

# REPUBBLICA ITALIANA



## Regione Siciliana

ASSESSORATO DELLA SALUTE

Dipartimento Regionale per le Attività Sanitarie  
e Osservatorio Epidemiologico

*Servizio 9 "Sorveglianza ed epidemiologia valutativa"*

### **Aggiornamento Registro siciliano malattie rare al 31 dicembre 2024.**

Le malattie rare sono un ampio gruppo di affezioni (7-8 mila), definite dalla bassa prevalenza nella popolazione. A livello europeo, in base alle indicazioni del "Programma d'azione comunitario sulle malattie rare 1999-2003", si definisce "rara" una malattia che colpisce non più di 5 pazienti su 10.000 abitanti, ma nell'insieme colpiscono tra il 6% e l'8% della popolazione.

Le malattie rare sono poco conosciute e spesso prive di terapia specifica, e il Servizio sanitario nazionale prevede particolari forme di tutela per le persone che ne sono affette.

Il Decreto ministeriale n. 279 del 18 maggio 2001 ha previsto l'istituzione di una Rete nazionale dedicata alle malattie rare, mediante la quale sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, e promuovere l'informazione e la formazione. La rete è costituita da presidi accreditati, appositamente individuati dalle regioni quali centri abilitati ad erogare prestazioni finalizzate alla diagnosi ed al trattamento delle malattie rare, secondo protocolli clinici concordati.

La sorveglianza è centralizzata attraverso l'istituzione del Registro Nazionale delle Malattie Rare presso l'Istituto Superiore di Sanità, cui partecipano le singole regioni, al fine di ottenere a livello nazionale un quadro complessivo della diffusione delle malattie rare e della loro distribuzione sul territorio e migliorare la conoscenza riguardo a cause e fattori di rischio ad esse associati.

Il sistema di sorveglianza mira a ottenere informazioni essenzialmente epidemiologiche utili per definire le dimensioni del problema, per stimare il ritardo diagnostico e la mobilità sanitaria dei pazienti, per supportare la ricerca clinica e promuovere il confronto tra operatori sanitari per la definizione di criteri diagnostici.

Il sistema di rilevazione e sorveglianza sulle malattie rare quindi persegue principalmente le seguenti finalità:

- registrazione dei casi di malattie rare rilevati sul territorio da parte delle strutture appartenenti alla Rete Malattie Rare (Presidi di Rete);
- certificazione della malattia rara e del diritto all'esenzione;
- condivisione delle informazioni clinico-diagnostiche da parte dei medici dei Presidi di Rete al fine di garantire un adeguato percorso diagnostico-terapeutico al paziente;
- esecuzione di analisi statistiche ed epidemiologiche.

Pertanto la stima della dimensione e dell'impatto in termini sanitari ed assistenziali sul territorio delle condizioni in esame è da ritenere l'obiettivo principale in grado di consentire l'adeguata programmazione di interventi a favore dei pazienti.

Con il D.A. n. 781 del 29.4.2011 è stato istituito in Sicilia il Registro Regionale delle Malattie Rare, del cui coordinamento e gestione è stato incaricato questo Dipartimento.

In tale provvedimento venivano individuati 27 centri di riferimento, cui sono stati richiesti i nominativi dei referenti della trasmissione dei dati. Successivamente con i DD.AA. n. 1631 del 10/08/2012, n. 2185 del 17/10/2012 e n. 617 del 28/03/2013 sono stati identificati ulteriori 24 centri di riferimento, cui parimenti è stato richiesto di identificare un referente della trasmissione dei dati. In ultimo, con il D.A. n. 343 del 28/02/2018, e successivamente con i D.A. n. 1540 del 05/09/2018, n. 2199 del 21/11/2018 e con il D.A. n. 1441 del 23/12/2021 è stata riorganizzata la rete regionale per le malattie rare, che attualmente consta di 106 medici segnalatori accreditati.

Al fine di avviare il sistema di rilevazione sono stati organizzati diversi eventi formativi con la partecipazione dei rappresentanti del Centro Nazionale Malattie Rare del Ministero della Salute, afferente all'Istituto Superiore di Sanità, cui hanno partecipato sia i responsabili dei centri di riferimento che i referenti per la trasmissione dei dati, e recentemente un ulteriore evento formativo ha riguardato l'illustrazione del nuovo software per l'immissione dei dati, predisposto con la collaborazione del Centro Nazionale Malattie Rare del Ministero della Salute, che prevede l'implementazione delle caratteristiche del registro con nuove informazioni.

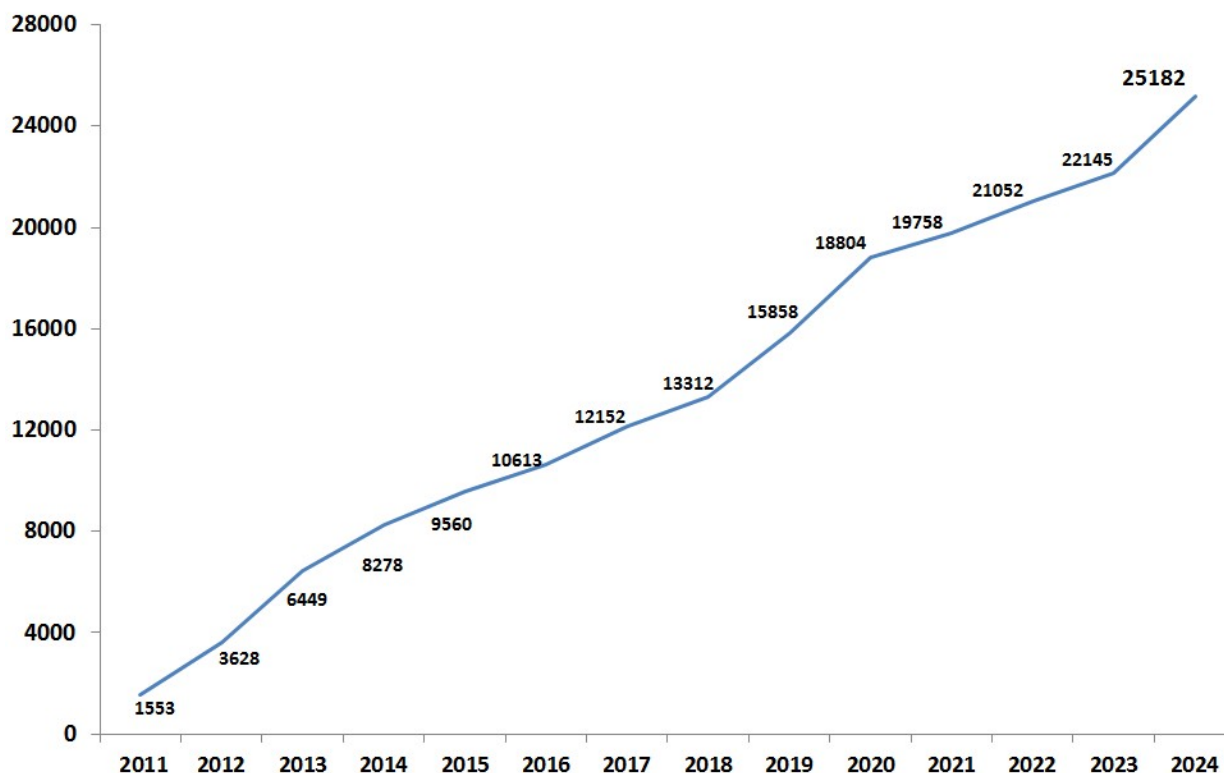
Si è stabilito di iniziare la rilevazione retrospettiva dall'01/01/2011 per tutti i casi la cui diagnosi risultasse nota, e a tutti i referenti sono state fornite le credenziali di accesso al sistema per il caricamento dei dati. Il sistema è nazionale, gestito dall'Istituto Superiore di Sanità, con accesso via web tramite password. L'inizio del caricamento dei dati risale all'01/06/2011.

L'analisi dei dati qui riportata riguarda tutti i casi registrati fino al 31 dicembre 2024.

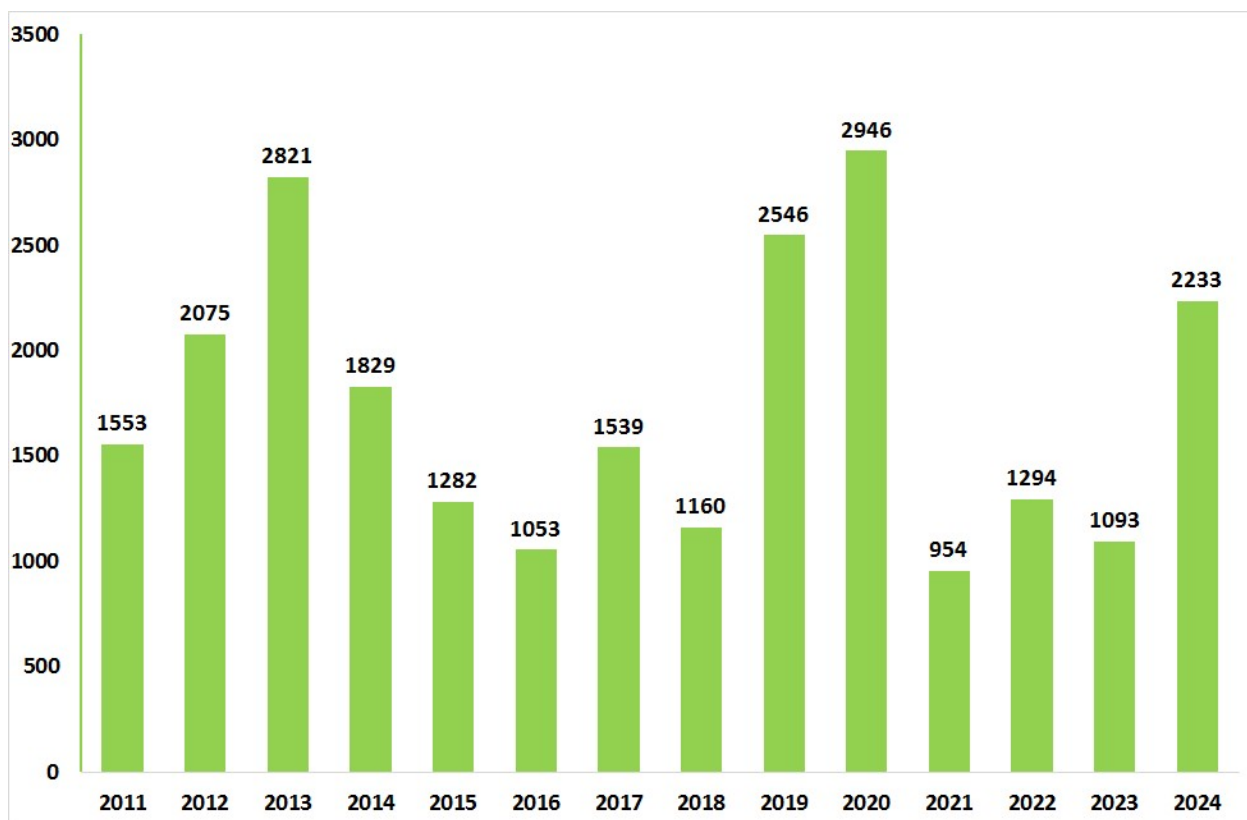
Nei grafici seguenti è illustrato l'andamento della rilevazione (grafico 1), da cui si nota una iniziale grande crescita della partecipazione dei centri e un rallentamento nel corso del quadriennio 2015-2018 (grafico 2). A partire dal biennio 2019-2020 la rilevazione sembra aver ripreso vigore. Nel grafico 3 sono invece riportati i casi registrati da ciascuna Azienda.

Nei tre grafici sono inclusi anche i soggetti registrati ma non residenti in Sicilia (933 soggetti di cui 264 con età inferiore ai 18 anni).

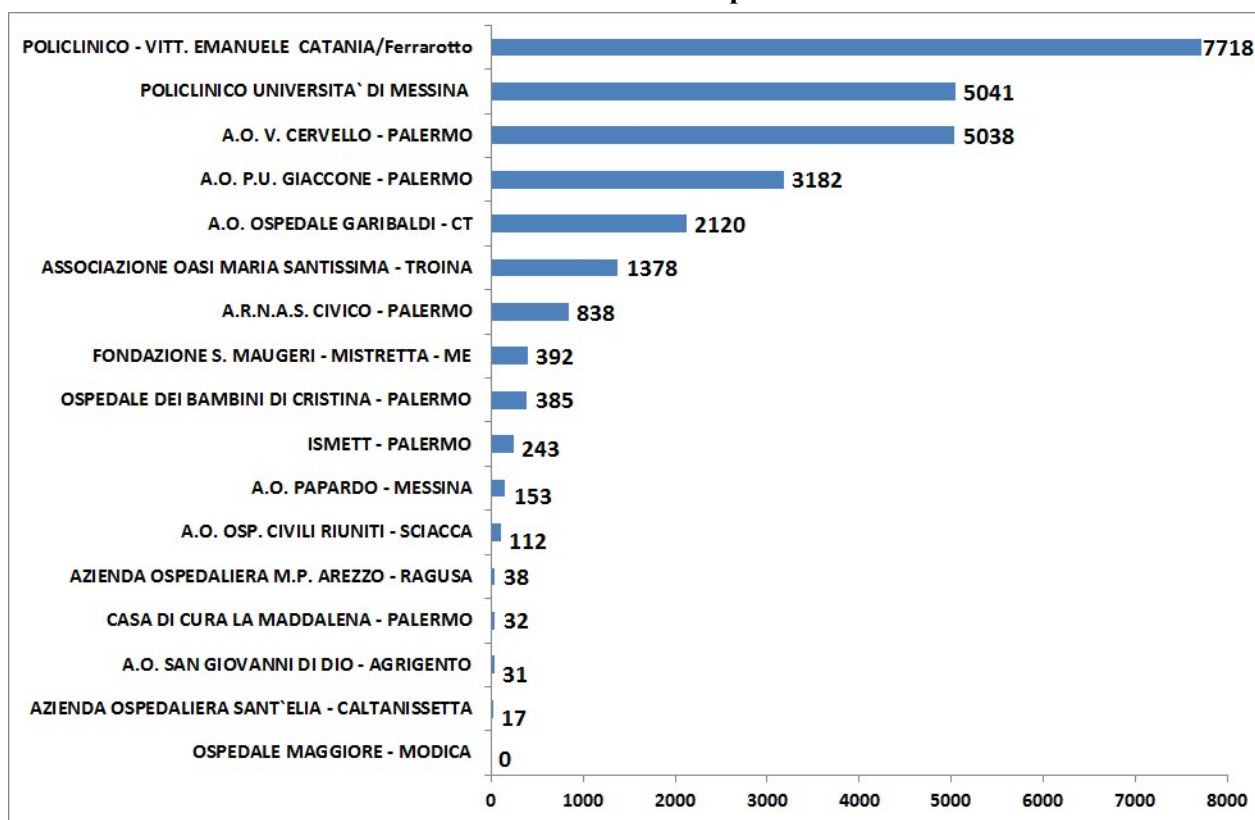
**Grafico 1 – Andamento della rilevazione anni 2011-2024**



**Grafico 2 – Tutti i casi inseriti per anno di inserimento (2011-2024)**



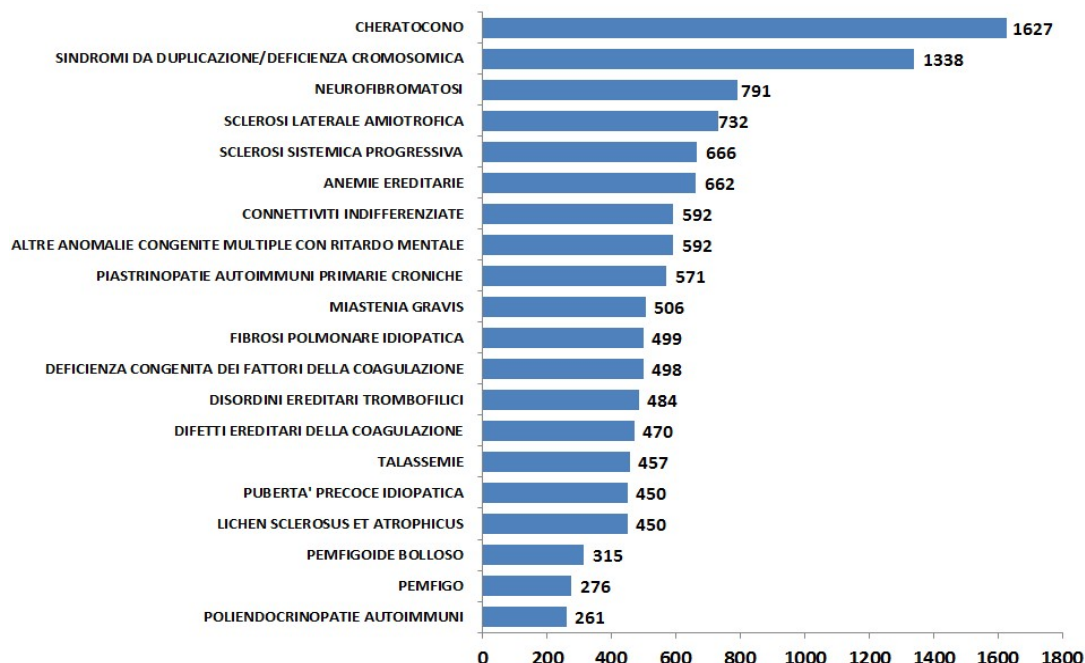
**Grafico 3 – Tutti i casi inseriti per Azienda**



La tabella seguente riporta la prevalenza, in numero di casi, totale e delle persone con meno di 18 anni di età suddiviso per macro-categorie diagnostiche. Sono stati considerati solamente i pazienti con diagnosi di malattia ed esenzione attiva nel periodo considerato.

Gruppo MR	N. complessivo di persone con malattia rara registrate nel RRMR residenti al 31.12.2024	N. di persone con malattia rara registrate nel RRMR residenti con meno di 18 anni al 31.12.2024
1. Malattie infettive e parassitarie	9	0
2. Tumori	986	304
3. Malattie delle ghiandole endocrine	1030	266
4. Malattie del metabolismo	2049	519
5. Malattie del sistema immunitario	677	90
6. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	3720	296
7. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	2338	162
8. Malattie dell'apparato visivo	1825	32
9. Malattie del sistema circolatorio	815	67
10. Malattie dell'apparato respiratorio	776	21
11. Malattie dell'apparato digerente	180	9
12. Malattie dell'apparato genito - urinario	331	32
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	1355	111
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	828	20
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	4324	2158
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	15	7
<b>TOTALE</b>	<b>21129</b>	<b>4053</b>

Nel grafico 4 è riportata la prevalenza, in numero di casi, dei gruppi diagnostici più frequenti.

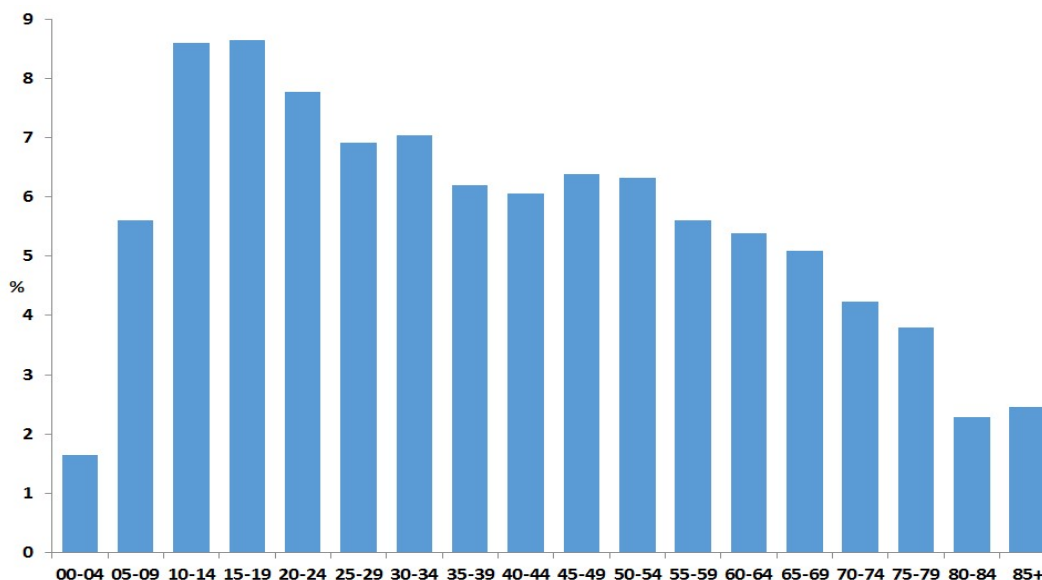


La tabella successiva riporta invece sia il numero complessivo dei nuovi casi che quello dei nuovi casi di persone con meno di 18 anni di età suddiviso per macro-categorie diagnostiche. Sono stati considerati solamente i pazienti viventi alla data del 31 dicembre 2024.

Gruppo MR	N. di nuove persone con malattia rara registrate nel RRMR residenti dal 1.1.2024 al 31.12.2024	N. di nuove persone con malattia rara con meno di 18 anni registrate nel RRMR residenti dal 1.1.2024 al 31.12.2024
1. Malattie infettive e parassitarie	2	0
2. Tumori	58	9
3. Malattie delle ghiandole endocrine	53	26
4. Malattie del metabolismo	229	62
5. Malattie del sistema immunitario	125	32
6. Malattie del sangue e degli organi ematopoietici	352	16
7. Malattie del sistema nervoso centrale e periferico	133	14
8. Malattie dell'apparato visivo	196	11
9. Malattie del sistema circolatorio	74	13
10. Malattie dell'apparato respiratorio	291	1
11. Malattie dell'apparato digerente	37	1
12. Malattie dell'apparato genito - urinario	114	4
13. Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo	152	13
14. Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo	96	5
15. Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche	333	236
16. Alcune condizioni morbose di origine perinatale	0	0
<b>TOTALE</b>	<b>2233</b>	<b>437</b>

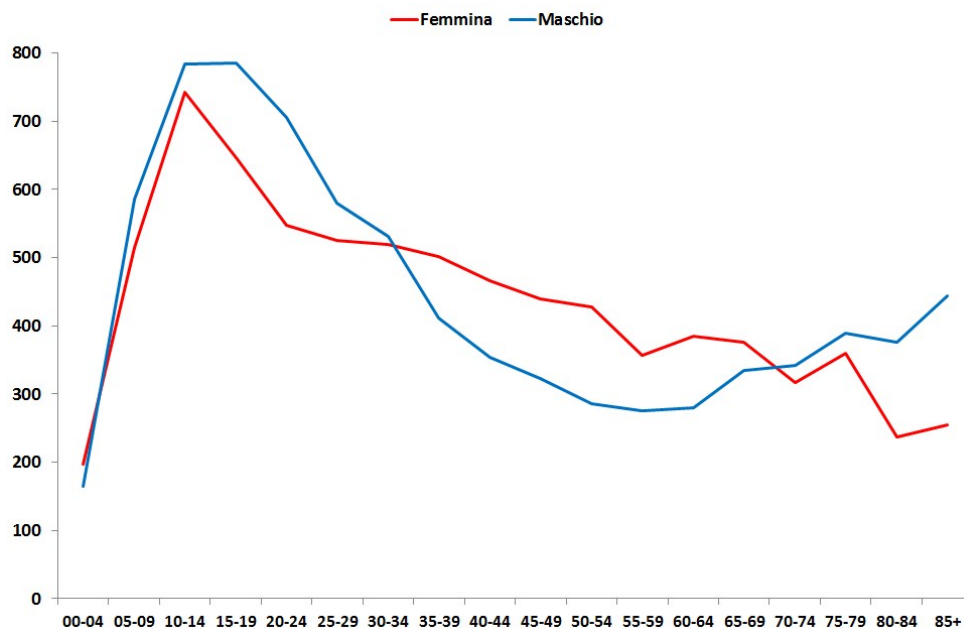
La metà dei casi prevalenti ha meno di 35 anni, ma vi sono anche casi di età elevata (grafico 5).

**Grafico 5 – Tutti i casi residenti in Sicilia e viventi – Distribuzione per età**

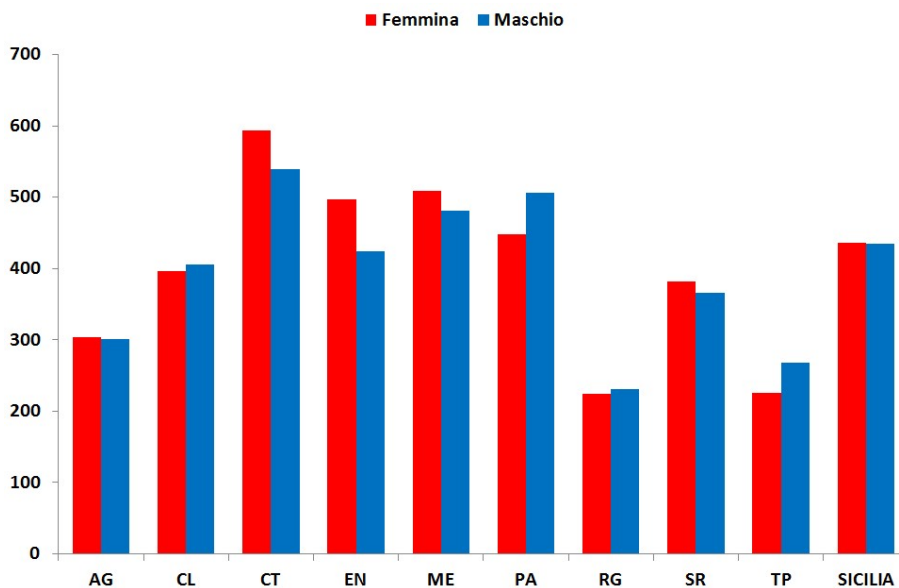


Sebbene i dati possano essere non completi, in rapporto alla popolazione residente sono stati calcolati i tassi di prevalenza specifici per età e sesso e per provincia di residenza riportati nei grafici 6 e 7; in quest'ultimo si osserva una maggiore prevalenza in provincia di Catania e Messina e una minore prevalenza in provincia di Ragusa e Trapani.

**Grafico 6 – Tassi di prevalenza per età e sesso (/100.000 ab.)**



**Grafico 7 – Tassi di prevalenza per residenza e sesso (/100.000 ab.)**



Il confronto con i dati nazionali mostra una grande adesione della nostra Regione alla rilevazione, cui viene dato ulteriore impulso dall'aumento dei centri di riferimento deputati alla registrazione. Il Registro Regionale Malattie Rare si aggiunge agli strumenti informativi già in uso presso il DASOE a supporto della valutazione e programmazione e in atto presenta semplicità di accesso e funzionamento e un ottimo livello di partecipazione da parte dei centri coinvolti.

Appare necessario aumentare ulteriormente la rappresentatività e la copertura, eventualmente con il supporto delle associazioni nel promuovere la segnalazione dei casi.