

REPUBBLICA ITALIANA

Regione Siciliana



ASSESSORATO DELLA SALUTE

Dipartimento Regionale per le Attività Sanitarie
e Osservatorio Epidemiologico

*Servizio 9 "Sorveglianza ed epidemiologia valutativa"
U.O. "Registri e Screening Oncologici e di popolazione"*

Prot. n. 51636

Palermo, 24.6.2019

OGGETTO: Aggiornamento Registro malattie rare al 31.5.2019 - Relazione.

Al Dirigente Generale
SEDE

Le malattie rare sono un ampio gruppo di affezioni (7-8 mila), definite dalla bassa prevalenza nella popolazione. A livello europeo, in base alle indicazioni del "Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003", si definisce "rara" una malattia che colpisce non più di 5 pazienti su 10.000 abitanti, ma nell'insieme colpiscono tra il 6% e l'8% della popolazione.

Le malattie rare sono poco conosciute e spesso prive di terapia specifica, e il Servizio sanitario nazionale prevede particolari forme di tutela per le persone che ne sono affette.

Il Decreto ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 ha previsto l'istituzione di una Rete nazionale dedicata alle malattie rare, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, e promuovere l'informazione e la formazione. La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare, secondo protocolli clinici concordati.

La sorveglianza è centralizzata attraverso l'istituzione del Registro Nazionale delle Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità, cui partecipano le singole regioni, al fine di ottenere a livello nazionale un quadro complessivo della diffusione delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio e migliorare la conoscenza riguardo a cause e fattori di rischio ad esse associati.

Il sistema di sorveglianza mira a ottenere informazioni essenzialmente epidemiologiche utili per definire le dimensioni del problema, per stimare il ritardo diagnostico e la mobilità sanitaria dei pazienti, per supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici.

Il sistema di rilevazione e sorveglianza sulle malattie rare quindi persegue principalmente le seguenti finalità:

- registrazione dei casi di malattie rare rilevati sul territorio da parte delle strutture appartenenti alla Rete Malattie Rare (Presidi di Rete);
- certificazione della malattia rara e del diritto all'esenzione;
- condivisione delle informazioni clinico-diagnostiche da parte dei medici dei Presidi di Rete al fine di garantire un adeguato percorso diagnostico-terapeutico al paziente;
- esecuzione di analisi statistiche ed epidemiologiche.

Pertanto la stima della dimensione e dell'impatto in termini sanitari ed assistenziali sul territorio delle condizioni in esame è da ritenere l'obiettivo principale in grado di consentire l'adeguata programmazione di interventi a favore dei pazienti.

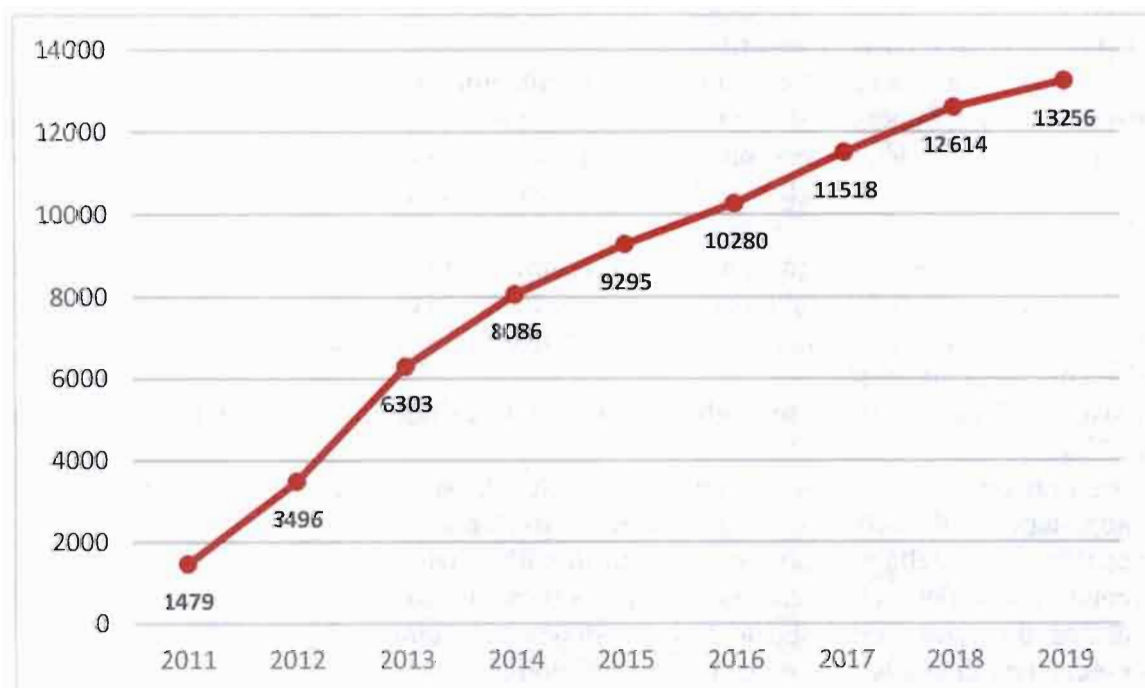
Con il D.A. n. 781 del 29.4.2011 è stato istituito in Sicilia il Registro Regionale delle Malattie Rare, del cui coordinamento e gestione è stato incaricato questo Dipartimento. In tale provvedimento venivano individuati 27 centri di riferimento, cui sono stati richiesti i nominativi dei referenti della trasmissione dei dati. Successivamente con i DD.AA. n. 1631 del 10.8.2012, n. 2185 del 17.10.2012 e n. 617 del 28.3.2013 sono stati identificati ulteriori 24 centri di riferimento, cui parimenti è stato richiesto di identificare un referente della trasmissione dei dati. In ultimo, con il D.A. n. 343 del 28.2.2018, e successivamente con i D.A. n. 1540 del 5.9.2018 e n. 2199 del 21.11.2018 è stata riorganizzata la rete regionale per le malattie rare, che attualmente consta di 72 centri.

Al fine di avviare il sistema di rilevazione sono stati organizzati diversi eventi formativi con la partecipazione dei rappresentanti del Centro Nazionale Malattie Rare del Ministero della Salute, afferente all'Istituto Superiore di Sanità, cui hanno partecipato sia i responsabili dei centri di riferimento che i referenti per la trasmissione dei dati, e recentemente un ulteriore evento formativo ha riguardato l'illustrazione del nuovo software per l'immissione dei dati, predisposto con la collaborazione del Centro Nazionale Malattie Rare del Ministero della Salute, che prevede l'implementazione delle caratteristiche del registro con nuove informazioni.

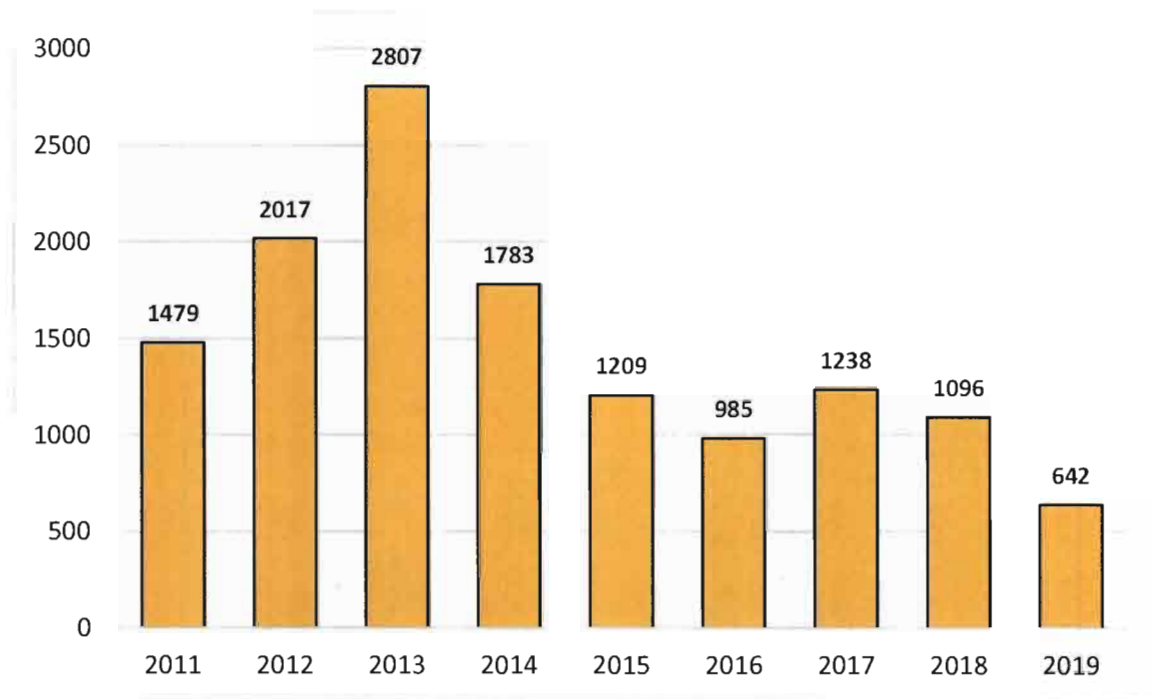
Si è stabilito di iniziare la rilevazione retrospettiva dall'1.1.2011 per tutti i casi la cui diagnosi risultasse nota, e a tutti i referenti sono state fornite le credenziali di accesso al sistema per il caricamento dei dati. Il sistema è nazionale, gestito dall'Istituto Superiore di Sanità, con accesso via web tramite password. L'inizio del caricamento dei dati risale all'1.6.2011.

L'analisi dei dati qui riportata riguarda tutti i casi registrati fino al 30.5.2019. Nei grafici n. 1 e n. 2 è illustrato l'andamento della rilevazione, da cui si nota una iniziale grande crescita della partecipazione dei centri e recentemente un rallentamento; nel grafico n. 3 sono riportati i casi registrati da ciascuna Azienda.

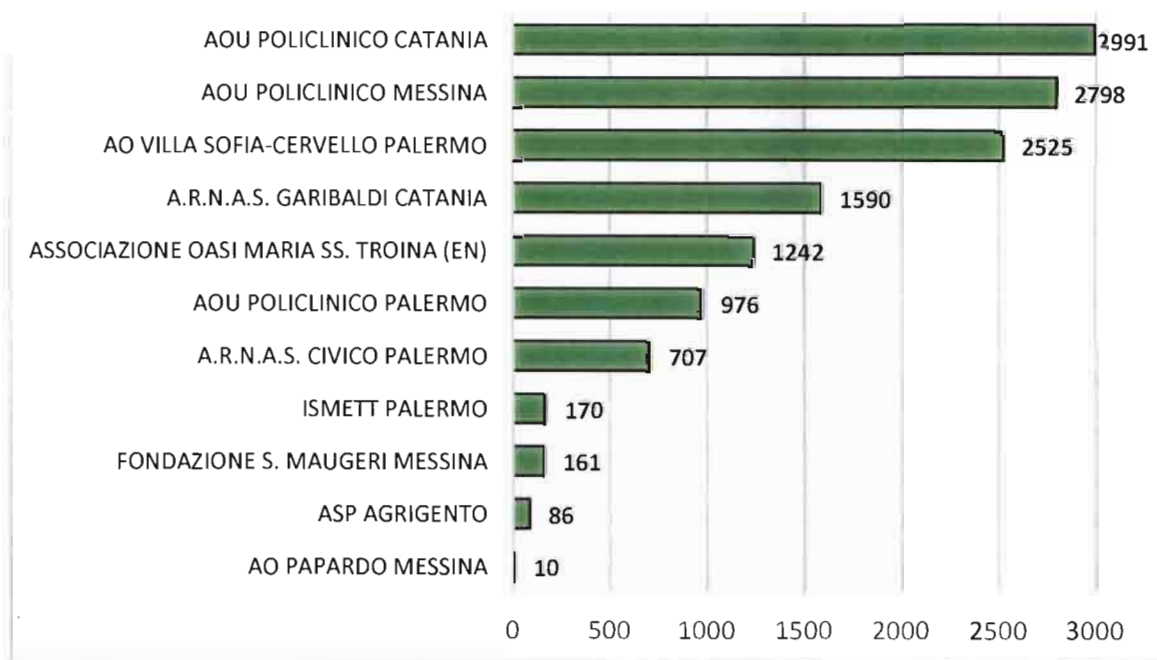
Graf. 1 – Tutti i casi di malattie rare presenti nel Registro regionale



Graf. 2 – Tutti i casi inseriti per anno di inserimento



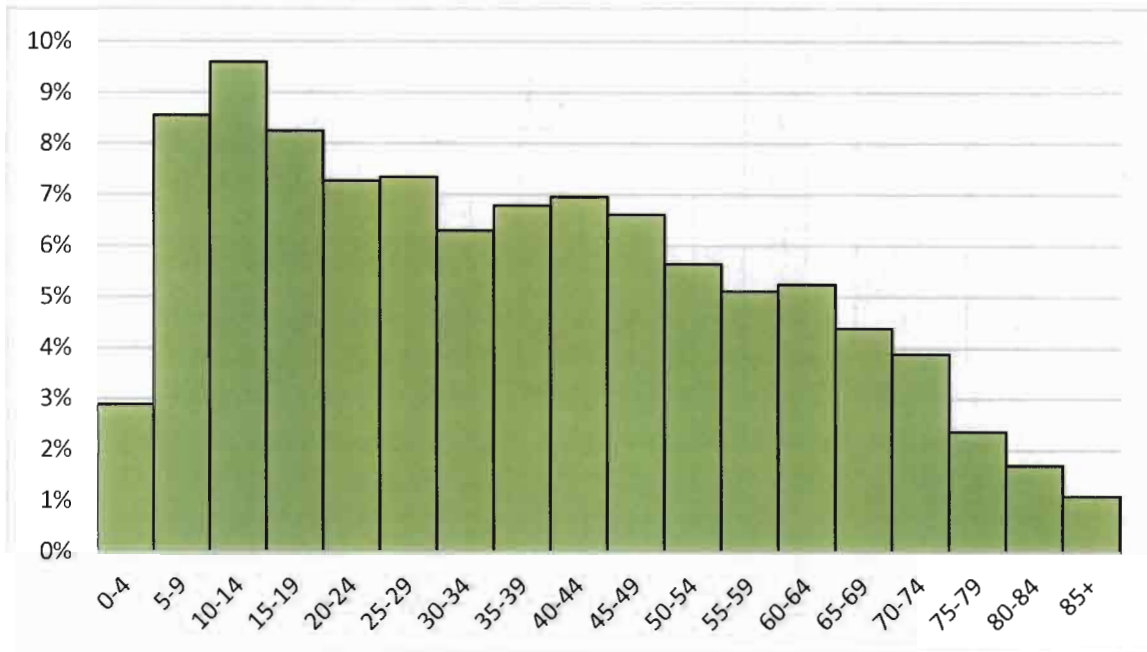
Graf. 3 – Tutti i casi inseriti per Azienda



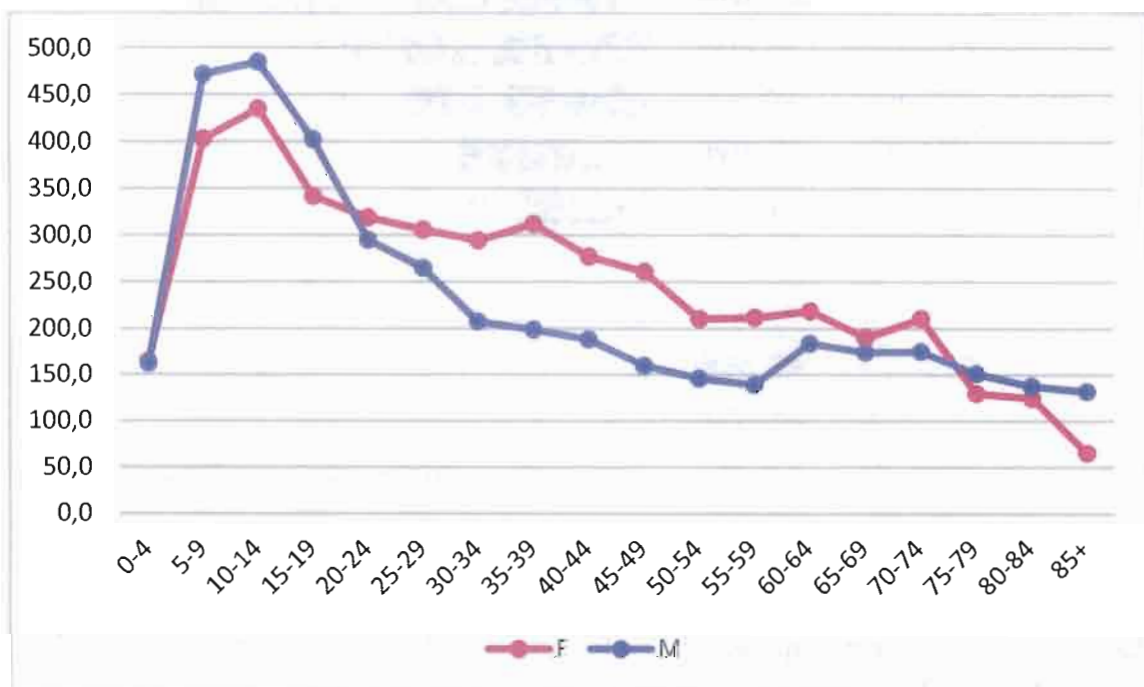
Per l'analisi successiva sono stati presi in considerazione solo i casi residenti, eliminando anche le doppie segnalazioni.

La metà dei casi prevalenti ha meno di 35 anni, ma vi sono anche casi di età elevata, come si osserva nel grafico n. 4. Sebbene i dati possano essere non completi, in rapporto alla popolazione residente sono stati calcolati i tassi di prevalenza specifici per età e sesso e per provincia di residenza riportati nei grafici n. 5 e n. 6; in quest'ultimo si osserva una maggiore prevalenza in provincia di Catania e Messina e una minore prevalenza in provincia di Ragusa e Trapani.

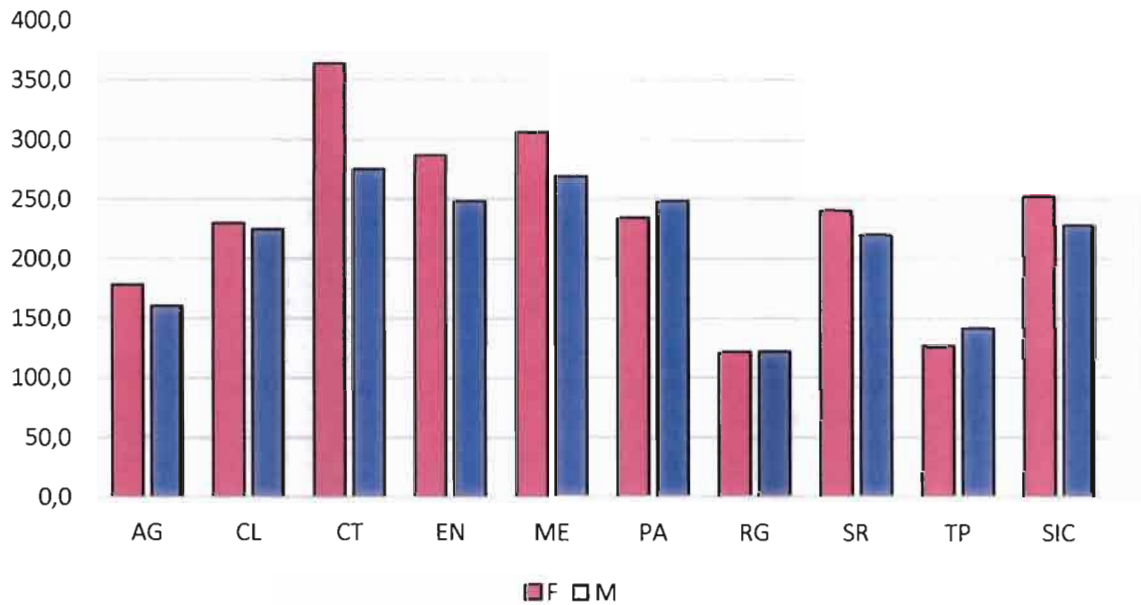
Graf. 4 – Tutti i casi residenti in Sicilia e viventi (12108) – Distribuzione per età



Graf. 5 – Tassi di prevalenza per età e sesso (/100.000 ab.)

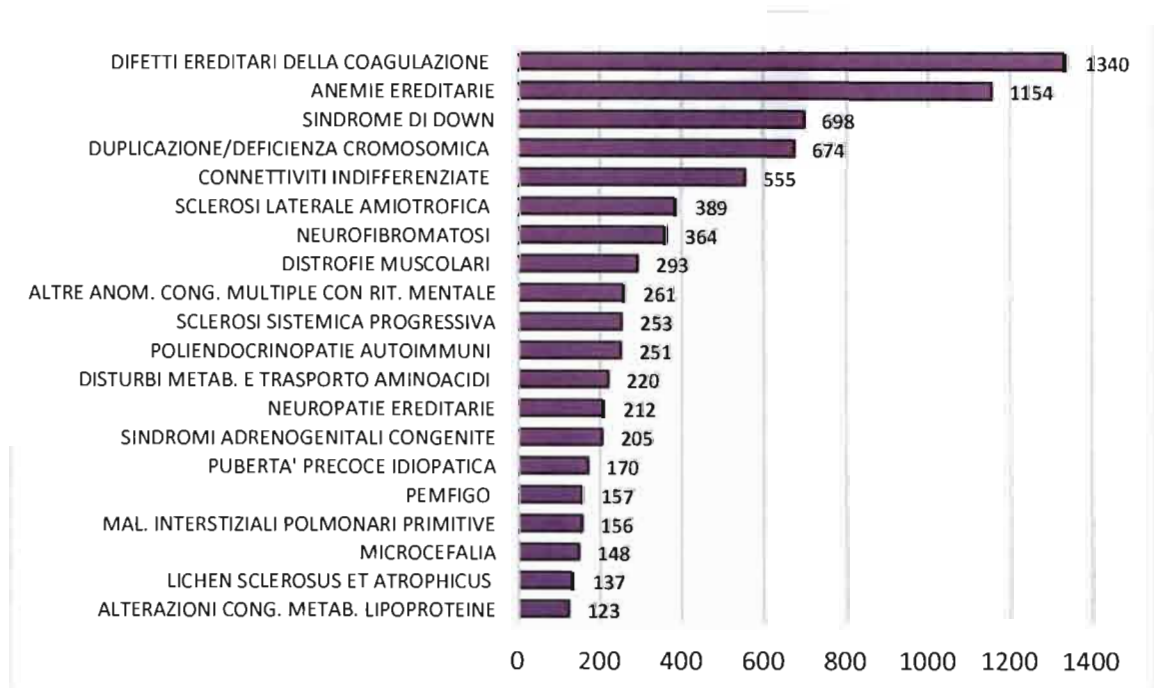


Graf. 6 – Tassi di prevalenza per residenza e sesso (/100.000 ab.)



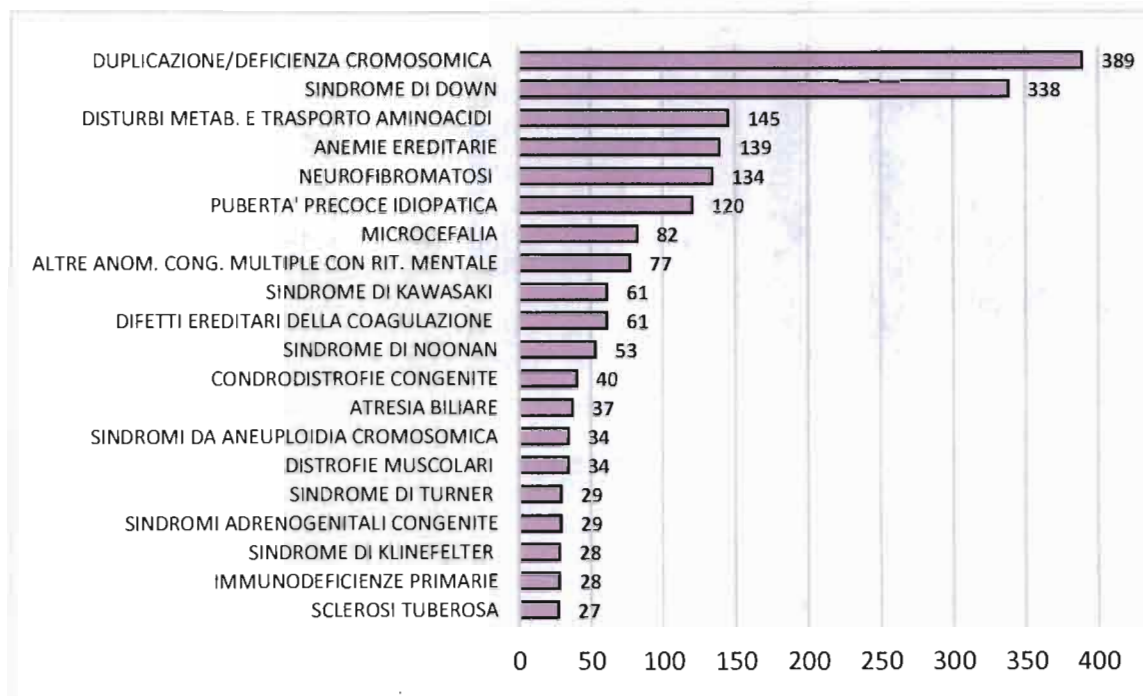
Nel grafico n. 7 è riportata la prevalenza, in numero di casi, dei gruppi diagnostici più frequenti.

Graf. 7 – Tutti i casi residenti e viventi - Gruppi diagnostici più frequenti



Se consideriamo solo i casi in età pediatrica, i gruppi diagnostici prevalenti si modificano, come illustrato nel grafico n. 8.

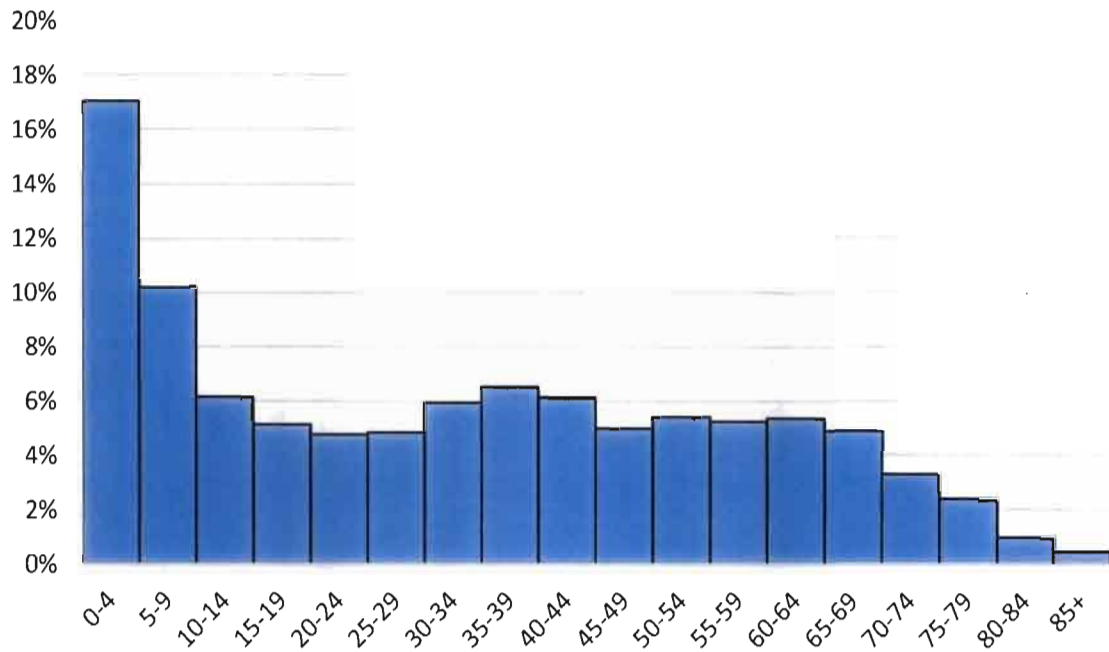
Graf. 8 – Casi 0-14 anni residenti e viventi (2547) - Gruppi diagnostici più frequenti



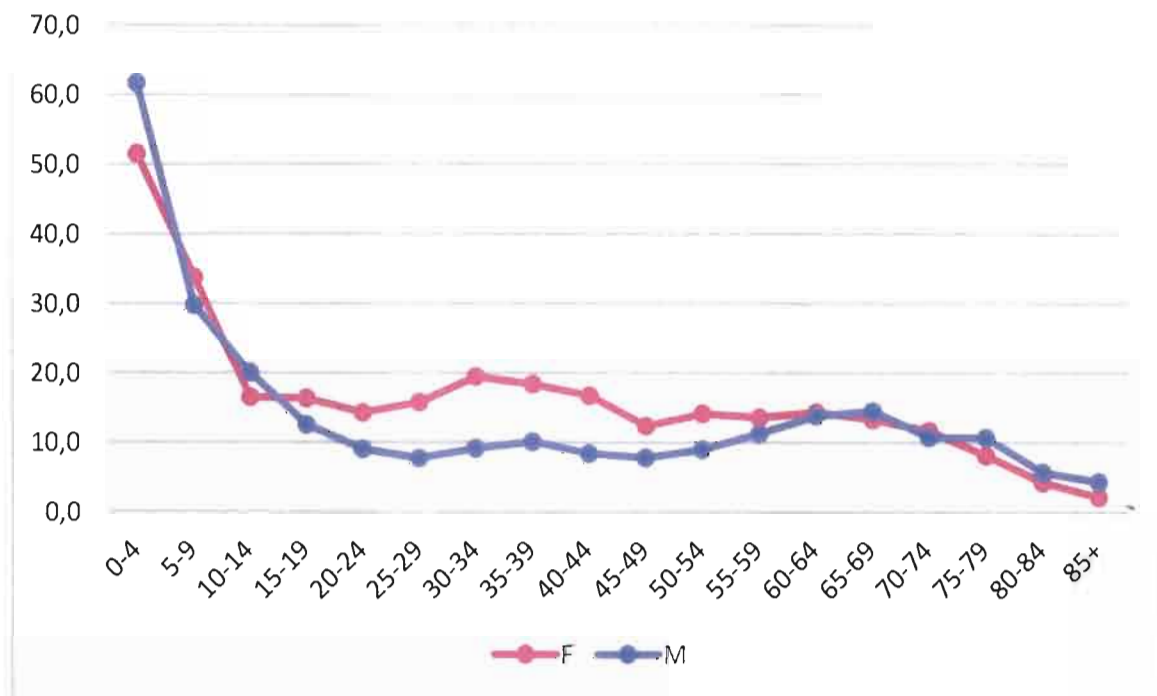
Il Registro ha iniziato la registrazione con i casi già seguiti dalle strutture, ma naturalmente la prevalenza è stata influenzata dalla diversa gravità e durata delle varie patologie. Per cercare di stimare l'incidenza sono stati analizzati solo i casi più recenti (diagnosticati fra il 2011 e il 2018) e iscritti al Registro entro 3 anni dalla diagnosi, per non sovrarappresentare le patologie a maggiore sopravvivenza.

Un terzo dei nuovi casi viene diagnosticato in età pediatrica, ma si osservano anche casi diagnosticati in età avanzata, come riportato nel grafico n. 9. Dal rapporto con la popolazione residente sono stati calcolati i tassi di incidenza specifici per età e sesso e per provincia di residenza, riportati nei grafici n. 10 e n. 11.

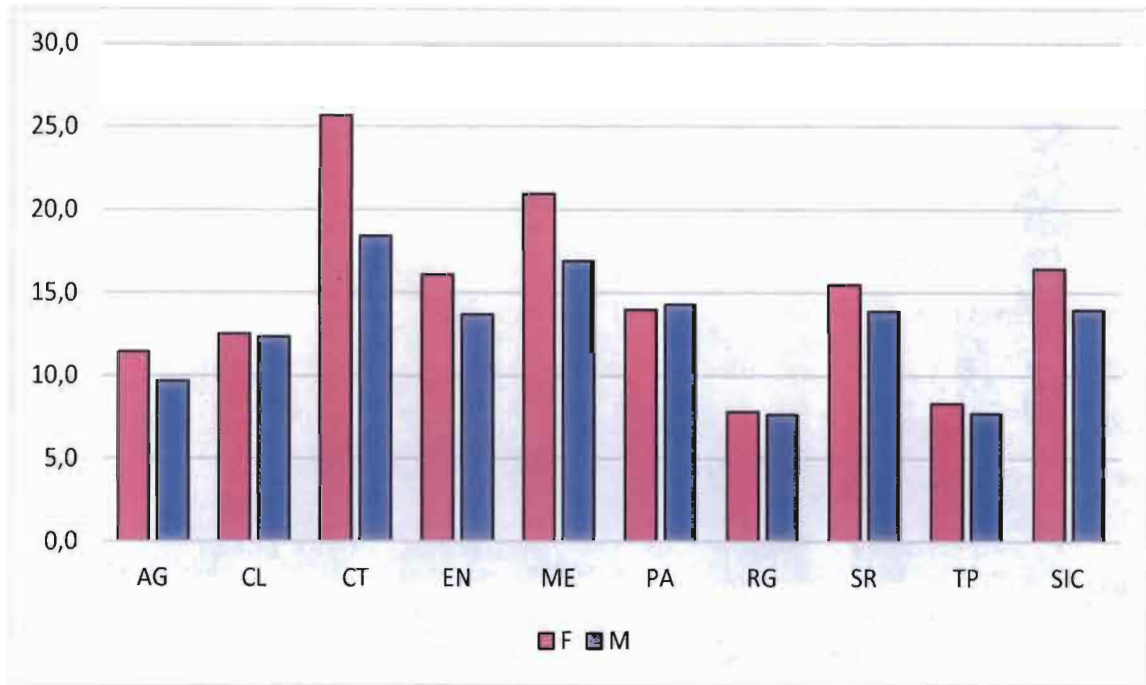
Graf. 9 – Casi residenti diagnosticati 2011-18 e iscritti entro 3 a. (6217) – Età alla diagnosi



Graf. 10 – Tassi di incidenza per età e sesso (/100.000 ab.)

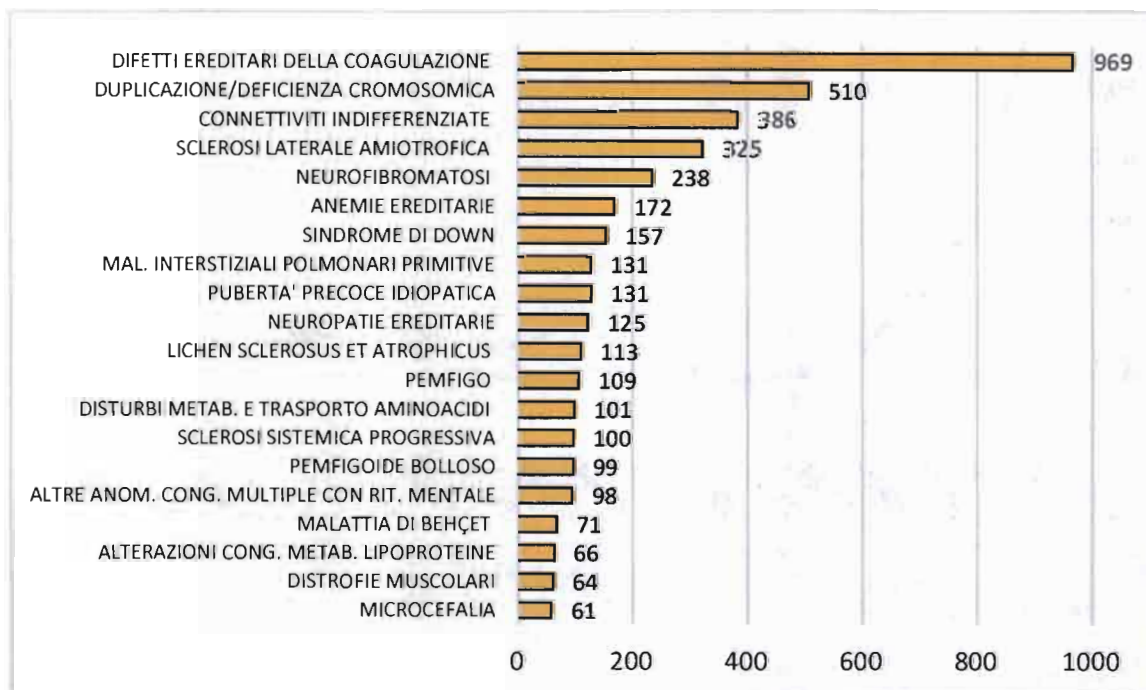


Graf. 11 – Tassi di incidenza per provincia di residenza (/100.000 ab.)

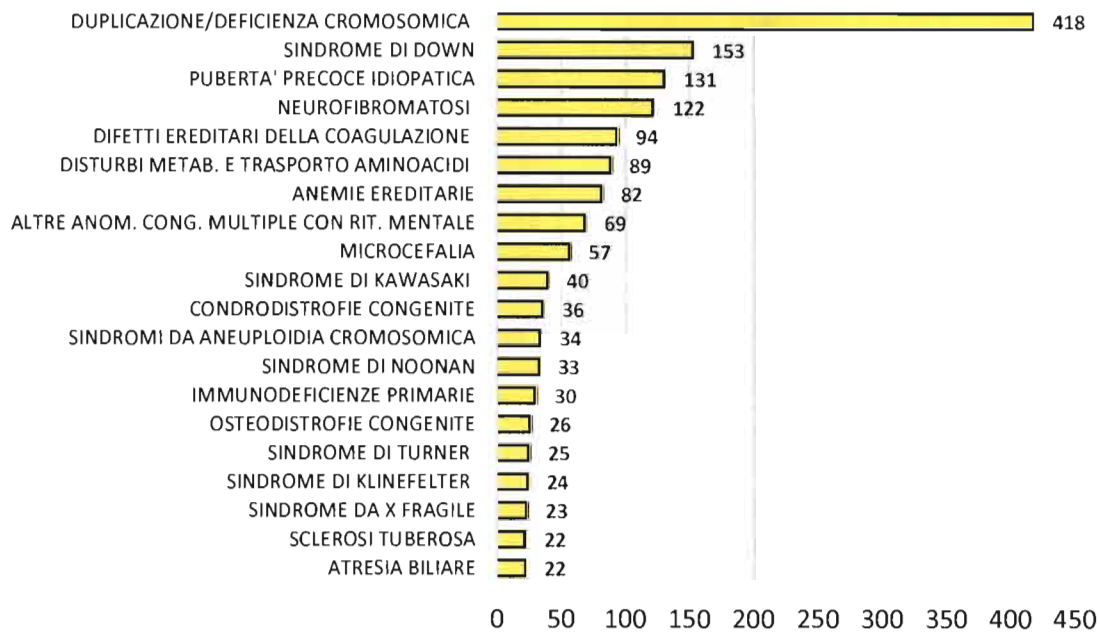


Se si considerano i casi incidenti anziché prevalenti, è diversa la distribuzione dei gruppi diagnostici più frequenti, come si osserva nel grafico n. 12, e nel grafico n. 13 per i casi diagnosticati in età pediatrica.

Graf. 12 – Casi residenti diagnosticati 2011-18 e iscritti entro 3 a. – Gr. diagnostici più frequenti



Graf. 13 – Casi residenti diagnosticati 2011-18 in età 0-14 anni e iscritti entro 3 a. (2078)
– Gr. diagnostici più frequenti



Il confronto con i dati nazionali mostra una grande adesione della nostra Regione alla rilevazione, cui viene dato ulteriore impulso dall'aumento dei centri di riferimento deputati alla registrazione.

Il Registro Regionale Malattie Rare si aggiunge agli strumenti informativi già in uso presso il DASOE a supporto della valutazione e programmazione e in atto presenta semplicità di accesso e funzionamento e un ottimo livello di partecipazione da parte dei centri coinvolti.

Appare necessario aumentare ulteriormente la rappresentatività e la copertura, eventualmente con il supporto delle associazioni nel promuovere la segnalazione dei casi.

Il Dirigente dell'U.O.
(Dot.ssa Gabriella Dardanoni)