CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

REGIONE CAMPANIA

OSPEDALI DEI COLLI
MONALDI - COTUGNO - C.T.O.
"AZIENDA OSPEDALIERA SPECIALISTICA DEI COLLI"
Monaldi - Cotugno - C.T.O.

Report 2022

Registro Malattie Rare Campania

CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

REGIONE CAMPANIA

OSPEDALI DEI COLLI
MONALDI - COTUGNO - C.T.O.
"AZIENDA OSPEDALIERA SPECIALISTICA DEI COLLI"
Monaldi - Cotugno - C.T.O.

Sommario

Prefazione 3

Elenco acronimi 6

La rete regionale per le Malattie Rare 6

Il Registro regionale per le Malattie Rare 10

I dati estratti dal Registro 11

I certificati inseriti nel Registro nell'anno 2020 13

I certificati inseriti nel Registro nell'anno 2021 16

I certificati inseriti nel Registro nell'anno 2022 18

La mobilità dei Malati Rari nell'anno 2022 31

CENTRO COORDINAMENTO MALATTIE RARE
REGIONE CAMPANIA

REGIONE CAMPANIA

OSPEDALI DEI COLLI
MONALDI - COTUGNO - C.T.O.
"AZIENDA OSPEDALIERA SPECIALISTICA DEI COLLI"
Monaldi - Cotugno - C.T.O.

Centro di Coordinamento Malattie Rare

Regione Campania

Contatti:
Tel: 0817062211
Email: **malattie.rare@ospedalideicolli.it;**
heldesk.malattierare@ospedalideicolli.it

Prefazione

In Europa una malattia si definisce rara quando colpisce non più di 5 individui ogni 10mila persone. Si conoscono tra le 6mila e le 8mila malattie rare, molto diverse tra loro ma spesso accomunate da criticità simili, quali ritardo nella diagnosi, assenza di terapia, carico assistenziale.

L'implementazione di una banca dati ed un'appropriata gestione dei flussi informativi, ad essa correlati, consentono un'approfondita conoscenza delle numerose malattie rare, come da Allegato 7 al DPCM 12 gennaio 2017, con relative informazioni circa i centri di diagnosi e cura.

Si rende necessario garantire un approccio metodologico e sistematico per la gestione e l'accessibilità ai dati estraibili dal Registro malattie rare della Campania, al fine di garantire un'efficace governance del sistema, per catalogare ed armonizzare le conoscenze relative alle malattie rare che, talvolta, risultano incomplete e frammentate.

Il Registro ed il monitoraggio dei flussi informativi hanno come *gold standards* primari quelli di effettuare la sorveglianza delle malattie rare e supportare la programmazione sanitaria regionale per l'individuazione di interventi appropriati, efficaci ed efficienti per i pazienti affetti da malattia rara.

Il report dei dati estratti dal Registro malattie rare per l'anno 2022 rappresenta un valido strumento di analisi per l'acquisizione di informazioni epidemiologiche, come la stima del numero di casi di una determinata malattia rara e relativa distribuzione sul territorio regionale, attraverso il monitoraggio del numero di certificati inseriti nel Registro.

L'analisi statistica risulta funzionale alla stima del ritardo diagnostico e della migrazione sanitaria dei pazienti, al supporto della ricerca clinica e all'incentivazione al confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici, di linee guida e protocolli, finalizzati ad una migliore gestione dei percorsi per i pazienti affetti da malattie rare. Lo studio scientifico ed analitico offre la possibilità di individuare soluzioni più efficaci,

realmente declinabili nella pratica clinica, incluse nel panorama delle alternative d'intervento prospettate in teoria.

Il trend report presentato non prescinde da una fotografia precisa e puntuale della rete di riferimento regionale delle Malattie Rare adeguatamente strutturata per la diagnosi, follow-up e trattamento delle malattie rare.

Giuseppe Limongelli
Paolo Chiodini

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
A.O.R.N.	Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale
P.O.	Plesso Ospedaliero
A.O.	Azienda Ospedaliera
A.O.U. OO.RR.	Azienda Ospedaliera Universitaria Ospedali Riuniti
C.T.O.	Centro Traumatologico Ortopedico
ASL	Azienda Sanitaria Locale

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 individuate 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. San Giuseppe Moscati, Avellino	A.O.R.N. San Giuseppe Moscati, Avellino
A.O. San Pio, Benevento	A.O. San Pio, Benevento
A.O.R.N. Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta	A.O.R.N. 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
A.O.U. dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli	A.O.U. dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli

A.O.R.N. "Antonio Cardarelli", Napoli	A.O.R.N. "Antonio Cardarelli", Napoli
Istituto Nazionale Tumori - IRCCS - Fondazione Pascale, Napoli	Istituto Nazionale Tumori - IRCCS - Fondazione Pascale, Napoli
A.O.U. Federico II, Napoli	A.O.U. Federico II, Napoli
A.O.R.N. Santobono Pausilipon, Napoli	Ospedale Santobono
	Ospedale Pausilipon
	P.O. SS. Annunziata
A.O.R.N. Ospedali dei Colli, Napoli	P.O. Monaldi
	P.O. Cotugno
	P.O. C.T.O.
ASL Napoli 1 Centro	P.O. S. Maria Popolo degli Incurabili
	P.O. S. Maria di Loreto Nuovo
	Presidio Intermedio di San Giovanni Barra
	P.O. Ospedale del Mare
	P.O. San Giovanni Bosco

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

Sono presenti 4 aziende tra le province di Avellino, Benevento, Caserta e Salerno (uno per provincia), mentre le 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 tematiche di varia natura, dalla prescrizione di farmaci alle emergenze, compresa la stesura dei Piani Diagnostici e Terapeutici Assistenziali (PDTA). Di seguito i PDTA approvati entro il 2022.

Codice Esenzione	Descrizione PDTA
RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica
RI0030	Gastroenterite eosinofila
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica
RL0030	Pemfigo
RFG110	Retinite pigmentosa
RNG141	Cardiopatie congenite rare
RFG110	Amaurosi congenita di Leber
RF0280	Cheratocono

***Tabella 2**: Elenco PDTA approvati entro il 2022, con il rispettivo codice di esenzione.*

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'A.O.R.N. Ospedali 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.

È 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 regionale 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 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 2 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 (Figura a lato). 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

È stato estratto dal Registro Malattie Rare Regione Campania il numero dei certificati validi emessi nell'anno 2022. I certificati considerati validi possono essere suddivisi secondo la loro modalità di inserimento: da presidi campani, da presidi in area vasta e inserimento da parte delle ASL campane. I certificati non validi si dividono tra certificati annullati e chiusi nell'anno. Inoltre, tra i certificati inseriti dalle ASL campane, sono stati individuati certificati effettuati in Campania e caricati in ritardo rispetto all'anno di certificazione, tali certificati sono stati considerati non validi per le successive analisi (Figura 1).

***Figura 1**: Flow chart delle certificazioni inserite nel Registro Malattie rare della Campania.*

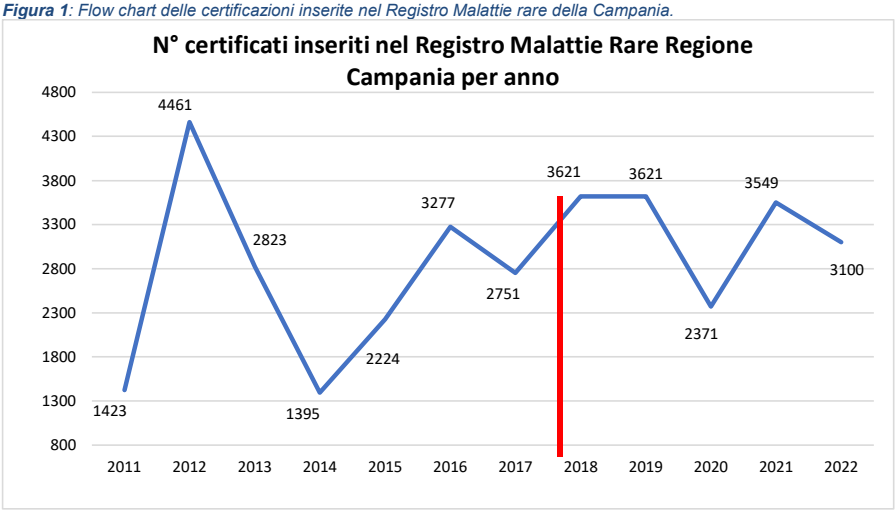

***Figura 2**: Certificazioni valide prodotte in Campania. Andamento annuale dal 2011 al 2022. La linea rossa rappresenta l'entrata in vigore l'allegato 7 del DPCM 15 settembre 2017.*

Nella Figura 2 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. Si osserva un andamento altalenante all'inizio, mentre negli anni 2018 e 2019 la tendenza era in chiara crescita. Tuttavia, la tendenza positiva si è arrestata nel 2020 a causa dell'emergenza sanitaria a cui tutto il paese ha dovuto far fronte. Dopo una forte crescita registrata nel 2021, ritornando a numeri pre-pandemici, il numero dei certificati nel

2022 ha subito nuovamente una riduzione. Complessivamente, nel 2022 sono stati immessi nel registro della Regione Campania 3100 certificati validi per malattia rara, facendo registrare un decremento rispetto all'anno precedente pari al -12,7%. Il numero è riferito ai certificati emessi non solo per pazienti residenti o domiciliati in Campania, ma anche per residenti fuori regione e certificati da aziende campane. È importante, quindi, valutare l'impatto di ciascuno di questi fattori all'interno del registro. Di seguito verranno riportate le attività dei presidi e delle ASL campane per gli anni 2020, 2021, 2022, con particolare attenzione all'anno 2022 e al confronto delle attività nel triennio. Prima di procedere alle successive analisi, si riporta nella Figura 3 l'andamento dei certificati inseriti nel Registro di Malattie Rare Regione Campania, considerando solamente i certificati non annullati e non chiusi.

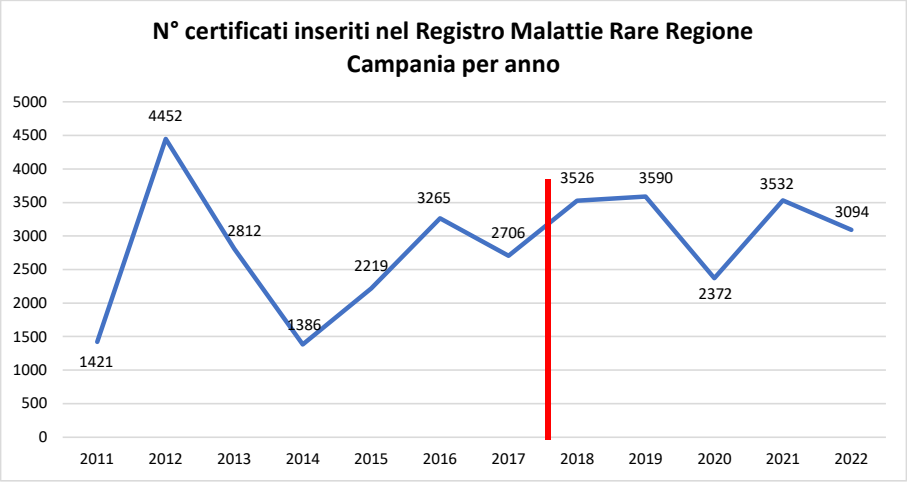

***Figura 3**: Certificazioni valide prodotte in Campania. Andamento annuale dal 2011 al 2022. La linea rossa rappresenta l'entrata in vigore l'allegato 7 del DPCM 15 settembre 2017.*

I certificati inseriti nel Registro nell'anno 2020

Nell'anno 2020 sono stati inseriti complessivamente nel registro 2371 certificati. Di questi 2115 sono i certificati inseriti dai presidi della Regione Campania, 88 inseriti da presidi in area vasta per residenti, o domiciliati, in Campania e 168 inseriti fuori area vasta e caricati nel registro campano dalle ASL di appartenenza dei malati rari campani (Figura 4).

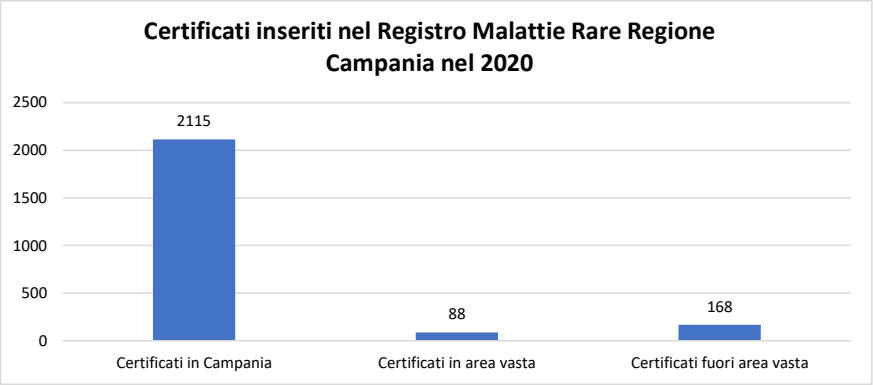

***Figura 4**: Certificazioni valide caricate nel registro regione Campania suddivise in: certificati da presidi campani, certificati di pazienti residenti, o domiciliati in Campania, fuori ed in area vasta.*

Dalla Figura 5 è possibile osservare che la maggior parte dei certificati registrati in area vasta per pazienti residenti, o domiciliati, in Campania sono inseriti dalla regione Emilia-Romagna.

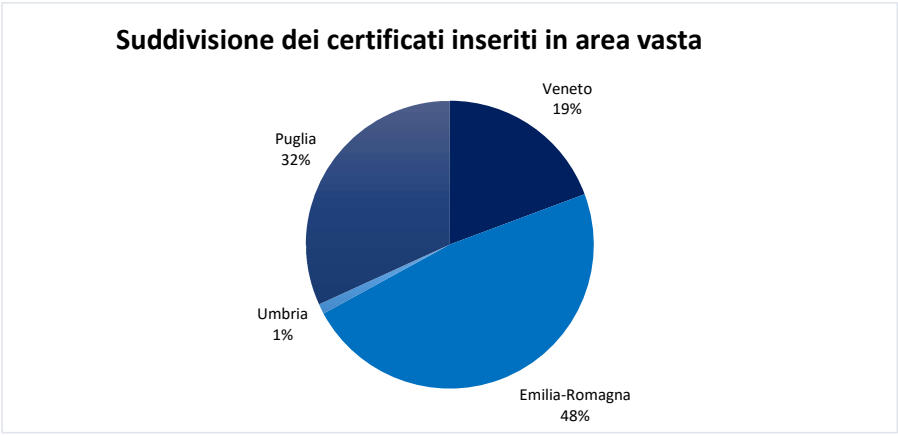

***Figura 5**: Suddivisione per regione dei certificati caricati in area vasta per i pazienti residenti, o domiciliati in Campania.*

L'A.S.L. che ha inserito il maggior numero di certificati fuori area vasta è l'A.S.L. di Salerno (Figura 6).

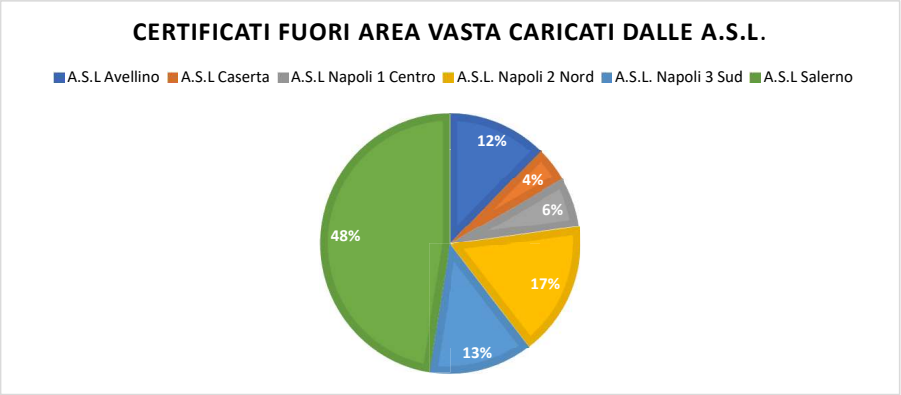

***Figura 6**: Suddivisione del caricamento da parte dalle A.S.L. dei certificati inseriti in area vasta per i pazienti residenti, o domiciliati in Campana.*

Tra le A.S.L., è importante ricordare che l'A.S.L. Napoli 1 Centro svolge anche il ruolo di azienda certificatrice. Come si evince dalla Figura 7, nel 2020 la sua attività come azienda certificatrice è molto inferiore rispetto a quella di caricamento.

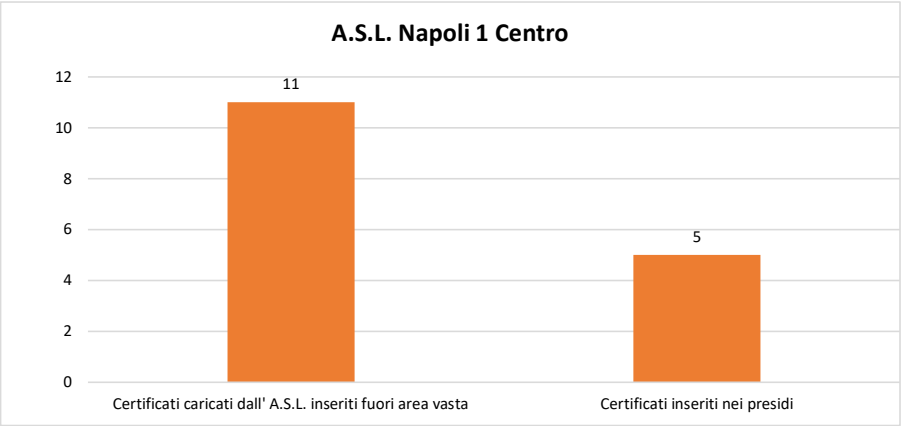

***Figura 7**: Suddivisione dell'attività dell'A.S.L. NAPOLI 1 Centro.*

I certificati inseriti nel Registro nell'anno 2021

Nell'anno 2021 sono stati inseriti complessivamente 3549 certificati. Di questi 3255 sono i certificati prodotti dai presidi della regione Campania, 99 sono i certificati prodotti in aerea vasta per residenti in Campania e 195 prodotti fuori aerea vasta e caricati dalle A.S.L. di appartenenza per residenti in Campania (Figura 8).

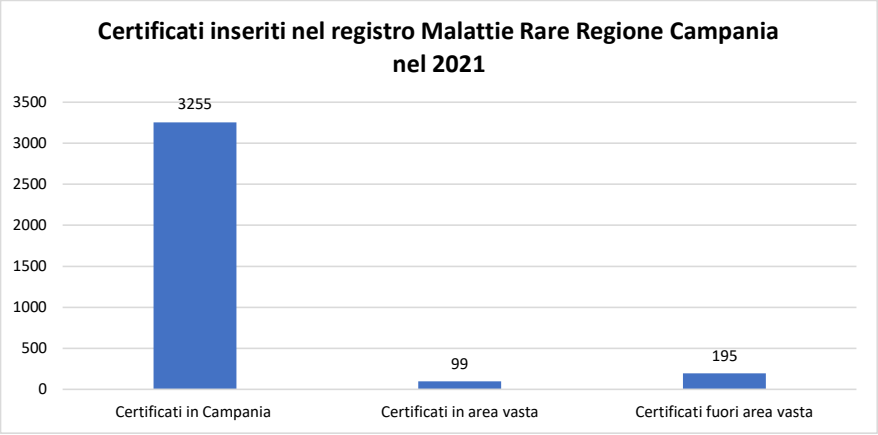

***Figura 8**: Certificazioni valide caricate nel registro regione Campania suddivise in: certificati da presidi campani, certificati di pazienti residenti, o domiciliati in Campania, fuori ed in area vasta.*

Dalla Figura 9 è possibile osservare che la maggior parte dei certificati per pazienti residenti in Campania, certificati da regioni dell'area vasta, sono prodotti dall'Emilia-Romagna.

***Figura 9**: Suddivisione per regione dei certificati caricati in area vasta per i pazienti residenti, o domiciliati in Campania*

L'A.S.L. che ha caricato il maggior numero di certificati inseriti fuori area vasta è l'A.S.L. di Avellino (Figura 10).

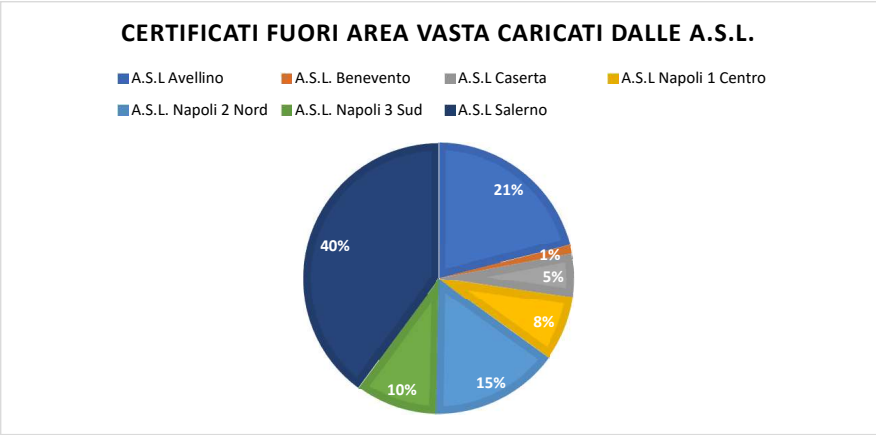

***Figura 10**: Suddivisione del caricamento da parte dalle A.S.L. dei certificati inseriti in area vasta per i pazienti residenti, o domiciliati in Campana.*

Nella Figura 11 per l'A.S.L. Napoli 1 Centro è stata effettuata la suddivisione dei certificati caricati ed inseriti dai presidi. È possibile notare che rispetto all'anno precedente l'attività come azienda certificatrice è cresciuta ed ha superato quella di caricamento.

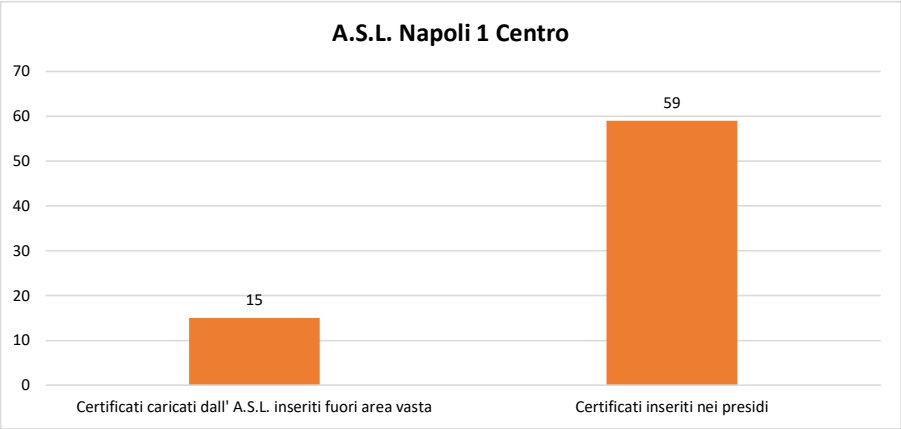

***Figura 11**: Suddivisione dell'attività dell'A.S.L. Napoli 1 Centro.*

I certificati inseriti nel Registro nell'anno 2022

Nell'anno 2022 sono stati inseriti complessivamente 3100 certificati validi. Di questi 2744 sono i certificati prodotti dai presidi della regione Campania, 84 sono i certificati prodotti in aerea vasta per residenti in Campania e 272 prodotti fuori aerea vasta e caricati dalle A.S.L. di appartenenza per residenti in Campania (Figura 12).

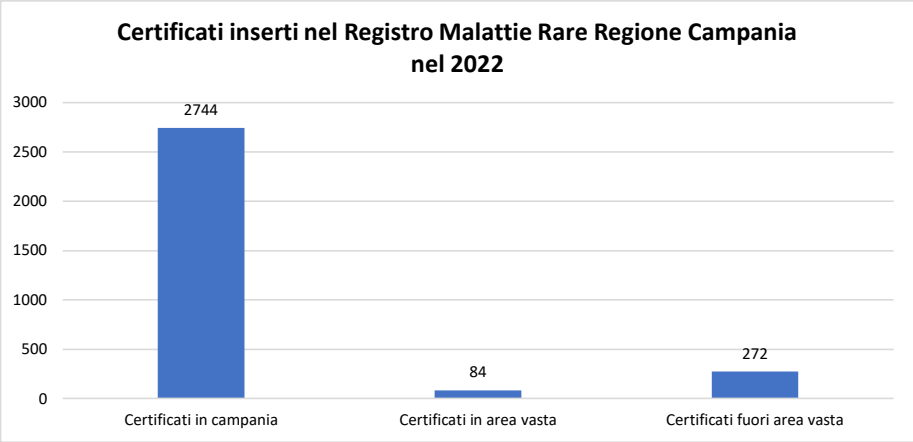

***Figura 12**: Certificazioni valide inserite nel registro regione Campania suddivise in: certificazioni prodotte dai presidi campani, certificati di pazienti residenti, o domiciliati in Campania, ricevuti fuori ed in area vasta.*

Dalla Figura 13 è possibile osservare che la maggior parte dei certificati per pazienti residenti in Campania, certificati da regioni dell'area vasta, sono prodotti all'Emilia-Romagna.

***Figura 13**: Suddivisione per regione dei certificati prodotti in area vasta per i pazienti residenti, o domiciliati in Campania.*

Riconfermando quanto detto per il 2021, l'A.S.L. che ha inserito il maggior numero di certificati prodotti fuori area vasta è l'A.S.L. di Avellino (Figura 14).

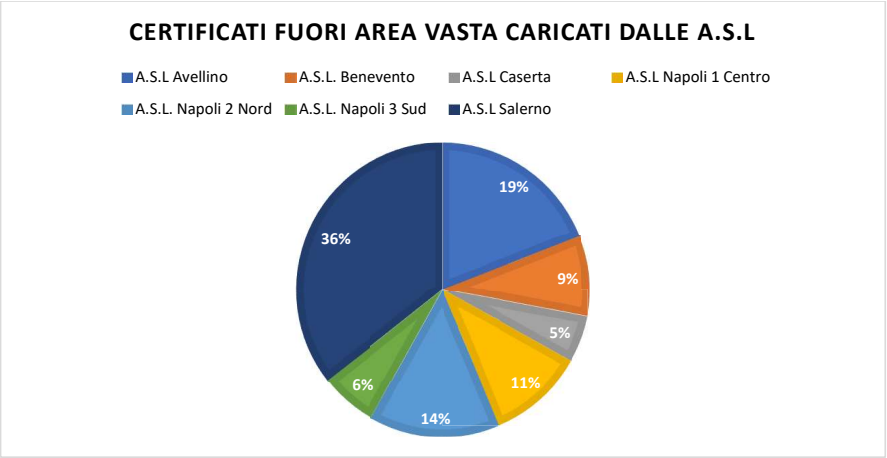

***Figura 14**: Suddivisione del caricamento da parte dalle A.S.L. dei certificati inseriti in area vasta per i pazienti residenti, o domiciliati in Campania.*

Nella Figura 15 per l'A.S.L. Napoli 1 Centro è stata effettuata la suddivisione dei certificati caricati ed effettuati nei presidi, anche nel 2022 l'attività come azienda certificatrice è maggiore rispetto a quella di caricamento, mostrando una crescita come azienda certificatrice nel triennio 2020-2022.

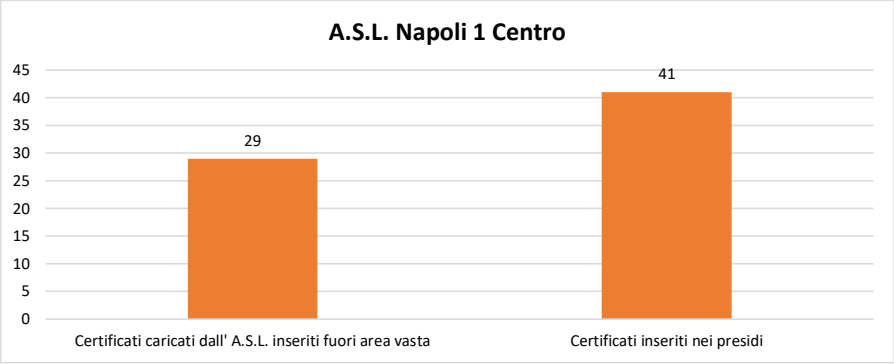

***Figura 15**: Suddivisione dell'attività dell'A.S.L. Napoli 1 Centro.*

Dopo aver specificato la provenienza dei certificati inseriti nel registro della Regione Campania, di seguito sono riportate le attività delle aziende ospedaliere campane come aziende certificatrici e l'impatto dei malati rari nella regione.

Nella Tabella 3 è riportato il numero di certificati prodotti dai presidi campani per gruppo statistico di appartenenza delle malattie rare, emessi nel periodo 2020-2022. Nelle ultime due colonne è rappresentata la variazione in percentuale (%) tra i certificati prodotti nel 2022 rispetto all'anno 2020 ed all'anno 2021.

Gruppi Malattie di riferimento	2020	2021	2022	Δ (2022/20)	Δ (2022/21)
01. Malattie infettive e parassitarie	3	8	3	0,0%	-62,5%
02. Tumori	69	88	90	30,4%	2,3%
03. Malattie delle ghiandole endocrine	208	377	183	-12,0%	-51,5%
04. Malattie del metabolismo	137	260	267	94,9%	2,7%
05. Malattie del sistema immunitario	85	77	78	-8,2%	1,3%
06. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	199	250	184	-7,5%	-26,4%
07. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	336	479	446	32,7%	-6,9%
08. Malattie dell'apparato visivo	236	612	438	85,6%	-28,4%
09. Malattie del sistema circolatorio	52	77	107	105,8%	39,0%
10. Malattie dell'apparato Respiratorio	219	259	197	-10,0%	-23,9%
11. Malattie dell'apparato Digerente	55	60	47	-14,5%	-21,7%
12. Malattie dell'apparato Genito – Urinario	32	44	57	78,1%	29,5%
13. Malattie della Cute e del Tessuto Sottocutaneo	76	70	86	13,2%	22,9%
14. Malattie del Sistema Osteomuscolare e del Tessuto Connettivo	49	175	151	208,2%	-13,7%
15. Malformazioni Congenite, Cromosomopatie e Sindromi Genetiche	359	418	410	14,2%	-1,9%
16. Alcune Condizioni Morbose di Origine Perinatale	0	1	0	n.a.	-100,0%
Totale	2115	3255	2744	29,7%	**-15,7%**

Tabella 3: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per gruppo statistico di appartenenza. Periodo 2020-2022 e variazioni percentuali.

Dalla Tabella 3 si osserva che complessivamente rispetto al 2020, il numero di certificati prodotti dalle aziende della Regione Campania è aumentato, mentre è diminuito rispetto al 2021. Queste variazioni sono da collegare al periodo storico vissuto. Infatti, nel 2020 con lo scoppio della pandemia da Coronavirus il numero di certificati prodotti si è ridotto fortemente, facendo poi registrare un boom di certificati l'anno successivo.
Di seguito è riportato il numero di certificati emessi dalle aziende campane nel periodo 2020-2022. Nelle ultime due colonne è rappresentata la variazione in percentuale (%) tra i certificati prodotti nell'anno 2022 rispetto all'anno 2020 ed all'anno 2021 (Tabella 4).

Azienda Certificatrice	2020	2021	2022	Δ (2022/20)	Δ (2022/21)
A.O.R.N. Ospedali dei Colli, Napoli	259	399	350	35,1%	-12,3%
A.O.U. dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli	554	969	731	31,9%	-24,6%
ASL Napoli 1 Centro	5	59	41	720,0%	-30,5%
A.O.R.N. "Antonio Cardarelli", Napoli	170	195	187	10,0%	-4,1%
A.O. San Pio, Benevento	59	106	41	-30,5%	-61,3%
A.O.R.N. San Giuseppe Moscati, Avellino	58	75	82	41,4%	9,3%
A.O.U. OO.RR. San Giovanni di Dio Ruggi d'Aragona, Salerno	153	207	210	37,3%	1,4%
A.O.R.N. Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta	9	22	20	122,2%	-9,1%
A.O.R.N. Santobono Pausilipon, Napoli	172	298	316	83,7%	6,0%
A.O.U. "Federico II", Napoli	641	894	732	14,2%	-18,1%
Istituto Nazionale Tumori - IRCCS - Fondazione Pascale, Napoli	35	31	34	-2,9%	9,7%
Totale	2115	3255	2744	29,7%	-15,7%

Tabella 4: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per Azienda Certificazione. Periodo 2020-2022 e variazioni percentuali.

Le aziende che nel 2022 hanno incrementato il numero di certificati, rispetto al 2021, sono l'Azienda Ospedaliera S. Giuseppe Moscati (9,3%), A.O.U. OO.RR. San Giovanni di Dio Ruggi d'Aragona (1,4%), A. O. Santobono Pausilipon (6,0%) e l'IRCCS Fondazione G. Pascale (9,7%). L'A.O. San Pio rispetto al 2021 ha ridotto la sua produzione di certificati del 61,3%.

La Figura 16 evidenzia l'andamento dell'inserimento dei certificati da parte delle aziende campane con il maggiore numero di certificati nell'ultimo triennio.

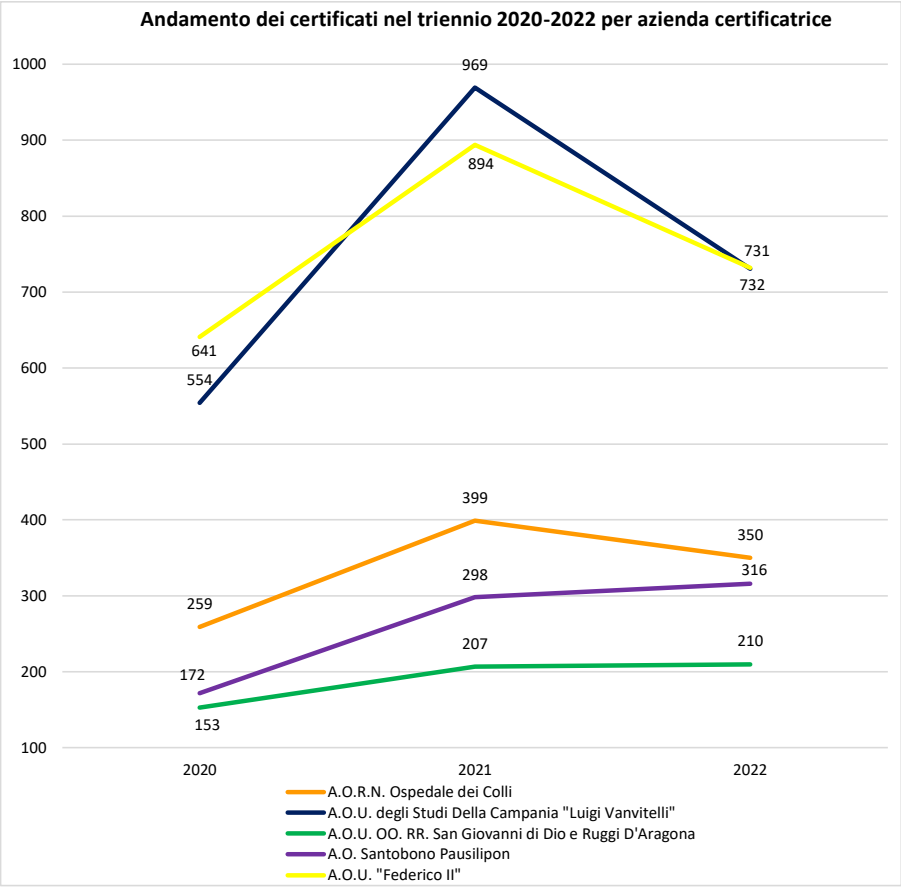

***Figura 16**: L'andamento dell'inserimento dei certificati da parte delle aziende campane con il maggiore numero di certificati nell'ultimo triennio.*

Confrontando questo dato con le 'Classifiche 2022', sarà possibile individuare alcuni fattori che potrebbero aver influenzato tale andamento. Le 'Classifiche 2022' tengono conto della quiescenza dei medici certificatori. Le aziende che hanno ridotto la loro produzione sono

l'A.O.U. dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli, ASL Napoli 1 Centro e l'A.O.U. "Federico II", Napoli. Confrontando con il loro dato delle 'Classifiche 2022' per A.O.U. dell'Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli", non ci sono quiescenze da segnalare, mentre nell'A.O.U. "Federico II" sono andati in quiescenza due medici; nell'ASL Napoli 1 centro un medico ha smesso di esercitare la professione di certificatore.

Nella Tabella 5 è riportata la distribuzione dei certificati emessi dai vari presidi campani nell'anno 2022, aggregati per gruppo statistico di riferimento.

Aziende certificatrici / Gruppo statistico di riferimento delle malattie	A.O.R.N. Ospedale dei Colli	A.O.U. Luigi Vanvitelli	ASL Napoli 1 Centro	A.O.R.N. "Antonio Cardarelli"	A. O. San Pio - Benevento	A. O. San G. Moscati - Avellino	A.O.U. OO.RR. San Giovanni di Dio Ruggi d'Aragona, Salerno	A.O.R.N. Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta	A.O.R.N. Santobono Pausilipon	A.O.U. Federico II	IRCCS Fondazione G. Pascale	Totale Certificati per gruppo statistico di malattia
01. Malattie infettive e parassitarie	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	3
02. Tumori	2	32	0	0	3	1	0	0	5	15	32	90
03. Malattie delle ghiandole endocrine	0	68	0	9	1	5	4	0	77	19	0	183
04. Malattie del metabolismo	26	45	0	2	3	7	6	0	45	133	0	267
05. Malattie del sistema immunitario	14	3	0	4	1	2	13	0	9	32	0	78
06. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	0	21	0	16	1	17	16	5	18	90	0	184
07. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	14	154	0	39	0	30	51	3	28	127	0	446
08. Malattie dell'apparato visivo	88	255	0	0	0	3	53	4	0	35	0	438
09. Malattie del sistema circolatorio	16	14	17	5	0	0	10	0	11	34	0	107
10. Malattie dell'apparato respiratorio	154	1	0	17	8	0	13	0	0	4	0	197
11. Malattie dell'apparato digerente	0	6	0	0	0	0	18	1	3	19	0	47
12. Malattie dell'apparato genito – urinario	0	16	0	0	0	8	0	2	7	24	0	57
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	0	17	0	11	0	1	5	0	3	49	0	86
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	0	57	21	11	5	0	19	5	0	33	0	151
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	36	42	0	73	19	8	2	0	110	118	2	410
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Totale certificati per Azienda certificatrice	350	731	41	187	41	82	210	20	316	732	34	2744

***Tabella 5**: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per gruppo statistico di appartenenza e azienda certificatrice. Periodo 2022*

Grazie ai dati caricati sul registro Malattie Rare della Regione Campania è possibile calcolare l'incidenza dei malati rari in uno specifico periodo. Considerando gli anni 2021 e 2022, l'incidenza (I_c) rappresenterà la proporzione di nuovi eventi verificati nell'anno di riferimento rispetto alla popolazione residente in Regione Campania. Nelle successive tabelle l'incidenza è riportata come tasso per 10.000 residenti.

I pazienti campani con almeno una patologia rara inseriti nel registro regionale nel corso del 2022 sono 2.814, con un'incidenza per provincia, e regionale, riportata come segue.

Provincia	Malati rari	Popolazione al 1° Gennaio 2022**	I_c×10.000	IC I_c lower (95%)	IC I_c upper (95%)
Napoli	1616	2988376	5,4	5,1	5,7
Caserta	377	905045	4,2	3,7	4,6
Salerno	503	1064493	4,7	4,3	5,1
Avellino	202	401451	5,0	4,3	5,7
Benevento	116	265055	4,4	3,6	5,2
Campania	2814	5624420	5,0	4,8	5,2

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, elaborazioni su dati 2022.
Intervallo di confidenza (IC)
*** Fonte ISTAT*

I pazienti campani con almeno una patologia rara inseriti nel registro regionale nel corso del 2021 sono 3101, con un'incidenza per provincia, e regionale, riportata come segue:

Provincia	Malati rari	Popolazione al 1° Gennaio 2021**	I_c×10.000	IC I_c lower (95%)	IC I_c upper (95%)
Napoli	1766	2986745	5,9	5,6	6,2
Caserta	443	901903	4,9	4,5	5,4
Salerno	506	1065967	4,7	4,3	5,2
Avellino	248	402929	6,2	5,4	6,9
Benevento	138	266716	5,2	4,3	6,0
Campania	3101	5624260	5,5	5,3	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.
Intervallo di confidenza (IC)
*** Fonte ISTAT*

Confrontando i risultati riportati nella Tabella 6 e Tabella 7, si osserva che l'incidenza si è ridotta per tutte le province rispetto al 2021. Questo dato, ovviamente, è strettamente legato

al numero minore di certificati inseriti nell'anno 2022.

La Tabella 8, invece, riporta l'incidenza dei malati rari in Campania nel 2022 suddivisi per fasce di età e genere:

Fasce di età	Popolazione residente al 1° Gennaio 2022**			Malati rari			I_c×10.000		
Sesso	m	f	Tot	m	f	tot	m	f	tot
0-4	119655	113336	232991	186	159	345	15,5	14,0	14,8
5-9	134085	126502	260587	100	145	245	7,5	11,5	9,4
10-14	151893	143889	295782	89	91	180	5,9	6,3	6,1
15-19	163213	153826	317039	106	75	181	6,5	4,9	5,7
20-24	167873	155041	322914	105	54	159	6,3	3,5	4,9
25-29	166591	161330	327921	63	73	136	3,8	4,5	4,1
30-34	170496	169557	340053	80	71	151	4,7	4,2	4,4
35-39	175074	174266	349340	62	90	152	3,5	5,2	4,4
40-44	186303	188873	375176	59	86	145	3,2	4,6	3,9
45-49	209077	215835	424912	63	120	183	3,0	5,6	4,3
50-54	211750	223522	435272	64	96	160	3,0	4,3	3,7
55-59	210732	223891	434623	64	103	167	3,0	4,6	3,8
60-64	179923	194425	374348	80	89	169	4,4	4,6	4,5
65-69	152673	167036	319709	87	62	149	5,7	3,7	4,7
70-74	135824	153601	289425	62	71	133	4,6	4,6	4,6
75-79	95626	117596	213222	60	47	107	6,3	4,0	5,0
80-84	66580	95715	162295	25	17	42	3,8	1,8	2,6
85-89	35124	61556	96680	6	4	10	1,7	0,6	1,0
90-94	12579	28889	41468	0	0	0	0,0	0,0	0,0
>94	2506	8157	10663	0	0	0	0,0	0,0	0,0
TOTALE	2747577	2876843	5624420	1361	1453	2814	5,0	5,1	5,0

Tabella 8. Tassi di incidenza ed IC al 95% delle malattie rare in Campania per 10.000 abitanti (numero nuovi casi su popolazione di riferimento), suddivisi per età. Elaborazioni su dati 2022.
*** Fonte ISTAT*

Da quello che si evince nella Tabella 8, il tasso di incidenza è più elevato nella fascia 0-4, mentendosi alto per tutta la fascia 0-19, si registra nuovamente un aumento significativo nella fascia 70-74. Per il sesso, invece, si registrano incidenze differenti solo per alcune fasce d'età.

Nella Tabella 9 sono riportati i tassi di incidenza delle malattie rare in Campania suddivisi per gruppo statistico di riferimento delle malattie. I gruppi con l'incidenza più elevata sono il gruppo 15: malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche, ed il gruppo 7: malattie del sistema nervoso centrale e periferico.

Gruppo statistico di riferimento delle malattie	Malati Rari	I_c×10.000	IC I_c lower (95%)	IC I_c upper (95%)
01. Malattie infettive e parassitarie	3	0,01	0,001	0,02
02. Tumori	96	0,17	0,14	0,21
03. Malattie delle ghiandole endocrine	191	0,34	0,29	0,39
04. Malattie del metabolismo	270	0,48	0,42	0,54
05. Malattie del sistema immunitario	82	0,15	0,12	0,18
06. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	192	0,34	0,29	0,39
07. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	468	0,83	0,76	0,91
08. Malattie dell'apparato visivo	345	0,61	0,55	0,68
09. Malattie del sistema circolatorio	122	0,22	0,18	0,26
10. Malattie dell'apparato respiratorio	195	0,35	0,30	0,40
11. Malattie dell'apparato digerente	54	0,10	0,09	0,15
12. Malattie dell'apparato genito - urinario	67	0,12	0,09	0,15
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	96	0,17	0,14	0,21
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	154	0,27	0,23	0,32
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	479	0,85	0,78	0,93
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0	0	0	0
Totale	2814	5,00	4,82	5,19
Popolazione al 1° Gennaio 2022**	5624420			

Tabella 9. Tassi di incidenza ed IC al 95% delle malattie rare in Campania per 10.000 abitanti (numero nuovi casi su popolazione di riferimento), suddivisi per gruppo di malattia. Elaborazioni su dati 2022.
*** Fonte ISTAT*

Di seguito si riportano i cinque Codici Esenzione più emessi per provincia di residenza dei malati rari campani (Tabella 10).

AVELLINO		BENEVENTO		CASERTA		NAPOLI		SALERNO	
RF0280	23	RHG010	8	RF0280	27	RF0280	146	RF0280	58
RDG020	11	RF0280	5	RHG010	21	RM0120	83	RH0011	22
RHG010	8	RCG100	5	RM0120	18	RF0100	77	RM0120	18
RFG101	7	RN1320	4	RDG020	17	RHG010	69	RF0100	16
RFG080	7	RM0120	4	RF0100	15	RDG020	54	RDG031	15
RH0011	6	RFG101	4					RCG040	15
RFG110	6	RDG020	4						
RF0100	6	RCG160	4						
RCG040	6	RCG040	4						

Tabella 10. *Numero di certificazioni espresse in termini di 'codice di esenzione' per malattia rara suddivisi per provincia.*

È possibile notare che il codice più comune per tutte le province è il codice RF0280 (Cheratocono), seguito dal codice RM0120 (Sclerosi sistemica), il codice RDG020 (Difetti ereditari della coagulazione) e il codice RHG010 (Malattie interstiziali polmonari primitive) sono presenti in 4 province su 5. I codici RF0100 (Sclerosi laterale amiotrofica) e RCG040 (Pubertà precoce idiopatica) sono presente in 3 province. Il codice RH0011 (Sarcoidosi) è presente in 2 province. Sono 7 codici che segnano una sola presenza. Nella successiva tabella sono riportate le patologie associate a ciascun codice (Tabella 11).

Legenda: codici esenzione riportati nella tabella precedente	
Codice	**Malattia di riferimento**
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA
RCG080	DIFETTI DA ACCUMULO DI LIPIDI
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA
RF0280	CHERATOCONO
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
RFG101	SINDROMI MIASTENICHE CONGENITE E DISIMMUNI
RH0011	SARCOIDOSI
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
RN1320	SINDROMI MALFORMATIVE CONGENITE CON ALTERAZIONE DEL TESSUTO CONNETTIVO COME SEGNO PRINCIPALE

Tabella 11. *Legenda dei codici esenzione riportati nella tabella 10.*

Infine, nella Tabella 12 è riportato il numero di malati rari ed il tasso di prevalenza, ovvero la proporzione di malati rari residenti in Campania sul totale della popolazione residente in Campania, suddivisa per gruppo statistico di malattia per gli anni 2020-2021-2022. Si segnala che queste elaborazioni sono calcolate a partire dai dati presenti nel registro malattie rare della regione Campania che non risultano aggiornati rispetto all'anagrafe sanitaria.

Gruppo statistico di riferimento	2020	2021	2022	Tasso 2020	Tasso 2021	Tasso 2022
01. Malattie infettive e parassitarie	14	19	22	0,025	0,034	0,039
02. Tumori	1316	1405	1499	2,304	2,498	2,665
03. Malattie delle ghiandole endocrine	1228	1593	1777	2,150	2,832	3,159
04. Malattie del metabolismo	1802	2036	2299	3,155	3,620	4,088
05. Malattie del sistema immunitario	725	802	880	1,269	1,426	1,565
06. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	2314	2555	2741	4,051	4,543	4,873
07. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	5783	6255	6710	10,124	11,121	11,930
08. Malattie dell'apparato visivo	3206	3582	3918	5,613	6,369	6,966
09. Malattie del sistema circolatorio	920	1008	1126	1,611	1,792	2,002
10. Malattie dell'apparato respiratorio	952	1156	1342	1,667	2,055	2,386
11. Malattie dell'apparato digerente	358	428	481	0,627	0,761	0,855
12. Malattie dell'apparato genito - urinario	491	542	610	0,860	0,964	1,085
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	729	808	902	1,276	1,437	1,604
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	678	853	1000	1,187	1,517	1,778
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	4087	4513	4969	7,155	8,024	8,835
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	36	37	37	0,063	0,066	0,066
Totale	24639	27592	30313	43,134	49,059	53,895
Popolazione al 1° Gennaio residente in Campania**	5712143	5624260	5624420			

Tabella 12. Tassi di prevalenza delle malattie rare in Campania per 10.000 abitanti (numero nuovi casi su popolazione di riferimento), suddivisi per età. Tassi per provincia, elaborazioni su dati 2022.
*** Fonte ISTAT*

La mobilità dei Malati Rari nell'anno 2022

Nella Figura 17 sono riportate le regioni di residenza dei pazienti fuori regione che hanno ricevuto il certificato di malattia rara in un presidio campano. I malati rari che hanno scelto di spostarsi dalla propria regione di residenza per essere certificati dai presidi campani provengono principalmente da Lazio e Puglia.

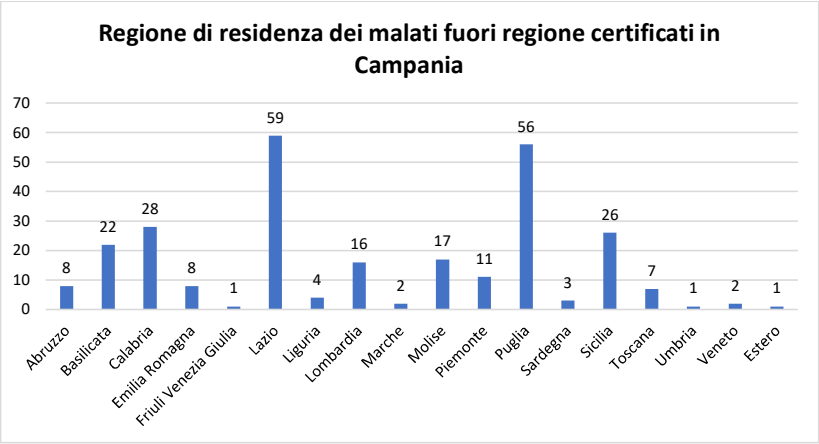

***Figura 17**: Regione di residenza dei malati rari certificati in Campania, ma residenti fuori regione.*

La Tabella 13 mostra i certificati effettuati in Campania per malati rari residenti fuori regione suddivisi per gruppo di malattie di riferimento. Si osserva che il numero maggiore di certificati (144) riguarda il gruppo statistico di riferimento 14 (Malattie dell'apparato visivo). In particolare, il 98% di questi certificati è stato inserito dall' A.O.U. della Campania "Luigi Vanvitelli". Il gruppo statistico di riferimento 14 è seguito dal gruppo statistico di riferimento 7 (Malattie Del Sistema Nervoso Centrale e Periferico) per cui sono stati prodotti 38 certificati. Anche in questo caso il 53% dei certificati è stato inserito dall' A.O.U. della Campania "Luigi Vanvitelli", mentre il 24% dall'A.O.U. "Federico II".

Gruppo statistico di riferimento	N° certificati
01. Malattie Infettive e Parassitarie	0
02. Tumori	4
03. Malattie Delle Ghiandole Endocrine	2
04. Malattie Del Metabolismo	16
05. Malattie Del Sistema Immunitario	9
06. Malattie Del Sangue E Degli Organi Ematopoietici	6
07. Malattie Del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	**38**
08. Malattie Dell'apparato Visivo	**144**
09. Malattie Del Sistema Circolatorio	8
10. Malattie Dell'apparato Respiratorio	19
11. Malattie Dell'apparato Digerente	3
12. Malattie Dell'apparato Genito – Urinario	1
13. Malattie Della Cute E Del Tessuto Sottocutaneo	4
14. Malattie Del Sistema Osteomuscolare E Del Tessuto Connettivo	5
15. Malformazioni Congenite, Cromosomopatie E Sindromi Genetiche	9
16. Alcune Condizioni Morbose Di Origine Perinatale	0
Totale	**268**

Tabella 13. Numero di certificati prodotti in Campania per pazienti residenti fuori regione Campania, elaborazioni su dati 2022.

Nell'anno 2022, 351 malati rari hanno scelto di spostarsi dalla Regione Campania per ricevere un certificato di malattia rara, spostandosi principalmente verso la regione Lazio e la regione Toscana (Figura 18).

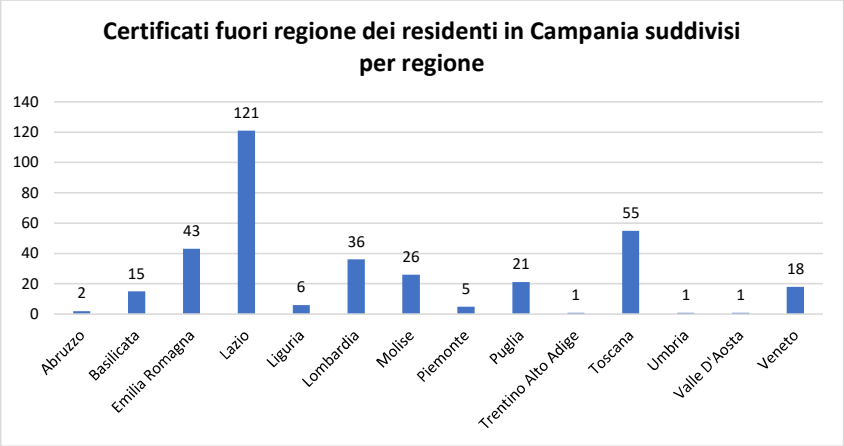

***Figura 18**: Regione in cui sono stati certificati i malati rari residenti, o domiciliati, in Campania.*

La Tabella 14 mostra i certificati effettuati fuori regione per malati rari residenti in Campania suddivisi per gruppo di malattie di riferimento. In questo caso le patologie che più spingono i pazienti campani a spostarsi fuori regione appartengono al gruppo statistico di riferimento 15 (Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche), al gruppo statistico di riferimento 7 (Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico).

Gruppo statistico di riferimento	N° certificati
01. Malattie Infettive E Parassitarie	0
02. Tumori	10
03. Malattie delle Ghiandole Endocrine	12
04. Malattie del Metabolismo	22
05. Malattie del Sistema Immunitario	13
06. Malattie del Sangue e Degli Organi Ematopoietici	12
07. Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	**61**
08. Malattie Dell'apparato Visivo	52
09. Malattie Del Sistema Circolatorio	24
10. Malattie Dell'apparato Respiratorio	18
11. Malattie Dell'apparato Digerente	10
12. Malattie Dell'apparato Genito – Urinario	11
13. Malattie Della Cute E Del Tessuto Sottocutaneo	15
14. Malattie Del Sistema Osteomuscolare E Del Tessuto Connettivo	10
15. Malformazioni Congenite, Cromosomopatie E Sindromi Genetiche	**81**
16. Alcune Condizioni Morbose Di Origine Perinatale	0
Totale	**351**

Tabella 14. Numero di certificati prodotti fuori regione Campania per pazienti residenti in Campania, elaborazioni su dati 2022.

Estensori documento: Prof. Giuseppe Limongelli, Prof. Paolo Chiodini, Dott. Bruno De Rosa, Dott.ssa Annafrancesca Smimmo.

Extended writing committee: Dott.ssa Martina Caiazza, Dott.ssa Barbara D'Onofrio Dott.ssa Chiara De Stasio, Dott.ssa Rossella Duraccio, Dott. Mario Fordellone, Dott.ssa Anna Fusco, Dott.ssa Immacolata Lubrano, Dott.ssa Marialuisa Mazzella.

Revision Committee: Avv. Antonio Postiglione, Dott. Pietro Buono, Dott. Ugo Trama, Dott.ssa Barbara Morgillo, Prof. Generoso Andria, Prof. Andrea Ballabio, Dott.ssa Maria De Giovanni, Prof. Antonio Del Puente, Dott.ssa Maria Galdo, Dott. Vincenzo Giordano, Dott. Lorenzo Latella, 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, Prof. Massimo Triggiani, Dott. Antonio Varone, Dott. Carlo Vita.