



# REGISTRO REGIONALE DELLE MALATTIE RARE - LOMBARDIA

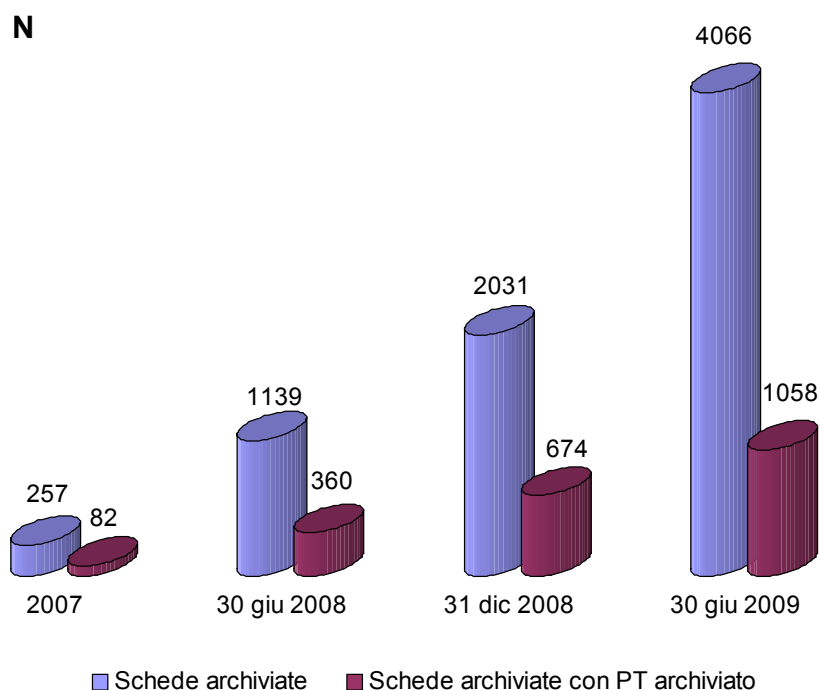


**RAPPORTO 1/2009**

Dati aggiornati al:

**30 giugno 2009**

## 1. DATI ARCHIVIATI NEL REGISTRO REGIONALE



**Fig. 1**

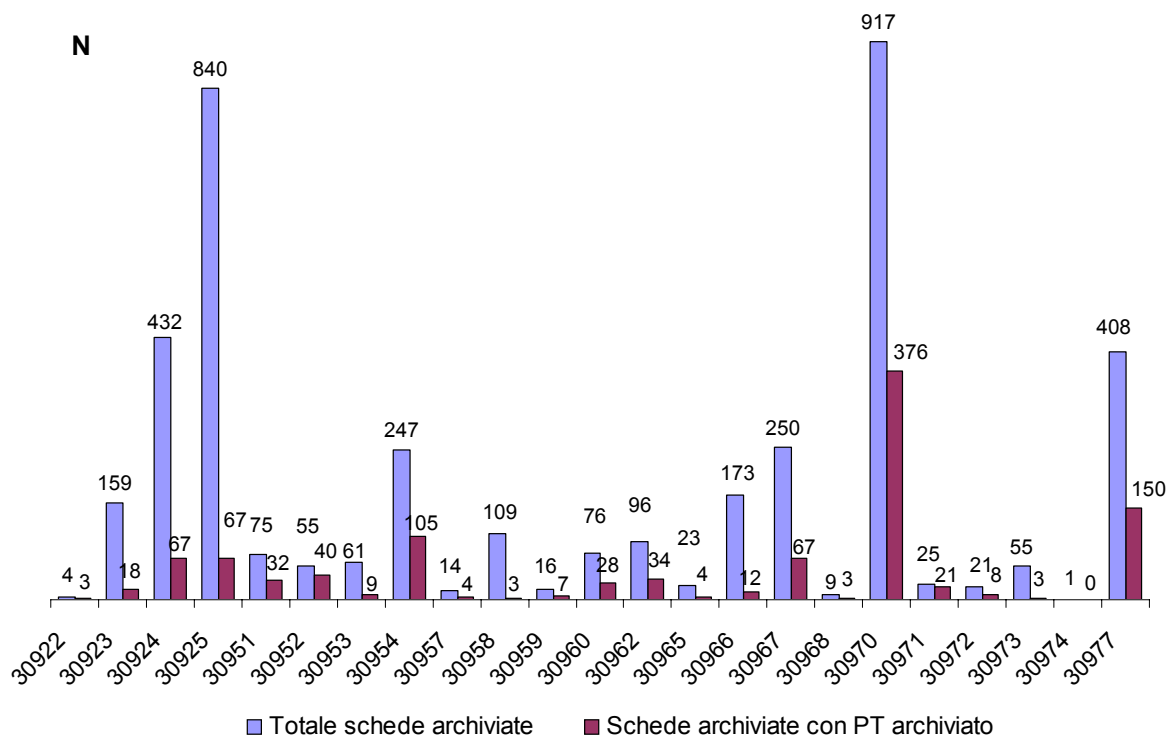
Il Registro Regionale delle Malattie Rare (RRMR) della Lombardia raccoglie informazioni sulle malattie rare diagnosticate presso i Presidi di Riferimento della Rete Regionale.

I dati vengono registrati dai medici dei Presidi di Riferimento per mezzo di un apposito sistema web-based denominato SMR (Sistema Malattie Rare) che opera nell'ambito del circuito CRS-SISS (Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario).

Al 30 giugno 2009 il RRMR della Lombardia contiene **4066** schede di diagnosi di malattia rara ARCHIVIAE e VALIDATE (schede di diagnosi di malattia rara registrate e firmate elettronicamente dai medici dei Presidi di Riferimento e validate dagli operatori del Centro di Coordinamento) delle quali **1058** sono state associate ad almeno 1 Piano Terapeutico (PT). L'incremento in questo ultimo semestre è stato di **2035** schede di diagnosi (**+228%** rispetto al precedente semestre 30 giugno - 31 dicembre 2008) (Fig. 1).

Le 4066 schede di diagnosi si riferiscono a **4045** pazienti; 21 pazienti sono, infatti, stati inseriti per due volte nel RRMR ed hanno quindi due schede di diagnosi ciascuno; di questi, 13 pazienti sono stati segnalati da due diversi Presidi della Rete, mentre 8 pazienti hanno due schede di diagnosi che si riferiscono a due malattie rare differenti.

## 2. IMPLEMENTAZIONE DEL REGISTRO DA PARTE DEI PRESIDII DI RIFERIMENTO

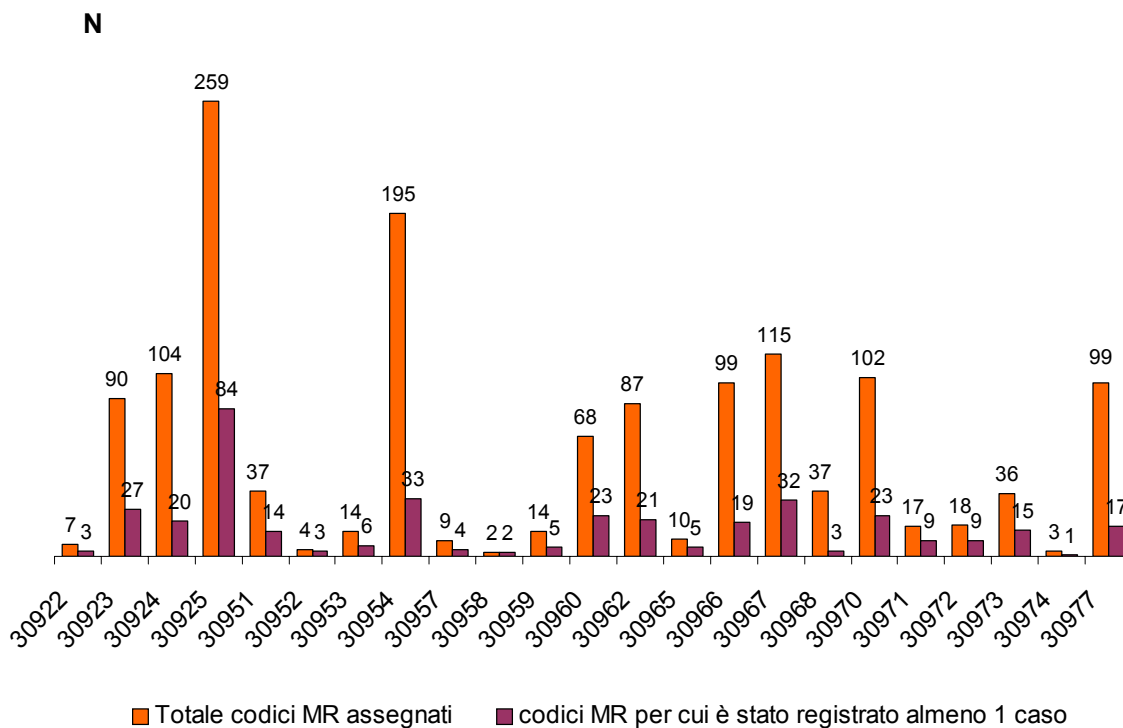


**Fig. 2**

### Legenda

| Codice | Presidio di riferimento                      | Codice | Presidio di riferimento                |
|--------|--|--------|--|
| 30922  | ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI           | 30962  | AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO          |
| 30923  | IRCCS ISTITUTO BESTA - MI                    | 30965  | AO CARLO POMA - MANTOVA                |
| 30924  | POLICLINICO S. MATTEO - PV                   | 30966  | AO LUIGI SACCO - MILANO                |
| 30925  | FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA | 30967  | AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO   |
| 30951  | AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE     | 30968  | AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO |
| 30952  | AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE              | 30970  | AO SAN PAOLO - MILANO                  |
| 30953  | AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO       | 30971  | AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO |
| 30954  | AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA                  | 30972  | AO S. CARLO BORROMEO - MILANO          |
| 30957  | AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA            | 30973  | AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO           |
| 30958  | AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA                 | 30974  | AO G. SALVINI - GARBAGNATE             |
| 30959  | AO S. ANNA - COMO                            | 30977  | AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI    |
| 30960  | AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO                 |        |  |

Il grafico in Fig. 2 mostra l'attività svolta dai Presidi di riferimento in termini di schede di diagnosi di malattia rara archiviate e validate. È inoltre indicato il numero di schede per cui è stato compilato almeno un piano terapeutico (PT).

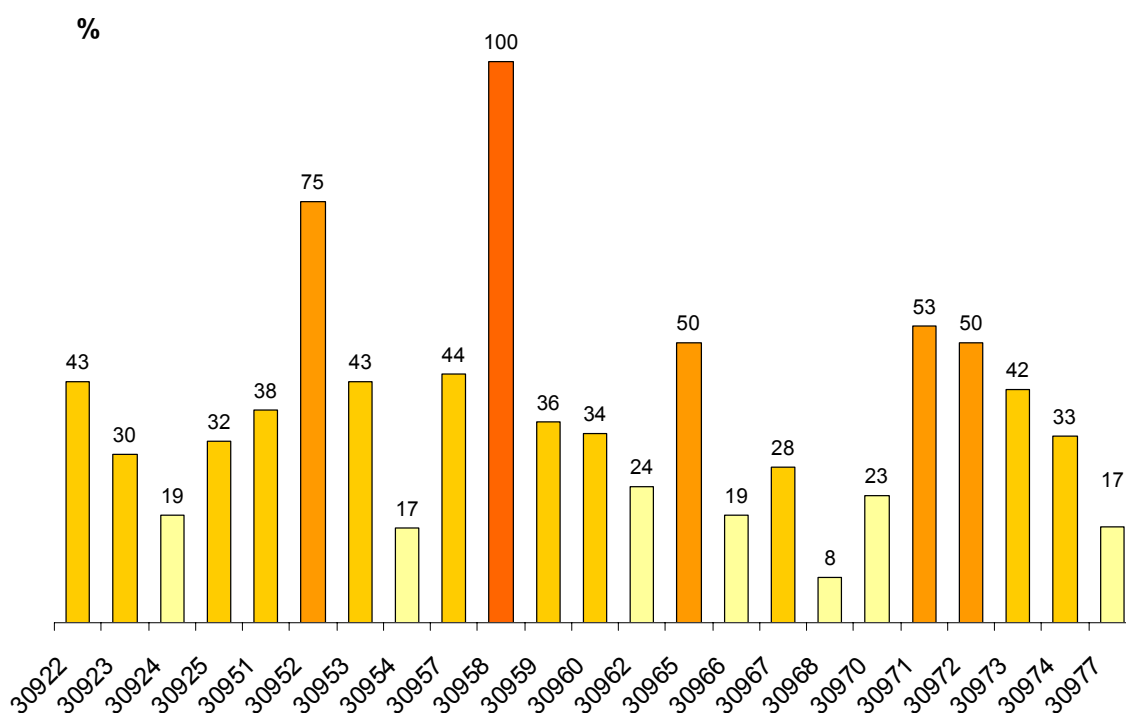


**Fig. 3**

**Legenda**

| <b>Codice</b> | <b>Presidio di riferimento</b>               | <b>Codice</b> | <b>Presidio di riferimento</b>         |
|---------------|--|---------------|--|
| 30922         | ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI           | 30962         | AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO          |
| 30923         | IRCCS ISTITUTO BESTA - MI                    | 30965         | AO CARLO POMA - MANTOVA                |
| 30924         | POLICLINICO S. MATTEO - PV                   | 30966         | AO LUIGI SACCO - MILANO                |
| 30925         | FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA | 30967         | AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO   |
| 30951         | AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE     | 30968         | AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO |
| 30952         | AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE              | 30970         | AO SAN PAOLO - MILANO                  |
| 30953         | AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO       | 30971         | AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO |
| 30954         | AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA                  | 30972         | AO S. CARLO BORROMEO - MILANO          |
| 30957         | AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA            | 30973         | AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO           |
| 30958         | AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA                 | 30974         | AO G. SALVINI - GARBAGNATE             |
| 30959         | AO S. ANNA - COMO                            | 30977         | AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI    |
| 30960         | AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO                 |               |  |

Il grafico in Fig. 3 mostra il numero di codici di malattia rara per cui ciascun presidio è accreditato e il numero degli stessi per cui è stato segnalato in SMR almeno un caso.



**Fig. 4**

**Legenda**

| <b>Codice</b> | <b>Presidio di riferimento</b>               | <b>Codice</b> | <b>Presidio di riferimento</b>         |
|---------------|--|---------------|--|
| 30922         | ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI           | 30962         | AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO          |
| 30923         | IRCCS ISTITUTO BESTA - MI                    | 30965         | AO CARLO POMA - MANTOVA                |
| 30924         | POLICLINICO S. MATTEO - PV                   | 30966         | AO LUIGI SACCO - MILANO                |
| 30925         | FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA | 30967         | AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO   |
| 30951         | AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE     | 30968         | AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO |
| 30952         | AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE              | 30970         | AO SAN PAOLO - MILANO                  |
| 30953         | AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO       | 30971         | AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO |
| 30954         | AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA                  | 30972         | AO S. CARLO BORROMEO - MILANO          |
| 30957         | AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA            | 30973         | AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO           |
| 30958         | AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA                 | 30974         | AO G. SALVINI - GARBAGNATE             |
| 30959         | AO S. ANNA - COMO                            | 30977         | AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI    |
| 30960         | AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO                 |               |  |

Il grafico in Fig. 4 mostra il rapporto, in percentuale, tra il numero di codici di malattia rara per cui ciascun presidio è accreditato e il numero degli stessi per cui è stato segnalato in SMR almeno un caso.

Al 30 giugno 2009 non hanno INIZIATO l'attività di registro web-based, per mezzo di SMR, i seguenti Presidi:

AO OSPEDALE S. GIUSEPPE FATEBENEFRAPELLI - MILANO

IRCCS ISTITUTO AUXOLOGICO ITALIANO - MILANO

IRCCS ISTITUTO MONDINO - PAVIA

IRCCS MAUGERI - PAVIA

IRCCS MEDEA - BOSISIO PARINI (LC)

IRCCS S. RAFFAELE - MILANO

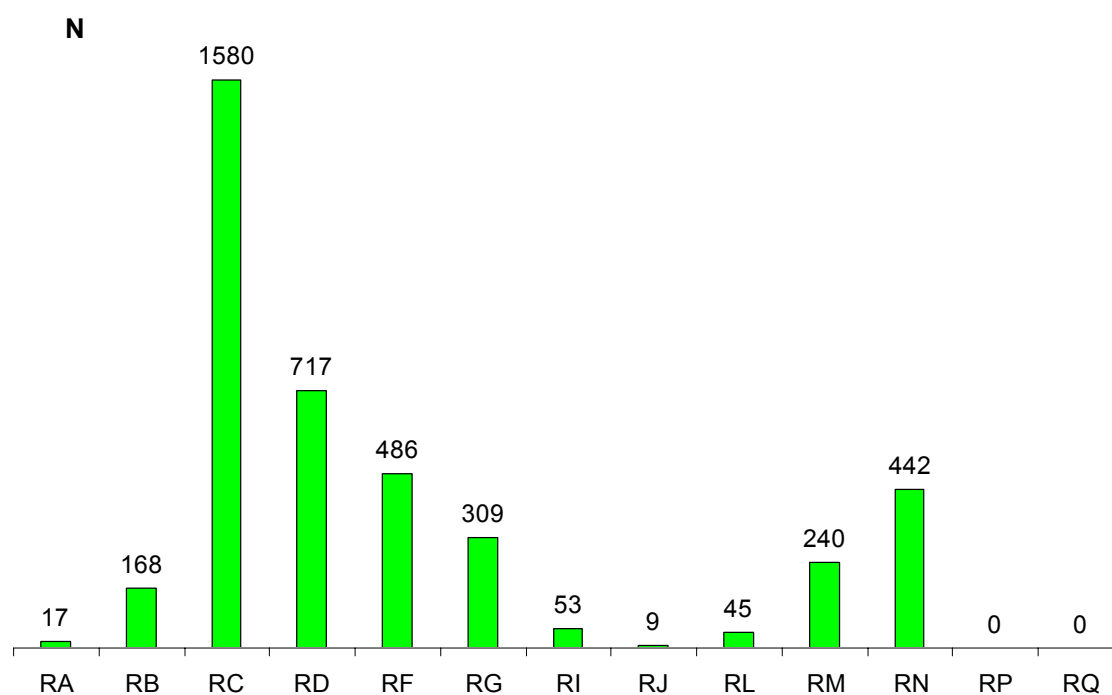
Nel corso dell'ultimo semestre (31 dicembre - 30 giugno) non hanno ARCHIVIATO nuovi casi di malattia rara in SMR i seguenti Presidi:

ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MILANO

AO G. SALVINI - GARBAGNATE (MI)

*Si ricorda che una scheda di diagnosi viene registrata in stato "archiviata" dopo apposizione della firma digitale da parte dell'operatore del Presidio di Riferimento.*

### 3. MALATTIE RARE REGISTRATE



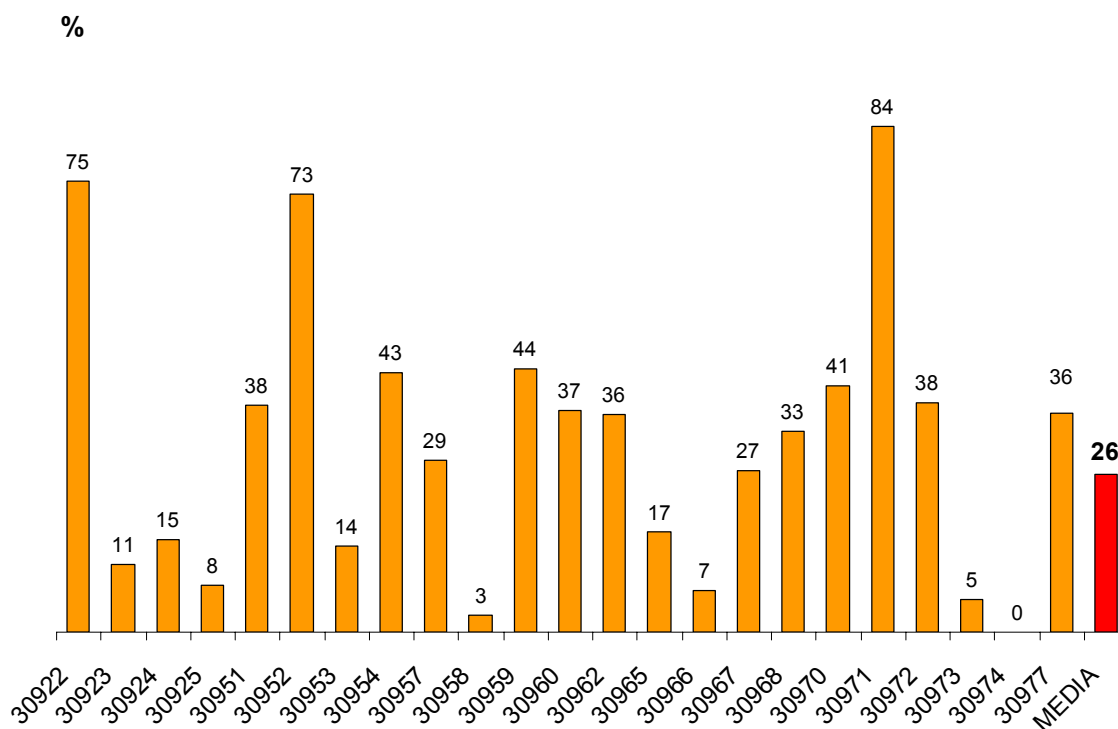
**Fig. 5**

#### Legenda

|    |   |
|----|---|
| RA | Malattie infettive e parassitarie (cod. ICD9-CM da 001 a 139)   |
| RB | Tumori (cod. ICD9-CM da 140-239)  |
| RC | Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari (cod. ICD9-CM da 240 a 279) |
| RD | Malattie del sangue e degli organi ematopoietici (cod. ICD9-CM da 280 a 289)  |
| RF | Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso (cod. ICD9-CM da 320 a 389)  |
| RG | Malattie del sistema circolatorio (cod. ICD9-CM da 390 a 459)   |
| RI | Malattie dell'apparato digerente (cod. ICD9-CM da 520 a 579)  |
| RJ | Malattie dell'apparato genito-urinario (cod. ICD9-CM da 580 a 629)  |
| RL | Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo (cod. ICD9-CM da 680 a 709)   |
| RM | Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo (cod. ICD9-CM da 710 a 739)                                |
| RN | Malformazioni congenite (cod. ICD9-CM da 740 a 759)   |
| RP | Alcune condizioni morbose di origine perinatale (cod. ICD9-CM da 760 a 779)   |
| RQ | Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti (cod. ICD9-CM da 780 a 799)   |

Il grafico in Fig. 5 mostra il numero di schede di diagnosi di malattia rara archiviate e validate distinte per categoria di malattia rara.

#### 4. PRESCRIZIONE FARMACOLOGICA PER MALATTIA RARA



**Fig. 6**

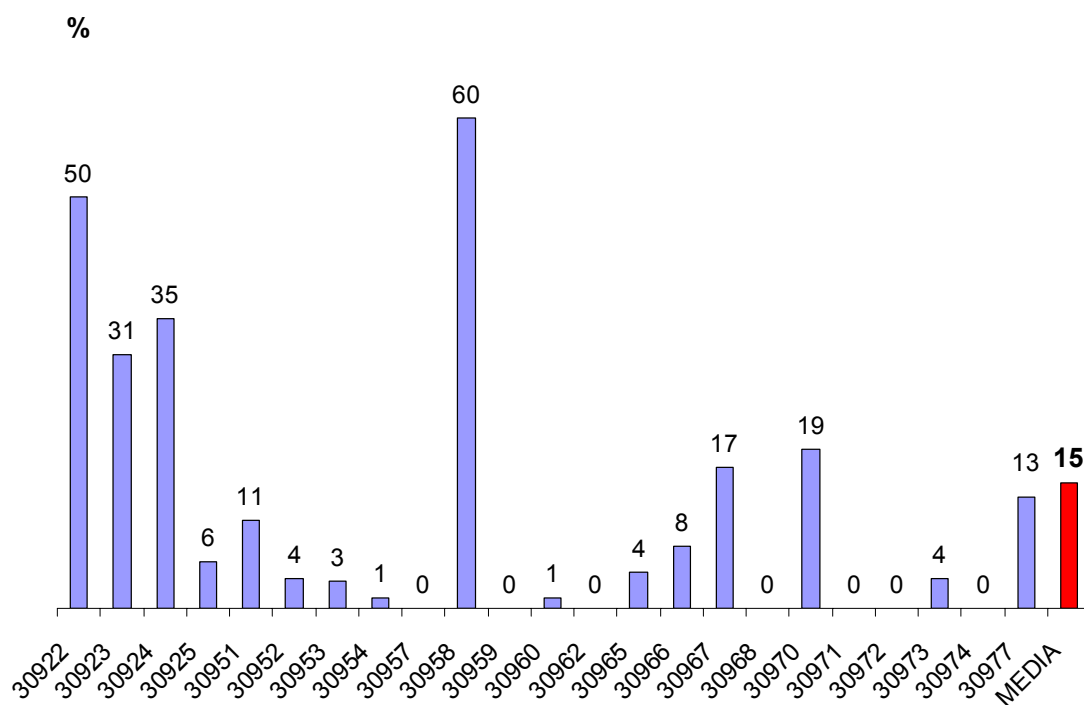
| Legenda |  |        |  |
|---------|--|--------|--|
| Codice  | Presidio di riferimento                      | Codice | Presidio di riferimento                |
| 30922   | ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI           | 30962  | AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO          |
| 30923   | IRCCS ISTITUTO BESTA - MI                    | 30965  | AO CARLO POMA - MANTOVA                |
| 30924   | POLICLINICO S. MATTEO - PV                   | 30966  | AO LUIGI SACCO - MILANO                |
| 30925   | FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA | 30967  | AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO   |
| 30951   | AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE     | 30968  | AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO |
| 30952   | AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE              | 30970  | AO SAN PAOLO - MILANO                  |
| 30953   | AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO       | 30971  | AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO |
| 30954   | AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA                  | 30972  | AO S. CARLO BORROMEO - MILANO          |
| 30957   | AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA            | 30973  | AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO           |
| 30958   | AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA                 | 30974  | AO G. SALVINI - GARBAGNATE             |
| 30959   | AO S. ANNA - COMO                            | 30977  | AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI    |
| 30960   | AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO                 |        |  |

Il grafico in Fig. 6 mostra la percentuale di schede di diagnosi archiviate e validate, associate ad almeno un piano terapeutico, per ciascun Presidio. Questi dati indicano che, in media, circa **un paziente su 4** riceve una prescrizione FARMACOLOGICA per il trattamento della malattia rara di cui soffre.

Si ricorda che, attualmente, il RRMR non raccoglie informazioni riguardo i trattamenti NON farmacologici quali terapia chirurgica, nutrizionale o fisica.



## 5. MIGRAZIONE SANITARIA



**Fig. 7**

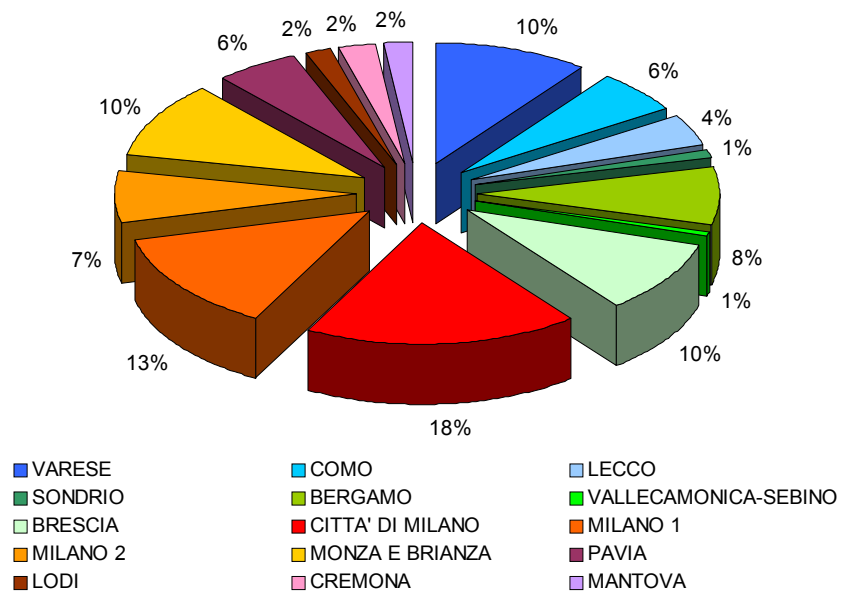
### Legenda

| Codice | Presidio di riferimento                      | Codice | Presidio di riferimento                |
|--------|--|--------|--|
| 30922  | ISTITUTO NAZIONALE DEI TUMORI - MI           | 30962  | AO OSPEDALI RIUNITI - BERGAMO          |
| 30923  | IRCCS ISTITUTO BESTA - MI                    | 30965  | AO CARLO POMA - MANTOVA                |
| 30924  | POLICLINICO S. MATTEO - PV                   | 30966  | AO LUIGI SACCO - MILANO                |
| 30925  | FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA | 30967  | AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MILANO   |
| 30951  | AO OSP. CIRC. FONDAZIONE MACCHI - VARESE     | 30968  | AO IST. CLIN. PERFEZIONAMENTO - MILANO |
| 30952  | AO S. ANTONIO ABATE - GALLARATE              | 30970  | AO SAN PAOLO - MILANO                  |
| 30953  | AO OSPEDALE DI CIRCOLO - BUSTO ARSIZIO       | 30971  | AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI-MILANO |
| 30954  | AO SPEDALI CIVILI - BRESCIA                  | 30972  | AO S. CARLO BORROMEO - MILANO          |
| 30957  | AO ISTITUTI OSPITALIERI - CREMONA            | 30973  | AO OSPEDALE CIVILE - LEGNANO           |
| 30958  | AO OSPEDALE MAGGIORE - CREMA                 | 30974  | AO G. SALVINI - GARBAGNATE             |
| 30959  | AO S. ANNA - COMO                            | 30977  | AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA - MI    |
| 30960  | AO OSPEDALE DI LECCO - LECCO                 |        |  |

Il grafico in Fig. 7 mostra la percentuale di schede di diagnosi archiviate e validate, relative a pazienti non residenti in regione Lombardia (NON SSR), per ciascun Presidio.

Il grafico mostra che, in alcuni Presidi, una significativa percentuale dei pazienti che ricevono una diagnosi di malattia rara risiede in altre regioni, indicando la presenza di una **migrazione sanitaria** verso queste strutture.

## 6. DISTRIBUZIONE IN BASE ALL'ASL DI RESIDENZA



**Fig. 8**

Il grafico in Fig. 8 mostra la percentuale di schede di diagnosi archiviate e validate, relative a pazienti residenti in regione Lombardia, per ASL di residenza.

## 7. MALATTIE RARE PIÙ SEGNALATE NEL REGISTRO

|   |                            |  |
|---|----------------------------|--|
| CODICE MALATTIA RARA                                    | <b>RCG040</b>              |  |
| DESCRIZIONE MALATTIA RARA                               | <b>IPERFENILALANINEMIA</b> |  |
| PRESIDI CHE HANNO SEGNALATO LA MR NEL REGISTRO          | 30970 - AO SAN PAOLO - MI  |  |
| N CASI SEGNALATI  | 526                        |  |
| <i>RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>                           | 450 (86%)                  |  |
| <i>NON RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>                       | 76 (14%)                   |  |
| SESSO (M:F)   | 1:0,9                      |  |
| PROFESSIONE AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR      | 12,0%                      | OCCUPATO                                   |
|   | 0,0%                       | CASALINGA                                  |
|   | 26,6%                      | STUDENTE                                   |
|   | 1,0%                       | RITIRATO DAL LAVORO/PENSIONATO             |
|   | 5,1%                       | DISOCCUPATO                                |
|   | 55,3%                      | NON RILEVATO                               |
| TITOLO DI STUDIO AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR | 33,5%                      | NESSUN TITOLO DI STUDIO                    |
|   | 7,0%                       | SCUOLA ELEMENTARE                          |
|   | 13,3%                      | SCUOLA MEDIA INFERIORE/AVVIAMENTO PROF.    |
|   | 9,5%                       | SCUOLA SECONDARIA SUPERIORE                |
|   | 1,1%                       | LAUREA                                     |
|   | 35,6%                      | NON RILEVATO                               |
| MODALITÀ DIAGNOSTICA (% pazienti)                       | 0,0%                       | <i>Clinica</i>                             |
|   | 0,0%                       | <i>Strumentale</i>                         |
|   | 99,0%                      | <i>Laboratorio</i>                         |
|   | 0,0%                       | <i>Clinica + Strumentale</i>               |
|   | 1,0%                       | <i>Clinica + Laboratorio</i>               |
|   | 0,0%                       | <i>Strumentale + Laboratorio</i>           |
|   | 0,0%                       | <i>Clinica + Strumentale + Laboratorio</i> |
| DIAGNOSI GENETICA (% pazienti)                          | 71,5%                      |  |

|   |   |  |
|---|---|--|
| CODICE MALATTIA RARA                                    | <b>RDG010</b>   |  |
| DESCRIZIONE MALATTIA RARA                               | <b>TALASSEMIE</b>   |  |
| PRESIDI CHE HANNO SEGNALATO LA MR NEL REGISTRO          | 30924 - POLICLINICO S. MATTEO - PV<br>30925 - FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA - MI<br>30960 - AO OSPEDALE DI LECCO - LC<br>30970 - AO SAN PAOLO - MI<br>30977 - AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA |  |
| N CASI SEGNALATI  | 287   |  |
| <i>RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>                           | 276 (96%)   |  |
| <i>NON RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>                       | 11 (4%)   |  |
| SESSO (M:F)   | 1:1,1   |  |
| PROFESSIONE AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR      | 48,8%   | OCCUPATO                                   |
|   | 3,1%  | CASALINGA                                  |
|   | 22,3%   | STUDENTE                                   |
|   | 1,8%  | RITIRATO DAL LAVORO/PENSIONATO             |
|   | 2,4%  | DISOCCUPATO                                |
|   | 21,6%   | NON RILEVATO                               |
| TITOLO DI STUDIO AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR | 11,8%   | NESSUN TITOLO DI STUDIO                    |
|   | 2,4%  | SCUOLA ELEMENTARE                          |
|   | 4,2%  | SCUOLA MEDIA INFERIORE/AVVIAMENTO PROF.    |
|   | 6,3%  | SCUOLA SECONDARIA SUPERIORE                |
|   | 1,4%  | LAUREA                                     |
|   | 73,9%   | NON RILEVATO                               |
| MODALITÀ DIAGNOSTICA (% pazienti)                       | 0,0%  | <i>Clinica</i>                             |
|   | 0,0%  | <i>Strumentale</i>                         |
|   | 64,5%   | <i>Laboratorio</i>                         |
|   | 0,0%  | <i>Clinica + Strumentale</i>               |
|   | 31,0%   | <i>Clinica + Laboratorio</i>               |
|   | 2,1%  | <i>Strumentale + Laboratorio</i>           |
|   | 2,4%  | <i>Clinica + Strumentale + Laboratorio</i> |
| DIAGNOSI GENETICA (% pazienti)                          | 73,2%   |  |

|   |   |  |
|---|---|--|
| CODICE MALATTIA RARA                                    | <b>RMG010</b>   |  |
| DESCRIZIONE MALATTIA RARA                               | <b>CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE</b>   |  |
| PRESIDI CHE HANNO SEGNALATO LA MR NEL REGISTRO          | 30925 - FONDAZ. POLICLINICO, MANGIAGALLI, REG. ELENA - MI<br>30954 - AO SPEDALI CIVILI - BS<br>30960 - AO OSPEDALE DI LECCO - LC<br>30962 - AO OSPEDALI RIUNITI - BG<br>30967 - AO OSP. NIGUARDA CA' GRANDA - MI<br>30971 - AO IST. ORTOPEDICO GAETANO PINI - MI<br>30972 - AO S. CARLO BORROMEO - MI<br>30973 - AO OSPEDALE S. GERARDO - MONZA |  |
| N CASI SEGNALATI  | 171   |  |
| <i>RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>                           | 164 (96%)   |  |
| <i>NON RESIDENTI IN LOMBARDIA</i>                       | 7 (4%)  |  |
| SESSO (M:F)   | 1:25  |  |
| PROFESSIONE AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR      | 40,4%   | OCCUPATO                                   |
|   | 15,8%   | CASALINGA                                  |
|   | 4%  | STUDENTE                                   |
|   | 11,7%   | RITIRATO DAL LAVORO/PENSIONATO             |
|   | 1,2%  | DISOCCUPATO                                |
|   | 26,9%   | NON RILEVATO                               |
| TITOLO DI STUDIO AL MOMENTO DELLA SEGNALAZIONE NEL RRMR | 1,2%  | NESSUN TITOLO DI STUDIO                    |
|   | 6,4%  | SCUOLA ELEMENTARE                          |
|   | 20,5%   | SCUOLA MEDIA INFERIORE/AVVIAMENTO PROF.    |
|   | 21,6%   | SCUOLA SECONDARIA SUPERIORE                |
|   | 12,3%   | LAUREA                                     |
|   | 38,0%   | NON RILEVATO                               |
| MODALITÀ DIAGNOSTICA (% pazienti)                       | 0,0%  | <i>Clinica</i>                             |
|   | 0,0%  | <i>Strumentale</i>                         |
|   | 0,0%  | <i>Laboratorio</i>                         |
|   | 0,6%  | <i>Clinica + Strumentale</i>               |
|   | 50,9%   | <i>Clinica + Laboratorio</i>               |
|   | 0,6%  | <i>Strumentale + Laboratorio</i>           |
|   | 48,0%   | <i>Clinica + Strumentale + Laboratorio</i> |