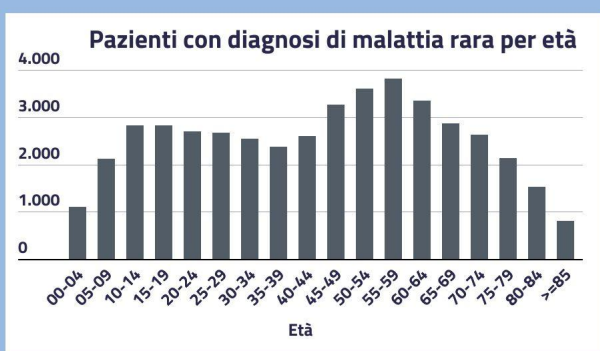


12. Malattie rare

MALATTIE RARE

53.552 Pazienti seguiti al 31.12.2022

Il 16,9% sono pazienti pediatrici



MALATTIE RARE PIU' FREQUENTI

- 1° Malattie rare dell'apparato visivo (**15,3%**)
- 2° Malformazioni congenite, anomalie cromosomiche e sindromi complesse (**14,7%**)
- 3° Malattie neurologiche rare (**14,4%**)

La definizione di politiche sanitarie specifiche a favore delle persone con malattie rare rappresenta da più di 20 anni un elemento strategico per la programmazione regionale. La rete assistenziale dedicata si è basata sin dall'inizio sull'interazione tra i Centri di riferimento, individuati per gruppi di malattie rare, gli altri ospedali coinvolti nella presa in carico dei pazienti, i servizi farmaceutici e la rete dei servizi territoriali. Il funzionamento della rete è supportato da un sistema informativo, interoperabile con l'anagrafe unica regionale degli assistiti, il quale permette in tempo reale l'interazione tra i vari nodi della rete ed i professionisti coinvolti nel percorso assistenziale dei malati. A livello europeo, 23 reti ERN (European Reference Networks for rare diseases) vedono la partecipazione di uno o più dei 7 presidi della rete regionale riconosciuti come full member. Il Coordinamento regionale per le malattie rare, al quale è affidata la gestione del Registro regionale e del Centro informazioni, svolge funzioni di indirizzo e coordinamento della rete ed assicura il monitoraggio delle attività svolte, avvalendosi anche dei dati del Registro a supporto alla programmazione regionale.

Al 31/12/2022 i pazienti con malattie rare seguiti dai Centri della rete regionale malattie rare erano 53.552. Di questi, 44.615 residenti in Veneto; altri 8.937 in altre regioni. L'indice di attrazione della rete è pari a 16,7%, mentre quello di mobilità extraregionale è il 2,5%, in diminuzione rispetto al 2019 (4,1%). Nel 2022 i pazienti nuovi diagnosticati sono stati 4.031. Al 31/12/2022 i pazienti pediatrici erano il 16,9% del totale, rispetto al 22% costituito da pazienti con più di 65 anni (Figura 12.1). Negli anni è progressivamente aumentato il numero di pazienti in transizione dall'età pediatrica a quella adulta (circa 600 nel 2022). Considerando la distribuzione per macro-gruppi di diagnosi dei pazienti residenti in Veneto al 31/12/2022, il gruppo più rappresentato risulta quello dei pazienti con malattie rare dell'apparato visivo (15,3%) (Figura 12.2). Seguono i pazienti con malformazioni congenite, anomalie cromosomiche e sindromi complesse (14,7%) e quelli con malattie neurologiche rare (14,4%). Nel 2022 sono continuate le attività del Coordinamento regionale del Veneto in ambito nazionale, sia per quanto riguarda la partecipazione al gruppo di lavoro ministeriale per la redazione del secondo Piano nazionale malattie rare, sia per quanto riguarda il coordinamento del Tavolo tecnico interregionale malattie rare. A livello europeo è proseguita la collaborazione con Eurordis nell'ambito dell'European Network for Rare Diseases, con un incremento di attività del Centro informazioni (800-318811) che ha risposto nel 2022 a 2.786 richieste.

Nota Metodologica

Fonti dei dati:

Registro malattie rare, Regione del Veneto

Coordinamento malattie rare, Regione del Veneto

Figura 12.1 Distribuzione per classi di età dei pazienti con diagnosi di malattia rara ex all. 7 DPCM 12.01.2017. Residenti in Veneto, dati al 31/12/2022 (Fonte: Registro malattie rare - Regione del Veneto)

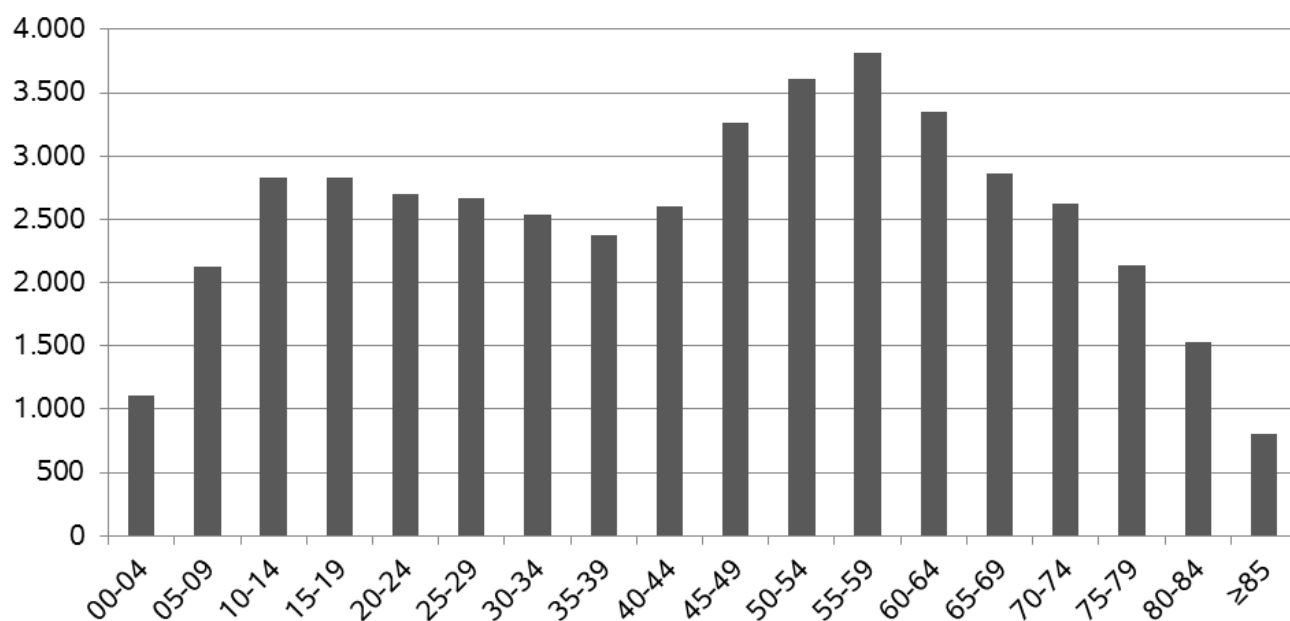
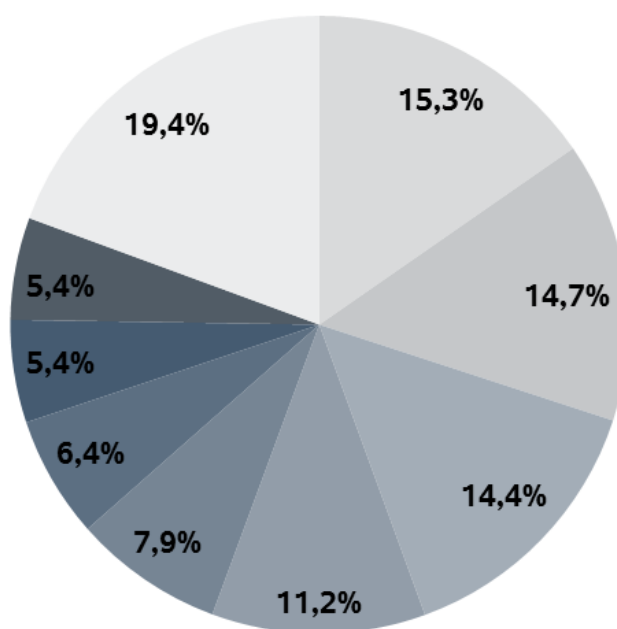


Figura 12.2 Distribuzione dei pazienti con diagnosi di malattia rara ex all. 7 DPCM 12.01.2017 per principali gruppi nosologici ICD9-CM. Residenti in Veneto, dati al 31/12/2022 (Fonte: Registro malattie rare - Regione del Veneto)

- Malattie dell'apparato visivo
- Malformazioni congenite, cromosomiche e sindromi
- Malattie del sistema nervoso centrale e periferico
- Malattie sangue e organi ematopoietici
- Malattie del metabolismo
- Malattie del sistema osteomuscolare e tessuto connettivo
- Malattie del sistema circolatorio
- Malattie ghiandole endocrine
- Altro



Approfondimenti

⇒ Rapporto tecnico attività Coordinamento malattie rare, anno 2022

<https://www.rd-code.eu>

📖 Rapporto tecnico attività Registro malattie rare, anno 2022

⇒ Progetto europeo RD-CODE

<https://www.rd-code.eu>

📖 Mazzucato M, Minichiello C, Vianello A, Visonà Dalla Pozza L, Toto E, Facchin P. Real-world use of orphan medicinal products (OMPs) in rare disease (RD) patients: A population-based registry study. *Front Pharmacol.* 2022;13:940010. doi: 10.3389/fphar.2022.940010.

📖 Dallapiccola B, Moriconi S, Rugge M, Cardillo M, Carcassi C, Colledan M, Strologo LD, Vici CD, Facchin P, Gridelli B, La Rocca V, Lombardini L, Mazzucato M, Peritore D, Amoroso A. Organ donation from patients with a rare disease is often safe: the italian guidelines. *Clin Transplant.* 2022;36(9):e14769. doi: 10.1111/ctr.14769.

📖 Mazzucato M, Minichiello C, Visonà Dalla Pozza L, Vianello A, Toto E, De Lorenzi M, Scroccaro G, Facchin P. L'impatto dell'uso dei trattamenti non compresi nelle classi di rimborsabilità nella presa in carico dei malati rari: uno studio in campo reale [The impact of the use of treatments not included in the reimbursement classes in the care of rare patients: a real world study.]. *Recenti Prog Med.* 2022;113(7):440-450. Italian. doi: 10.1701/3850.38339.

Per maggiori informazioni

Registro malattie rare - Coordinamento Malattie Rare - Regione del Veneto

📍 via Donà 11 - 35129 Padova

✉ malattierare@regione.veneto.it

☎ 049 8215700 800 318811 (numero verde regionale malattie rare)

25. La rete delle malattie rare

LA RETE DELLE MALATTIE RARE

12 presidi interregionali, tra cui 7 presidi regionali che sono full-member di reti ERN (European Reference Networks for rare diseases)

Più di 2.500 professionisti coinvolti operanti nel SSR



Nel 2021 è stato approvato il Testo Unico sulle malattie rare (Legge 175/2021). La norma prevede una serie di Decreti attuativi, tra i quali il Secondo Piano nazionale malattie rare e il Documento di riordino della rete malattie rare. Nel 2022 uno specifico gruppo di lavoro istituito presso il Ministero della Salute, che ha visto la partecipazione della regione Veneto, ha lavorato alla redazione dei due Decreti attuativi, per i quali si attende una rapida approvazione. Dopo un'esperienza ventennale di programmazione sanitaria in ambito di malattie rare, è parso importante definire compiti e funzioni dei seguenti tre elementi fondanti della rete: i Centri di riferimento, i Centri che tra questi partecipano alle reti europee di riferimento ERN (European Reference Networks for rare diseases) e i Centri di coordinamento, istituiti a livello regionale/interregionale. Nella nostra regione la rete di assistenza sin dal 2004 ha avuto carattere interregionale, venendo identificata in maniera congiunta con la PA di Trento e la PA di Bolzano. 12 sono i presidi sede di uno o più Centri, identificati sulla base di dati oggettivi per gruppi di patologie e composti da più Unità operative intraaziendali e/o interaziendali. I Centri includono sia la componente pediatrica che dell'adulto, premessa per garantire un efficace processo di transizione. Il numero di presidi per malattie rare è pari a 2,48 per milione di abitanti in Veneto e a 2,36 nell'area interregionale. Sette presidi regionali sono full-member di un numero di reti ERN variabile da 1 a 23.

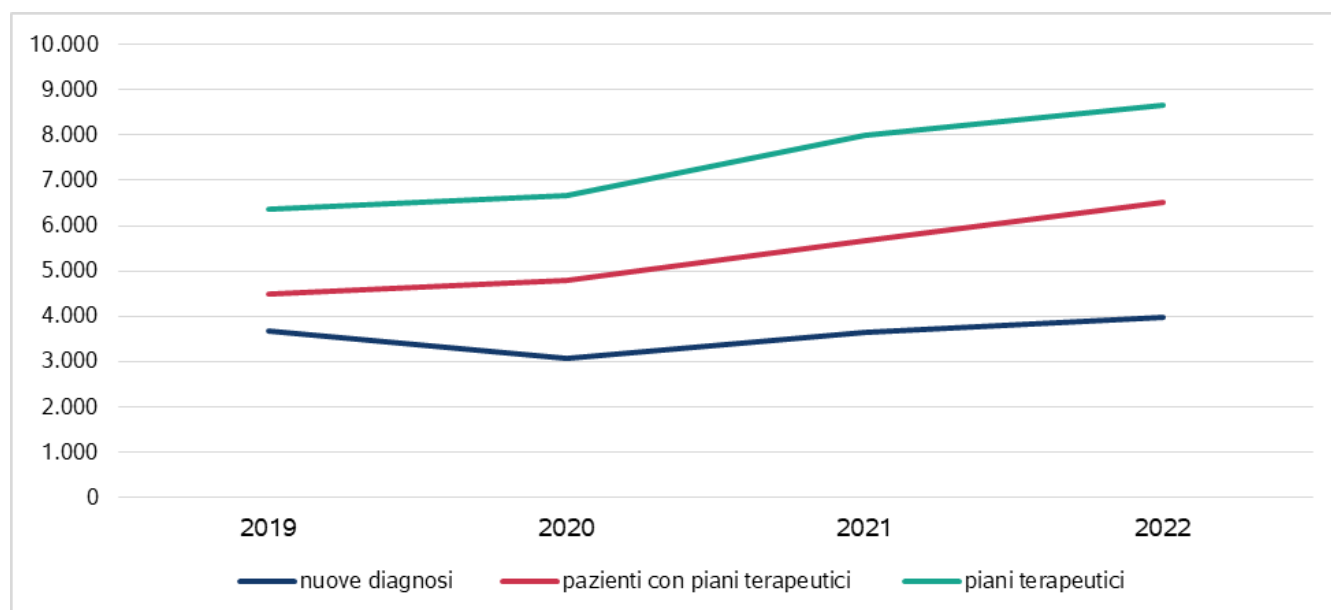
L'assistenza alle persone con malattie rare si svolge in maniera contemporanea o sequenziale in diversi setting assistenziali: ospedaliero, ambulatoriale, residenziale, semiresidenziale, riabilitativo, domiciliare, etc. Per tale motivo la rete, inizialmente identificata a partire dai nodi ospedalieri costituiti dai Centri di riferimento e dagli ospedali collegati, sin dalla sua istituzione ha coinvolto l'ambito territoriale dei servizi. I professionisti coinvolti operanti nel SSR sono più di 2.500. Il collegamento tra i vari nodi della rete avviene attraverso il sistema informativo malattie rare che permette la condivisione dell'informazione sul paziente, la prescrizione, erogazione e monitoraggio dei trattamenti e la presa in carico complessiva. Dall'analisi dei dati 2019-2022 relativi alle nuove diagnosi effettuate, ai pazienti per i quali è stato redatto un piano terapeutico e al numero di piani formulati (Figura 25.1) emerge che, dopo l'impatto dell'emergenza pandemica sull'intero sistema dei servizi, nel 2022 è avvenuto un incremento dell'attività di presa in carico dei pazienti con malattie rare.

Nota Metodologica

Registro malattie rare, Regione del Veneto.

Coordinamento malattie rare, Regione del Veneto.

Figura 25.1 Andamento delle nuove diagnosi, dei pazienti con piani e dei piani terapeutici redatti per pazienti con diagnosi di malattia rara ex all. 7 DPCM 12.01.2017, anni 2019-2022.



Approfondimenti

[Rapporto tecnico attività Coordinamento malattie rare, anno 2022](#)

[Rapporto tecnico attività Registro malattie rare, anno 2022](#)

Per maggiori informazioni

Registro malattie rare - Coordinamento Malattie Rare- Regione del Veneto

[via Donà 11- 35129 Padova](#)

malattierare@regione.veneto.it

[049 8215700](tel:0498215700)