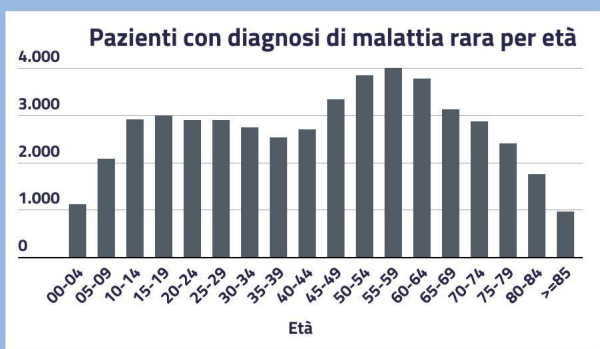


12. Malattie rare

MALATTIE RARE

57.291 Pazienti seguiti al 31.12.2023

Il 16,2% sono pazienti pediatrici



Gruppi di malattie rare più frequenti

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

Il 2023 ha visto l'approvazione del Piano Nazionale Malattie Rare seconda edizione (2023-2026) e del Documento di Riordino della Rete Nazionale Malattie Rare (Accordo stato-regioni rep. Atti 121/2023) dando ulteriore impulso alla definizione di modelli organizzativi atti a rispondere alle complesse necessità assistenziali delle persone con malattia rara. Con DGR 1460/2023 la regione Veneto ha recepito l'Accordo di cui sopra, provvedendo alla ridefinizione della rete assistenziale basata sui seguenti elementi: i Centri di riferimento, composti da più Unità operative in grado di garantire un approccio multidisciplinare e la transizione tra ambiti di cura età-specifici; i Centri che tra questi partecipano alle reti europee di riferimento ERN; il Coordinamento regionale malattie rare. A seguito del processo di valutazione e monitoraggio quinquennale delle reti ERN avvenuto nel 2023, 6 presidi regionali sono stati confermati prestatori di assistenza sanitaria partecipanti come full-members ad un numero di reti ERN compreso tra 1 e 22. La rete malattie rare, oltre che dei Centri di cui sopra, si compone anche degli altri ospedali del SSR coinvolti nella presa in carico dei pazienti, della rete dei servizi territoriali, inclusi i servizi farmaceutici, e si basa sull'interazione tra tutte queste componenti e le altre reti assistenziali es. trapianti, urgenza-emergenza, riabilitazione, trasfusionale, etc. Un sistema informativo dedicato, interoperabile con l'anagrafe unica regionale degli assistiti, supporta il percorso assistenziale dei malati, dalla definizione diagnostica alla redazione dei piani di presa in carico, consentendo in tempo reale l'interazione tra i vari professionisti coinvolti nel processo di cura. Il Coordinamento regionale 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 dei Centri e delle attività svolte. Con il Decreto Ministeriale 279/2001 l'Italia è stata uno dei primi Paesi a istituire un sistema di registri di malattie rare su base regionale con scopi di sorveglianza epidemiologica. In regione Veneto, il Registro malattie rare, istituito nel 2000, ha assunto sin da subito una forte valenza assistenziale e di supporto alla programmazione regionale degli interventi volti alla tutela delle persone con malattia rara. Il Registro monitora le diagnosi di malattia rara oggetto di esenzione di cui all'elenco nazionale, consentendo comunque anche la registrazione di entità ancora non comprese nell'elenco nazionale, ma considerate rare a livello europeo. I dati presentati si riferiscono alle malattie di cui all'elenco

nazionale (allegato 7 dPCM 12.01.2017). Al 31.12.2023 i pazienti con malattie rare diagnosticati e seguiti dai Centri della rete regionale malattie rare sono 57.291, tra questi 9.519 provengono da altre regioni. Complessivamente, i malati rari residenti in Veneto al 31.12.2023 sono 49.023. L'indice di attrazione della rete è pari a 16,6%, mentre quello di mobilità extra-regionale è il 2,6%, in diminuzione rispetto al 2019 (4,1%). Nel corso del 2023 i pazienti nuovi diagnosticati sono stati 4.246. Anche nella popolazione dei malati rari si osserva la crescita della componente di pazienti con più di 65 anni (22,6% del totale), ponendo all'attenzione della programmazione regionale non solo il tema della transizione tra età pediatrica ed adulta, ma anche tra età adulta ed anziana. Complessivamente, i pazienti in età pediatrica rappresentano il 16,2% del totale. Tra i pazienti residenti in Veneto al 31.12.2023, il gruppo più rappresentato risulta quello dei pazienti con malattie rare dell'apparato visivo (15,1%). Seguono i pazienti con malformazioni congenite, anomalie cromosomiche e sindromi complesse (14,7%), quelli con malattie neurologiche rare (14,3%) e con malattie ematologiche rare (11,2%).

Nota Metodologica

Fonti di dati

Coordinamento malattie rare - Regione del Veneto

Registro malattie rare - Regione del Veneto

Figura 12.1 Distribuzione per classi di età dei pazienti con diagnosi di malattia rara ex allegato 7 dPCM 12.01.2017. Residenti in Veneto, dati al 31/12/2023 (Fonte: Registro malattie rare- Regione del Veneto)

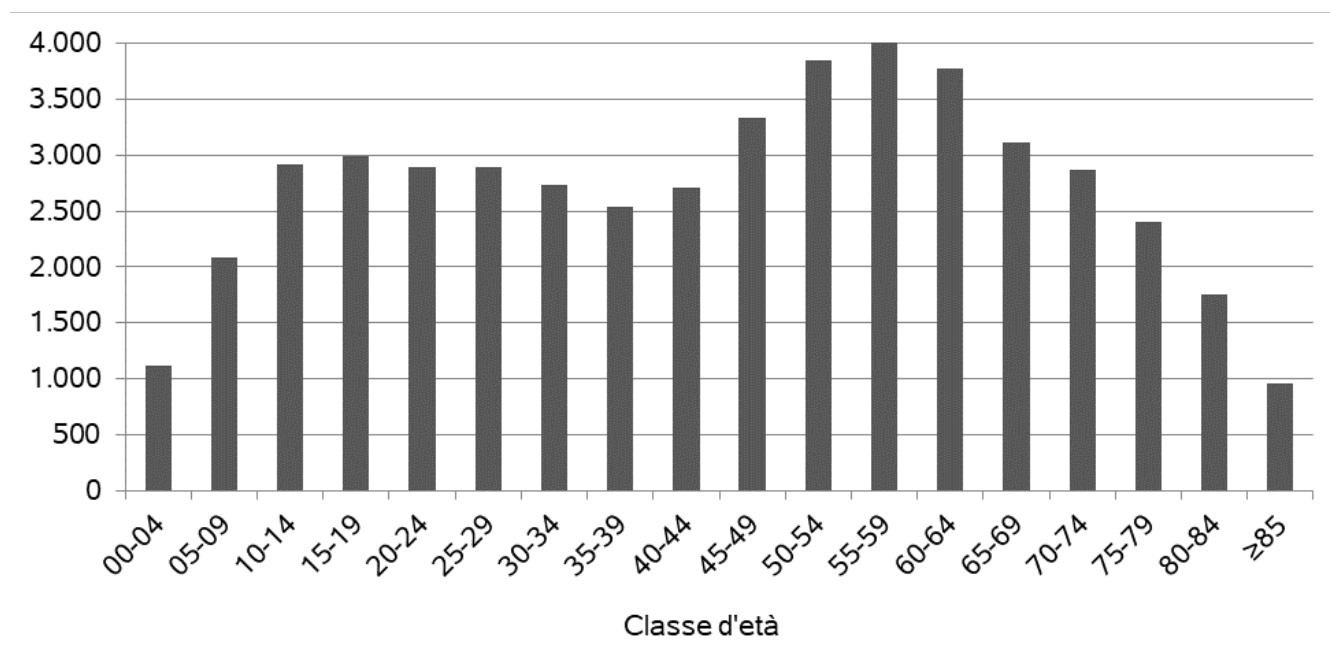
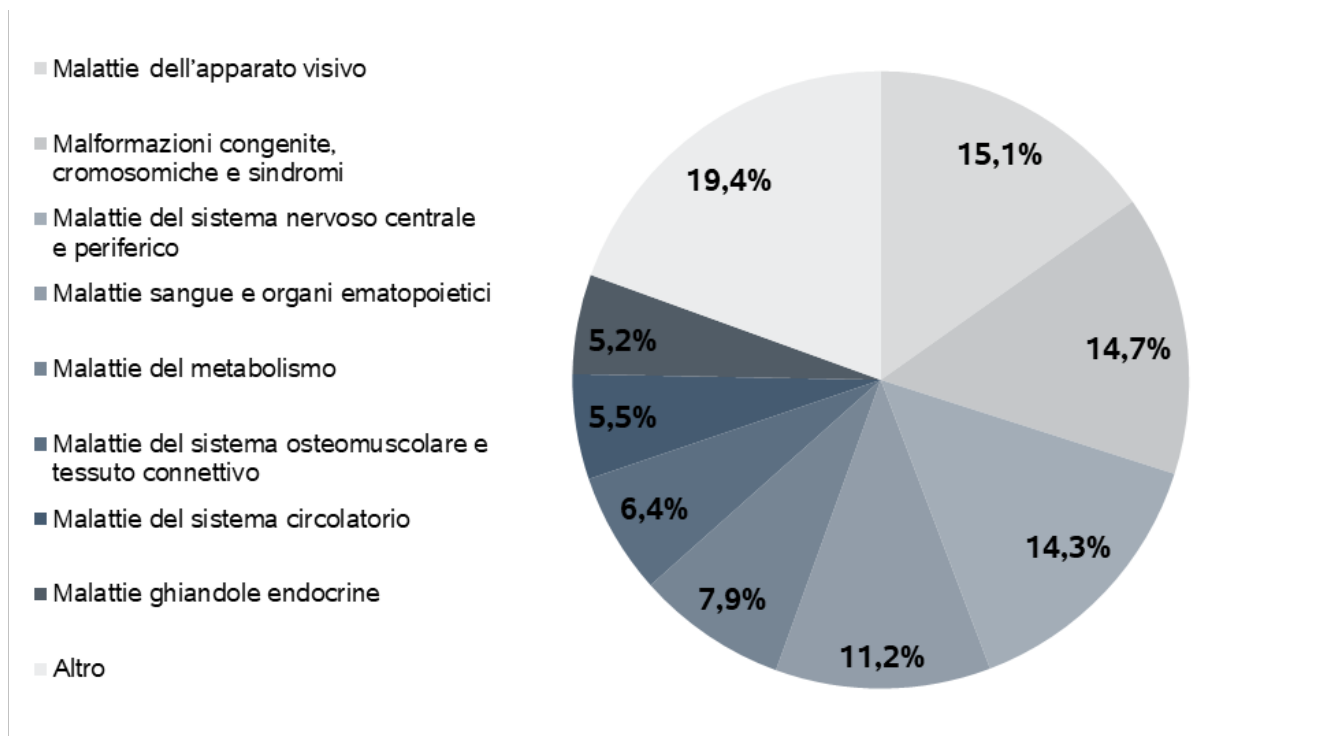


Figura 12.2 Distribuzione dei pazienti con diagnosi di malattia rara ex allegato 7 dPCM 12.01.2017 per gruppo nosologico ICD9-CM. Residenti in Veneto, dati al 31/12/2023 (Fonte: Registro malattie rare- Regione del Veneto)



Approfondimenti

- 📖 Mazzucato M, Pozza LVD, Facchin P, Angin C, Agius F, Cavero-Carbonell C, Corrochano V, Hanusova K, Kirch K, Lambert D, Lucano C, Maiella S, Panzaru M, Rusu C, Weber S, Zurriaga O, Zvolsky M, Rath A. ORPHAcodes use for the coding of rare diseases: comparison of the accuracy and cross-country comparability. Orphanet J Rare Dis. 2023;18(1):267. doi: 10.1186/s13023-023-02864-6.
- 📖 Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Minichiello C, Toto E, Vianello A, Facchin P. Estimating mortality in rare diseases using a population-based registry, 2002 through 2019. Orphanet J Rare Dis. 2023;18(1):362. doi: 10.1186/s13023-023-02944-7.
- 📖 Manea S., Visonà Dalla Pozza L., Minichiello C., Altieri L., Mazzucato M., Bonin M., De Ambrosis P., Borgonovi E., Facchin P. "Highcost drugs for rare diseases: their expenditure and value based on a regional area-based study". Health Services Management Research 2023;9514848231151814. doi: 10.1177/09514848231151814.
- 📖 Maiella S., Lambert DM., Corrochano V., Mazzucato M., Agius F., Cavero Carbonell C., Hanusova K., Panzaru M., Rusu C., Zurriaga O., Zvolsky M., Ali H., Angin C., Hernando I., Kirch K., Lanneau V., Weber S., Hanauer M., Rath A. RD CODE PROJECT: Coding Rare Disease Diagnosis Meeting abstracts from the 11th edition of the European conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECDR) 2022. Orphanet J Rare Dis (Suppl 1), 118 (2023). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02707-4>
- 📖 Rapporto tecnico attività Coordinamento malattie rare, anno 2022
- 📖 Rapporto tecnico attività Registro malattie rare, anno 2022
- ↔ Progetto europeo RD-CODE sulla codifica e classificazione delle malattie rare
<https://www.rd-code.eu>

Per maggiori informazioni

Coordinamento Regionale malattie rare - Registro Regionale malattie rare



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

16 presidi regionali, di cui 6 presidi full-member di reti ERN (European Reference Networks for rare diseases)

3,3 presidi per 1.000.000 di abitanti



Nel 2023 è stato approvato in Conferenza stato-regioni l'Accordo (Rep. atti n. 121/CSR) relativo a due importanti provvedimenti attuativi previsti dalla Legge n.175/2021 "Disposizioni per la cura delle malattie rare ed il sostegno della ricerca e della produzione di farmaci orfani": il Piano Nazionale Malattie Rare 2 2023-2026 (PNMR2) ed il Documento di Riordino della Rete Malattie Rare. Con tali atti sono stati definiti compiti e funzioni di alcuni elementi fondanti della rete: i Centri di riferimento, i Centri che tra questi partecipano alle reti europee di riferimento ERN e i Coordinamenti regionali. La regione Veneto ha provveduto a recepire e declinare operativamente nella realtà veneta i contenuti dell'Accordo con DGR 1460/2023. È stato confermato il carattere interregionale della rete di assistenza, che dal 2004 è identificata in maniera congiunta con la PA di Trento e la PA di Bolzano. A livello regionale la rete è composta da 16 presidi, identificati sulla base di dati di attività, ciascuno sede di Centri composti da più Unità operative intraziendali e/o interaziendali. I Centri insistono nelle due Aziende Ospedaliere Universitarie di Padova e Verona, in 4 IRCCS e in altri presidi ospedalieri afferenti a 7 AULSS. Il tasso di presidi sede di Centri di riferimento, che rappresenta uno degli indicatori di monitoraggio per l'attuazione del PNMR2 è pari a 3,29 per milione di abitanti per il Veneto e pari a 3,03 se si considera l'intera area interregionale. La qualità del modello organizzativo attuato è testimoniata anche dall'elevato livello di partecipazione dei Centri veneti alle attività delle reti europee ERN, confermato nella fase di valutazione quinquennale delle strutture partecipanti avvenuta a livello europeo nel corso del 2023. Sei presidi regionali sono stati confermati full-members di un numero di reti ERN variabile da 1 a 22, su 24 reti europee attive. Come supportare ulteriormente le attività di tali Centri e mettere a fattor comune a livello regionale i vantaggi derivanti dalla partecipazione alle reti ERN sono i temi oggetto di una Joint Action europea (JARDIN) che coinvolge tutti gli Stati membri e che prenderà avvio nel 2024 per 3 anni. Accanto alla ridefinizione dei nodi di rete ospedalieri, il PNMR2 riconosce per un ottimale funzionamento della rete la necessità di stretta interazione tra le strutture ed i professionisti che operano nei diversi ambiti di cura dove avviene la presa in carico dei malati: ospedaliero, territoriale, riabilitativo, domiciliare, etc. Per tale motivo, nella regione Veneto la rete ha compreso sin dall'inizio sia i nodi ospedalieri che i servizi territoriali. Nella revisione operata nel 2023 sono state riconosciute come parte della rete ulteriori strutture che erogano attività di riabilitazione e presa in carico a livello territoriale. Il collegamento tra i vari nodi della rete è garantito dal sistema informativo malattie rare che permette la condivisione dell'informazione clinica, dalla diagnosi alla definizione ed attuazione del piano di presa in carico da parte dei professionisti che intervengono nel percorso assistenziale. L'analisi dei dati di attività 2019-2023 (Figura 25.1) evidenzia un ulteriore incremento dell'attività di presa in carico dei pazienti con malattie rare svolta a favore sia di residenti che di assistiti provenienti da altre regioni. A livello nazionale la regione Veneto ha continuato a svolgere nel corso del 2023 le attività di coordinamento di tutte le regioni e PA rappresentate nel Tavolo tecnico interregionale malattie rare presso la CSR ed ha partecipato in rappresentanza del Tavolo interregionale al Comitato nazionale malattie rare. A livello europeo è proseguita la partecipazione all'European Network of Rare Diseases Helplines, con un incremento di attività del Centro informazioni facente capo al Coordinamento, che ha risposto nel 2023 a 2.815 richieste di pazienti, loro familiari, associazioni e professionisti sanitari.

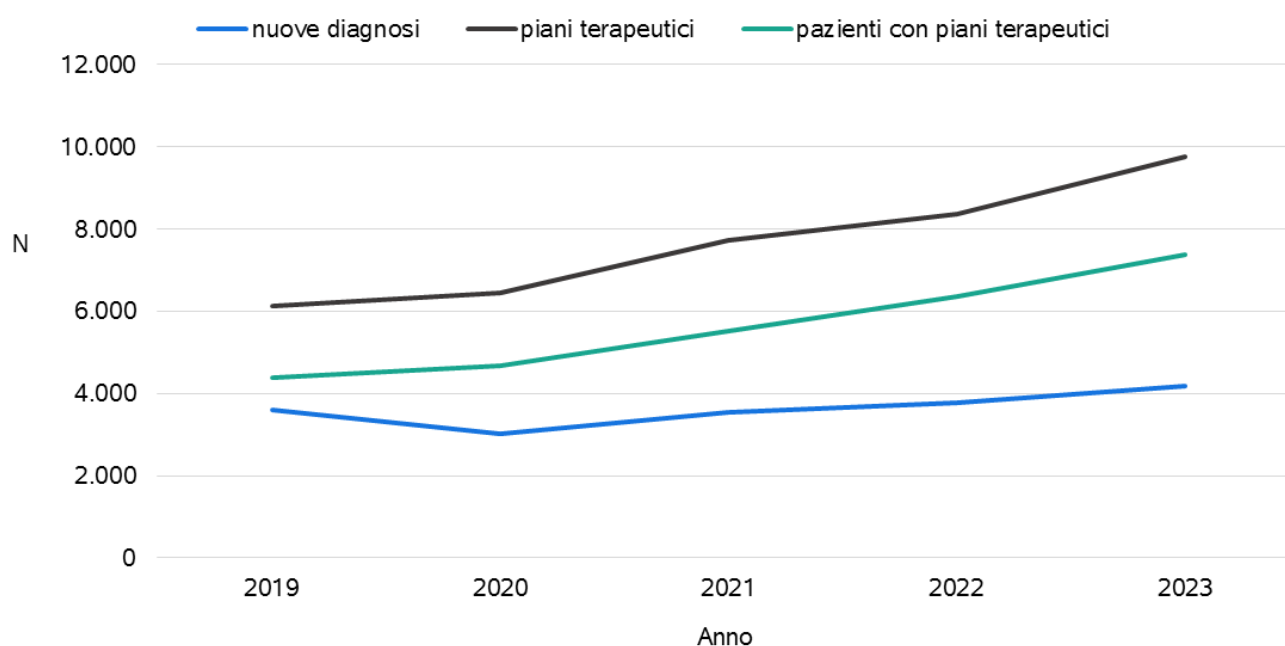
Nota Metodologica

Fonti di dati

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 allegato 7 DPCM 12/01/2017, Veneto, anni 2019-2023

**Approfondimenti**

⇒ Accordo Rep. atti n. 121/CSR, ai sensi dell'articolo 9, commi 1 e 3, della legge 10 novembre 2021, n. 175, tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e di Bolzano sul "Piano nazionale malattie rare 2023 – 2026" e sul documento per il "Riordino della rete nazionale delle malattie rare"
<https://www.trovanorme.salute.gov.it/norme/renderNormsanPdf?anno=2023&codLeg=95257&par1%20&serie=null>

⇒ Commissione Europea - Direzione generale della Salute e della sicurezza alimentare
https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview_it

📖 Rapporto tecnico attività Coordinamento malattie rare, anno 2022

📖 Rapporto tecnico attività Registro malattie rare, anno 2022

Per maggiori informazioni

Coordinamento malattie rare - Regione del Veneto Registro malattie rare



Azienda Ospedale Università di Padova - Via Donà 11- 35129 Padova



malattierare@regione.veneto.it



049 8215700 - Numero verde malattie rare: 800318811