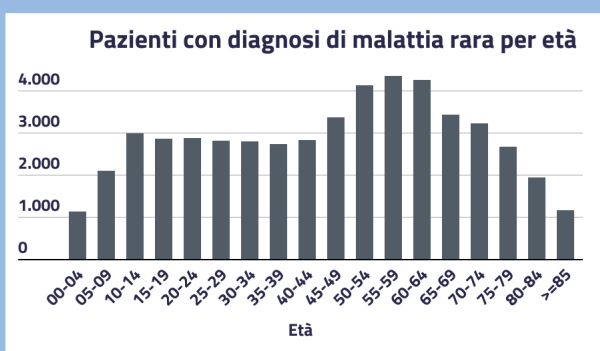


12. Malattie rare

MALATTIE RARE

57.553 Pazienti seguiti al 31.12.2024

Il 15,4% sono pazienti pediatrici



Gruppi di malattie rare più frequenti

- 1° Malattie rare dell'apparato visivo (**15,2%**)
- 2° Malformazioni congenite, anomalie cromosomiche e sindromi complesse (**14,8%**)
- 3° Malattie neurologiche rare (**14,3%**)

L'approvazione del Piano nazionale malattie rare 2 (2023-2026) e del Documento di riordino della Rete nazionale malattie rare (Accordo stato-regioni rep. Atti 121/2023) hanno portato all'ulteriore ridefinizione della rete malattie rare regionale in essere, identificata con DGRV 1460/2023. La Rete si basa 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.

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 dalla definizione diagnostica alla redazione dei piani di presa in carico, consentendo in tempo reale l'interazione tra i vari professionisti coinvolti nella presa in carico. 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. I dati presentati derivano dal Registro malattie rare (interoperabile con l'Anagrafe Unica Regionale - AUR) che si sviluppa come sistema informativo a supporto del percorso assistenziale dei malati.

Al 31.12.2024 i pazienti con malattie rare diagnosticati e seguiti dai Centri della Rete regionale malattie rare sono 57.553. Complessivamente, i malati rari residenti in Veneto sono 51.700. L'indice di attrazione della rete è pari a 15,8%, mentre quello di mobilità extra-regionale è il 2,6%. I pazienti nuovi diagnosticati nel 2024 sono stati 4.744 (più 13,7% rispetto al 2023). Anche nella popolazione dei malati rari residenti in regione si osserva la crescita della componente di pazienti con più di 65 anni (24% 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 15,4% del totale. Tra i pazienti residenti in Veneto al 31.12.2024, il gruppo più rappresentato risulta quello dei pazienti con malattie rare dell'apparato visivo (15,2%). Seguono i pazienti con malformazioni congenite, anomalie cromosomiche e sindromi complesse (14,8%), quelli con malattie neurologiche rare (14,3%) e con malattie ematologiche rare (11,6%).

Nota Metodologica

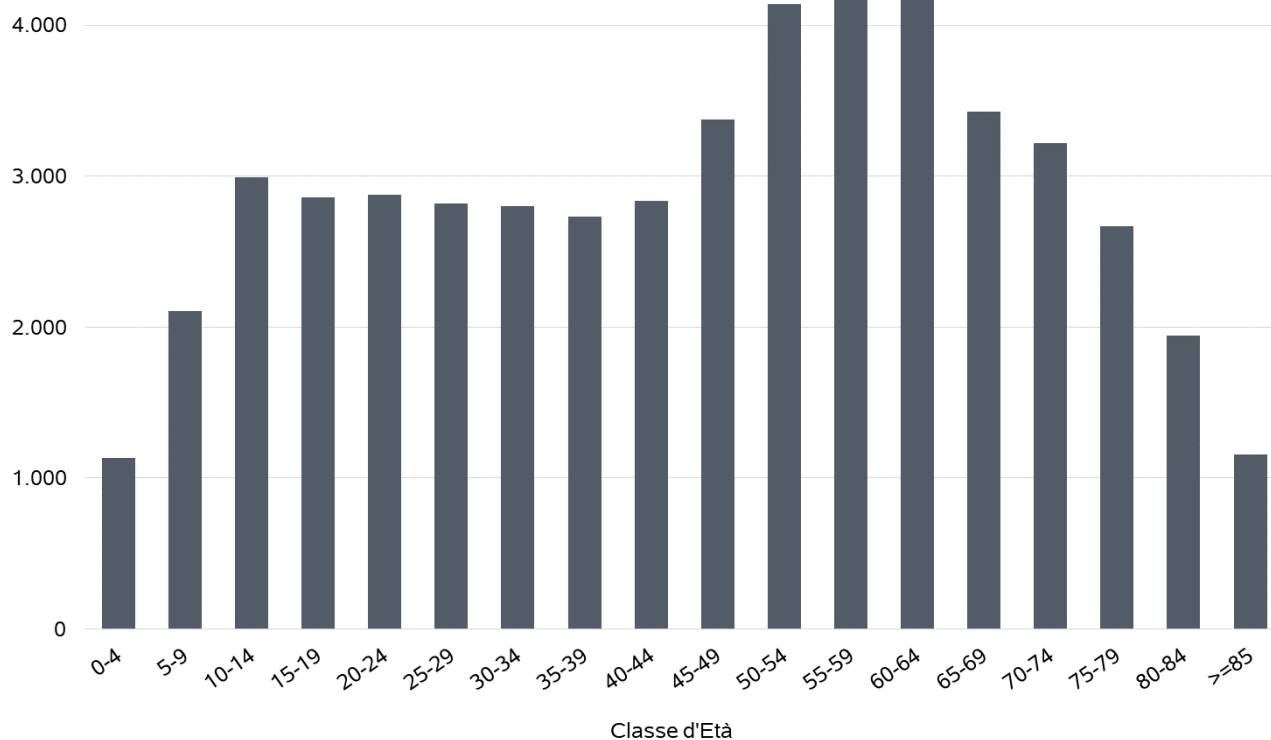
Fonti di dati

Coordinamento malattie rare - Regione del Veneto

Registro malattie rare - Regione del Veneto

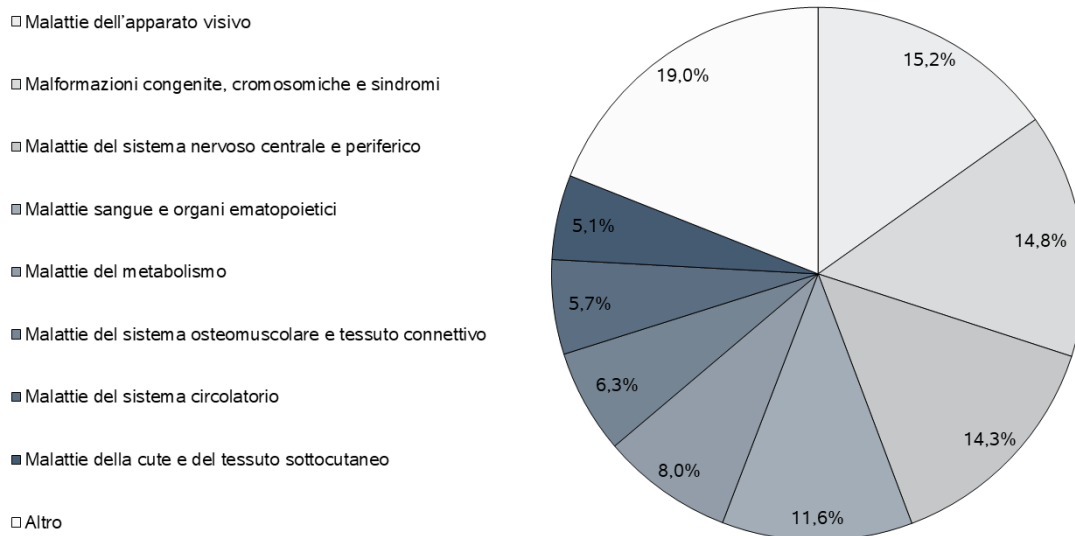
12. Malattie rare

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 31/12/2024



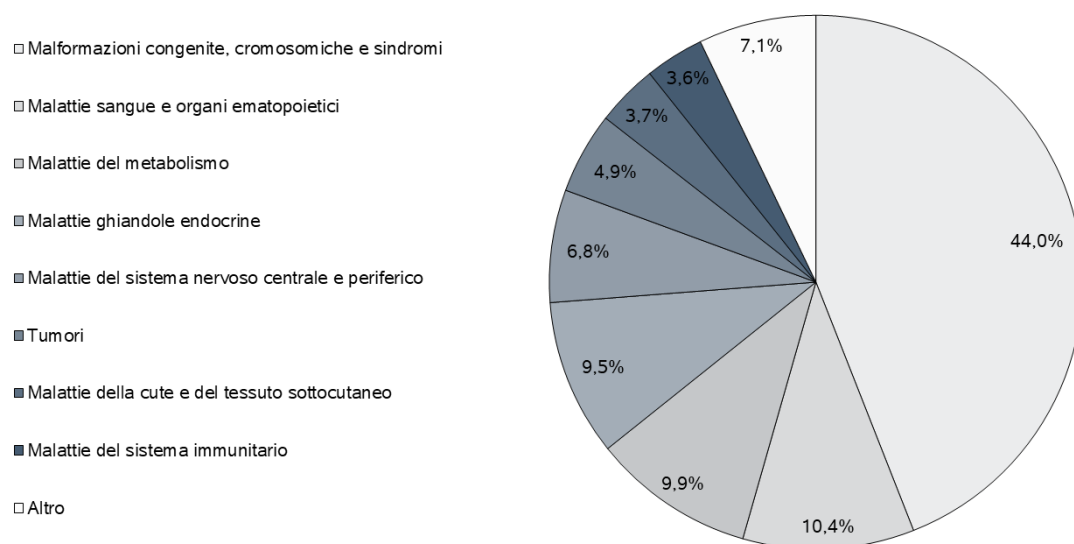
12. Malattie rare

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 31/12/2024



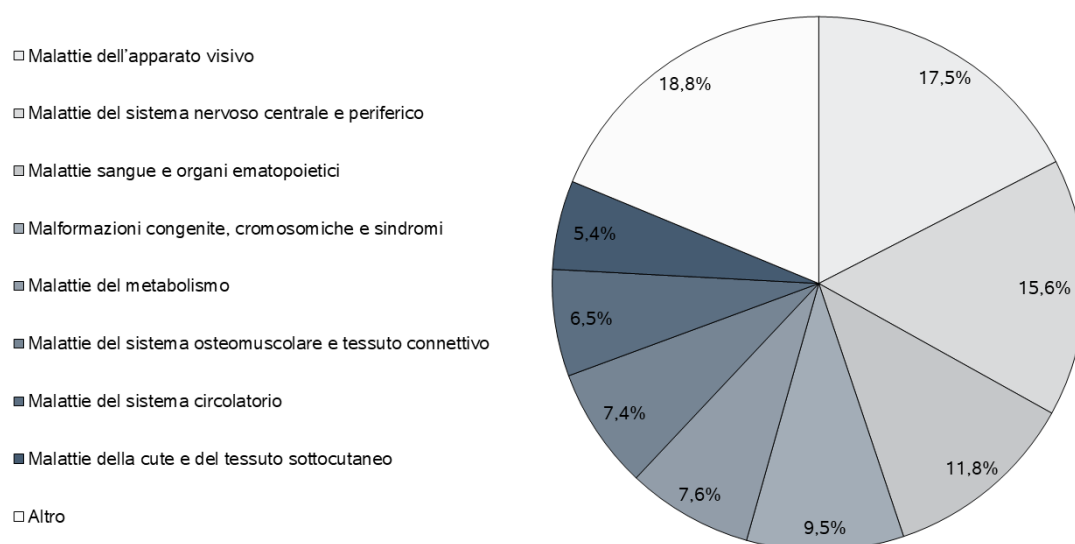
12. Malattie rare

Figura 12.3 Distribuzione percentuale dei pazienti pediatrici con diagnosi di malattia rara ex allegato 7 dPCM 12/01/2017 per gruppo nosologico ICD9-CM. Residenti in Veneto, dati al 31/12/2024



12. Malattie rare

Figura 12.4 Distribuzione percentuale dei pazienti adulti-anziani con diagnosi di malattia rara ex allegato 7 dPCM 12/01/2017 per gruppo nosologico ICD9-CM. Residenti in Veneto, dati al 31/12/2024



12. Malattie rare

Figura 12.5 Distribuzione percentuale dei pazienti in transizione dall'età pediatrica all'età adulta con diagnosi di malattia rara ex allegato 7 dPCM 12/01/2017 per gruppo nosologico ICD9-CM. Residenti in Veneto, dati al 31/12/2024

- Malformazioni congenite, cromosomiche e sindromi
- Malattie sangue e organi ematopoietici
- Malattie del sistema nervoso centrale e periferico
- Malattie del metabolismo
- Tumori
- Malattie dell'apparato visivo
- Malattie del sistema immunitario
- Malattie del sistema circolatorio
- Altro

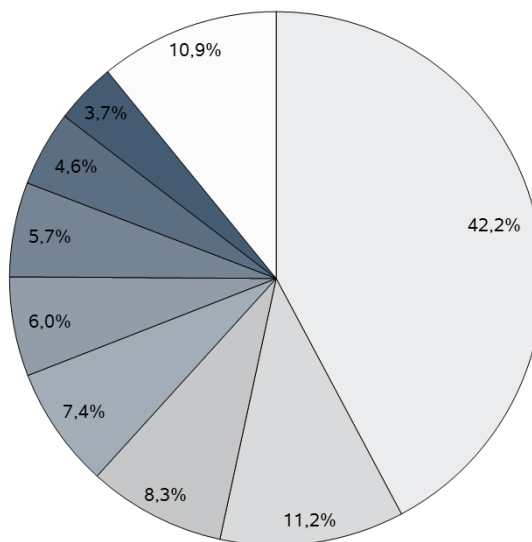
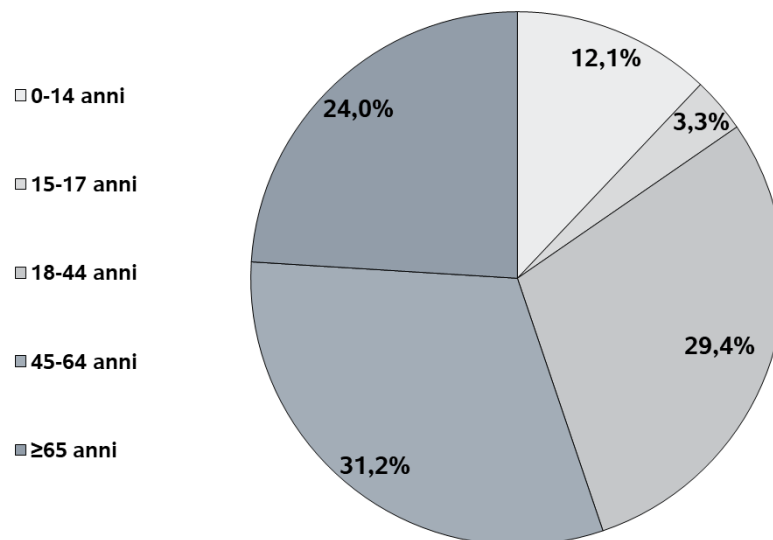


Figura 12.6 Distribuzione per macro classi di età dei pazienti con diagnosi di malattia rara ex allegato 7 dPCM 12/01/2017. Residenti in Veneto, dati al 31/12/2024



Approfondimenti

⇒ Angin, C., Mazzucato, M., Weber, S. et al. Coding undiagnosed rare disease patients in health information systems: recommendations from the RD-CODE project. Orphanet J Rare Dis 19, 28 (2024)
<https://doi.org/10.1186/s13023-024-03030-2>

⇒ k 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
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37978388/>

⇒ Progetto europeo RD-CODE sulla codifica e classificazione delle malattie rare
<https://www.rd-code.eu/>

📖 Rapporto tecnico attività Coordinamento malattie rare, anno 2023

📖 Rapporto tecnico attività Registro malattie rare, anno 2023

Per maggiori informazioni

Coordinamento Malattie Rare - Registro malattie rare - Regione del Veneto

📍 c/o Azienda Ospedale - Università Padova, Via Giustiniani 2 – 35128 Padova

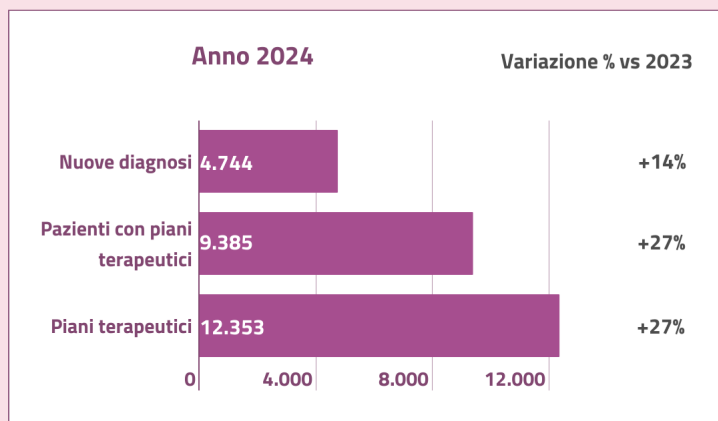
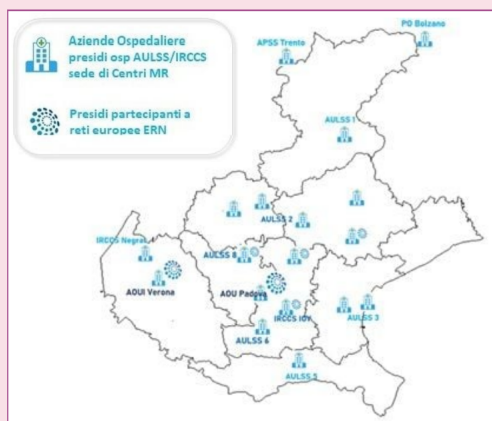
✉ malattierare@regione.veneto.it

☎ 049 8215700 - Numero verde malattie rare 800318811

27. 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)



La Regione del Veneto ha recepito e declinato i contenuti dell'Accordo (Rep. atti n. 121/CSR) relativo al Piano nazionale malattie rare 2 (2023-2026) e al Documento di riordino della rete malattie rare che definiscono compiti e funzioni dei seguenti elementi fondanti della rete: Centri di riferimento, Centri che tra questi partecipano alle reti europee di riferimento ERN e Coordinamento regionale.

Con DGR 1460/2023 è stato confermato l'assetto interregionale della rete di assistenza, identificata dal 2004 in maniera congiunta con la PA di Trento e la PA di Bolzano e 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 afferiscono alle due Aziende Ospedaliere Universitarie di Padova e Verona, a 4 IRCCS e ad altri presidi ospedalieri di 7 AULSS. Sei strutture regionali (Azienda Ospedale Università di Padova, Azienda ospedaliera Universitaria di Verona, AULSS 2-PO Treviso, AULSS8 Berica-PO Vicenza, AULSS 6 Euganea-PO Camposampiero, IRCCS IOV) sono prestatori di assistenza sanitaria partecipanti come full-members ad un numero di reti ERN compreso tra 1 e 22. Al Coordinamento è affidata la partecipazione per la regione Veneto in rappresentanza delle altre regioni e PPAA all'azione europea JARDIN relativa all'integrazione delle reti europee nei sistemi sanitari nazionali. 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) di durata triennale che coinvolge tutti gli Stati membri e che ha preso avvio nel 2024.

Accanto all'importante orizzonte europeo e all'ambito ospedaliero di expertise, la rete è fortemente strutturata 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 2019-2024 (Figura 27.1 e Figura 27.2) evidenzia il costante aumento dell'attività di presa in carico dei pazienti con malattie rare. Questa attività è 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 2024 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 2024 a più di 2.900 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 27.1 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, anni 2019-2024

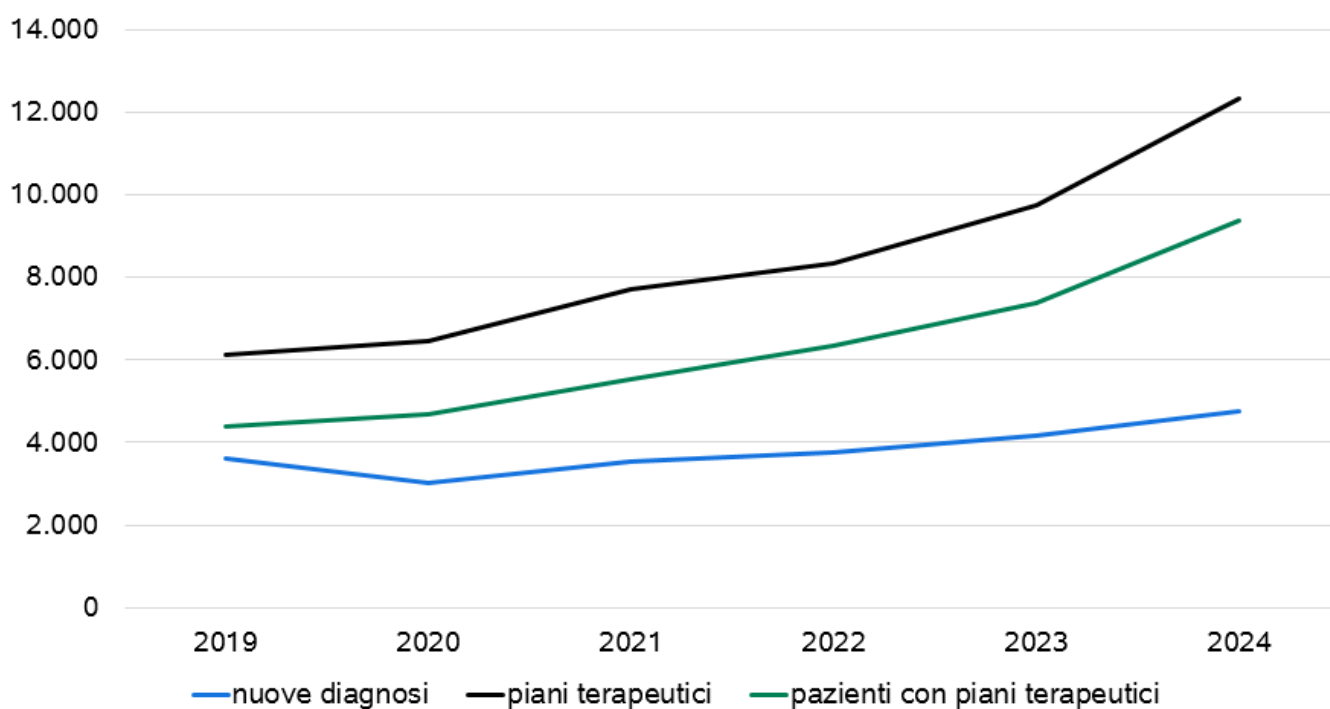
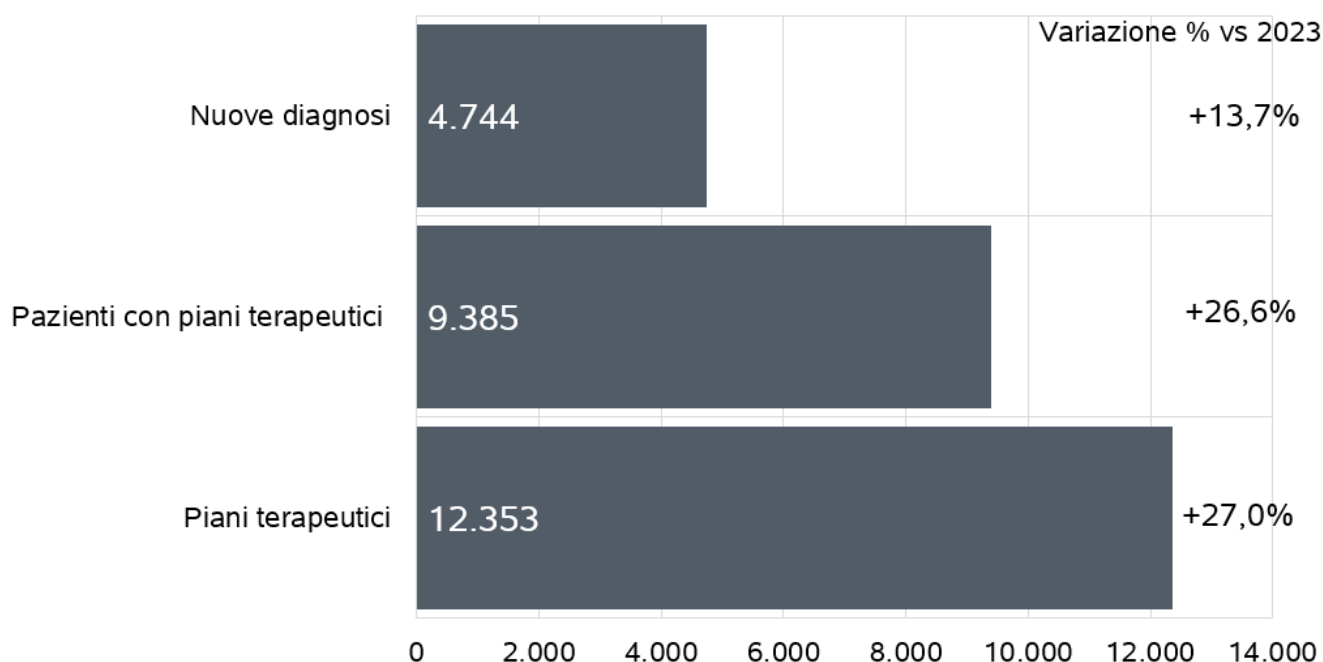


Figura 27.2 Andamento delle nuove diagnosi, dei pazienti con piani e dei piani terapeutici redatti per pazienti con diagnosi di malattia rara ex allegato 7 dPCM 12.01.2017, anno 2024 e variazione anno 2024 rispetto al 2023



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=9525781%20&serie=null>
- ⇒ Azione europea JARDIN sull'integrazione delle reti europee di riferimento ERN nei sistemi sanitari nazionali
<https://jardin-ern.eu/>
- 📖 Rapporto tecnico attività Coordinamento malattie rare, anno 2023
- 📖 Rapporto tecnico attività Registro malattie rare, anno 2023
- ⇒ Commissione Europea - Direzione generale della Salute e della sicurezza alimentare, Reti di riferimento europee
https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview_it

Per maggiori informazioni

Coordinamento malattie rare - Registro malattie rare - Regione del Veneto

 c/o Azienda Ospedale - Università di Padova, Via Giustiniani 2 - 35128 Padova

 malattierare@regione.veneto.it

 049 8215700 Numero verde malattie rare 800 318811