



Regione Puglia



A.Re.S. Puglia



# Coordinamento Regionale Malattie Rare

"Malattie Rare in Puglia"

Analisi dei dati al 31/05/2016



## Sommario

| INT | ROD  | UZIONE   | . 6       |
|-----|------|--|-----------|
| 1   | IL S | SISTEMA INFORMATIVO MALATTIE RARE DELLA REGIONE PUGLIA                   | . 8       |
|     | 1.1  | I dati del SIMaRRP   | 9         |
|     | 1.2  | Attività di censimento   | 9         |
| 2   | LE I | MALATTIE RARE IN PUGLIA  | 11        |
|     | 2.1  | Le malattie  | . 11      |
|     | 2.2  | Distribuzione dei casi per ASL/Provincia di residenza                    | . 14      |
|     | 2.3  | Distribuzione dei casi per età alla certificazione                       | . 27      |
|     | 2.4  | Distribuzione dei casi per età e sesso alla certificazione               | . 28      |
|     | 2.5  | Distribuzione dei casi per gruppo di diagnosi ed età alla certificazione | . 29      |
|     | 2.6  | Distribuzione dei casi per gruppo di diagnosi ed età ad oggi             | 31        |
| 3   | AT   | ΓΙVITÀ DEI PRESIDI DELLA RETE  | <b>32</b> |
|     | 3.1  | L'attività dei presidi per macro gruppo di diagnosi                      | . 32      |
|     | 3.2  | L'attività complessiva dei presidi                                       | 34        |
|     | 3.3  | Le Malattie Rare certificate in Puglia                                   | 35        |
|     | 3.4  | Attività dei Centri e Presidi: mobilità attiva                           | . 36      |



# **Indice delle Tabelle**

| Tabella 1 – Certificati per residenti in Puglia e fuori Puglia: registrazione dei casi per anno                                       | 10 |
|---|----|
| Tabella 2. Elenco dei casi di malattia per macro gruppo di diagnosi, privi dei dati Sprue celiaca/celiachia individuati separatamente |    |
| Tabella 3. Elenco delle prime 20 Malattie Rare/gruppi tra i residenti in Puglia: dati SIMARRP   | 13 |
| Tabella 4. Elenco delle prime 20 Malattie Rare tra i residenti in Puglia: dati EDOTTO   | 13 |
| Tabella 5. Elenco dei casi di malattia per provincia con percentuali rispetto alla popolazione residente                              | 14 |
| Tabella 6. ASL BA: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP  | 15 |
| Tabella 7. ASL BA: Elenco dei casi di malattia in Edotto  | 15 |
| Tabella 8. ASL BR: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP  | 17 |
| Tabella 9. ASL BR: Elenco dei casi di malattia in Edotto  | 17 |
| Tabella 10. ASL BT: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP   | 19 |
| Tabella 11. ASL BT: Elenco dei casi di malattia in Edotto   | 19 |
| Tabella 12. ASL FG: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP   | 21 |
| Tabella 13. ASL FG: Elenco dei casi di malattia in Edotto   | 21 |
| Tabella 14. ASL LE: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP   | 23 |
| Tabella 15. ASL LE: Elenco dei casi di malattia in Edotto   | 23 |
| Tabella 16. ASL TA: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP   | 25 |
| Tabella 17. ASL TA: Elenco dei casi di malattia in Edotto   | 25 |
| Tabella 18. Distribuzione dei casi per età alla certificazione (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)                                      | 27 |
| Tabella 19. Distribuzione dei casi per età alla certificazione, per ASL(esclusa Sprue celiaca/Celiachia)                              | 27 |
| Tabella 20. Distribuzione dei casi per età e sesso alla certificazione (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)                              | 28 |
| Tabella 21. Età al certificato suddivisi per macrogruppi di diagnosi (escluso Sprue celiaca/Celiachia)                                | 29 |
| Tabella 22. Distribuzione dei casi per età e sesso ad oggi (esclusa escluso Sprue celiaca/Celiachia)                                  | 31 |
| Tabella 23. Attività dei PRN (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)  | 32 |
| Tabella 24. Certificati di Diagnosi di Sprue celiaca/Celiachia dei PRN  | 34 |



| Tabella 25. Presidi della rete Nazionale: le malattie più certificate (esclusa Sprue celiaca/Celiachia) | . 35 |
|---|------|
| Tabella 26. Patologie maggiormente certificate dai centri pugliesi ad assistiti residenti fuori regione | . 37 |
| Tabella 27. AOU/IRCCS/P.O. mobilità attiva  | . 38 |
| Tabella 28. AOU/IRCCS/P.O. mobilità attiva, regioni di provenienza dei pazienti                         | . 39 |
| Tabella 29. Mobilità passiva verso le regioni dell'Area Vasta   | . 40 |



# Indice delle figure

| Figura 1. Certificati per residenti in Puglia e fuori Puglia: registrazione dei casi per anno (2016 fino al 31/05/2016) | 10 |
|---|----|
| Figura 2. Certificati per residenti in Puglia: casi di malattia per macro gruppo di diagnosi                            | 12 |
| Figura 3 Percentuale di MR per ASL/provincia rispetto alla popolazione residente  | 14 |
| Figura 4. ASL BA: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP   | 16 |
| Figura 5. ASL BA: Elenco dei casi di malattia in Edotto   | 16 |
| Figura 6. ASL BR: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP   | 18 |
| Figura 7. ASL BR: Elenco dei casi di malattia in Edotto   | 18 |
| Figura 8. ASL BT: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP   | 20 |
| Figura 9. ASL BT: Elenco dei casi di malattia in Edotto   | 20 |
| Figura 10. ASL FG: Elenco dei casi di malattia in SIMaRRP   | 22 |
| Figura 11. ASL FG: Elenco dei casi di malattia in Edotto  | 22 |
| Figura 12. ASL LE: Elenco dei casi di malattia in SIMaRRP   | 24 |
| Figura 13. ASL LE: Elenco dei casi di malattia in Edotto  | 24 |
| Figura 14. ASL TA: Elenco dei casi di malattia in SMaRRP  | 26 |
| Figura 15. ASL TA: Elenco dei casi di malattia in Edotto  | 26 |
| Figura 16 Distribuzione dei casi per età alla certificazione  | 27 |
| Figura 17 Distribuzione dei casi per età alla certificazione, per ASL(esclusa Sprue celiaca/Celiachia)                  | 28 |
| Figura 18 Distribuzione dei casi per età e sesso alla certificazione (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)                  | 29 |
| Figura 19 Età al certificato per macro gruppi di diagnosi (escluso Sprue celiaca/Celiachia)                             | 30 |
| Figura 20 Distribuzione dei casi per età e sesso ad oggi (esclusa escluso Sprue celiaca/Celiachia)                      | 31 |
| Figura 21 N.ro complessivo certificati per AOU/IRCCS/P.O. (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)                             | 35 |
| Figura 22 Presidi della Rete nazionale: le 20 malattie più certificate (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)                | 36 |
| Figura 23 Patologie maggiormente certificate dai centri pugliesi ad assistiti residenti fuori regione                   | 37 |
| Figura 24 AOU/IRCCS/P.O. mobilità attiva  | 38 |
| Figura 25 Regione di residenza di pazienti certificati in Puglia  | 39 |



#### 1 Introduzione

Le malattie rare sono patologie potenzialmente letali o a rischio elevato di disabilità cronica, caratterizzate da bassa prevalenza ed elevato grado di complessità. Nelle Raccomandazioni del Consiglio dell'Unione Europea dell' 8 giugno 2009, si definisce malattia rara quella condizione che presenta una prevalenza uguale o inferiore a 5 casi ogni 10.000 persone.

Il numero di malattie rare è elevato, Orphanet censisce oltre 8.000 differenti entità nosologiche., che colpiscono tra il 6 % e l'8 % della popolazione europea. Nella maggior parte dei casi, si tratta di persone particolarmente isolate e vulnerabili che soffrono di patologie poco frequenti, ma spesso, indipendentemente dalla eziologia, caratterizzate da bisogni socio-sanitari ed esiti di disabilità simili.

Con il Decreto Ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 ("Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie")<sup>1</sup> è stata istituita la Rete Nazionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle malattie rare ed introdotta l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, per un primo gruppo di malattie rare. Il D.M. 279/2001, inoltre, ha dato mandato alle Regioni d'individuare i centri per la diagnosi e la cura e, al fine di effettuare la sorveglianza e attuare un'adeguata programmazione sanitaria, ha attivato il Registro Nazionale presso il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS)<sup>2</sup> che acquisisce dati dai flussi informativi dei registri regionali di Malattie Rare.

La Regione Puglia ha recepito le indicazioni contenute nel D.M. 279/2001 con alcuni provvedimenti deliberativi della Giunta Regionale, avviando il processo di riconoscimento della rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN)<sup>3</sup>.

A partire dal 2015, la Comunità Europea ha promosso la costituzione di European Reference Network (ERN) tra centri di competenza e operatori dei diversi paesi per condividere competenze e risorse in tema di Malattie Rare. In relazione a ciò e all'esperienza già maturata in Italia, il Dipartimento Promozione della Salute, del Benessere Sociale e dello Sport per tutti della Regione Puglia, per il tramite del Coordinamento Regionale

-

Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 "Regolamento di istituzione della Rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124".

<sup>&</sup>lt;sup>2</sup> Si precisa che nel Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri – DPCM sui Nuovi Lea, in fase di approvazione definitiva, è stato inserito il nuovo elenco delle patologie rare esenti che sostituirebbe integralmente il vigente D.M. n. 279/2001.

<sup>&</sup>lt;sup>3</sup> Deliberazione della Giunta Regionale 26 maggio 2015, n. 1173 D.G.R. 21/07/2012 n. 1591 "D.M. 18 maggio 2001, n. 279 - Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, diagnosi, la terapia delle malattie rare - Ricognizione dei Centri interregionali di riferimento (CIR) e dei presidi della Rete Nazionale (PRN) di cui alla deliberazione di Giunta regionale n. 2238 del 23/12/2003 e s.m.i." - Rettifiche ed integrazione.



Malattie Rare (Co.Re.Ma.R.) e con il supporto del Centro Sovraziendale di Assistenza e Ricerca sulle Malattie Rare, ha dapprima raccolto le manifestazioni di interesse dei Presidi della rete regionale malattie rare a candidarsi alle Reti ERN e successivamente trasmesso le candidature al Ministero della Salute per l'ottenimento dell'endorsement. Il percorso si è concluso con il riconoscimento delle candidature dei seguenti presidi pugliesi: A.O.U. Consorziale Policlinico di Bari-Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, I.R.C.C.S. Casa Sollievo della Sofferenza, A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia, Ente Ecclesiastico Ospedale Cardinale Panico. In un secondo momento si è aggiunta una quinta candidatura relativa alle ERN dei tumori rari: IRCCS Oncologico "Giovanni Paolo II" di Bari. Le ERN rappresentano un network di centri di expertise, prestatori di cure sanitarie e laboratori che hanno un'organizzazione che supera i confini di un singolo stato.



### 2 Il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia

L'accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 ha sancito la realizzazione di registri Malattie Rare in ciascuna regione: in Puglia questo compito è stato affidato al Coordinamento Malattie Rare istituito presso l'Agenzia Regionale Sanitaria (A.Re.S.)<sup>4</sup>.

Il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP), avviato con Delibera di Giunta DGR 1695/2012 e sviluppato in collaborazione con la Regione Veneto, ha permesso di realizzare un Registro Regionale delle Malattie Rare, quale strumento di analisi epidemiologica il cui flusso di dati, oltre ad alimentare l'analogo Registro Nazionale presso l'Istituto Superiore di Sanità, permetterà, una volta giunto a pieno regime, una corretta programmazione sanitaria, il monitoraggio in linea del Piano diagnostico terapeutico e del percorso assistenziale con una valutazione delle azioni più efficaci in materia di malattie rare, come dimostrano i risultati raggiunti dalle Regioni che gestiscono il Sistema con tutte le sue funzioni.

Il SIMaRRP è un "registro di popolazione" che connette la rete dei Presidi della Rete Nazionale (PRN) con la rete dei Distretti Socio Sanitari (DSS) delle Azienda Sanitarie Locali (ASL) con un meccanismo tale da consentire "assistenza" alle persone affette da malattia rara. Sono inseriti nel Sistema persone con malattia rara come da D.M. 279/2001.

Il Sistema Informativo funziona con un approccio di tipo modulare ed attualmente è stato portato a pieno regime il modulo che mette in rete i centri autorizzati alla diagnosi, i Presidi della Rete Nazionale (PRN) individuati dalla DGR 1591/2012 e s.m.i. (DGR 1173/2015) e il Centro Sovraziendale di Assistenza e Ricerca sulle Malattie Rare (di seguito Centro Sovraziendale Malattie Rare), e i servizi preposti al rilascio del certificato di esenzione dal pagamento del ticket per le prestazioni ritenute correlabili alla specifica patologia, i Distretti Socio - Sanitari delle Aziende Sanitarie Locali della Regione Puglia.

La gestione del SIMaRRP è affidato al CoReMaR. In base a quanto previsto dalla normativa vigente, sono abilitati all'uso del SIMaRRP i nodi della rete Regionale ovvero i PRN definiti dalla DGR 1591/2012 e s.m.i., il Centro Sovraziendale Malattie Rare e i Distretti Socio Sanitari delle ASL Regionali.

-

<sup>&</sup>lt;sup>4</sup>. Delibera di Giunta Regionale 15 dicembre 2009, n.2485 Malattie Rare - D.M. n. 279 del 18 maggio 2001 - Accordo Stato-Regioni del 10 maggio 2007 – Istituzione Centro di assistenza e ricerca sovraziendale - Costituzione Coordinamento regionale.



In ogni Ospedale sede di PRN è stato individuato un Referente Malattie Rare, diretto interlocutore del Coordinamento e del Centro Sovraziendale Malattie Rare e tramite con le Direzioni dei Presidi di appartenenza per le attività connesse al Registro. Tali Referenti accedono al SIMaRRP con la possibilità di monitorare le attività in materia di malattie rare svolte all'interno dei PRN del proprio Ospedale.

I dati presentati nel report, estratti dal SIMaRRP, si riferiscono al periodo 31 agosto 2012 - 31 maggio 2016 e confrontati con i dati relativi a tutte le esenzioni per Malattia Rara registrate nell'Anagrafe Assistiti del Sistema Informativo Sanitario Regionale (Edotto).

#### 2.1 I dati del SIMaRRP

Di seguito sono riportati i dati estratti dal SIMaRRP.

Sono indicate brevemente come "regioni dell'Area Vasta" le seguenti regioni/province autonome: Veneto, Liguria, Campania, Umbria, Provincia autonome di Bolzano, Provincia autonome di Trento, Emilia Romagna. Le regioni dell'Area Vasta utilizzano lo stesso sistema Informativo, per cui un certificato di diagnosi di MR inserito da un Centro/Presidio in una qualunque di queste regioni è direttamente accessibile alla regione/ASL di competenza del paziente.

Il presente Report, alla luce di quanto definito nei nuovi Lea in fase di approvazione (che includono ben 110 nuove entità fra le singole malattie rare e gruppi di malattie, facendo passare invece fra le malattie croniche alcune patologie già esenti perché classificate fra le malattie rare come la Sindrome di Down, le sindromi indifferenziate e la celiachia) ha trattato separatamente le informazioni della celiachia rispetto a tutte le altre MR, in quanto la letteratura scientifica e i dati reali confermano che la diffusione della malattia nella popolazione impediscono di considerarla MR. Si è ritenuto, di concerto con l'Ufficio Politiche del Farmaco della Regione Puglia, che il Registro Malattie Rare potesse essere un valido strumento di controllo e gestione relativamente alla Sprue Celiaca (RI0060) per un più corretto metodo di gestione delle certificazioni e prescrizioni.

#### 2.2 Attività di censimento

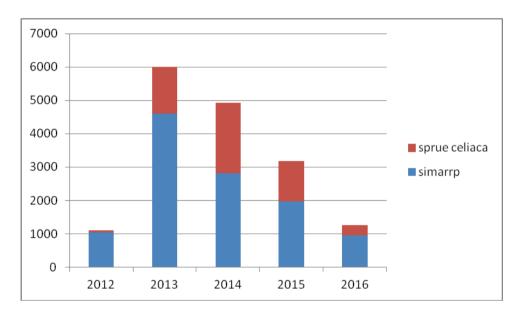
Si riporta nella Tabella 1 il numero di certificati inseriti nel SIMaRRP suddivisi per anno, dal 31/08/2012 al 31/05/2016, relativamente a cittadini residenti in Puglia e a cittadini residenti fuori Puglia certificati dai centri pugliesi.



Tabella 1 – Certificati per residenti in Puglia e fuori Puglia: registrazione dei casi per anno

| ANNO DEL CERTIFICATO | MR    | SPRUE CELIACA | TOTALE |
|----------------------|-------|---------------|--------|
| 2012                 | 1051  | 45            | 1096   |
| 2013                 | 4598  | 1400          | 5998   |
| 2014                 | 2816  | 2120          | 4936   |
| 2015                 | 1975  | 1211          | 3186   |
| 2016                 | 949   | 312           | 1261   |
| TOTALE               | 11389 | 5088          | 16477  |

Figura 1. Certificati per residenti in Puglia e fuori Puglia: registrazione dei casi per anno (2016 fino al 31/05/2016)



Dall'andamento si nota come si sia verificato un elevato crescente aumento nell'attività di inserimento dei certificati nel tempo con un plateau di attività nel 2013, a seguito dell'attività di formazione ed informazione svolta sia sul territorio che tra i centri ospedalieri certificatori.



### 3 Le malattie rare in Puglia

#### 3.1 Le malattie

I residenti in Puglia con diagnosi di Malattia Rara registrate nel SIMaRRP sono, alla data del presente rapporto, 15.227. La Tabella 2 riporta le malattie rare tra i Pugliesi per macro gruppo di diagnosi, privi di dati relativi alla Sprue celiaca.

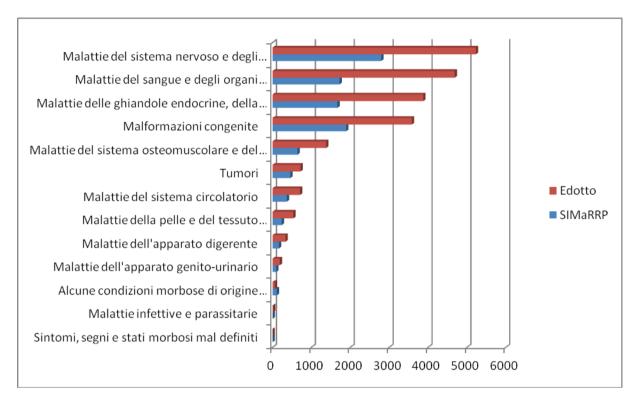
I dati rilevati da Edotto superano quelli registrati nel SIMaRRP perché è stato scelto di non acquisire automaticamente nel SIMaRRP tutte le esenzioni per MR di Edotto, ma di procedere alla verifica puntuale, da parte di PRN e Distretti Socio-Sanitari delle singole situazioni. Un dato in controtendenza è quello relativo al gruppo "Alcune diagnosi morbose di origine perinatale": è inferiore in Edotto in quanto il precoce decesso di questi pazienti/neonati, non esita nella registrazione nell'anagrafe assistiti regionale.

Tabella 2. Elenco dei casi di malattia per macro gruppo di diagnosi, privi dei dati Sprue celiaca/celiachia individuati separatamente

| MACRO GRUPPO DI DIAGNOSI (13)   | SIMaRRP | EDOTTO |
|---|---------|--------|
| Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso  | 2796    | 5231   |
| Malformazioni congenite   | 1895    | 3584   |
| Malattie del sangue e degli organi ematopoietici  | 1727    | 4686   |
| Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari | 1671    | 3876   |
| Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo                                | 644     | 1380   |
| Tumori  | 457     | 720    |
| Malattie del sistema circolatorio   | 369     | 710    |
| Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo   | 237     | 536    |
| Malattie dell'apparato digerente  | 165     | 333    |
| Alcune condizioni morbose di origine perinatale   | 110     | 63     |
| Malattie dell'apparato genito-urinario  | 96      | 188    |
| Malattie infettive e parassitarie   | 4       | 18     |
| Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti   | 0       | 1      |
| TOTALE  | 10171   | 21326  |
| Sprue Celiaca (RI0060)  | 5056    | 10613  |



Figura 2. Certificati per residenti in Puglia: casi di malattia per macro gruppo di diagnosi



Di seguito, all'interno della **Errore. L'origine riferimento non è stata trovata.** vengono riportate le prime venti malattie/gruppi di malattie maggiormente certificati in Puglia.



Tabella 3. Elenco delle prime 20 Malattie Rare/gruppi tra i residenti in Puglia: dati SIMARRP

| MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE                               | CODICI ESENZIONE | SIMARRP |
|---|------------------|---------|
| CHERATOCONO   | RF0280           | 1114    |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE                      | RDG020           | 921     |
| ANEMIE EREDITARIE   | RDG010           | 665     |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                              | RMG010           | 454     |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI | RCG040           | 416     |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                             | RF0100           | 342     |
| NEUROFIBROMATOSI  | RBG010           | 274     |
| SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA           | RNG090           | 228     |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO           | RCG100           | 197     |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                            | RFG110           | 193     |
| DOWN SINDROME DI  | RN0660           | 193     |
| DISTROFIE MUSCOLARI                                       | RFG080           | 186     |
| NEUROPATIE EREDITARIE                                     | RFG060           | 174     |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                                 | RCG160           | 167     |
| PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA                               | RC0040           | 157     |
| COREA DI HUNTINGTON                                       | RF0080           | 149     |
| POLIPOSI FAMILIARE  | RB0050           | 144     |
| PEMFIGO   | RL0030           | 133     |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                                 | RN0010           | 127     |
| BEHÇET MALATTIA DI  | RC0210           | 122     |

Di seguito sono riportate le prime 20 malattie/gruppi di malattie censiti nel Sistema Informativo Sanitario Regionale (Edotto).

Tabella 4. Elenco delle prime 20 Malattie Rare tra i residenti in Puglia: dati EDOTTO

| MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE                               | CODICI ESENZIONE | EDOTTO |
|---|------------------|--------|
| ANEMIE EREDITARIE   | RDG010           | 2228   |
| CHERATOCONO   | RF0280           | 1856   |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE                      | RDG020           | 1786   |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                              | RMG010           | 813    |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                                 | RCG160           | 764    |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI | RCG040           | 628    |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO           | RCG100           | 619    |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                            | RFG110           | 544    |
| NEUROFIBROMATOSI  | RBG010           | 472    |
| PUBERTA'PRECOCE IDIOPATICA                                | RC0040           | 423    |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                             | RF0100           | 377    |
| MALATTIE SPINOCEREBELLARI                                 | RFG040           | 376    |
| NEUROPATIE EREDITARIE                                     | RFG060           | 361    |
| DISTROFIE MUSCOLARI                                       | RFG080           | 330    |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                                 | RN0010           | 307    |
| CONNETTIVITE MISTA  | RM0030           | 298    |
| PEMFIGO   | RL0030           | 294    |
| BEHÇET MALATTIA DI  | RC0210           | 271    |
| DOWN SINDROME DI  | RN0660           | 264    |
| POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE      | RF0180           | 253    |



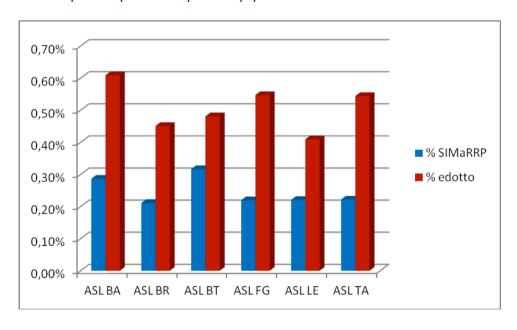
## 3.2 Distribuzione dei casi per ASL/Provincia di residenza

La Tabella 5 riporta il numero di malati rari per provincia/ASL (in Puglia coincidenti) di residenza, la popolazione residente in ciascuna provincia, al 1° gennaio 2014 (dati ISTAT), la percentuale di malati rari rispetto alla popolazione

Tabella 5. Elenco dei casi di malattia per provincia con percentuali rispetto alla popolazione residente

| ASL DI RESIDENZA | SIMaRRP | EDOTTO | POPOLAZIONE | % SIMaRRP | % EDOTTO |
|------------------|---------|--------|-------------|-----------|----------|
| ASL BA           | 3.624   | 7.700  | 1.263.820   | 0,29%     | 0,61%    |
| ASL BR           | 841     | 1.798  | 398.661     | 0,21%     | 0,45%    |
| ASL BT           | 1.246   | 1.893  | 393.534     | 0,32%     | 0,48%    |
| ASL FG           | 1.385   | 3.453  | 630.851     | 0,22%     | 0,55%    |
| ASL LE           | 1.775   | 3.294  | 804.239     | 0,22%     | 0,41%    |
| ASL TA           | 1.300   | 3.188  | 586.061     | 0,22%     | 0,54%    |
| TOTALE           | 10.171  | 21.326 | 4.077.166   |           |          |

Figura 3 Percentuale di MR per ASL/provincia rispetto alla popolazione residente





#### 3.2.1 ASL BA

Tabella 6. ASL BA: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP

| SIMARRP: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE            | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|---|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| CHERATOCONO                                     | RF0280              | 439       | 12,1%         | 12,1%         |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE            | RDG020              | 297       | 8,2%          | 20,3%         |
| ANEMIE EREDITARIE                               | RDG010              | 163       | 4,5%          | 24,8%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI  | RCG040              |           |               |               |
| AMINOACIDI                                      |                     | 145       | 4,0%          | 28,8%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                    | RMG010              | 145       | 4,0%          | 32,8%         |
| SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA | RNG090              | 137       | 3,8%          | 36,6%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                   | RF0100              | 126       | 3,5%          | 40,1%         |
| NEUROFIBROMATOSI                                | RBG010              | 94        | 2,6%          | 42,7%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO | RCG100              | 94        | 2,6%          | 45,3%         |
| APNEA INFANTILE                                 | RP0050              | 83        | 2,3%          | 47,5%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                       | RCG160              | 77        | 2,1%          | 49,7%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                  | RFG110              | 72        | 2,0%          | 51,7%         |
| COREA DI HUNTINGTON                             | RF0080              | 68        | 1,9%          | 53,5%         |
| NEUROPATIE EREDITARIE                           | RFG060              | 65        | 1,8%          | 55,3%         |
| TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA            | RG0100              | 65        | 1,8%          | 57,1%         |
| DOWN SINDROME DI                                | RN0660              | 57        | 1,6%          | 58,7%         |
| ITTIOSI CONGENITE                               | RNG070              | 54        | 1,5%          | 60,2%         |
| POLIPOSI FAMILIARE                              | RB0050              | 51        | 1,4%          | 61,6%         |
| PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA                     | RC0040              | 51        | 1,4%          | 63,0%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI                             | RFG080              | 51        | 1,4%          | 64,4%         |

Tabella 7. ASL BA: Elenco dei casi di malattia in Edotto

| EDOTTO: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE                          | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|--|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE                         | RDG020              | 676       | 8,8%          | 8,8%          |
| CHERATOCONO  | RF0280              | 632       | 8,2%          | 17,0%         |
| ANEMIE EREDITARIE  | RDG010              | 605       | 7,9%          | 24,8%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                                    | RCG160              | 259       | 3,4%          | 28,2%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO              | RCG100              | 233       | 3,0%          | 31,2%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                                 | RMG010              | 226       | 2,9%          | 34,2%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                               | RFG110              | 214       | 2,8%          | 36,9%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI<br>AMINOACIDI | RCG040              | 205       | 2,7%          | 39,6%         |
| PUBERTA'PRECOCE IDIOPATICA                                   | RC0040              | 164       | 2,1%          | 41,7%         |
| MALATTIE SPINOCEREBELLARI                                    | RFG040              | 163       | 2,1%          | 43,9%         |
| NEUROFIBROMATOSI   | RBG010              | 127       | 1,6%          | 45,5%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                                | RF0100              | 114       | 1,5%          | 47,0%         |
| NEUROPATIE EREDITARIE  | RFG060              | 104       | 1,4%          | 48,3%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI  | RFG080              | 103       | 1,3%          | 49,7%         |
| PEMFIGO  | RL0030              | 94        | 1,2%          | 50,9%         |
| CONNETTIVITE MISTA   | RM0030              | 91        | 1,2%          | 52,1%         |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                                    | RN0010              | 89        | 1,2%          | 53,2%         |
| POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE         | RF0181              | 89        | 1,2%          | 54,4%         |
| SJOGREN-LARSONN SINDROME DI                                  | RN1700              | 82        | 1,1%          | 55,5%         |
| SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA              | RNG090              | 77        | 1,0%          | 56,5%         |



Figura 4. ASL BA: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP

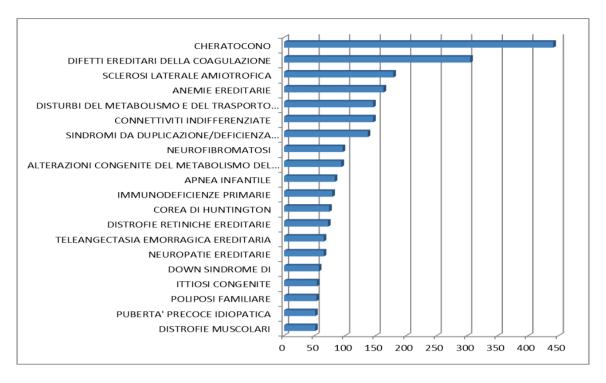
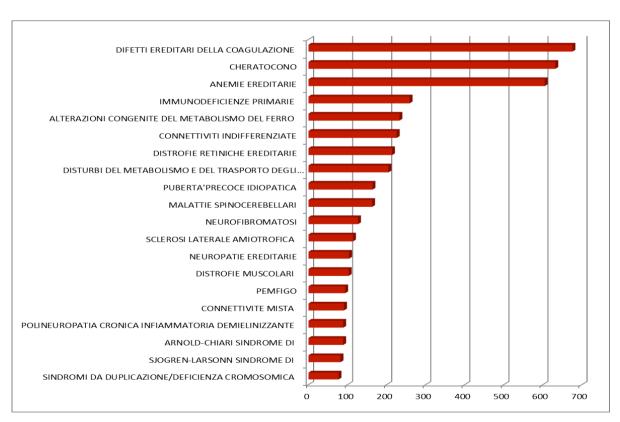


Figura 5. ASL BA: Elenco dei casi di malattia in Edotto





#### 3.2.2 **ASL BR**

Tabella 8. ASL BR: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP

| SIMARRP: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE            | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|---|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| CHERATOCONO                                     | RF0280              | 102       | 12,1%         | 12,1%         |
| ANEMIE EREDITARIE                               | RDG010              | 62        | 7,4%          | 19,5%         |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE            | RDG020              | 50        | 5,9%          | 25,4%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                    | RMG010              | 46        | 5,5%          | 30,9%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                   | RF0100              | 44        | 5,2%          | 36,1%         |
| NEUROPATIE EREDITARIE                           | RFG060              | 23        | 2,7%          | 38,9%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI  | RCG040              |           |               |               |
| AMINOACIDI                                      |                     | 22        | 2,6%          | 41,5%         |
| PEMFIGO   | RL0030              | 22        | 2,6%          | 44,1%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO | RCG100              | 19        | 2,3%          | 46,4%         |
| SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA | RNG090              | 19        | 2,3%          | 48,6%         |
| KAWASAKI SINDROME DI                            | RG0040              | 17        | 2,0%          | 50,7%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI                             | RFG080              | 16        | 1,9%          | 52,6%         |
| NEUROFIBROMATOSI                                | RBG010              | 15        | 1,8%          | 54,3%         |
| TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA            | RG0100              | 15        | 1,8%          | 56,1%         |
| PEMFIGOIDE BOLLOSO                              | RL0040              | 15        | 1,8%          | 57,9%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                  | RFG110              | 13        | 1,5%          | 59,5%         |
| LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS                  | RL0060              | 13        | 1,5%          | 61,0%         |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                       | RN0010              | 13        | 1,5%          | 62,5%         |
| DOWN SINDROME DI                                | RN0660              | 13        | 1,5%          | 64,1%         |
| POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA            | RF0180              |           |               |               |
| DEMIELINIZZANTE                                 |                     | 12        | 1,4%          | 65,5%         |

Tabella 9. ASL BR: Elenco dei casi di malattia in Edotto

| EDOTTO: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE                          | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|--|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| ANEMIE EREDITARIE  | RDG010              | 153       | 8,5%          | 8,5%          |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE                         | RDG020              | 130       | 7,2%          | 15,7%         |
| CHERATOCONO  | RF0280              | 129       | 7,2%          | 22,9%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                                    | RCG160              | 83        | 4,6%          | 27,5%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                                 | RMG010              | 77        | 4,3%          | 31,8%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO              | RCG100              | 45        | 2,5%          | 34,3%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI  | RFG080              | 41        | 2,3%          | 36,6%         |
| NEUROPATIE EREDITARIE  | RFG060              | 39        | 2,2%          | 38,8%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                               | RFG110              | 36        | 2,0%          | 40,8%         |
| PEMFIGO  | RL0030              | 35        | 1,9%          | 42,7%         |
| TURNER SINDROME DI   | RN0680              | 31        | 1,7%          | 44,4%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                                | RF0100              | 30        | 1,7%          | 46,1%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI<br>AMINOACIDI | RCG040              | 30        | 1,7%          | 47,8%         |
| MALATTIE SPINOCEREBELLARI                                    | RFG040              | 29        | 1,6%          | 49,4%         |
| POLIPOSI FAMILIARE   | RB0050              | 29        | 1,6%          | 51,0%         |
| SJOGREN-LARSONN SINDROME DI                                  | RN1700              | 27        | 1,5%          | 52,5%         |
| NEUROFIBROMATOSI   | RBG010              | 25        | 1,4%          | 53,9%         |
| BEHÇET MALATTIA DI   | RC0210              | 24        | 1,3%          | 55,2%         |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                                    | RN0010              | 23        | 1,3%          | 56,5%         |
| PIASTRINOPATIE EREDITARIE                                    | RDG030              | 21        | 1,2%          | 57,7%         |



Figura 6. ASL BR: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP

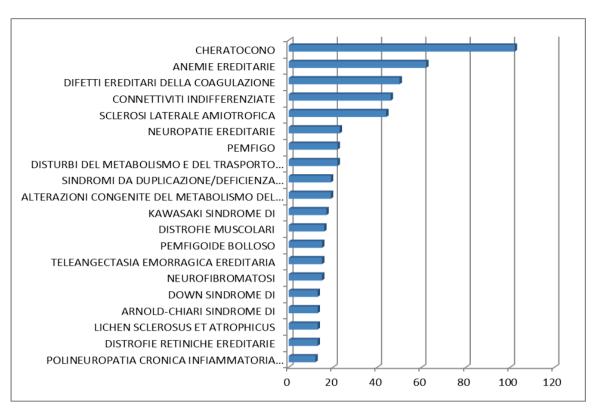
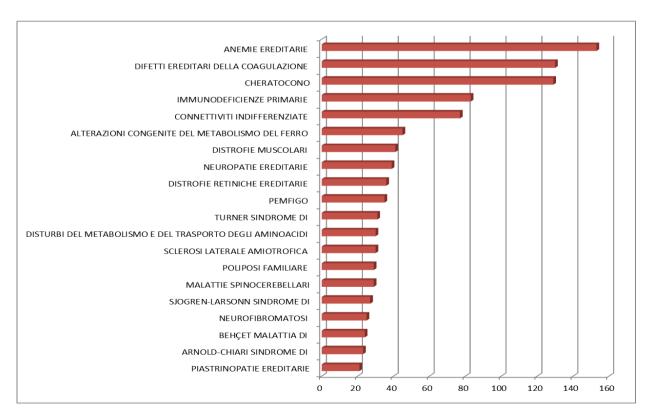


Figura 7. ASL BR: Elenco dei casi di malattia in Edotto





#### 3.2.3 ASL BT

Tabella 10. ASL BT: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP

| SIMARRP: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE            | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|---|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| CHERATOCONO                                     | RF0280              | 161       | 12,9%         | 12,9%         |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE            | RDG020              | 95        | 7,5%          | 20,5%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI  | RCG040              |           |               |               |
| AMINOACIDI                                      |                     | 53        | 4,3%          | 24,7%         |
| ANEMIE EREDITARIE                               | RDG010              | 53        | 4,2%          | 28,9%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                    | RMG010              | 52        | 4,1%          | 33,0%         |
| NEUROFIBROMATOSI                                | RBG010              | 51        | 3,9%          | 36,9%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                   | RF0100              | 51        | 3,9%          | 40,8%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO | RCG100              | 50        | 2,6%          | 43,4%         |
| MALATTIE SPINOCEREBELLARI                       | RFG040              | 29        | 2,3%          | 45,7%         |
| DOWN SINDROME DI                                | RN0660              | 29        | 2,2%          | 48,0%         |
| PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA                     | RC0040              | 27        | 2,2%          | 50,2%         |
| COREA DI HUNTINGTON                             | RF0080              | 27        | 2,1%          | 52,2%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI                             | RFG080              | 27        | 2,0%          | 54,3%         |
| SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA | RNG090              | 26        | 1,9%          | 56,2%         |
| ITTIOSI CONGENITE                               | RNG070              | 21        | 1,7%          | 57,9%         |
| CONNETTIVITE MISTA                              | RM0030              | 20        | 1,6%          | 59,5%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                       | RCG160              | 18        | 1,4%          | 60,9%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                  | RFG110              | 18        | 1,4%          | 62,4%         |
| POLIPOSI FAMILIARE                              | RB0050              | 17        | 1,3%          | 63,6%         |
| DISTROFIE MIOTONICHE                            | RFG090              | 17        | 1,3%          | 64,9%         |

Tabella 11. ASL BT: Elenco dei casi di malattia in Edotto

| EDOTTO: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE             | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|---|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| ANEMIE EREDITARIE                               | RDG010              | 169       | 8,9%          | 8,9%          |
| CHERATOCONO                                     | RF0280              | 168       | 8,9%          | 17,8%         |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE            | RDG020              | 114       | 6,0%          | 23,8%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO | RCG100              | 80        | 4,2%          | 28,1%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                    | RMG010              | 61        | 3,2%          | 31,3%         |
| NEUROFIBROMATOSI                                | RBG010              | 56        | 3,0%          | 34,2%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI  | RCG040              | 48        |               |               |
| AMINOACIDI                                      |                     |           | 2,5%          | 36,8%         |
| MALATTIE SPINOCEREBELLARI                       | RFG040              | 47        | 2,5%          | 39,2%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                       | RCG160              | 47        | 2,5%          | 41,7%         |
| PUBERTA'PRECOCE IDIOPATICA                      | RC0040              | 37        | 2,0%          | 43,7%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                  | RFG110              | 36        | 1,9%          | 45,6%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI                             | RFG080              | 27        | 1,4%          | 47,0%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                   | RF0100              | 26        | 1,4%          | 48,4%         |
| PIASTRINOPATIE EREDITARIE                       | RDG030              | 24        | 1,3%          | 49,7%         |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                       | RN0010              | 24        | 1,3%          | 50,9%         |
| DOWN SINDROME DI                                | RN0660              | 23        | 1,2%          | 52,1%         |
| CONNETTIVITE MISTA                              | RM0030              | 21        | 1,1%          | 53,2%         |
| ITTIOSI CONGENITE                               | RNG070              | 21        | 1,1%          | 54,4%         |
| MARFAN SINDROME DI                              | RN1320              | 21        | 1,1%          | 55,5%         |
| PEMFIGO   | RL0030              | 20        | 1,1%          | 56,5%         |



Figura 8. ASL BT: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP

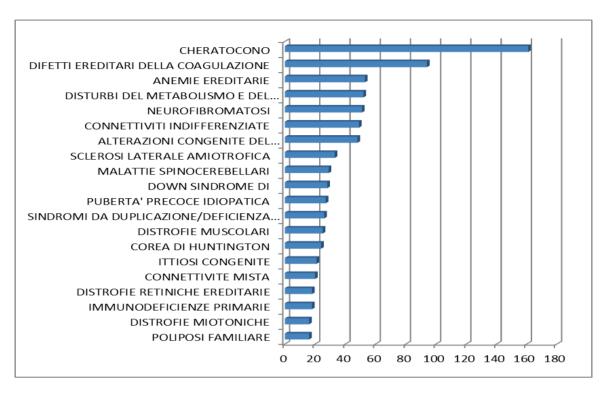
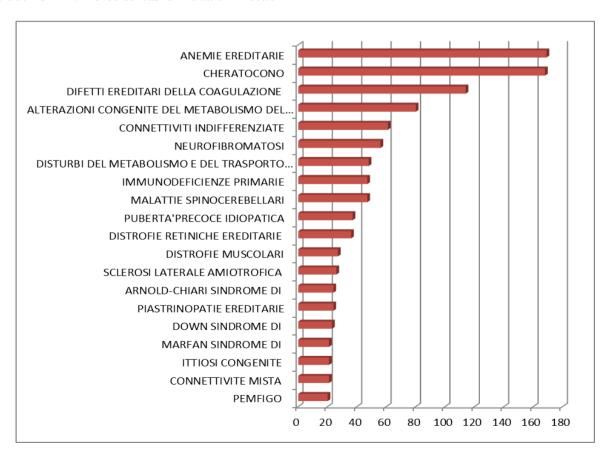


Figura 9. ASL BT: Elenco dei casi di malattia in Edotto





#### 3.2.4 ASL FG

Tabella 12. ASL FG: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP

| SIMARRP: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE           | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|--|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| CHERATOCONO                                    | RF0280              | 182       | 13,1%         | 13,1%         |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE           | RDG020              | 151       | 10,9%         | 24,0%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                   | RMG010              | 108       | 7,8%          | 31,8%         |
| ANEMIE EREDITARIE                              | RDG010              | 65        | 4,7%          | 36,5%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI | RCG040              |           |               |               |
| AMINOACIDI                                     |                     | 64        | 4,6%          | 41,2%         |
| NEUROFIBROMATOSI                               | RBG010              | 44        | 3,2%          | 44,3%         |
| POLIPOSI FAMILIARE                             | RB0050              | 38        | 2,7%          | 47,1%         |
| DOWN SINDROME DI                               | RN0660              | 34        | 2,5%          | 49,5%         |
| POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI                  | RCG030              | 31        | 2,2%          | 51,8%         |
| ACALASIA                                       | RI0010              | 30        | 2,2%          | 53,9%         |
| PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA                    | RC0040              | 26        | 1,9%          | 55,8%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                 | RFG110              | 24        | 1,7%          | 57,5%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI                            | RFG080              | 22        | 1,6%          | 59,1%         |
| BEHÇET MALATTIA DI                             | RC0210              | 21        | 1,5%          | 60,6%         |
| NEUROPATIE EREDITARIE                          | RFG060              | 21        | 1,5%          | 62,2%         |
| CONNETTIVITE MISTA                             | RM0030              | 21        | 1,5%          | 63,7%         |
| SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE              | RCG020              | 17        | 1,2%          | 64,9%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                  | RF0100              | 17        | 1,2%          | 66,1%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                      | RCG160              | 16        | 1,2%          | 67,3%         |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                      | RN0010              | 16        | 1,2%          | 68,4%         |

Tabella 13. ASL FG: Elenco dei casi di malattia in Edotto

| EDOTTO: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE                          | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|--|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| ANEMIE EREDITARIE  | RDG010              | 587       | 17,0%         | 17,0%         |
| CHERATOCONO  | RF0280              | 329       | 9,5%          | 26,5%         |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE                         | RDG020              | 256       | 7,4%          | 33,9%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                                 | RMG010              | 122       | 3,5%          | 37,5%         |
| NEUROFIBROMATOSI   | RBG010              | 89        | 2,6%          | 40,1%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI<br>AMINOACIDI | RCG040              | 86        | 2,5%          | 42,5%         |
| PUBERTA'PRECOCE IDIOPATICA                                   | RC0040              | 78        | 2,3%          | 44,8%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                                    | RCG160              | 76        | 2,2%          | 47,0%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                               | RFG110              | 55        | 1,6%          | 48,6%         |
| NEUROPATIE EREDITARIE  | RFG060              | 54        | 1,6%          | 50,2%         |
| DOWN SINDROME DI   | RN0660              | 50        | 1,4%          | 51,6%         |
| CONNETTIVITE MISTA   | RM0030              | 49        | 1,4%          | 53,0%         |
| MALATTIE SPINOCEREBELLARI                                    | RFG040              | 46        | 1,3%          | 54,4%         |
| TURNER SINDROME DI   | RN0680              | 43        | 1,2%          | 55,6%         |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                                    | RN0010              | 39        | 1,1%          | 56,7%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI  | RFG080              | 37        | 1,1%          | 57,8%         |
| SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE                            | RCG020              | 36        | 1,0%          | 58,8%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                                | RF0100              | 35        | 1,0%          | 59,9%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO              | RCG100              | 34        | 1,0%          | 60,8%         |
| SJOGREN-LARSONN SINDROME DI                                  | RN1700              | 31        | 0,9%          | 61,7%         |



Figura 10. ASL FG: Elenco dei casi di malattia in SIMaRRP

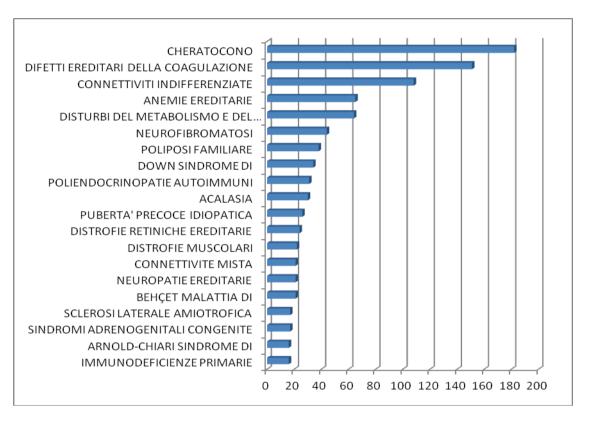
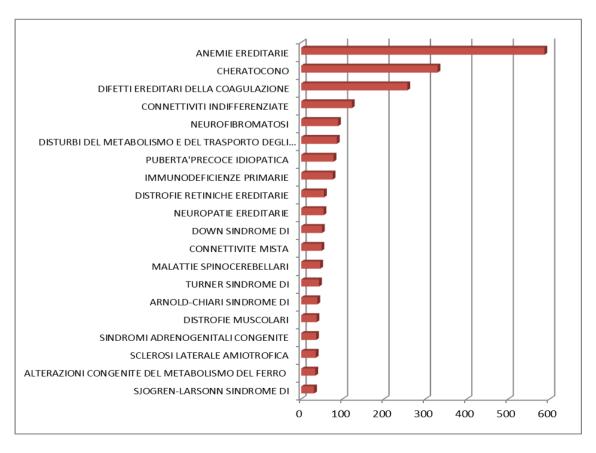


Figura 11. ASL FG: Elenco dei casi di malattia in Edotto





#### 3.2.5 **ASL LE**

Tabella 14. ASL LE: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP

| SIMARRP: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE            | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|---|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE            | RDG020              | 228       | 12,8%         | 12,8%         |
| ANEMIE EREDITARIE                               | RDG010              | 135       | 7,6%          | 20,5%         |
| CHERATOCONO                                     | RF0280              | 105       | 5,9%          | 26,4%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                   | RF0100              | 69        | 3,9%          | 30,3%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI  | RCG040              |           |               |               |
| AMINOACIDI                                      |                     | 62        | 3,5%          | 33,7%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                    | RMG010              | 62        | 3,5%          | 37,2%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI                             | RFG080              | 52        | 2,9%          | 40,2%         |
| NEUROFIBROMATOSI                                | RBG010              | 42        | 2,4%          | 42,5%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                  | RFG110              | 40        | 2,3%          | 44,8%         |
| NEUROPATIE EREDITARIE                           | RFG060              | 37        | 2,1%          | 46,9%         |
| TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE             | RDG040              | 36        | 2,0%          | 48,9%         |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                       | RN0010              | 36        | 2,0%          | 50,9%         |
| DOWN SINDROME DI                                | RN0660              | 36        | 2,0%          | 53,0%         |
| BEHÇET MALATTIA DI                              | RC0210              | 31        | 1,7%          | 54,7%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                       | RCG160              | 24        | 1,4%          | 56,1%         |
| KLINEFELTER SINDROME DI                         | RN0690              | 24        | 1,4%          | 57,4%         |
| PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA                     | RC0040              | 23        | 1,3%          | 58,7%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO | RCG100              | 22        | 1,2%          | 59,9%         |
| TURNER SINDROME DI                              | RN0680              | 22        | 1,2%          | 61,2%         |
| POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA            | RF0180              |           |               |               |
| DEMIELINIZZANTE                                 |                     | 21        | 1,2%          | 62,4%         |

Tabella 15. ASL LE: Elenco dei casi di malattia in Edotto

| EDOTTO MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE              | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|---|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| ANEMIE EREDITARIE                               | RDG010              | 275       | 8,3%          | 8,3%          |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE            | RDG020              | 225       | 6,8%          | 15,2%         |
| CHERATOCONO                                     | RF0280              | 132       | 4,0%          | 19,2%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                       | RCG160              | 121       | 3,7%          | 22,9%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI  | RCG040              |           |               |               |
| AMINOACIDI                                      |                     | 107       | 3,2%          | 26,1%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                    | RMG010              | 88        | 2,7%          | 28,8%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                  | RFG110              | 86        | 2,6%          | 31,4%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI                             | RFG080              | 66        | 2,0%          | 33,4%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                   | RF0100              | 64        | 1,9%          | 35,3%         |
| NEUROFIBROMATOSI                                | RBG010              | 64        | 1,9%          | 37,3%         |
| NEUROPATIE EREDITARIE                           | RFG060              | 61        | 1,9%          | 39,1%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO | RCG100              | 61        | 1,9%          | 41,0%         |
| PUBERTA'PRECOCE IDIOPATICA                      | RC0040              | 58        | 1,8%          | 42,7%         |
| BEHÇET MALATTIA DI                              | RC0210              | 54        | 1,6%          | 44,4%         |
| PEMFIGO   | RL0030              | 51        | 1,5%          | 45,9%         |
| CONNETTIVITE MISTA                              | RM0030              | 48        | 1,5%          | 47,4%         |
| MALATTIE SPINOCEREBELLARI                       | RFG040              | 41        | 1,2%          | 48,6%         |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                       | RN0010              | 38        | 1,2%          | 49,8%         |
| TURNER SINDROME DI                              | RN0680              | 38        | 1,2%          | 50,9%         |
| PIASTRINOPATIE EREDITARIE                       | RDG030              | 36        | 1,1%          | 52,0%         |



Figura 12. ASL LE: Elenco dei casi di malattia in SIMaRRP

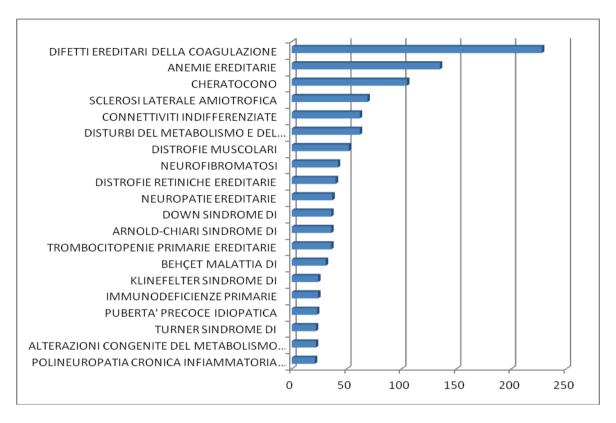
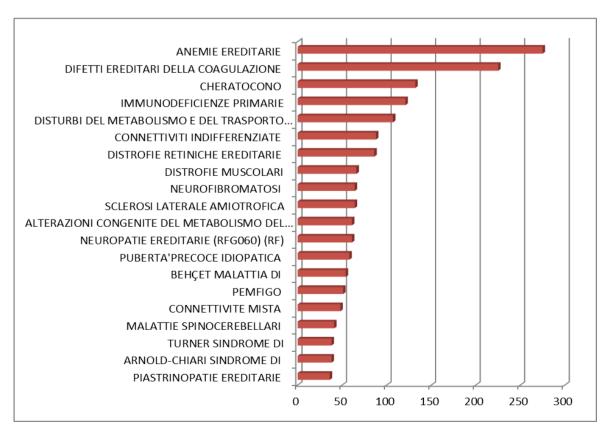


Figura 13. ASL LE: Elenco dei casi di malattia in Edotto





#### 3.2.6 ASL TA

Tabella 16. ASL TA: Elenco dei casi di malattia nel SIMaRRP

| SIMARRP: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE            | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|---|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| ANEMIE EREDITARIE                               | RDG010              | 187       | 14,4%         | 14,4%         |
| CHERATOCONO                                     | RF0280              | 125       | 9,6%          | 24,0%         |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE            | RDG020              | 101       | 7,8%          | 31,8%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI  | RCG040              |           |               |               |
| AMINOACIDI                                      |                     | 71        | 5,5%          | 37,2%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                   | RF0100              | 53        | 4,1%          | 41,3%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                    | RMG010              | 44        | 3,4%          | 44,7%         |
| NEUROFIBROMATOSI                                | RBG010              | 28        | 2,2%          | 46,8%         |
| COREA DI HUNTINGTON                             | RF0080              | 27        | 2,1%          | 48,9%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                  | RFG110              | 26        | 2,0%          | 50,9%         |
| DOWN SINDROME DI                                | RN0660              | 25        | 1,9%          | 52,8%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                       | RCG160              | 24        | 1,8%          | 54,7%         |
| SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA | RNG090              | 22        | 1,7%          | 56,4%         |
| PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA                     | RC0040              | 21        | 1,6%          | 58,0%         |
| PEMFIGO   | RL0030              | 21        | 1,6%          | 59,6%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI                             | RFG080              | 20        | 1,5%          | 61,2%         |
| POLIPOSI FAMILIARE                              | RB0050              | 18        | 1,4%          | 62,5%         |
| POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA            | RF0180              |           |               |               |
| DEMIELINIZZANTE                                 |                     | 18        | 1,4%          | 63,9%         |
| NEUROPATIE EREDITARIE                           | RFG060              | 17        | 1,3%          | 65,2%         |
| TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA            |                     | 17        | 1,3%          | 66,5%         |
| BEHÇET MALATTIA DI                              | RC0210              | 16        | 1,2%          | 67,8%         |

Tabella 17. ASL TA: Elenco dei casi di malattia in Edotto

| EDOTTO: MALATTIA/GRUPPO DI MALATTIE             | CODICI<br>ESENZIONE | N.RO CASI | %<br>ASSOLUTA | %<br>CUMULATA |
|---|---------------------|-----------|---------------|---------------|
| ANEMIE EREDITARIE                               | RDG010              | 357       | 11,2%         | 11,2%         |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE            | RDG020              | 180       | 5,6%          | 16,8%         |
| CHERATOCONO                                     | RF0280              | 180       | 5,6%          | 22,5%         |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE                       | RCG160              | 155       | 4,9%          | 27,4%         |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE                    | RMG010              | 110       | 3,5%          | 30,8%         |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI  | RCG040              |           |               |               |
| AMINOACIDI                                      |                     | 100       | 3,1%          | 33,9%         |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE                  | RFG110              | 77        | 2,4%          | 36,4%         |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO | RCG100              | 73        | 2,3%          | 38,6%         |
| NEUROFIBROMATOSI                                | RBG010              | 68        | 2,1%          | 40,8%         |
| PIASTRINOPATIE EREDITARIE                       | RDG030              | 64        | 2,0%          | 42,8%         |
| TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE             | RDG040              | 59        | 1,9%          | 44,6%         |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA                   | RF0100              | 57        | 1,8%          | 46,4%         |
| BEHÇET MALATTIA DI                              | RC0210              | 53        | 1,7%          | 48,1%         |
| CONNETTIVITE MISTA                              | RM0030              | 52        | 1,6%          | 49,7%         |
| DOWN SINDROME DI                                | RN0660              | 50        | 1,6%          | 51,3%         |
| PUBERTA'PRECOCE IDIOPATICA                      | RC0040              | 48        | 1,5%          | 52,8%         |
| DISTROFIE MUSCOLARI                             | RFG080              | 46        | 1,4%          | 54,2%         |
| MALATTIE SPINOCEREBELLARI                       | RFG040              | 43        | 1,3%          | 55,6%         |
| ARNOLD-CHIARI SINDROME DI                       | RN0010              | 43        | 1,3%          | 56,9%         |
| PEMFIGO   | RL0030              | 41        | 1,3%          | 58,2%         |



Figura 14. ASL TA: Elenco dei casi di malattia in SMaRRP

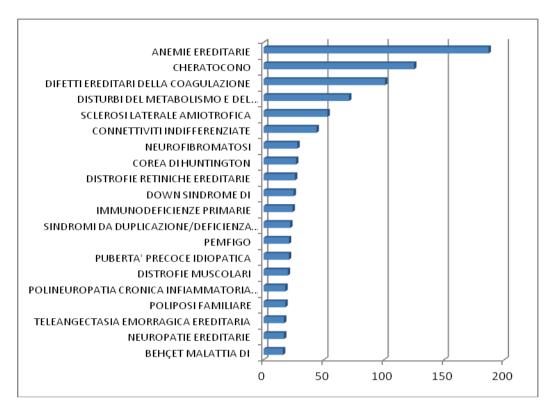
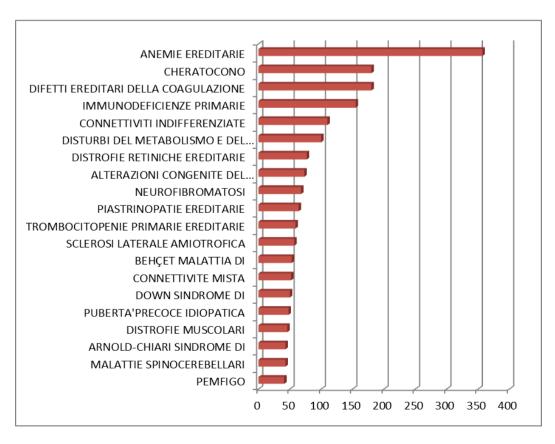


Figura 15. ASL TA: Elenco dei casi di malattia in Edotto





#### 3.3 Distribuzione dei casi per età alla certificazione

La Tabella 1818 riporta la distribuzione dei casi per età alla certificazione. L'analisi di questo dato evidenzia come la maggior parte delle certificazioni di malattia rara viene effettuata in età pediatrica e comunque fino ai 24 anni con picco nell'età compresa tra i 05 – 09 anni.

Tabella 18. Distribuzione dei casi per età alla certificazione (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)

| CLASSI DI ETÀ AL CERTIFICATO | N.RO CASI |         |
|------------------------------|-----------|---------|
| 00-16                        | 2867      | 28,2%   |
| 17-65                        | 6597      | 64,9%   |
| 66++                         | 707       | 7,0%    |
| Totale                       | 10171     | 100,00% |

Figura 16 Distribuzione dei casi per età alla certificazione

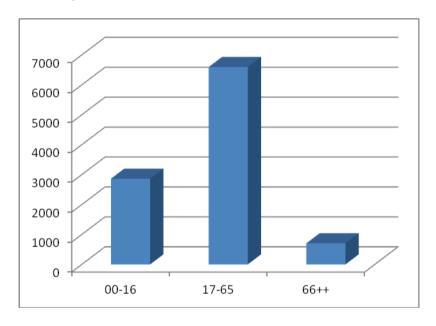


Tabella 19. Distribuzione dei casi per età alla certificazione, per ASL(esclusa Sprue celiaca/Celiachia)

| NOME ASL DI RESIDENZA | 00-16 | 17-65 | 66++ | Totale |
|-----------------------|-------|-------|------|--------|
| ASL BA                | 1061  | 2287  | 276  | 3624   |
| ASL BAT               | 350   | 833   | 63   | 1246   |
| ASL BR                | 208   | 557   | 76   | 841    |
| ASL FG                | 409   | 883   | 93   | 1385   |
| ASL LE                | 476   | 1191  | 108  | 1775   |
| ASL TA                | 364   | 845   | 91   | 1300   |
| Totale                | 2867  | 6597  | 707  | 10171  |



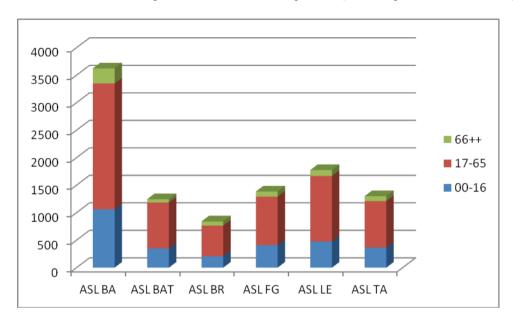


Figura 17 Distribuzione dei casi per età alla certificazione, per ASL(esclusa Sprue celiaca/Celiachia)

## 3.4 Distribuzione dei casi per età e sesso alla certificazione

I dati nella Tabella 20 sotto riportata non includono la celiachia.

Tabella 20. Distribuzione dei casi per età e sesso alla certificazione (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)

| ETÀ AL CERTIFICATO | Femmina | Maschio |
|--------------------|---------|---------|
| 00a                | 139     | 186     |
| 01-04a             | 251     | 353     |
| 05-09a             | 421     | 474     |
| 10-14a             | 336     | 437     |
| 15-19a             | 310     | 394     |
| 20-24a             | 266     | 388     |
| 25-29a             | 307     | 318     |
| 30-34a             | 377     | 338     |
| 35-39a             | 458     | 406     |
| 40-44a             | 407     | 352     |
| 45-49a             | 418     | 334     |
| 50-54a             | 364     | 279     |
| 55-59a             | 333     | 251     |
| 60-64a             | 273     | 215     |
| 65-69a             | 179     | 146     |
| 70-74a             | 112     | 115     |
| 75-79a             | 72      | 69      |
| 80-84a             | 41      | 23      |
| 85-89a             | 14      | 8       |
| 90+a               | 5       | 2       |
| Totale             | 5083    | 5088    |

0

100



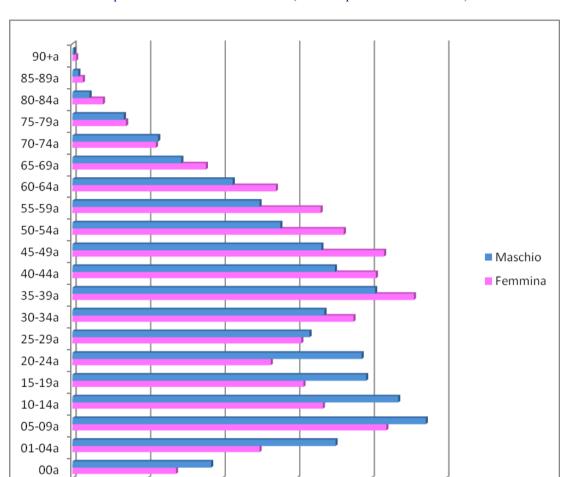


Figura 18 Distribuzione dei casi per età e sesso alla certificazione (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)

Errore. L'origine riferimento non è stata trovata. Nella Errore. L'origine riferimento non è stata trovata. di seguito riportata, invece, sono specificati i dati relativi all'età al certificato suddivisi per i macrogruppi di patologie di cui al DM 279/2001 e in base alla classificazione ICD9-CM.

300

400

500

Si nota che le malattie appartenti al gruppo delle patologie del metabolismo degli aminoacidi, delle ghiandole endocrine, del sangue e degli organi ematopoietici, insieme alle malformazioni congenite, sono quelle maggiormente certificate nel periodo tra i 00 e 14 anni.

Tabella 21. Età al certificato suddivisi per macrogruppi di diagnosi (escluso Sprue celiaca/Celiachia)

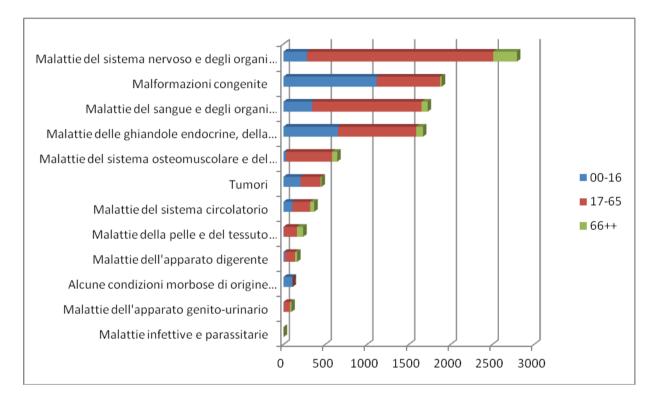
200

| MACRO GRUPPO DI DIAGNOSI                                     | 00-16 | 17-65 | 66++ | Totale |
|--|-------|-------|------|--------|
| Alcune condizioni morbose di origine perinatale              | 109   | 1     | 0    | 110    |
| Malattie del sangue e degli organi ematopoietici             | 343   | 1310  | 74   | 1727   |
| Malattie del sistema circolatorio                            | 106   | 213   | 50   | 369    |
| Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso         | 283   | 2228  | 285  | 2796   |
| Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo | 29    | 553   | 62   | 644    |
| Malattie dell'apparato digerente                             | 18    | 121   | 26   | 165    |



| Malattie dell'apparato genito-urinario                    | 3    | 75   | 18  | 96    |
|---|------|------|-----|-------|
| Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo           | 4    | 157  | 76  | 237   |
| Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del |      |      |     |       |
| metabolismo e disturbi immunitari                         | 652  | 937  | 82  | 1671  |
| Malattie infettive e parassitarie                         | 0    | 3    | 1   | 4     |
| Malformazioni congenite                                   | 1116 | 759  | 20  | 1895  |
| Tumori  | 204  | 240  | 13  | 457   |
| Totale  | 2867 | 6597 | 707 | 10171 |

Figura 19 Età al certificato per macro gruppi di diagnosi (escluso Sprue celiaca/Celiachia)



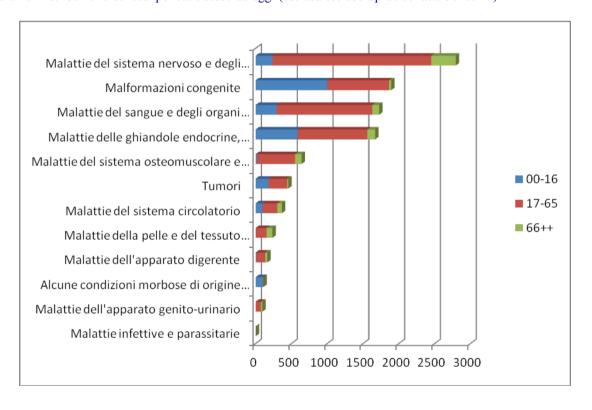


### 3.5 Distribuzione dei casi per gruppo di diagnosi ed età ad oggi

Tabella 22. Distribuzione dei casi per età e sesso ad oggi (esclusa escluso Sprue celiaca/Celiachia)

| MACRO GRUPPO DI DIAGNOSI   | 00-16 | 17-65 | 66++ | Totale |
|--|-------|-------|------|--------|
| Alcune condizioni morbose di origine perinatale  | 101   | 9     | 0    | 110    |
| Malattie del sangue e degli organi ematopoietici   | 291   | 1340  | 96   | 1727   |
| Malattie del sistema circolatorio  | 97    | 206   | 66   | 369    |
| Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso   | 235   | 2219  | 342  | 2796   |
| Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo                                   | 20    | 532   | 92   | 644    |
| Malattie dell'apparato digerente   | 10    | 125   | 30   | 165    |
| Malattie dell'apparato genito-urinario   | 2     | 72    | 22   | 96     |
| Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo  | 3     | 150   | 84   | 237    |
| Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione,<br>del metabolismo e disturbi immunitari | 588   | 973   | 110  | 1671   |
| Malattie infettive e parassitarie  | 0     | 3     | 1    | 4      |
| Malformazioni congenite  | 1001  | 862   | 32   | 1895   |
| Tumori   | 181   | 260   | 16   | 457    |
| Totale   | 2529  | 6751  | 891  | 10171  |

Figura 20 Distribuzione dei casi per età e sesso ad oggi (esclusa escluso Sprue celiaca/Celiachia)





## 4 Attività dei Presidi della rete

## 4.1 L'attività dei presidi per macro gruppo di diagnosi

Tabella 23. Attività dei PRN (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)

| MACRO GRUPPO DI DIAGNOSI               | PRESIDIO CERTIFICANTE  |      |
|--|--|------|
| (13)                                   |  | 407  |
| Alcune condizioni morbose di           | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"              | 107  |
| origine perinatale                     | Totale   | 107  |
| Malattie del sangue e degli            | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"              | 609  |
| organi ematopoietici                   | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San Giovanni Rotondo       | 210  |
|  | (Foggia)   | 210  |
|  | ASL TA > Presidio Ospedaliero Centrale (P.O.C.) di Taranto             | 164  |
|  | ASL LE > Presidio Ospedaliero 'Veris delli Ponti' - SCORRANO           | 126  |
|  | A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia                                      | 125  |
|  | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)             | 118  |
|  | ASL BR > Presidio Ospedaliero 'A. Perrino' - Brindisi                  | 40   |
|  | ASL BA > Ospedale 'San Giacomo' - Monopoli (Bari)                      | 9    |
|  | Totale   | 1401 |
| Malattie del sistema circolatorio      | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"              | 508  |
|  | ASL BR > Presidio Ospedaliero 'A. Perrino' - Brindisi                  | 30   |
|  | A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia                                      | 26   |
|  | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia)    | 9    |
|  | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)             | 5    |
|  | ASL BAT > Presidio Ospedaliero 'L. Bonomo' - Andria                    | 3    |
|  | ASL TA > Presidio Ospedaliero Centrale (P.O.C.) di Taranto             | 2    |
|  | Totale   | 583  |
| Malattie del sistema nervoso e         | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"              | 1539 |
| degli organi di senso                  | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia)    | 299  |
|  | ASL BR > Presidio Ospedaliero 'A. Perrino' - Brindisi                  | 80   |
|  | Ente Ecclesiastico 'MIULLI' - ACQUAVIVA DELLE FONTI (Bari)             | 72   |
|  | A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia                                      | 54   |
|  | ASL BAT > Presidio Ospedaliero 'L. Bonomo' - Andria                    | 49   |
|  | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)             | 48   |
|  | ASL LE > Presidio Ospedaliero 'Vito Fazzi' - LECCE                     | 23   |
|  | I.R.C.C.S. 'E.Medea'- Ostuni (Brindisi)                                | 16   |
|  | ASL TA > Presidio Ospedaliero Centrale (P.O.C.) di Taranto             | 13   |
|  | ASL BA > Presidio Ospedaliero 'F. Fallacara' - Triggiano               | 10   |
|  | Totale   | 2203 |
| Malattie del sistema                   | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"              | 294  |
| osteomuscolare e del tessuto           | A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia                                      | 138  |
| connettivo                             | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia)    | 77   |
|  | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)             | 20   |
|  | ASL BAT > Presidio Ospedaliero 'L. Bonomo' - Andria                    | 7    |
|  | ASL BR > Presidio Ospedaliero 'A. Perrino' - Brindisi                  | 2    |
|  | ASL LE > A.O. V. FAZZI > Presidio Ospedaliero "San Pio da Pietrelcina" |      |
|  | - Campi Salentina  | 1    |
|  | Totale   | 539  |
| Malattie dell'apparato digerente       | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia)    | 100  |
| 11 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 1 | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"              | 51   |
|  |  | 91   |



| MACRO GRUPPO DI DIAGNOSI<br>(13)   | PRESIDIO CERTIFICANTE  |      |
|------------------------------------|--|------|
|                                    | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)           | 4    |
|                                    | Totale   | 155  |
| Malattie dell'apparato genito-     | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"            | 52   |
| urinario                           | A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia                                    | 2    |
|                                    | Totale   | 54   |
| Malattie della pelle e del tessuto | ASL BR > Presidio Ospedaliero 'A. Perrino' - Brindisi                | 66   |
| sottocutaneo                       | Ente Ecclesiastico 'MIULLI' - ACQUAVIVA DELLE FONTI (Bari)           | 43   |
|                                    | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"            | 41   |
|                                    | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia)  | 17   |
|                                    | ASL TA > Presidio Ospedaliero Centrale (P.O.C.) di Taranto           | 4    |
|                                    | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)           | 2    |
|                                    | Totale   | 173  |
| Malattie delle ghiandole           | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"            | 1017 |
| endocrine, della nutrizione, del   | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia)  | 180  |
| metabolismo e disturbi             | A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia                                    | 36   |
| immunitari                         | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)           | 22   |
|                                    | ASL BR > Presidio Ospedaliero 'A. Perrino' - Brindisi                | 21   |
|                                    | I.R.C.C.S. 'S. De Bellis' - Castellana Grotte (Bari)                 | 8    |
|                                    | Ente Ecclesiastico 'MIULLI' - ACQUAVIVA DELLE FONTI (Bari)           | 3    |
|                                    | ASL TA > Presidio Ospedaliero Centrale (P.O.C.) di Taranto           | 1    |
|                                    | I.R.C.C.S. Fondazione Salvatore Maugeri - Cassano delle Murge (Bari) | 1    |
|                                    | Totale   | 1289 |
| Malattie infettive e parassitarie  | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"            | 1    |
|                                    | Totale   | 1    |
| Malformazioni congenite            | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"            | 930  |
|                                    | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia)  | 247  |
|                                    | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)           | 62   |
|                                    | ASL BA > Presidio Ospedaliero 'F. Fallacara' - Triggiano             | 29   |
|                                    | A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia                                    | 19   |
|                                    | ASL BR > Presidio Ospedaliero 'A. Perrino' - Brindisi                | 16   |
|                                    | I.R.C.C.S. 'E.Medea'- Ostuni (Brindisi)                              | 9    |
|                                    | Ente Ecclesiastico 'MIULLI' - ACQUAVIVA DELLE FONTI (Bari)           | 8    |
|                                    | I.R.C.C.S. 'S. De Bellis' - Castellana Grotte (Bari)                 | 4    |
|                                    | ASL TA > Presidio Ospedaliero Centrale (P.O.C.) di Taranto           | 2    |
|                                    | Totale   | 1326 |
| Tumori                             | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"            | 210  |
|                                    | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia)  | 194  |
|                                    | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)           | 16   |
|                                    | ASL TA > Presidio Ospedaliero Centrale (P.O.C.) di Taranto           | 2    |
|                                    | A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia                                    | 2    |
|                                    | Totale   | 424  |
|                                    | TOTALE   | 8255 |



Tabella 24. Certificati di Diagnosi di Sprue celiaca/Celiachia dei PRN

| MACRO GRUPPO DI DIAGNOSI<br>(13) | PRESIDIO CERTIFICANTE   |      |
|----------------------------------|---|------|
| Malattie dell'apparato           | A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia   | 780  |
| digerente                        | A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"                 | 545  |
|                                  | Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia)       | 305  |
|                                  | ASL LE > P.O. Sacro Cuore di Gesu - Gallipoli                             | 146  |
|                                  | Ente Ecclesiastico 'Cardinale G. Panico' - TRICASE (Lecce)                | 133  |
|                                  | ASL BR > Presidio Ospedaliero 'A. Perrino' - Brindisi                     | 128  |
|                                  | ASL LE > Presidio Ospedaliero 'Santa Caterina Novella' - GALATINA (Lecce) | 116  |
|                                  | I.R.C.C.S. 'S. De Bellis' - Castellana Grotte (Bari)                      | 97   |
|                                  | ASL BAT > Presidio Ospedaliero 'L. Bonomo' - Andria                       | 91   |
|                                  | ASL BA > Presidio Ospedaliero 'S. Paolo' (Bari)                           | 77   |
|                                  | ASL FG > P.O. T. Masselli - San Severo                                    | 41   |
|                                  | ASL TA > Presidio Ospedaliero Centrale (P.O.C.) di Taranto                | 37   |
|                                  | ASL LE > P.O. F.Ferrari - Casarano  | 31   |
|                                  | ASL FG > Presidio Ospedaliero 'De Lellis' - Manfredonia (FG)              | 21   |
|                                  | ASL TA > Presidio Ospedaliero 'M. Giannuzzi' - MANDURIA (Taranto)         | 11   |
|                                  | ASL BR > Ospedale 'Umberto I' - FASANO (Brindisi)                         | 6    |
|                                  | ASL LE > A.O. V. FAZZI > Presidio Ospedaliero "San Pio da Pietrelcina" -  |      |
|                                  | Campi Salentina   | 5    |
|                                  | Totale  | 2570 |

## 4.2 L'attività complessiva dei presidi

La **Errore. L'origine riferimento non è stata trovata.** sotto riportata rappresenta per ciascun Presidio della Rete Nazionale il numero totale di certificazioni effettuate (escluso Sprue celiaca).



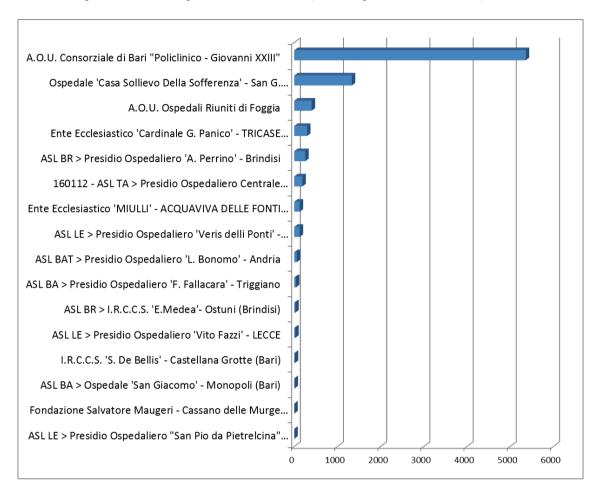


Figura 21 N.ro complessivo certificati per AOU/IRCCS/P.O. (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)

#### 4.3 Le Malattie Rare certificate in Puglia

La Figura 22 Presidi della Rete nazionale: le 20 malattie più certificate (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)

di seguito riportata contiene il dato relativo alle patologie più certificate dai centri (le prime 20)

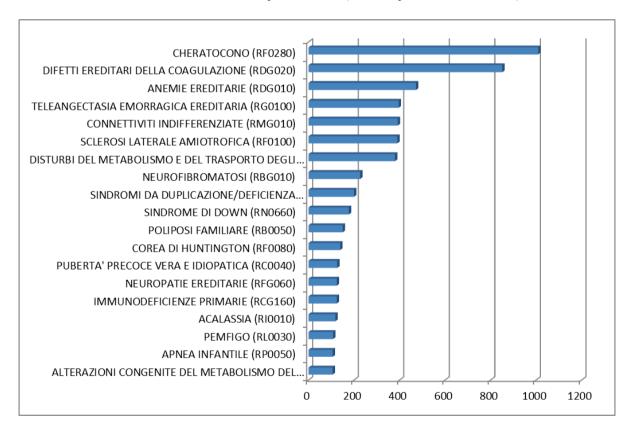
Tabella 25. Presidi della rete Nazionale: le malattie più certificate (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)

| CODICE DI ESENZIONE                                       | N.ro casi | %riga | %cumulata |
|---|-----------|-------|-----------|
| CHERATOCONO (RF0280)                                      | 1009      | 12,2% | 12,2%     |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE (RDG020)             | 851       | 10,3% | 22,5%     |
| ANEMIE EREDITARIE (RDG010)                                | 472       | 5,7%  | 28,2%     |
| TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA (RG0100)             | 396       | 4,8%  | 33,0%     |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE (RMG010)                     | 392       | 4,7%  | 37,8%     |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA (RF0100)                    | 390       | 4,7%  | 42,5%     |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI |           |       |           |
| (RCG040)  | 380       | 4,6%  | 47,1%     |



| NEUROFIBROMATOSI (RBG010)                                | 227  | 2,7%  | 49,9%  |
|--|------|-------|--------|
| SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA (RNG090) | 200  | 2,4%  | 52,3%  |
| SINDROME DI DOWN (RN0660)                                | 177  | 2,1%  | 54,4%  |
| POLIPOSI FAMILIARE (RB0050)                              | 150  | 1,8%  | 56,3%  |
| COREA DI HUNTINGTON (RF0080)                             | 139  | 1,7%  | 57,9%  |
| PUBERTA' PRECOCE VERA E IDIOPATICA (RC0040)              | 126  | 1,5%  | 59,5%  |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE (RCG160)                       | 124  | 1,5%  | 61,0%  |
| NEUROPATIE EREDITARIE (RFG060)                           | 124  | 1,5%  | 62,5%  |
| ACALASSIA (RI0010)                                       | 118  | 1,4%  | 63,9%  |
| PEMFIGO (RL0030)   | 108  | 1,3%  | 65,2%  |
| ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO (RCG100) | 106  | 1,3%  | 66,5%  |
| APNEA INFANTILE (RP0050)                                 | 106  | 1,3%  | 67,8%  |
| MALATTIA DI BEHÇET (RC0210)                              | 94   | 1,1%  | 68,9%  |
| Altre malattie   | 2566 | 31,1% | 100,0% |
| Totale   | 8255 |       | -      |

Figura 22 Presidi della Rete nazionale: le 20 malattie più certificate (esclusa Sprue celiaca/Celiachia)



L'analisi del dato evidenzia che le prime 20 malattie raggruppano il 68,9% delle diagnosi effettuate dai PRN per Malattia Rare.



#### 4.4 Attività dei Centri e Presidi: mobilità attiva

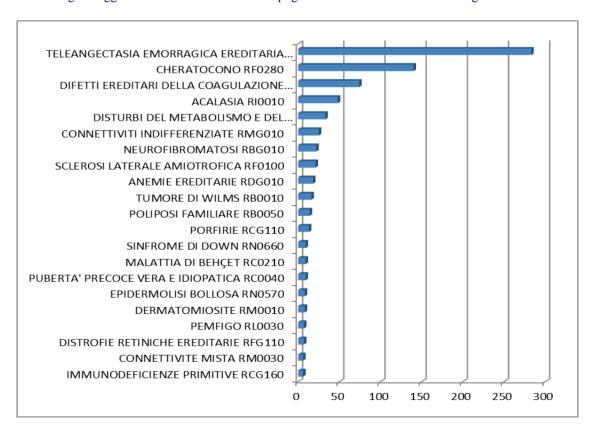
Nel periodo di riferimento di questo rapporto, i PRN pugliesi hanno certificato 876 malattie Rare per residenti fuori regione puglia. In **Errore. L'origine riferimento non è stata trovata.**26 sono riportate le patologie più certificate dai centri pugliesi ad assistiti residenti fuori regione.



Tabella 26. Patologie maggiormente certificate dai centri pugliesi ad assistiti residenti fuori regione

| MALATTIA/Gruppo malattie   | N.ro casi | %riga | %cumulata |
|--|-----------|-------|-----------|
| TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA RG0100                      | 283       | 16,2% | 16,2%     |
| CHERATOCONO RF0280   | 140       | 8,0%  | 24,1%     |
| DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE RDG020                      | 74        | 4,2%  | 28,4%     |
| ACALASIA RI0010  | 48        | 2,7%  | 31,1%     |
| DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI RCG040 | 33        | 1,9%  | 33,0%     |
| CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE RMG010                              | 25        | 1,4%  | 34,4%     |
| NEUROFIBROMATOSI RBG010  | 22        | 1,3%  | 35,7%     |
| SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA RF0100                             | 21        | 1,2%  | 36,9%     |
| ANEMIE EREDITARIE RDG010   | 18        | 1,0%  | 37,9%     |
| TUMORE DI WILMS RB0010   | 16        | 0,9%  | 38,8%     |
| POLIPOSI FAMILIARE RB0050  | 14        | 0,8%  | 39,6%     |
| PORFIRIE RCG110  | 13        | 0,7%  | 40,4%     |
| PUBERTA' PRECOCE VERA E IDIOPATICA RC0040                        | 9         | 0,5%  | 40,9%     |
| MALATTIA DI BEHÇET RC0210  | 9         | 0,5%  | 41,4%     |
| SINFROME DI DOWN RN0660  | 9         | 0,5%  | 41,9%     |
| DERMATOMIOSITE RM0010  | 8         | 0,5%  | 42,4%     |
| EPIDERMOLISI BOLLOSA RN0570                                      | 8         | 0,5%  | 42,8%     |
| DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE RFG110                            | 7         | 0,4%  | 43,2%     |
| PEMFIGO RL0030   | 7         | 0,4%  | 43,6%     |
| IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE RCG160                                | 6         | 0,3%  | 43,9%     |
| CONNETTIVITE MISTA RM0030  | 6         | 0,3%  | 44,3%     |
| Altre malattie   | 100       | 5,7%  | 50,0%     |
| TOTALE   | 876       |       |           |

Figura 23 Patologie maggiormente certificate dai centri pugliesi ad assistiti residenti fuori regione



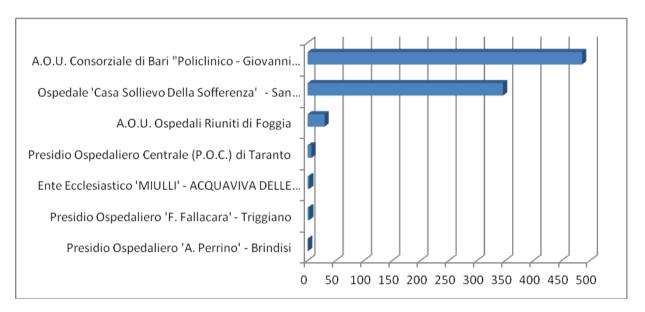


In Tabella 2727 di seguito, sono riportati i dati relativi agli Ospedali verso i quali c'è mobilità attiva. Si noti come il 95% della mobilità attiva è verso l'A.O.U Policlinico e l'Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza'.

Tabella 27. AOU/IRCCS/P.O. mobilità attiva

| OSPEDALI  | N.RO CASI | %riga | %cumulata |
|---|-----------|-------|-----------|
| A.O.U. Consorziale di Bari "Policlinico - Giovanni XXIII"           | 486       | 55,5% | 55,5%     |
| Ospedale 'Casa Sollievo Della Sofferenza' - San G. Rotondo (Foggia) | 346       | 39,5% | 95,0%     |
| A.O.U. Ospedali Riuniti di Foggia                                   | 30        | 3,4%  | 98,4%     |
| Presidio Ospedaliero Centrale (P.O.C.) di Taranto                   | 7         | 0,8%  | 99,2%     |
| Presidio Ospedaliero 'F. Fallacara' - Triggiano                     | 3         | 0,3%  | 99,5%     |
| Ente Ecclesiastico 'MIULLI' - ACQUAVIVA DELLE FONTI (Bari)          | 3         | 0,3%  | 99,9%     |
| Presidio Ospedaliero 'A. Perrino' - Brindisi                        | 1         | 0,1%  | 100,0%    |
| Totale  | 876       |       |           |

Figura 24 AOU/IRCCS/P.O. mobilità attiva



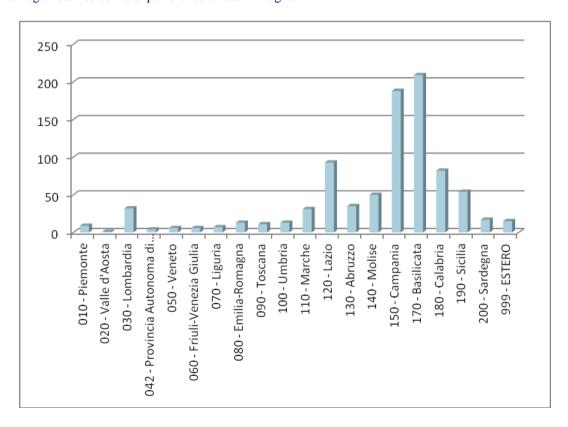
In Tabella 2828 sono riportati i dati relativi alle Regioni di residenza dei pazienti curati presso i centri Pugliesi. Si denota una forte migrazione dalle regioni limitrofe Campania e Basilicata, e di altre meridionali come Calabria e Sicilia. Molto minore il flusso dalle regioni Centro - Settentrionali.



Tabella 28. AOU/IRCCS/P.O. mobilità attiva, regioni di provenienza dei pazienti

| NOME REG DI RESIDENZA        |     |
|------------------------------|-----|
| Piemonte                     | 9   |
| Valle d'Aosta                | 1   |
| Lombardia                    | 32  |
| Provincia Autonoma di Trento | 4   |
| Veneto                       | 6   |
| Friuli-Venezia Giulia        | 6   |
| Liguria                      | 7   |
| Emilia-Romagna               | 13  |
| Toscana                      | 11  |
| Umbria                       | 13  |
| Marche                       | 31  |
| Lazio                        | 93  |
| Abruzzo                      | 35  |
| Molise                       | 50  |
| Campania                     | 188 |
| Basilicata                   | 209 |
| Calabria                     | 82  |
| Sicilia                      | 54  |
| Sardegna                     | 17  |
| ESTERO                       | 15  |
| Totale                       | 876 |

Figura 25 Regione di residenza di pazienti certificati in Puglia





La Tabella 2929 riporta i dati relativi alla mobilità passiva verso le regioni dell'Area Vasta. E' possibile rilevare tale dato per la condivisione della piattaforma informatica da parte dei Registri Malattie Rare delle regioni dell'Area Vasta.

Tabella 29. Mobilità passiva verso le regioni dell'Area Vasta

| NOME REG CERTIFICANTE | N.ro pazienti |
|-----------------------|---------------|
| Veneto                | 97            |
| Liguria               | 132           |
| Emilia-Romagna        | 104           |
| Umbria                | 1             |
| Campania              | 148           |
| Sardegna              | 1             |
| Totale                | 483           |