



Report 2023

Registro Malattie Rare Campania



Sommario

Elenco acronimi	3
La rete regionale per le Malattie Rare	3
Il Registro regionale per le Malattie Rare.....	7
I dati estratti dal Registro	8
I certificati inseriti nel Registro nell'anno 2023	11
La mobilità dei Malati Rari nell'anno 2023	20

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
A.S.L.	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 genetica-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. Con deliberazione n°632 del 07/11/2023, integrazione DGRC 1362 del 21 ottobre 2005 è stata individuata l'A.S.L. di Salerno come un'ulteriore Azienda di riferimento Regionale per le malattie rare.

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.
A.S.L. 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
A.S.L. Salerno	P.O. A. Tortora
	P.O. Eboli
	P.O. "Luigi Curto" Polla

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

Sono presenti 3 aziende tra le province di Avellino, Benevento, Caserta (uno per provincia), 2 aziende per la provincia di Salerno e 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 2023.

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
RN0570	Epidermolisi Bollosa Ereditaria
RNG070	Ittiosi Congenita
RL0040	Pemfigoide Bolloso
RC0150	Malattia di Wilson
RC0170	Rachitismo Ipfosfatemico X-Linked (XLHR)

Tabella 2: Elenco PDTA approvati entro il 2023, 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 con DGRC n. 5 del 16/01/2018 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 A.S.L. 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.



Fino al 2023 la Regione Campania ha gestito il registro nell'ambito di un consorzio di Regioni e Province autonome, coordinato dalla Regione Veneto e denominato Area Vasta (A-V). Le regioni afferenti all' A-V sono evidenziate in grigio nella figura a lato.

A partire da dicembre 2024, la Campania ha istituito un Registro autonomo in collaborazione con Sinfonia. Tuttavia, poiché la presente pubblicazione fa riferimento a dati antecedenti all'attivazione del nuovo registro regionale, si è scelto di mantenere le stesse suddivisioni e definizioni adottate nei report precedenti (2021–2022).

I dati estratti dal Registro

È stato estratto dal Registro Malattie Rare Regione Campania il numero dei certificati validi emessi nell'anno 2023. L'attività dell'A.S.L. di Salerno come Azienda certificatrice non sarà valutata nelle successive analisi, in quanto quest'ultima è iniziata nel 2024. I certificati

considerati validi sono stati suddivisi secondo la loro modalità di inserimento: da presidi campani, dalle A.S.L. campane e da presidi extraregionali dell'Area Vasta. I certificati non validi si dividono tra certificati annullati e chiusi nell'anno. Inoltre, tra i certificati inseriti dalle A.S.L. 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).

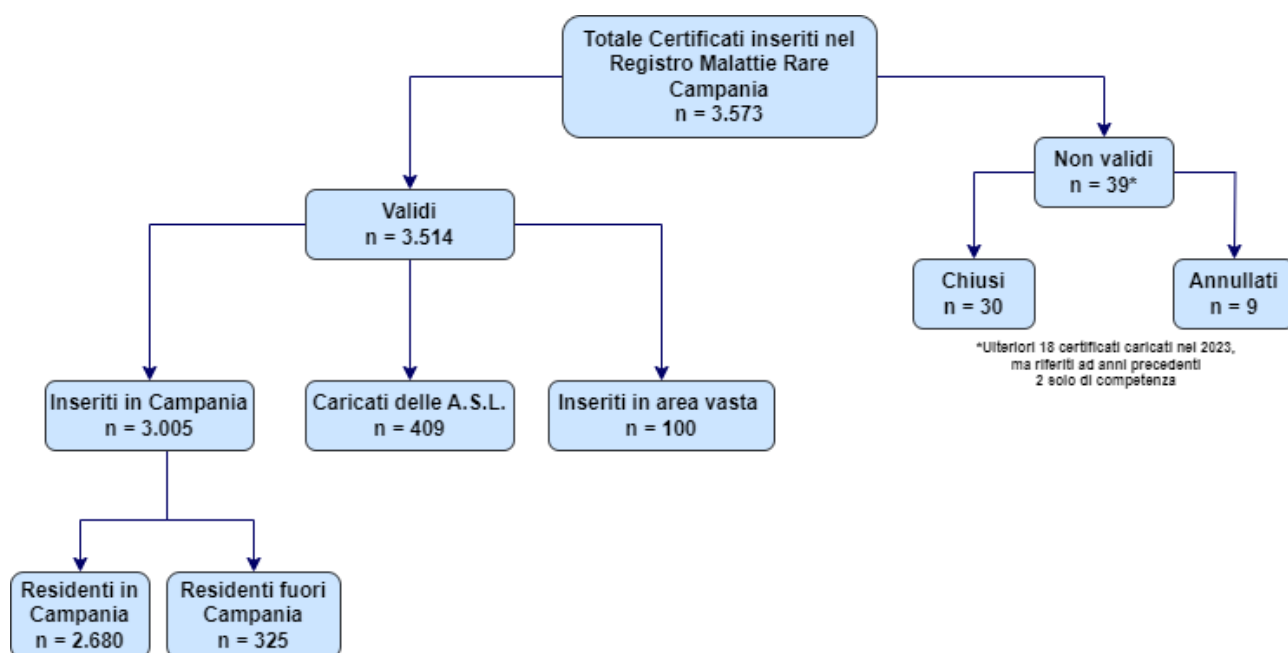


Figura 1: Flow chart delle certificazioni inserite nel Registro Malattie rare della Campania.

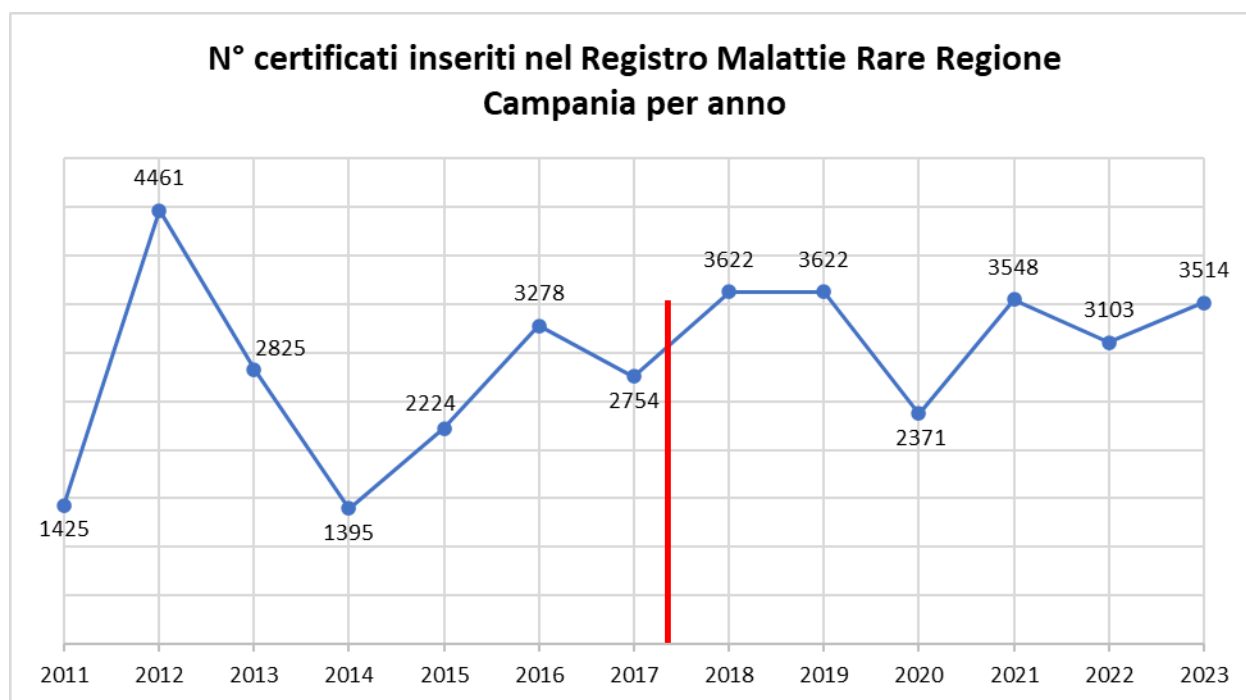


Figura 2: Certificazioni valide prodotte in Campania. Andamento annuale dal 2011 al 2023. La linea rossa rappresenta l'entrata in vigore l'allegato 7 del DPCM 15 settembre 2017.

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 dovuta all'epidemia da SARS Cov 2, 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. Nel 2023, il numero dei certificati inseriti è tornato a crescere, stabilendosi su numeri simili al 2021. Complessivamente, nel 2023 sono stati immessi nel Registro della Regione Campania 3.514 certificati validi per malattia rara, facendo registrare un incremento rispetto all'anno precedente pari al +13,3%. 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 A.S.L. campane per l'anno 2023 ed un confronto rispetto alle attività nei due anni precedenti.

I certificati inseriti nel Registro nell'anno 2023

Nell'anno 2023 sono stati inseriti complessivamente 3.514 certificati validi. Di questi, 3.005 sono certificati prodotti da presidi della Regione Campania, 100 sono i certificati prodotti in area vasta per residenti in Campania e 409 prodotti fuori area vasta e caricati dalle A.S.L. di appartenenza per residenti in Campania (Figura 3).

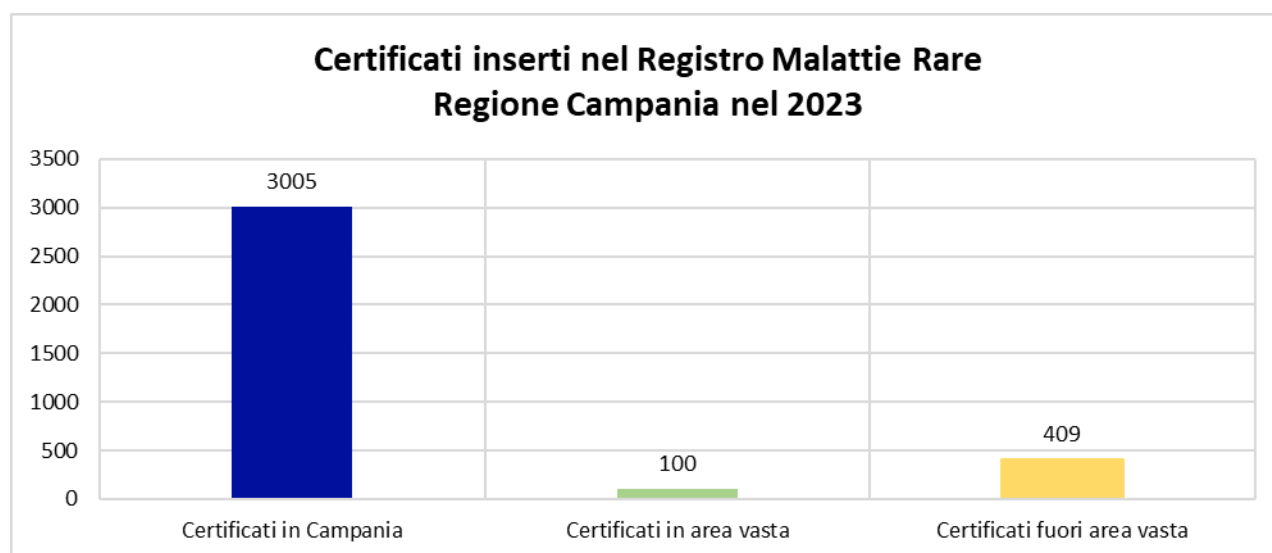


Figura 3: Certificazioni valide inserite nel registro Regione Campania suddivise in: certificazioni prodotte dai presidi campani, certificati di pazienti residenti, o domiciliati in Campania, ricevuti fuori ed in area vasta.

Dalla Figura 4 è possibile osservare che la maggior parte dei certificati per pazienti residenti in Campania, certificati da regioni dell'A-V, sono prodotti dall'Emilia-Romagna, così come nel 2022.

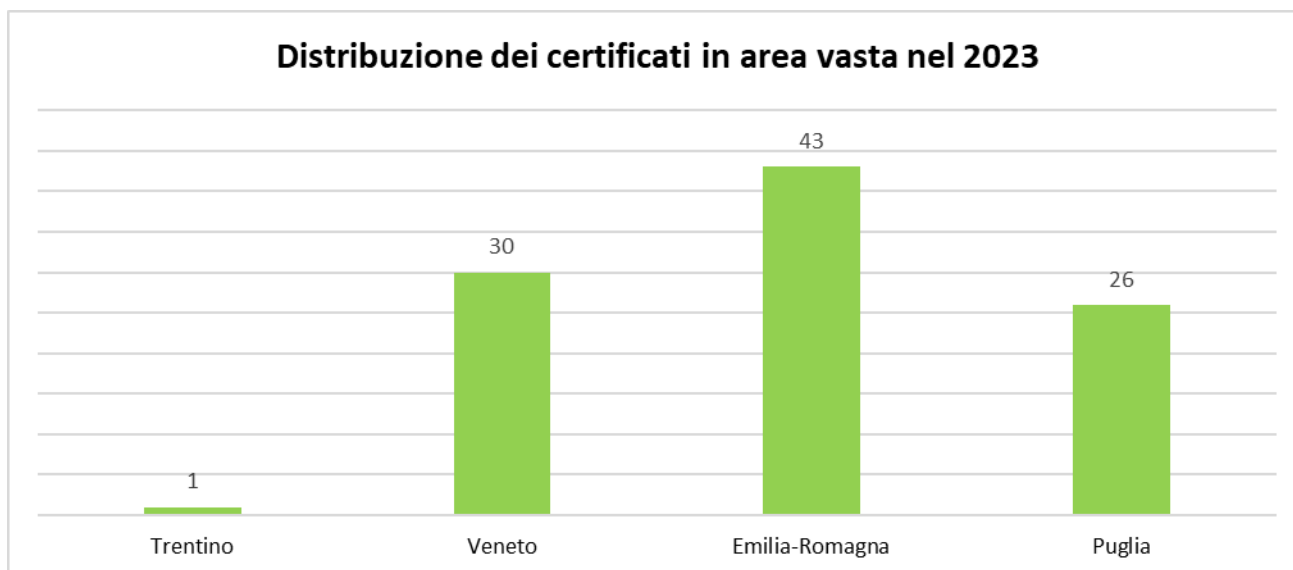


Figura 4: Suddivisione per regione dei certificati prodotti in area vasta per i pazienti residenti, o domiciliati in Campania.

L'A.S.L. che ha inserito il maggior numero di certificati prodotti fuori area vasta è l'A.S.L. di Benevento, seguito dall'A.S.L. di Salerno (Figura 5).

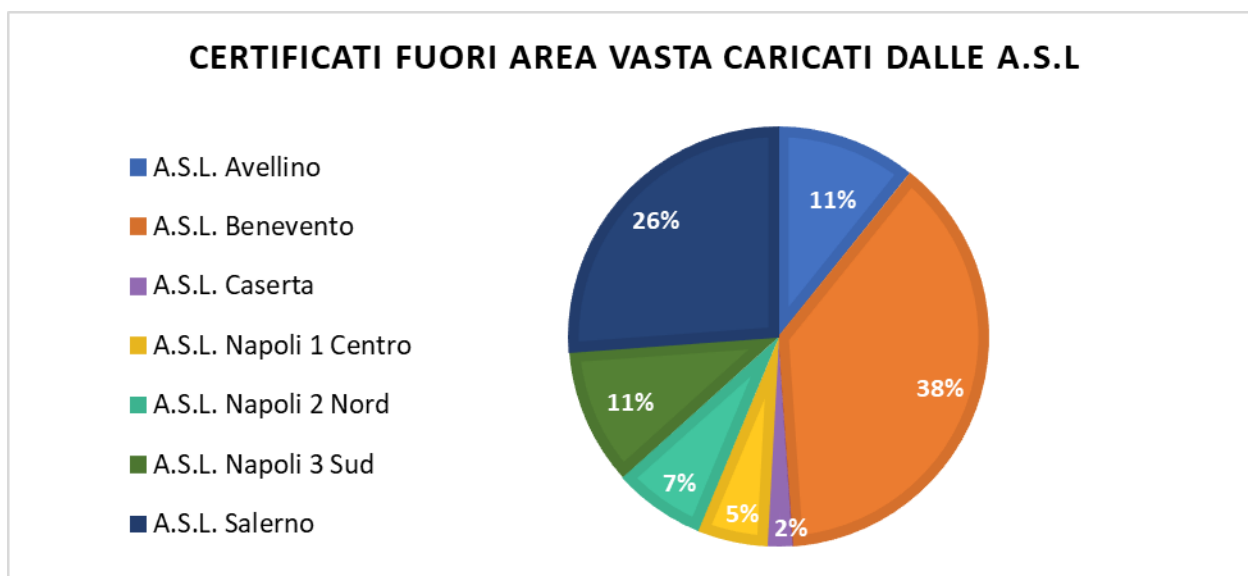


Figura 5: Suddivisione del caricamento da parte delle A.S.L. dei certificati emessi fuori Aria Vasta per i pazienti residenti, o domiciliati in Campania.

Nella Figura 6 per l'A.S.L. Napoli 1 Centro è stata effettuata la suddivisione dei certificati caricati ed effettuati nei presidi. Nel 2023 l'attività come Azienda certificatrice è minore rispetto a quella di caricamento. Non è riportata l'attività dell'A.S.L. di Salerno come Azienda certificatrice in quanto non sono stati inseriti certificati nel periodo considerato.

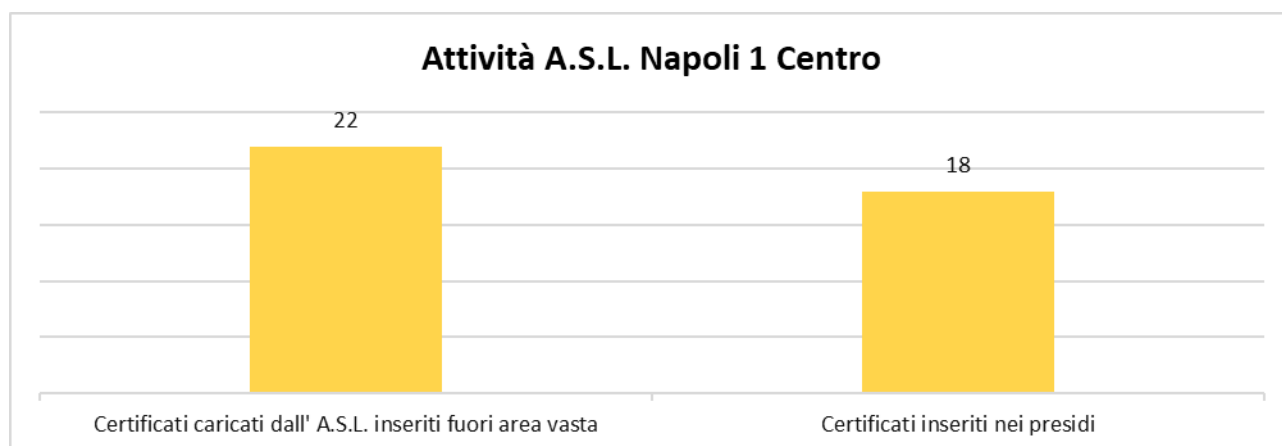


Figura 6: *Suddivisione dell'attività dell'A.S.L. Napoli 1 Centro.*

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 2021-2023. Nelle ultime due colonne è rappresentata la variazione in percentuale (%) tra i certificati prodotti nel 2023 rispetto all'anno 2021 ed all'anno 2022. Ricordiamo che nel 2021 si registra ancora l'effetto COVID-19.

Gruppo Statistico di Malattia	2021	2022	2023	Δ (2023/2021)	Δ (2023/2022)
01. Malattie infettive e parassitarie	8	3	2	-75,0 %	-33,3 %
02. Tumori	88	90	107	21,6 %	+18,9 %
03. Malattie delle ghiandole endocrine	377	183	199	-47,2 %	+8,7 %
04. Malattie del metabolismo	260	267	253	-2,7 %	-5,2 %
05. Malattie del sistema immunitario	77	78	76	-1,3 %	-2,6 %
06. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	250	185	283	+13,2 %	+53,0 %
07. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	479	447	482	+0,6 %	+7,8 %
08. Malattie dell'apparato visivo	612	438	523	-14,5 %	+19,4 %
09. Malattie del sistema circolatorio	77	108	94	+22,1 %	-13,0 %
10. Malattie dell'apparato respiratorio	259	197	189	-27,0 %	-4,1 %
11. Malattie dell'apparato digerente	59	47	39	-33,9 %	-17,0 %
12. Malattie dell'apparato genito - urinario	44	56	63	+43,2 %	+12,5 %
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	70	86	100	+42,9 %	+16,3 %

14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	175	152	141	-19,4 %	-7,2 %
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	418	410	453	+8,4 %	+10,5 %
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	1	0	1	0,0	NA
Totale complessivo	3.254	2.747	3.005	-7,7 %	+9,4 %

Tabella 3: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per gruppo statistico di appartenenza. Periodo 2021-2023 e variazioni percentuali.

Dalla Tabella 3 si osserva che complessivamente rispetto al 2022, 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. Tuttavia, la tendenza dell'inserimento dei certificati risulta in crescita, tornando ai livelli pre-pandemici. Di seguito è riportato il numero di certificati emessi dalle aziende campane nel periodo 2021-2023. Nelle ultime due colonne è rappresentata la variazione in percentuale (%) tra i certificati prodotti nell'anno 2023 rispetto all'anno 2021 ed all'anno 2022 (Tabella 4).

Azienda certificatrice	2021	2022	2023	Δ (2023/2021)	Δ (2023/2022)
A.O.R.N. Ospedale dei Colli - Napoli	399	350	376	-5,8 %	+7,4 %
A.O.U. "Luigi Vanvitelli" - Napoli	969	732	844	-12,9 %	+15,3 %
A.S.L. Napoli 1 Centro - Napoli	59	41	18	-69,5 %	-56,1 %
A.O. Antonio Cardarelli - Napoli	194	187	233	+20,1 %	+24,6 %
A.O. S. Giuseppe Moscati - Avellino	106	82	136	+28,3 %	+65,9 %
A.O.U. San Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona - Salerno	75	210	194	+158,7 %	-7,6 %
A.O. San Pio - Benevento	207	42	93	-55,1 %	121,4 %
A.O. Sant'Anna e San Sebastiano - Caserta	22	20	20	-9,1 %	0,0
A.O. Santobono Pausilipon - Napoli	298	316	310	+4,0 %	-1,9 %
A.O. Federico II - Napoli	894	733	736	-17,7 %	+0,4 %
I.R.C.C.S. Fondazione G. Pascale - Napoli	31	34	45	+45,2 %	+32,4 %
Totale	3254	2747	3005	-7,7 %	+9,4 %

Tabella 4: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per Azienda certificatrice. Periodo 2021-2023 e variazioni percentuali.

Complessivamente le aziende certificatrici campane hanno incrementato la loro produzione rispetto al 2022 (+9,4%). In particolar modo, l'A.O. San Giuseppe Moscati (+65,9%) e l'A.O. San Pio (+121,4%) registrano un forte aumento, mentre si è registrato un trend decrescente per l'A.S.L. Napoli 1 Centro nel triennio. Rispetto al 2021 il numero

totale di certificati emessi nel 2023 è inferiore, tuttavia questa lieve diminuzione (-7,7%) riporta i dati in linea con il periodo pre-pandemico.

Nella Tabella 5 è riportata la distribuzione dei certificati emessi dai vari presidi campani nell'anno 2023, 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	A.S.L. 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 - Napoli	A.O.U. Federico II - Napoli	IRCCS Fondazione G. Pascale - Napoli	Totale certificati per gruppo statistico di malattia
01. Malattie infettive e parassitarie	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	2
02. Tumori	0	36	0	0	3	0	4	0	1	18	45	107
03. Malattie delle ghiandole endocrine	0	72	0	8	4	1	2	0	89	23	0	199
04. Malattie del metabolismo	34	39	0	5	3	9	7	0	30	126	0	253
05. Malattie del sistema immunitario	15	1	0	9	5	3	0	0	8	35	0	76
06. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	0	52	0	17	44	23	7	9	43	88	0	283
07. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	21	176	0	65	14	45	8	3	28	122	0	482
08. Malattie dell'apparato visivo	89	327	0	0	13	42	9	4	0	39	0	523
09. Malattie del sistema circolatorio	10	14	3	7	5	7	0	1	3	44	0	94
10. Malattie dell'apparato respiratorio	146	0	0	21	1	16	5	0	0	0	0	189
11. Malattie dell'apparato digerente	0	4	0	0	0	17	0	0	1	17	0	39
12. Malattie dell'apparato genito - urinario	0	15	0	1	14	0	2	0	10	21	0	63
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	0	16	0	15	5	4	5	0	5	50	0	100
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	0	39	13	12	10	20	9	3	0	35	0	141
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	61	53	0	73	15	7	34	0	92	118	0	453
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
Totale certificati per Azienda certificatrice	376	844	18	233	136	194	93	20	310	736	45	3.005

Tabella 5: Numero di certificazioni valide prodotte in Campania per gruppo statistico di appartenenza e Azienda certificatrice. Periodo 2021-2023.

Grazie ai dati caricati sul registro Malattie Rare della Regione Campania è possibile calcolare l'incidenza cumulativa dei malati rari in uno specifico periodo. Fissando come periodo temporale gli anni 2022 e 2023, l'incidenza cumulativa rappresenterà la proporzione di nuovi eventi verificati nell'anno di riferimento rispetto alla popolazione residente in Regione Campania all'inizio del periodo considerato (1° gennaio dell'anno).

I pazienti campani con almeno una patologia rara inseriti nel registro regionale nel corso del 2023 sono 3.157, con un'incidenza cumulativa per provincia, e regionale, riportata come segue:

Provincia	N. Malati Rari	Popolazione al 1° gennaio 2023**	Ic×10.000	Ic lower (95%)	Ic upper (95%)
Avellino	263	398.932	6,6	5,8	7,4
Benevento	335	263.125	12,7	11,4	14,1
Caserta	387	906.074	4,3	3,8	4,7
Napoli	1.629	2.980.338	5,5	5,2	5,7
Salerno	543	1.061.067	5,1	4,7	5,5
Campania	3.157	5.609.536	5,6	5,4	5,8

Tabella 6. Tassi di incidenza ed IC al 95% dei malati rari in Campania per 10.000 abitanti (numero nuovi casi su popolazione di riferimento). Tassi per provincia, elaborazioni su dati 2023.

** Fonte ISTAT

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

Provincia	N. Malati Rari	Popolazione al 1° gennaio 2022**	Ic×10.000	Ic lower (95%)	Ic upper (95%)
Avellino	203	401.451	5,1	4,4	5,8
Benevento	109	265.055	4,1	3,3	4,9
Caserta	379	905.045	4,2	3,8	4,6
Napoli	1.620	2.988.376	5,4	5,2	5,7
Salerno	503	1.064.493	4,7	4,3	5,1
Campania	2.814	5.624.420	5,0	4,8	5,2

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 2022 estratti dal registro nell'anno 2023.

** Fonte ISTAT

Confrontando i risultati riportati nella Tabella 6 e nella Tabella 7, si osserva che l'incidenza nel 2023 è aumentata rispetto al 2022 per l'intera regione, registrando incrementi in tutte le province. In particolare, si registra un'incidenza molto elevata per la provincia di Benevento nel 2023.

La Tabella 8, invece, riporta l'incidenza cumulativa dei malati rari in Campania nel 2023 suddivisa per fasce di età e genere:

Fasce di età	Popolazione residente al 1° gennaio 2023**			N. Malati rari			Ic x 10.000		
	M	F	Tot	M	F	Tot	M	F	Tot
0-4	117.027	110.710	227.737	193	174	367	14,7	14,0	14,3
5-9	131.375	124.571	255.946	125	143	268	8,4	10,2	9,3
10-14	149.047	140.516	289.563	123	90	213	7,5	5,9	6,7
15-19	162.932	153.484	316.416	97	79	176	5,8	5,1	5,5
20-24	167.079	155.376	322.455	97	92	189	5,9	5,9	5,9
25-29	163.313	157.029	320.342	81	81	162	4,8	4,8	4,8
30-34	169.918	169.574	339.492	83	82	165	4,8	4,8	4,8
35-39	172.206	171.625	343.831	77	103	180	4,2	5,5	4,9
40-44	183.922	185.904	369.826	61	88	149	3,0	4,2	3,6
45-49	205.542	211.988	417.530	64	101	165	3,0	4,5	3,8
50-54	210.317	222.435	432.752	77	104	181	3,6	4,6	4,1
55-59	212.960	226.773	439.733	99	143	242	5,4	7,1	6,3
60-64	184.191	200.328	384.519	94	117	211	6,0	6,8	6,4
65-69	156.456	171.783	328.239	86	91	177	6,4	6,0	6,2
70-74	134.273	151.817	286.090	85	59	144	8,4	4,8	6,4
75-79	101.073	123.532	224.605	59	46	105	8,9	4,9	6,5
80-84	66.589	94.711	161.300	22	22	44	6,2	3,6	4,5
85-89	35.742	61.341	97.083	11	6	17	8,6	2,1	4,1
90-94	12.807	28.711	41.518	1	1	2	4,0	1,2	1,9
>94	2.477	8.082	10.559	0	0	0	0,0	0,0	0,0
TOTALE	2.739.246	2.870.290	5.609.536	1.535	1.622	3.157	5,6	5,7	5,6

Tabella 8. Tassi di incidenza ed IC al 95% dei malati rari in Campania per 10.000 abitanti (numero nuovi casi su popolazione di riferimento), suddivisi per età. Elaborazioni su dati 2023.

** 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 0-24, si registra nuovamente un aumento significativo nella fascia 55-79. Complessivamente per il sesso non c'è una differente distribuzione dei casi, mentre si può notare come per gli uomini il tasso di incidenza nelle fasce d'età più avanzate 70-74, 85-89 sia molto più elevato che per le donne.

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, in continuità con quanto osservato

nel 2022. Nel 2023 si registra un incremento di certificazioni (+35%) per il gruppo 6: Malattie del sangue e degli organi ematopoietici rispetto al 2022.

Gruppo statistico di riferimento delle malattie	N. Malati Rari	I _c ×10.000	I _c lower (95%)	I _c upper (95%)
01. Malattie infettive e parassitarie	2	0,004	0,0004	0,13
02. Tumori	123	0,22	0,18	0,26
03. Malattie delle ghiandole endocrine	207	0,37	0,32	0,42
04. Malattie del metabolismo	258	0,46	0,41	0,52
05. Malattie del sistema immunitario	92	0,16	0,13	0,20
06. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	302	0,54	0,48	0,60
07. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	527	0,94	0,86	1,02
08. Malattie dell'apparato visivo	386	0,69	0,62	0,76
09. Malattie del sistema circolatorio	129	0,23	0,19	0,27
10. Malattie dell'apparato respiratorio	191	0,34	0,29	0,39
11. Malattie dell'apparato digerente	58	0,10	0,08	0,13
12. Malattie dell'apparato genito - urinario	75	0,13	0,11	0,17
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	130	0,23	0,19	0,28
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	147	0,26	0,22	0,31
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	529	0,94	0,86	1,03
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	1	0,003	0,00005	0,01
Totale	3157	5,63	5,43	5,82
Popolazione al 1° Gennaio 2023**	5.609.536			

Tabella 9. Tassi di incidenza ed IC al 95% dei malati rari in Campania per 10.000 abitanti (numero nuovi casi su popolazione di riferimento), suddivisi per gruppo di malattia. Elaborazioni su dati 2023.

** Fonte ISTAT

Una successiva analisi è stata svolta per valutare l'incidenza di malati rari per età e sesso in ciascun gruppo di malattia. Tali analisi hanno mostrato, come per ciascun gruppo esistano delle differenze nelle incidenze sia per sesso che per età. Ad esempio, per il gruppo 07 (malattie del sistema nervoso centrale e periferico), l'incidenza è più elevata nella fascia di età 65+ ed è doppia negli uomini rispetto alle donne, oppure per il gruppo 08. malattie dell'apparato visivo, l'incidenza è più elevata nella fascia di età dei giovani adulti (15-25) ed è doppia negli uomini rispetto alle donne. Le analisi su ciascun gruppo di riferimento delle malattie rare stratificate per sesso ed età sono riportate nel file supplementare.

Tenuto conto della residenza dei malati rari, per ciascuna provincia della Campania sono stati selezionati i cinque codici di esenzione per malattia rara più frequentemente rilasciati. Nel caso di codici con uguale frequenza, sono stati inclusi entrambi.

Avellino		Benevento		Caserta		Napoli		Salerno	
RF0280	21	RF0280	40	RF0280	24	RF0280	154	RF0280	48
RF0100	13	RHG010	12	RHG010	20	RF0100	74	RF0100	26
RBG010	11	RDG020	11	RC0021	17	RM0120	70	RHG010	22
RDG031	11	RDG031	11	RF0100	15	RHG010	60	RM0120	19
RDG020	9	RCG100	10	RDG020	14	RC0021	54	RDG020	18
RH0011	9	RM0120	10	RFG110	14				
RHG010	9	RFG101	9						
RFG101	8	RFG110	9						
RM0120	8								

Tabella 10. Distribuzione del numero di certificati emessi per provincia di residenza dei malati rari campani.

I codici più rilasciati risultano piuttosto omogenei nella distribuzione tra le cinque province della Regione Campania. È possibile notare che il codice più comune per tutte le province è il codice RF0280 (Cheratocono), seguito dal codice RHG010 (Malattie interstiziali polmonari primitive) presenti in tutte le province. I codici RF0100 (Sclerosi laterale amiotrofica), RM0120 (Sclerosi sistemica) ed RDG020 (Difetti ereditari della coagulazione) sono presenti in 4 province su 5. Il codice RDG031 (Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche), il codice RC0021 (deficit congenito isolato di GH) ed il codice RFG101 (Sindromi miasteniche congenite e disimmuni) sono presenti in 2 province. Sono 2 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
RCG100	DIFETTI CONGENITI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEL FERRO
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE
RDG031	PIASTRINOPATIE AUTOIMMUNI PRIMARIE CRONICHE
RF0280	CHERATOCONO

RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE
RH0011	SARCOIDOSI
RHG010	MALATTIE INTERSTIZIALI POLMONARI PRIMITIVE
RM0120	SCLEROSI SISTEMICA PROGRESSIVA
RC0021	DEFICIT CONGENITO ISOLATO DI GH

Tabella 11. Codici esenzione e rispettiva malattia di riferimento.

La mobilità dei Malati Rari nell'anno 2023

Nella Figura 7 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, seguendo l'andamento del precedente anno.

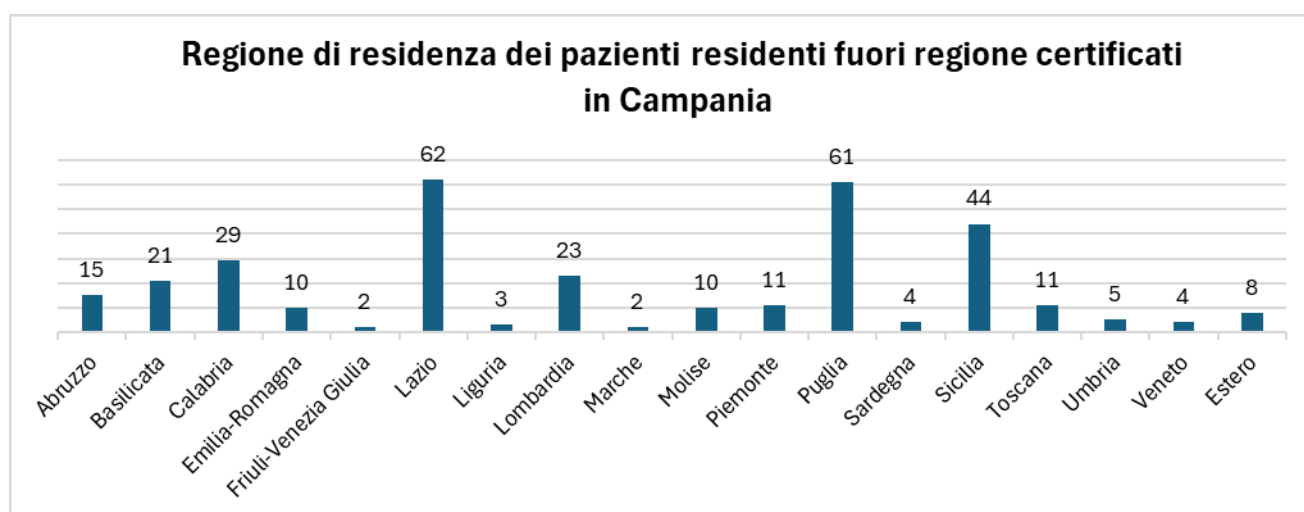


Figura 7: Regione di residenza dei malati rari certificati in Campania, ma residenti fuori regione.

La Tabella 12 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 (205) riguarda il gruppo statistico di riferimento 14 (Malattie dell'apparato visivo), in continuità con quanto osservato nel 2022, confermando l'attrattività della regione per queste patologie. In particolare, il 98% di questi certificati è stato inserito dall' A.O.U. della Campania "Luigi Vanvitelli".

Gruppo statistico di riferimento	N° certificati
01. Malattie Infettive e Parassitarie	0
02. Tumori	3
03. Malattie Delle Ghiandole Endocrine	3
04. Malattie Del Metabolismo	25
05. Malattie Del Sistema Immunitario	5
06. Malattie Del Sangue E Degli Organi Ematopoietici	7
07. Malattie Del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	34
08. Malattie Dell'apparato Visivo	205
09. Malattie Del Sistema Circolatorio	0
10. Malattie Dell'apparato Respiratorio	17
11. Malattie Dell'apparato Digerente	3
12. Malattie Dell'apparato Genito – Urinario	3
13. Malattie Della Cute E Del Tessuto Sottocutaneo	1
14. Malattie Del Sistema Osteomuscolare E Del Tessuto Connettivo	5
15. Malformazioni Congenite, Cromosomopatie E Sindromi Genetiche	15
16. Alcune Condizioni Morbose Di Origine Perinatale	0
Totale	325

Tabella 12. Numero di certificati prodotti in Campania per pazienti residenti fuori Regione Campania, elaborazioni su dati 2023.

Nell'anno 2023, 336 malati rari campani hanno scelto di spostarsi dalla Regione Campania per ricevere un certificato di malattia rara, principalmente dalla Regione Lazio ed Emilia-Romagna (Figura 8).

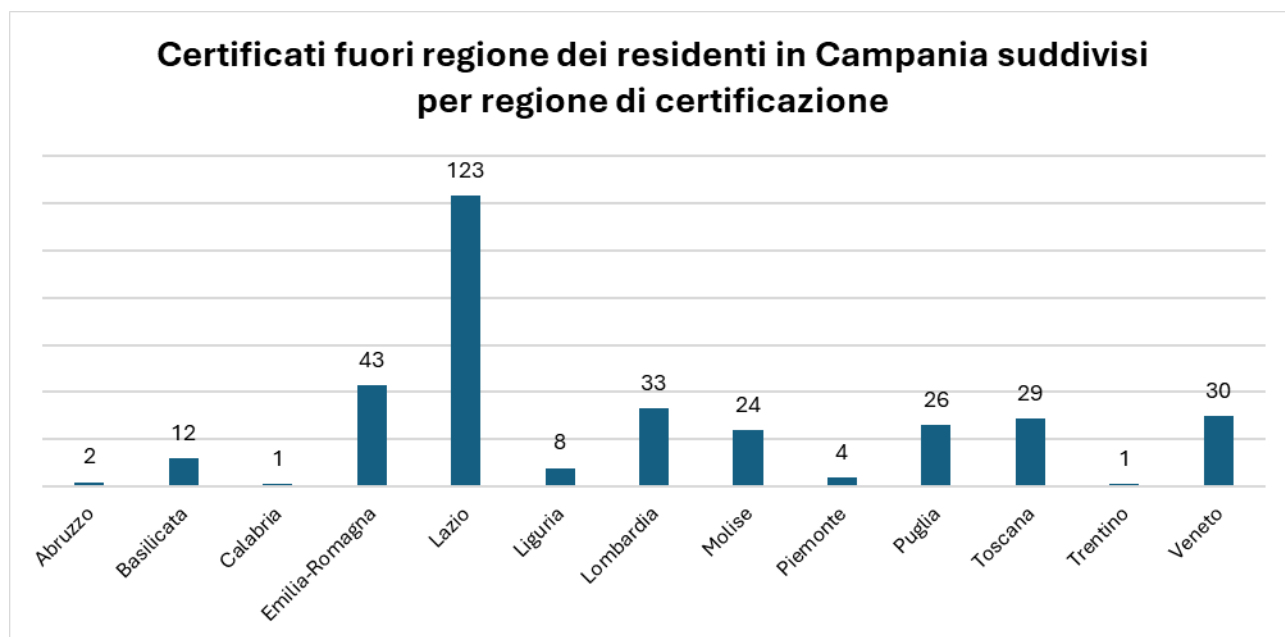


Figura 8: Regione in cui sono stati certificati i malati rari residenti, o domiciliati, in Campania.

La Tabella 12 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) e al gruppo statistico di riferimento 8 (Malattie Dell'apparato Visivo).

Gruppo statistico di riferimento	N° certificati
01. Malattie Infettive E Parassitarie	0
02. Tumori	13
03. Malattie delle Ghiandole Endocrine	8
04. Malattie del Metabolismo	16
05. Malattie del Sistema Immunitario	19
06. Malattie del Sangue e Degli Organi Ematopoietici	10
07. Malattie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico	48
08. Malattie Dell'apparato Visivo	42
09. Malattie Del Sistema Circolatorio	28
10. Malattie Dell'apparato Respiratorio	17
11. Malattie Dell'apparato Digerente	16
12. Malattie Dell'apparato Genito – Urinario	7
13. Malattie Della Cute E Del Tessuto Sottocutaneo	28
14. Malattie Del Sistema Osteomuscolare E Del Tessuto Connettivo	10
15. Malformazioni Congenite, Cromosomopatie E Sindromi Genetiche	74
16. Alcune Condizioni Morbose Di Origine Perinatale	0
Totale	336

Tabella 13. Numero di certificati prodotti fuori Regione Campania per pazienti residenti in Campania, elaborazioni su dati 2023.



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

Extended writing committee: Dott.ssa Chiara De Stasio, Dott.ssa Anna Fusco, Dott.ssa Martina Caiazza, Avv. Francesca Marzullo.

Revision Committee: Avv. Antonio Postiglione, Dott. Pietro Buono, Dott.ssa Barbara Morgillo, Dott.ssa Monica Pagliaro, Dott. Francesco Bencivenga, Dott.ssa Francesca Futura Bernardi, Prof. Generoso Andria, Prof. Giuseppe Limongelli, Dott.ssa Maria De Giovanni, 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, Prof. Massimo Triggiani, Dott. Antonio Varone, Prof. Silverio Perrotta, Dott.ssa Eliana Raiola, Dott.ssa Addolorata Cozzoli, Dott. Lorenzo Latella, Dott. Roberto Bianco, Ing. Giuseppe Borriello, Dott. Pierino De Silverio, Dott.ssa Sara Fusco, Dott.ssa Moira Pardo.