Rare Campania



Indice

Elenco acronimi	3
La rete regionale per le malattie rare	4
Il Centro di Coordinamento malattie rare	7
Il registro regionale per le malattie rare	8
I dati estratti dal registro	9



Elenco acronimi

TABELLA ACRONIMI	
ISS	Istituto Superiore di Sanità
DM	Decreto Ministeriale
DPCM	Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri
PDTA	Percorso diagnostico terapeutico assistenziale
IRCCS	Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico
AORN	Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale
PO	Plesso Ospedaliero
A.O.	Azienda Ospedaliera



La rete regionale per le malattie rare

A livello nazionale, il primo documento ufficiale 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 state individuati in via provvisoria 11 Aziende Ospedaliere 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. Di seguito si riporta l'elenco delle Aziende con i relativi presidi laddove presenti:



Azienda Ospedaliera	Presidio
A.O.R.N. S. Giuseppe Moscati di Avellino	A.O.R.N. S. Giuseppe Moscati di Avellino
A.O. San Pio, Benevento	A.O. San Pio, Benevento
Azienda ospedaliera Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta	Azienda ospedaliera Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta
A.O.U. OO.RR. San Giovanni di Dio Ruggi d'Aragona, Salerno	A.O.U. OO.RR. San Giovanni di Dio Ruggi d'Aragona, Salerno
	P.O. "Santa Maria Incoronata dell'Olmo" di Cava de' Tirreni
	P.O. "Gaetano Fucito" di Mercato San Severino
	P.O. "Da Procida" di Salerno
	P.O. "Costa d'Amalfi", Castiglione di Ravello
Azienda Ospedaliera Universitaria dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli	Azienda Ospedaliera Universitaria dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli
A.O.R.N. "A. Cardarelli", Napoli	A.O.R.N. "A. Cardarelli", Napoli
Istituto Nazionale Tumori - IRCCS - Fondazione Pascale, Napoli	Istituto Nazionale Tumori - IRCCS - Fondazione Pascale, Napoli
Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli	Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli
A.O. Santobono Pausilipon, Napoli	Ospedale Santobono
	Ospedale Pausilipon
	P.O. SS. Annunziata
A.O.R.N. Dei Colli, Napoli	P.O. Monaldi
	P.O. Cotugno
	P.O. C.T.O.

ASL NAPOLI 1	P.O. S.Maria Popolo degli Incurabili
	S. Maria di Loreto Nuovo
	Presidio Intermedio di San Giovanni Barra
	Ospedale del Mare
	P.O. San Giovanni Bosco

Tabella 1: Elenco Aziende – Presidi di riferimento regionale per le malattie rare

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 del Gruppo Tecnico di lavoro costituito da Esperti in 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 varie tematiche di varia natura, dalla prescrizione di farmaci alle emergenze, compresa 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 (Tabella 2),

Codice Esenzione	Descrizione PDTA
RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica
RI0030	Gastroenterite eosinofila
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica
RL0030	Pemfigo
RFG110	Retinite pigmentosa

Tabella 2: Elenco PDTA deliberati nell'anno 2020



Nel 2021, invece sono stati avviati i lavori dei tavoli per PDTA sulle:

- Cardiopatie congenite rare (sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi) con codice esenzione RNG141,
- Amaurosi congenita di Leber con codice esenzione RFG110,
- Cheratocono con codice esenzione RF0280,

da completare negli anni successivi.

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'Università Federico II con Delibera della Giunta Regionale N. 2109 del 31 Dicembre 2008 (BURC n.4 del 26 gennaio 2009) fino al 2017. Lo stesso centro, con DGRC n. 5 del 16/01/2018 è stato trasferito presso l'AORN dei Colli. 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 precoce 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, (www.malattierarecampania.it) è stato messo a disposizione del pubblico un elenco dei centri certificatori e degli specialisti della rete regionale delle malattie rare, costantemente aggiornato.



E' a disposizione degli utenti uno sportello di ascolto, ed un servizio di counseling ed orientamento (Helpline), a disposizione non solo dei pazienti ma anche degli stessi professionisti. 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 2021: non sono stati considerati i certificati annullati e quelli chiusi nell'anno.

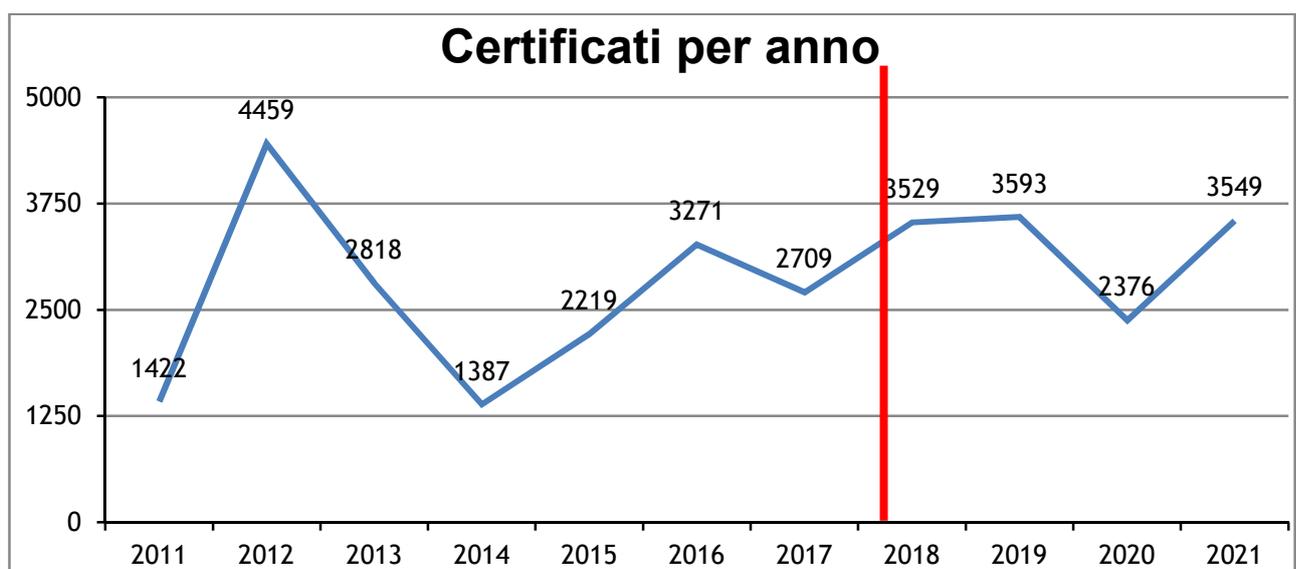


Figura 1: Certificazioni valide prodotte in Campania. Andamento annuale dal 2011 al 2021. La linea rossa rappresenta l'entrata in vigore dell'allegato 7 del DPCM 12 gennaio 2017

Centro di Coordinamento Malattie Rare - Regione Campania

Contatti: Tel: 0817062211

Email: malattie.rare@ospedalideicolli.it; heldeskmalattierare@ospedalideicolli.it

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 2021 sono stati immessi nel Registro campano 3549 certificati di malattia rara, facendo registrare un incremento del 49% rispetto all'anno precedente, ritornando ai livelli del biennio pre-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. Di seguito vengono riportate le attività dei presidi e delle ASL campane.

Nella Tabella 3 e nella Figura 2 viene riportato un riepilogo ed un confronto per quadrimestri, e la variazione percentuale del 2021 rispetto ai tre anni precedenti:

Quadrimestri/anni	2018	2019	2020	2021	Δ% rispetto 2018	Δ % rispetto 2019	Δ % rispetto 2020
Q1	1250	1241	818	1342	7,3%	8,1%	64%
Q2	1028	1078	724	1130	9,9%	4,8%	56%
Q3	1252	1273	834	1077	-13,9%	-15,4%	29,1%
Tot	3530	3592	2376	3549	0,5%	-1,2%	49,4%

Tabella 3: Confronto numero di certificazioni valide prodotte in Campania, per quadrimestre. Periodo 2018-2021 e variazioni percentuali. Nostre elaborazioni su dati 2021

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. Nel 2021 registriamo un ritorno ai valori del biennio precedente al Covid, tuttavia la tabella 1 mostra come nell'ultimo quadrimestre 2021 ci sia una flessione rispetto ai due periodi precedenti, a differenza di quanto avvenuto nei tre precedenti anni. La possibile flessione potrebbe essere legata agli effetti della pandemia e all'incremento notevole di casi Covid-19 proprio nel periodo novembre-dicembre 2021.

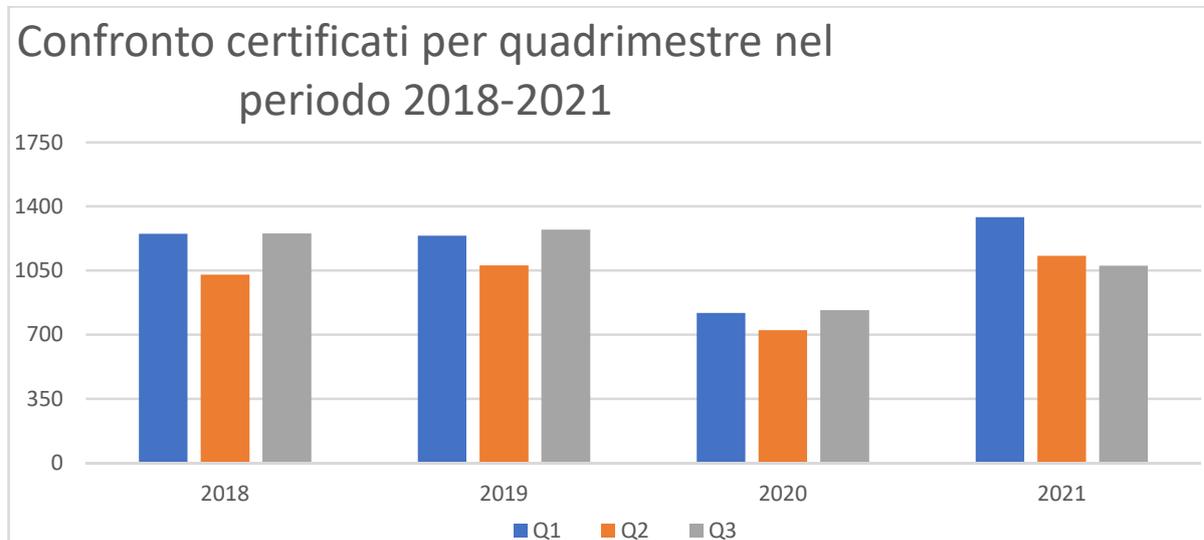


Figura 2: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania, per quadrimestre. Periodo 2018-2021

Nella Tabella 4 viene riportato il numero di certificati per gruppo statistico di appartenenza emessi nel periodo 2018-2021, e le differenze del 2021 col triennio precedente.

Gruppi/anni	2018	2019	2020	2021	Δ % rispetto 2018	Δ% rispetto 2019	Δ% rispetto 2020
01. MALATTIE INFETTIVE E PARASSITARIE	1	1	3	8	700%	700%	166,7%
02. TUMORI	112	126	81	95	-15,2%	-24,6%	17,3%
03. MALATTIE DELLE ghiandole ENDOCRINE	141	331	218	385	173%	16,3%	76,6%
04. MALATTIE DEL METABOLISMO	172	186	163	282	64%	51,6%	73%
05. MALATTIE DEL SISTEMA IMMUNITARIO	115	110	92	90	-21,7%	-18,2%	-2,2%
06. MALATTIE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMATOPOIETICI	408	393	217	258	-36,8%	-34,4%	18,9%
07. MALATTIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE E PERIFERICO	700	571	375	536	-23,4%	-6,1%	42,9%
08. MALATTIE DELL'APPARATO VISIVO	434	411	267	648	49,3%	57,7%	142,7%
09. MALATTIE DEL SISTEMA CIRCOLATORIO	139	163	70	95	-31,7%	-41,7%	35,7%

10. MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO	329	300	229	275	-16,4%	-8,3%	20,1%
11. MALATTIE DELL'APPARATO DIGERENTE	52	77	65	74	42,3%	-3,9%	13,8%
12. MALATTIE DELL'APPARATO GENITO - URINARIO	110	70	42	54	-50,9%	-22,9%	28,6%
13. MALATTIE DELLA CUTE E DEL TESSUTO SOTTOCUTANEO	130	119	86	84	-35,4%	-29,4%	-2,3%
14. MALATTIE DEL SISTEMA OSTEOMUSCOLARE E DEL TESSUTO CONNETTIVO	259	195	60	183	-29,3%	-6,2%	205%
15. MALFORMAZIONI CONGENITE, CROMOSOMOPATIE E SINDROMI GENETICHE	428	538	407	481	12,4%	-10,6%	18,2%
16. ALCUNE CONDIZIONI MORBOSE DI ORIGINE PERINATALE	0	1	0	1	ND	ND	ND
Totale complessivo	3530	3592	2375	3549	0,5%	-1,2%	49,4%

Tabella 4: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per gruppo statistico di appartenenza. Periodo 2018-2021 e variazioni percentuali

Rispetto al 2020, i gruppi con meno certificati sono solo il 5 (malattie del sistema immunitario) e il 13 (malattie della pelle). Rispetto al 2019 e al 2018, sebbene l'ammontare dei certificati sia simile, cambia molto la distribuzione rispetto ai gruppi di appartenenza delle malattie. Possiamo notare che solo in 4 gruppi il totale dei certificati è maggiore rispetto al biennio pre-covid, in particolare rispetto al 2019 l'incremento maggiore è nel gruppo 8 (malattie dell'apparato visivo), mentre in riferimento al 2018 si registra un incremento del 143% nel gruppo 3 (malattie del sistema endocrino). Considerando l'anno 2020, solo due gruppi fanno registrare ancora una lieve flessione nel numero di certificati (gruppo 13, malattie della pelle, e gruppo 5, malattie del sistema immunitario).

Confrontando il numero di certificati emessi dalle aziende campane con lo stesso periodo degli altri tre anni precedenti triennio:

Etichette di riga	2018	2019	2020	2021	Δ % rispetto 2018	Δ % rispetto 2019	Δ % rispetto 2020
A.O.R.N. Ospedale dei Colli	454	429	256	399	-12,1%	-7,0%	55,9%
A.O.U. Università Degli Studi Della Campania Luigi Vanvitelli	821	962	554	969	18,0%	0,7%	74,9%
A.S.L. Napoli 1 Centro	1	2	5	58	5700,0%	2800,0%	1060,0%
Azienda Ospedaliera Antonio Cardarelli	185	193	169	194	4,9%	0,5%	14,8%
Azienda Ospedaliera G.Rummo - Benevento	72	83	59	106	47,2%	27,7%	79,7%
Azienda Ospedaliera S.Giuseppe Moscati - Avellino	104	105	58	75	-27,9%	-28,6%	29,3%
Azienda Ospedaliera San Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona - A.O.U. Salerno	208	276	151	208	0,0%	-24,6%	37,7%
Azienda Ospedaliera Sant'Anna e San Sebastiano di Caserta	17	11	10	22	29,4%	100,0%	120,0%
Azienda Ospedaliera Santobono Pausilipon	232	182	172	298	28,4%	63,7%	73,3%
Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II	873	837	634	894	2,4%	6,8%	41,0%
IRCCS Fondazione G. Pascale	36	32	34	31	-13,9%	-3,1%	-8,8%
Totale complessivo	3003	3112	2102	3254	8,4%	4,6%	54,8%

Tabella 5: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per azienda di appartenenza. Periodo 2018-2021 e variazioni percentuali al 2021 - Elaborazioni su dati 2021

Quasi tutti i presidi migliorano le loro performance rispetto ai due anni precedenti il Covid, eccezion fatta per l'A.O.R.N. Ospedale dei Colli e per il IRCCS Fondazione G. Pascale con percentuali piuttosto contenute, e per il Ruggi d'Aragona (solo rispetto al 2019) e Moscati con un calo più marcato. Vale la pena evidenziare il boom di certificati emessi dai presidi che ricadono sotto il cappello dell'ASL Napoli1, grazie soprattutto alla reumatologia. In tono minore, anche l'Azienda Ospedaliera di Caserta incrementa il numero di certificati in maniera significativa.

Di seguito la distribuzione dei certificati emessi dai vari presidi, aggregati per gruppo di riferimento:

Etichette di riga	A.O.R.N. Ospedal e dei Colli	A.O.U. Università Degli Studi Della Campania Luigi Vanvitelli	A.S.L. Napoli1 Centro	A.O. Antonio Cardarelli	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 di Caserta	A. O. Santobono Pausilipon	A.O.U. Federico II	IRCCS Fondazione G. Pascale	Tot
01. Malattie Infettive e Parassitarie			8									8
02. Tumori	2	32		1	1	2			3	17	30	88
03. Malattie delle Ghiandole Endocrine		87		6	1	3	4		115	161		377
04. Malattie del Metabolismo	26	62		1	11	3	5		43	109		260
05. Malattie del Sistema Immunitario	8	7		1		2	9		6	44		77
06. Malattie del Sangue e Degli Organi Ematopoietici		55		14	6	26	18	5	15	111		250
07. Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	21	162		61	5	9	42	4	32	144		480
08. Malattie dell'apparato Visivo	74	438			3	2	53	1		41		612
09. Malattie del Sistema Circolatorio	8	7	3	7		6	12	2	1	31		77
10. Malattie dell'apparato Respiratorio	218			25			13			3		259
11. Malattie dell'apparato Digerente			1			1	25			31		58
12. Malattie dell'apparato Genito - Urinario		18				6			9	11		44
13. Malattie Della Cute e Del Tessuto Sottocutaneo		15		10	1	3	3		3	35		70
14. Malattie del Sistema Osteomuscolare e del Tessuto Connettivo		35	46	1	46	2	21	10	5	9		175

15. Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche	42	51		67	31	10	3		66	147	1	418
07. Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico					1							1
Totale complessivo	399	969	58	194	106	75	208	22	298	894	31	3254

Tabella 6: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per Azienda di appartenenza e gruppo di riferimento. Nostre elaborazioni su dati 2021.

Sono considerati i pazienti registrati dai presidi campani, a prescindere dalla residenza. Sono esclusi i campani registrati fuori regione. Si valuta così l'attività del presidio. I presidi con più certificati nel 2021 sono e l'AOU Vanvitelli (969), l'AOU Federico II (894), quelli con una scarsa attività sono l'AORN Sant'Anna di Caserta (22) e l'IRCCS Pascale (31).

Come nel 2020, i gruppi più frequenti sono il 15 (Malformazioni congenite, 418), il gruppo 7 (malattie del sistema nervoso, 480) e gruppo 8 (malattie dell'apparato visivo, 612). Per quanto riguarda il gruppo 10 (malattie dell'apparato respiratorio), segnaliamo che nell'84% dei casi (pari a 218) il certificato è emesso dall'AORN dei Colli.

Relativamente al gruppo 6 (malattie del sangue e degli organi ematopoietici), il numero di certificati emessi dalle aziende è incrementato del 31% rispetto al 2020, per una proporzione sul totale pari ai due terzi (rispetto al 55% dello scorso anno). Per il gruppo 3 (malattie delle ghiandole endocrine), lo scorso anno la Vanvitelli aveva prodotto il maggior numero di certificati, mentre nel 2021 si trova dietro all'AOU Federico II (161) e al Santobono (115), avendo inserito solo 85 certificati. Vale la pena rilevare come, per il gruppo 8, 438 certificati su 612 (pari al 71,5%) siano stati emessi dalla Vanvitelli, in particolare dalla Clinica Oculistica.

Dal momento che stiamo considerando esclusivamente i certificati emessi nel 2021, 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 2021 sono 2202, per un'incidenza per provincia, e regionale, riportata come segue:

Provincia	N	Popolazione al 2021	incidenza*n	IC incidenza lower (95%)	IC incidenza upper (95%)
Avellino	249	402929	6,2	5,5	6,8
Benevento	139	266716	5,2	4,5	6,0
Caserta	445	901903	4,9	4,5	5,3
Napoli	1782	2986745	5,9	5,7	6,2
Salerno	510	1065967	4,8	4,4	5,1
Regione	3125	5624260	5,5	5,4	5,7

Tabella 7: 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, elaborazioni su dati 2021

*n. nuovi malati rari ogni 10.000 abitanti

La Tabella 8, invece, riporta l'incidenza dei malati rari in Campania nel 2021 suddivisi per fasce di età e per genere:

Fasce di età	Popolazione residente			Malati rari			Incidenza*		
	f	m	tot	f	m	tot	f	m	Tot
0-4	116659	123263	239922	150	154	304	12,9	12,5	12,7
5-9	129134	137074	266208	216	75	291	16,7	5,5	10,9
10-14	146208	154516	300724	84	118	202	5,7	7,6	6,7
15-19	155531	164859	320390	84	120	204	5,4	7,3	6,4
20-24	156683	169199	325882	73	89	162	4,7	5,3	5,0
25-29	165451	168424	333875	99	80	179	6,0	4,7	5,4
30-34	169470	169577	339047	91	75	166	5,4	4,4	4,9
35-39	177282	176025	353307	106	81	187	6,0	4,6	5,3
40-44	193652	189501	383153	110	90	200	5,7	4,7	5,2
45-49	218482	208895	427377	87	80	167	4,0	3,8	3,9
50-54	223067	209899	432966	132	81	213	5,9	3,9	4,9
55-59	219119	203726	422845	119	85	204	5,4	4,2	4,8
60-64	188077	171942	360019	67	79	146	3,6	4,6	4,1
65-69	164169	149732	313901	74	88	162	4,5	5,9	5,2
70-74	156257	137583	293840	77	90	167	4,9	6,5	5,7

75-79	111137	88942	200079	51	62	113	4,6	7,0	5,6
80-84	96271	66376	162647	19	28	47	2,0	4,2	2,9
85-89	62093	34979	97072	7	4	11	1,1	1,1	1,1
90-94	28534	12097	40631	0	0	0	0,0	0,0	0,0
>94	7946	2429	10375	0	0	0	0,0	0,0	0,0
Totale	2885222	2739038	5624260	1646	1479	3125	5,7	5,4	5,6

Tabella 8: 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, nostre elaborazioni su dati 2021

**n. malati rari ogni 10.000 abitanti*

Come per il 2020, 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 55 e i 79 anni, dove le certificazioni riguardano prevalentemente malattie dei gruppi 7 (malattie del sistema nervoso centrale e periferico) e 10 (malattie del sistema respiratorio).

AVELLINO		BENEVENTO		CASERTA		NAPOLI		SALERNO	
RDG020	18	RM0120	30	RHG010	42	RF0280	11	RF0280	49
RF0280	18	RFG110	9	RFG110	32	RHG010	11	RHG010	23
RFG110	16	RCG100	7	RC0040	20	RFG110	86	RF0100	21
RM0120	14	RHG010	6	RDG020	19	RC0040	85	RDG010	20
RHG010	12	RCG080	4	RF0280	19	RM0120	71	RM0120	19
		RDG020	4	RM0120	19				
		RF0280	4						
		RH0011	4						
		RNG141	4						

Tabella 9: Codici più certificati e numero di emissioni per provincia di residenza del paziente – Nostre elaborazioni su dati 2021

Legenda: codici esenzione ritortati in tabella 9

Codice	Malattia di riferimento
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
RDG010	ANEMIE EREDITARIE
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
RF0280	CHERATOCONO
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
RH0011	SARCOIDOSI
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
RNG141	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE GRAVI ED INVALIDANTI DEL CUORE E DEI GRANDI VASI

Possiamo notare che tre codici sono comuni a tutte le 5 province, ovvero RHG010 (Fibrosi polmonare idiopatica), RM0120 (Sclerosi sistemica), e RF0280 (Cheratocono). Il codice RFG110 relativo alle Distrofie Retiniche Ereditarie (tra cui la retinite pigmentosa) viene individuato in 4 delle 5 province, ma a Salerno, unica provincia in cui non compare, sarebbe il sesto più certificato. Un solo codice è presente in 3 province (RDG020 – Difetti Ereditari della Coagulazione), mentre 4 codici segnano una sola presenza. A differenza di quanto rilevato lo scorso anno, la composizione ci sembra meno frammentata.

Infine, la Tabella 10, si concentra sulla popolazione residente in Campania e sui malati rari residenti in regione, riportando il tasso di malati rari residenti in Campania negli anni 2018, 2019 e 2020.

Gruppi di riferimento	2018	2019	2020	2021	Tasso 2018	Tasso 2019	Tasso 2020	Tasso 2021
01. Malattie Infettive e Parassitarie	1	1	3	6	0.002	0.002	0.005	0,011
02. Tumori	111	120	76	93	0.190	0.209	0.133	0,165
03. Malattie delle Ghiandole Endocrine	136	326	213	370	0.233	0.568	0.373	0,658
04. Malattie del Metabolismo	161	179	190	243	0.276	0.312	0.333	0,432

05. Malattie del Sistema Immunitario	106	103	88	86	0.182	0.179	0.154	0,153
06. Malattie del Sangue e degli Organi Ematopoietici	388	377	194	245	0.666	0.657	0.340	0,436
07. Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	678	542	346	500	1.164	0.944	0.606	0,889
08. Malattie dell'Apparato Visivo	342	330	185	385	0.587	0.575	0.324	0,684
09. Malattie del Sistema Circolatorio	137	158	68	94	0.235	0.275	0.119	0,167
10. Malattie dell'Apparato Respiratorio	307	281	219	259	0.527	0.490	0.383	0,460
11. Malattie dell'Apparato Digerente	51	74	62	69	0.088	0.129	0.109	0,123
12. Malattie dell'Apparato Genito - Urinario	105	70	41	54	0.180	0.122	0.072	0,096
13. Malattie della Cute e del Tessuto Sottocutaneo	124	119	84	80	0.213	0.207	0.147	0,142
14. Malattie del Sistema Osteomuscolare e del Tessuto Connettivo	247	188	56	177	0.424	0.328	0.098	0,315
15. Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche	404	523	384	463	0.693	0.911	0.672	0,823
16. Alcune Condizioni Morbose di Origine Perinatale	0	1	0	1	0.000	0.002	0.000	0,002
Totale complessivo	3298	3392	2209	3125	5.66	5.91	3.87	5,55
Popolazione residente in Campania al 1° Gennaio	5826860	5740291	5712143	5624260				

Tabella 10: Tassi di prevalenza dei malati rari in Campania per 10.000 abitanti (numero casi su popolazione di riferimento) per gruppo di esenzione, periodo 2018-2021

**n. malati rari ogni 10.000 abitanti*

Come nel 2020, viene confermato il trend decrescente della popolazione residente in Campania. Il numero di certificati pure risulta lievemente inferiore rispetto al biennio 2018-2019 (periodo pre-Covid), e sempre rispetto a questo periodo vale la pena evidenziare un deciso incremento dei tassi per i gruppi 3 (malattie delle ghiandole endocrine) e 4 (malattie del metabolismo), e un decremento per i gruppi 7 (malattie del sistema nervoso centrale e periferico) e 10 (malattie dell'apparato respiratorio).



Estensori documento: Prof. Paolo Chiodini, Dott. Stefano Iucolano, Dott. 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. Gioacchino Scarano, Prof. Raffaele Scarpa, Prof.ssa Francesca Simonelli, Dott. Ugo Trama, Prof. Massimo Triggiani, Dott. Antonio Varone, Dott. Carlo Vita, Dott. Lorenzo Latella, Dott. Angelo D'Argenzio, .