

beta
e

263
i.r.2016.



Regione Puglia
Al Presidente

Regione Puglia
Gabinetto del Presidente

AOO_021/PROT
30/05/2016 - 0003181

Prot.: Uscita - Registro: Protocollo Generale



Consiglio Regionale
della Puglia
N. 20160011935
31/05/2016 11:49
450XW0
Sezione Informatica e Tecnica

ENTRATA

Al Presidente del
Consiglio regionale
presidente@consiglio.puglia.it

Sede

Oggetto: Risposta ad interrogazione scritta numero 263 presentata dal Consigliere regionale Pellegrino.

Con l'allegata nota, di cui si fa proprio il contenuto, si risponde all'interrogazione di cui all'oggetto riguardante "Richiesta di valutazione per il riconoscimento alla sclerosi sistemica dello status di 'malattia rara'. Attivazione di percorsi diagnostici-terapeutici e riprogettazione dei servizi socio assistenziali".

Distinti saluti

Emiliano

www.regione.puglia.it

Lungomare N. Sauro, 31/33 Bari - 70121 Bari -



REGIONE
PUGLIA

ASSESSORATO WELFARE – POLITICHE DI BENESSERE SOCIALE E PARI
OPPORTUNITÀ - PROGRAMMAZIONE SOCIALE E INTEGRAZIONE SOCIO-
SANITARIA

IL DIRETTORE

Prot. Ass - 005 - 000 256

04/11/05/2016

Al Presidente della Giunta Regionale
Dr. Michele Emiliano

Al Presidente del Consiglio Regionale
Mario Loizzo

Al Consigliere Regionale
Dr. Paolo Pellegrino

E, p.c.
Al Capo di Gabinetto del Presidente
Dr. Claudio Stefanazzi

LORO SEDI

**Oggetto: Interrogazione presentata dal Consigliere Regionale Paolo Pellegrino (rif. n. 263-X).
Riscontro**

Con riferimento all'interrogazione richiamata in oggetto, con la quale si chiede quali iniziative sono da porre in essere per il riconoscimento come malattia rara della "sclerosi sistemica" e per la adeguata strutturazione di PDTA, si precisa quanto segue, sulla scorta di quanto documentato e argomentato dal CoReMaR (Coordinamento Regionale Malattie Rare) istituito in Puglia presso l'ARES e coordinato dalla dr.ssa Giuseppina Annicchiarico.

Definizioni

Quando si parla di malattie rare (MR) lo scenario che si apre è di respiro europeo ed internazionale. Alla fine degli anni '90 la Comunità Europea (UE) ha definito malattia rara ogni patologia che colpisca meno di 5 persone su 10.000 abitanti, ed ha emanato una serie di raccomandazioni che hanno poi determinato a cascata vari provvedimenti legislativi nei diversi ambiti nazionali.

In Italia, il Decreto Ministeriale 279 del 2001 ha definito 47 macro-gruppi di diagnosi per le MR (ad esempio: malattie infettive e parassitarie; malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari; tumori; ecc.) comprendenti un elenco di 284 malattie/gruppi che "esplose" nelle diverse forme (ad esempio: neurofibromatosi tipo I, neurofibromatosi tipo II) diventano circa 5.000 MR.

Orphanet, l'organismo scientifico istituito dall'UE e dedicato alle MR e ai farmaci orfani¹, censisce a sua volta nel proprio portale *internet*² circa 8.000 MR; e le accompagna con il significativo motto: "le malattie rare sono rare, ma le persone affette sono tante"...

Riferimenti legislativi e organizzativi

Il Decreto Ministeriale 279 del 2001 ha sancito – per la prima volta in Italia, e in un

www.regione.puglia.it

Il Direttore del Dipartimento

Via Gentile n.52 - 70121 - Bari - Tel: 080 5403617/5402023 - Fax: 080 5403005

mail: g.gorgoni@regione.puglia.it



**REGIONE
PUGLIA**

**ASSESSORATO WELFARE – POLITICHE DI BENESSERE SOCIALE E PARI
OPPORTUNITÀ - PROGRAMMAZIONE SOCIALE E INTEGRAZIONE SOCIO-
SANITARIA**

IL DIRETTORE

sistema sanitario pubblico orientato sulla cura delle malattie che colpiscono grandi fasce di popolazione – l'avvio di una Rete nazionale costituita da Presidi per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi e la terapia delle MR, appositamente individuati dalle Regioni negli Ospedali del proprio territorio.

Nel 2002 è stato poi attivato un Tavolo Tecnico Permanente Interregionale per le Malattie Rare presso la Commissione Salute della Conferenza delle Regioni (coordinato attualmente da Paola Facchin, docente di pediatria dell'Università di Padova); mentre nel dicembre 2003 la Regione Puglia ha avviato la rete pugliese MR³ e, col supporto tecnico del Coordinamento Regionale Malattie Rare (insediato a marzo del 2010 presso l'Agenzia Regionale Sanità pugliese – Ares – Tav. 1) ha avviato una ricognizione dei bisogni dei malati e delle loro famiglie ed un censimento dell'offerta sanitaria.

Da tale ricognizione sono emersi alcuni elementi sostanziali:

- come è noto, il SSN pubblico italiano è oggi di fatto costituito dalla somma di 21 SSR sostanzialmente autonomi, e le Regioni possono garantire prestazioni extra LEA con risorse proprie: e visto che la cura dei malati rari richiede in gran parte proprio prestazioni extra LEA, ciò può generare diseguità di trattamento tra malati che vivono in Regioni ricche e Regioni povere (ad esempio quelle in Piano di Rientro); per cui due persone affette da una medesima patologia possono essere curate in maniera differente a seconda della loro Regione di residenza;
- occorrono dati reali su malati e presidi MR in Puglia, che provengano in maniera omogenea da registri di popolazione che coprano tutto il territorio regionale, che consentano una rilevazione puntuale sia dei bisogni che del valore dell'offerta sanitaria pugliese, e permettano poi un completo monitoraggio delle azioni di sanità pubblica intraprese.

Successivamente, dall'incontro con gli ammalati e le associazioni della rete AMaRe Puglia (Associazioni Malattie Rare) è emersa anche la necessità di strategie di assistenza integrata Ospedale-Territorio, ossia di una rete di assistenza pubblica fatta di nodi "che si parlino": il bambino e la persona ammalata di MR, infatti, pur avvalendosi di reti nazionali e talora intercontinentali nella fase della diagnosi, hanno poi necessità di ricevere le cure necessarie negli ospedali più vicini al luogo in cui abitano, o talora anche presso il loro stesso domicilio.

Nel settembre 2012, la Puglia ha dunque avviato il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione (SIMaRRP), che collega gli Ospedali che sono sede di Presidi della Rete Nazionale MR con i Distretti Socio Sanitari (DSS), realizzando così una rete con oltre 120 nodi.

Nel 2015, poi, in ogni ASL è stato individuato un referente generale per le MR, e in ogni DSS un referente MR che guida le attività della Task force distrettuale. I nomi dei referenti per ASL sono riportati in Tav. 2.

La scelta di consorziarsi con altre otto Regioni (Veneto, Liguria, Campania, Umbria, Provincia autonome di Bolzano, Provincia autonome di Trento, Emilia Romagna e Sardegna) che utilizzano lo stesso approccio organizzativo e che condividono l'identico *know how* e i medesimi Piani Diagnostico Terapeutici (PDT), ha consentito alla regione Puglia di superare le barriere imposte dall'autonomia regionale, e di entrare in una rete multiregionale con una

www.regione.puglia.it

Il Direttore del Dipartimento

Via Gentile n.52 - 70121 - Bari - Tel: 080 5403617/5402023 - Fax: 080 5403005

mail: g.gorgoni@regione.puglia.it



**REGIONE
PUGLIA**

**ASSESSORATO WELFARE – POLITICHE DI BENESSERE SOCIALE E PARI
OPPORTUNITÀ - PROGRAMMAZIONE SOCIALE E INTEGRAZIONE SOCIO-
SANITARIA**

IL DIRETTORE

popolazione pari a circa 25 milioni di abitanti, che si fonda sul principio dell'appropriatezza diagnostica, e in cui la diagnosi effettuata in un Presidio della Rete genera una esenzione da parte del Distretto Socio Sanitario di riferimento.

L'implementazione della rete regionale, come sopra descritta, ha determinato, in particolare nelle Regioni con la maggiore e più antica tradizione nell'assistenza sanitaria pubblica, un importante risparmio di risorse economiche del SSR, e anche delle famiglie costrette in minor misura alla migrazione.

La situazione pugliese

La Puglia ha registrato un dato di rilievo: nel 2007 gli esenti per malattie rare superavano le 50.000 unità, mentre oggi i pugliesi esenti sono circa 25.000.

Considerato che tra le malattie rare del Decreto Ministeriale compare ancora la celiachia, e che ne sono affetti circa 10.000 pugliesi, se ne deduce che i pugliesi con MR sono comunque un esercito di circa 15.000 persone.

Il SIMaRRP consente oggi di pesare con dati reali l'attività di un Presidio della Rete Nazionale MR e persino le attività del singolo medico, superando la fase pionieristica dell'iniziale autocandidatura dei Centri, con cui tutte le Regioni avevano avviato le reti MR.

A giugno 2015 il Coordinamento Regionale Malattie Rare ha pubblicato sul sito dell'Agenzia Regionale Sanità pugliese il 1° Report del SIMaRRP, da cui emerge che, tra i 4.090.266 pugliesi, **13.304 sono gli affetti da MR inseriti nel SIMaRRP; ossia lo 0,34 % della popolazione.** In data 1 ottobre 2015 il SIMaRRP ha registrato 15.365 pazienti inseriti.

I macro gruppi di diagnosi e le malattie rare più presenti in Puglia sono riportati in Tav. 3 e in Tav.4

Le fasce d'età più colpite rispecchiano quelle più colpite nelle otto Regioni consorziate, e mostrano una prevalenza di bambini. Le migliori cure e l'appropriatezza diagnostica aumentano però sempre più la quota di giovani adulti e anche di anziani nell'ambito della popolazione affetta da MR: ciò evidenzia naturalmente il problema della gestione della cronicità ad alta complessità assistenziale, quale quella legata ad una MR, come una tra le maggiori criticità cui occorrerà far fronte nel prossimo futuro.

Quanto all'assistenza, la Puglia va considerata ancora una Regione a forte migrazione extraregionale, dato che si curano fuori Regione il 44% degli adulti ed il 36% bambini; ma inizia pian piano a registrarsi una certa inversione di tendenza, e le attività di cura iniziano a concentrarsi in alcuni ospedali della Regione.

Tra gli affetti da MR anche in Puglia prevalgono le malattie del sistema nervoso e degli organi di senso, mentre la ampia quota di malattie dell'apparato digerente va interpretata alla luce della persistenza della celiachia nell'elenco delle malattie rare.

Sviluppi e prospettive

L'organizzazione della Regione Puglia si sta evolvendo, attraverso l'analisi

www.regione.puglia.it

Il Direttore del Dipartimento

Via Gentile n.52 - 70121 - Bari - Tel: 080 5403617/5402023 - Fax: 080 5403005

mail: g.gorgoni@regione.puglia.it



**REGIONE
PUGLIA**

**ASSESSORATO WELFARE – POLITICHE DI BENESSERE SOCIALE E PARI
OPPORTUNITÀ - PROGRAMMAZIONE SOCIALE E INTEGRAZIONE SOCIO-
SANITARIA**

IL DIRETTORE

epidemiologica ed organizzativa del fenomeno e del suo trattamento, verso un'assistenza sempre più di qualità; che tenga conto delle principali richieste dei pazienti (centri di qualità, competenza e aggiornamento continuo dei medici, interdisciplinarietà nell'assistenza, connessione alle reti nazionali e internazionali, sistemi di piena presa in carico territoriale), e riesca a contrarre il fenomeno della emigrazione medica dei malati di MR alla ricerca di diagnosi, di accoglienza, organizzazione e interdisciplinarietà, di assistenza delle complicità legate alla cronicità.

La Delibera di Giunta Regionale n. 158/2015, ed il "Patto d'Intesa a favore della ricerca e dell'assistenza ai bambini e alle persone con malattia rara" del 10 febbraio 2015, unico nel suo genere – e stipulato tra la Regione Puglia, ampi comparti della Sanità pubblica (ospedali, pediatri e medici di famiglia), le Università pugliesi e Uniamo (Federazione di associazioni di malattie rare in Italia) – possono essere una prima, forte risposta a tali bisogni dei malati di MR e delle loro famiglie.

L'organizzazione dell'assistenza si evolverà con Presidi di Rete (PRN) composti da Unità operative funzionalmente collegate a più livelli, e supportate da moderni sistemi di teleconsulenza (secondo quanto previsto nell'Accordo Stato-Regioni "Consulenza a distanza per le malattie rare"); articolandosi cioè in pochi centri di qualità, capaci di garantire "conoscenza, interdisciplinarietà, connessione con associazioni di volontariato, connessioni a reti nazionali ed internazionali".

È previsto il consolidamento della connessione tra ospedali e territorio, e delle cure domiciliari facilitate da tecnologie innovative.

La Puglia candiderà al *network* europeo (la rete ERN) i suoi centri più attrattivi.

Al fine di rendere omogenee le cure agli ammalati in tutta la Regione sono in allestimento nelle ASL punti di informazione e nuclei interdisciplinari di professionisti (pediatri dell'ospedale e del territorio, genetisti, psicologi, neuropsichiatri infantili, riabilitatori) che facilitino l'accesso dei pazienti ai servizi (già avviati i lavori nelle ASL di TA e di LE); e per facilitare l'orientamento delle persone con MR e delle loro famiglie sono in fase di stampa e distribuzione *poster* con descrizione grafica del funzionamento della rete, in cui l'organizzazione è rappresentata da una serie di ingranaggi, e un punto rosso indica agli assistiti il punto della rete in cui si trovano. Attraverso il Sistema Informativo sarà possibile seguire *online*, e nel rispetto delle norme sulla *privacy*, il percorso assistenziale dell'assistito.

L'evoluzione del Sistema Informativo MR consentirà di tracciare anche l'assistenza territoriale, per esempio quella riabilitativa; nella quale la ASL di Brindisi è come è noto connotata dalla importante presenza della "Nostra Famiglia" di Ostuni/Brindisi, sede pugliese dell'IRCCS Medea, e centro di *expertise* di riferimento per tutta la Regione nella riabilitazione pediatrica.

La Puglia, per la prima volta in Italia, ha inserito "malattie rare" in questo circuito di sviluppo economico legato all'innovazione tecnologica.

I fondi strutturali europei sono gestiti dalle Regioni e destinati alle imprese. Non vengono erogati fondi a pioggia, ma sono finanziate le imprese che fanno innovazione. Le Regioni stabiliscono con atti pubblici le strategie. La Puglia ha elencato "malattie rare" tra le materie di proprio interesse.

www.regione.puglia.it

Il Direttore del Dipartimento

Via Gentile n.52 - 70121 - Bari - Tel: 080 5403617/5402023 - Fax: 080 5403005

mail: g.gorgoni@regione.puglia.it



**REGIONE
PUGLIA**

**ASSESSORATO WELFARE – POLITICHE DI BENESSERE SOCIALE E PARI
OPPORTUNITÀ - PROGRAMMAZIONE SOCIALE E INTEGRAZIONE SOCIO-
SANITARIA**

IL DIRETTORE

In risposta al Bando Cluster (DGR 1732/2014 "Strategia regionale per la Specializzazione intelligente") sono stati presentati circa 200 progetti. La graduatoria ha collocato al sesto posto il progetto EMOTION presentato da un'alleanza di imprese (capofila la CLE, un'azienda di ICT), Università e Associazione di pazienti e con partner pubblico il Coordinamento Regionale Malattie Rare dell'ARes Puglia.

Il progetto EMOTION prevede il monitoraggio domiciliare dell'emorragia post traumatica del bambino emofilico. La sperimentazione consiste nell'addestramento del care giver all'utilizzo dell'ecografo, l'uso della tecnologia a domicilio e l'invio dei dati, attraverso il collegamento remoto col Presidio di Rete Nazionale pediatrico per l'emofilia, al medico del PRN stesso. Obiettivo è la facilitazione della consulenza a distanza, la riduzione dei viaggi verso l'ospedale ed una auspicata migliore qualità di vita del bambino a vantaggio dell'economia familiare e di sanità pubblica.

Non meno rilevante è la decisione della Regione Puglia, a partire dal gennaio 2014, di inserire le patologie rare più invalidanti, e il cui decorso porta con se grave non autosufficienza per i pazienti che ne sono affetti, nell'elenco delle patologie che accedono prioritariamente all'assegno di cura, dimensionato in misura fissa ad euro 600,00 per mese, assegno che è destinato a supportare l'assistenza indiretta personalizzata e che si cumula alle indennità previdenziali già dovute.

Tanto premesso e considerato, si può dunque evidenziare che sono punti di forza del Sistema Puglia per l'assistenza alle malattie rare il riconoscimento ai malati rari ad alta complessità assistenziale assegni di cura mensili, provenienti dai fondi regionali della non autosufficienza; l'alleanza con le Università pugliesi, l'avvio del network della ricerca, il collegamento tra nodi assistenziali anche lontani tra loro per conseguire la riduzione dei viaggi della speranza.

Inoltre, la Puglia ha contribuito alla revisione dell'elenco delle malattie rare già varato dal Ministro della Salute Lorenzin, ed in attesa di essere approvato dalla Conferenza Stato Regioni; è stata la prima Regione a recepire il Piano Nazionale Malattie Rare e l'Accordo Stato-Regioni sulla Teleconsulenza nell'assistenza dedicata alle MR del gennaio 2015; ed è stata la prima Regione ad includere nei propri tavoli istituzionali i rappresentanti degli ammalati.

Quanto, quindi, al riconoscimento della Sclerosi sistemica come malattia rara (quesito 1), la Regione Puglia si rimette a quanto definito a livello nazionale, anche sostenendo fattivamente la necessità di aggiornare l'elenco nazionale di cui al DM n. 279/2001 e operando concretamente sul territorio regionale per il monitoraggio sempre più efficace della popolazione affetta da una malattia rara. L'aggiornamento dell'elenco nazionale è quantomai necessario, e deve stare al passo della scienza (attualmente l'elenco è agganciato ai LEA e fermo da 15 anni): in Puglia, ad esempio, ci sono molti malati con patologie rare fuori elenco (PANDAS, angioma cavernoso cerebrale...).

Quanto, invece, alla attivazione di un tavolo (quesito 2) per la definizione di un Percorso diagnostico-terapeutico (PDTA) per la specifica patologia indicata nell'interrogazione in oggetto (sclerosi sistemica) si deve precisare in primis che essendo la Regione Puglia una

www.regione.puglia.it

Il Direttore del Dipartimento

Via Gentile n.52 - 70121 - Bari - Tel: 080 5403617/5402023 - Fax: 080 5403005

mail: g.gorgoni@regione.puglia.it



**REGIONE
PUGLIA**

**ASSESSORATO WELFARE – POLITICHE DI BENESSERE SOCIALE E PARI
OPPORTUNITÀ - PROGRAMMAZIONE SOCIALE E INTEGRAZIONE SOCIO-
SANITARIA**

IL DIRETTORE

Regione che ha già affrontato un Piano di Rientro ed è attualmente in Piano Operativo, non è data l'autonomia di definire ulteriori LEA oltre quelli riconosciuti a livello nazionale. Mentre il SSR è impegnato, proprio con la rete interaziendale e interdistrettuale per le malattie rare, nonché con la indicazione degli ospedali di riferimento da candidare alla rete ERN, a produrre dati certi sulla presenza di pazienti affetti da patologie rare, nonché a seguirne i percorsi di cura e di assistenza riducendo quando possibile la mobilità passiva extraregione.

Il CoReMaR ha già formulato proposte assai costruttive e qualificanti della rete regionale di assistenza per le malattie rare, focalizzandosi in particolare su:

1. potenziamento della rete interaziendale già allestita;
2. reinvestimento nel potenziamento della rete di quanto risparmiato dall'appropriatezza diagnostica e dalla conseguente appropriata concessione di esenzione dalla partecipazione al costo per MR (nel 2007 gli esenti per MR erano oltre 50.000, oggi sono 26.000 di cui 10.000 celiaci), nonché di quanto risparmiato dalla riduzione della mobilità passiva per MR;
3. maggiore qualità delle attività sanitarie nei centri MR di riferimento regionale, favorendo il ricambio generazionale, nell'ambito delle deroghe assunzionali concesse alla Puglia, nonché potenziando nella rete MR nelle ASL i nuclei interdisciplinari, i servizi di Neuropsichiatria Infantile, la riabilitazione pubblica e privata/convenzionata replicando modelli organizzativi omogenei e funzionali alla "care" di questi ammalati.

L'Assessorato alle Politiche è attualmente impegnato, con il supporto del CoReMaR nella istruttoria dei principali PDTA coerenti con le Linee Guida prodotte dalle Società Scientifiche, e che saranno comunque oggetto di un preventivo confronto con gli organismi già previsti dalla normativa vigente.

Il Direttore
Dr. Giovanni Gorgoni

Allegati: Tavole 1-2-3-4 citate nel testo.

www.regione.puglia.it

Il Direttore del Dipartimento
Via Gentile n.52 - 70121 - Bari - Tel: 080 5403617/5402023 - Fax: 080 5403005
mail: g.gorgoni@regione.puglia.it



**REGIONE
PUGLIA**

**ASSESSORATO WELFARE – POLITICHE DI BENESSERE SOCIALE E PARI
OPPORTUNITÀ - PROGRAMMAZIONE SOCIALE E INTEGRAZIONE SOCIO-
SANITARIA**

IL DIRETTORE

Allegati

Tavola 1 – Composizione del Co. Re. Ma. R. - Coordinamento regionale per le malattie rare

gli esperti:

| | |
|--------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|
| Giuseppina Annicchiarico (responsabile) | - pediatra di famiglia Grottaglie |
| Renza Barbon Galuppi | - presidente Nazionale UNIAMO |
| Michele Lattarulo | - direttore Farmacia, Policlinico di Bari |
| Giancarlo Logroscino | - docente di Neurologia, Università di Bari |
| Franco Papadia | - direttore Diabetologia, Policlinico di Bari |
| Carlo Sabbà | - docente di Medicina interna, Università di Bari |
| Ledopoldo Zelante | - direttore Genetica medica, IRCCS "Casa Sollievo della sofferenza", S.Giovanni Rotondo |

Struttura regionale:

| | |
|------------------|------------------------------|
| Giovanni Gorgoni | - Direttore del Dipartimento |
| Ettore Attolini | - dirigente Ares |
| Neludhoff Albano | - dirigente SISR, Bari |

www.regione.puglia.it

Il Direttore del Dipartimento

Via Gentile n.52 - 70121 – Bari - Tel: 080 5403617/5402023 - Fax: 080 5403005

mail: g.gorgoni@regione.puglia.it



**REGIONE
PUGLIA**

**ASSESSORATO WELFARE – POLITICHE DI BENESSERE SOCIALE E PARI
OPPORTUNITÀ - PROGRAMMAZIONE SOCIALE E INTEGRAZIONE SOCIO-
SANITARIA**

IL DIRETTORE

Tavola 2 - La rete territoriale per le MR – ASL pugliesi

| | |
|---------------------|------------------------|
| Adriana Di Gregorio | Referente ASL Taranto |
| Cinzia Morciano | Referente ASL Lecce |
| Beatrice Proto | Referente ASL Brindisi |
| Giorgio Saponaro | Referente ASL Bari |
| Enrico Pace | Referente ASL Foggia |
| Saverio Nenna | Referente ASL BaT |

www.regione.puglia.it

Il Direttore del Dipartimento

Via Gentile n.52 - 70121 – Bari - Tel: 080 5403617/5402023 - Fax: 080 5403005

mail: g.gorgoni@regione.puglia.it



Tavola 3 - Elenco dei casi di malattia rara in Puglia per macro gruppo di diagnosi

| | |
|--------------------------------------------------------------|--------|
| <i>Sprue Celiaca/Celiachia</i> | 4.159 |
| Malformazioni congenite | 1.652 |
| Malattie del sangue e degli organi ematopoietici | 1.518 |
| Malattie dell'apparato visivo | 1.258 |
| Malattie del sistema nervoso-SNC | 705 |
| Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo | 547 |
| Malattie del sistema nervoso-SNP | 488 |
| Malattie delle ghiandole endocrine | 457 |
| Tumori | 432 |
| Malattie del metabolismo (aminoacidi) | 431 |
| Disturbi immunitari | 320 |
| Malattie del sistema circolatorio | 304 |
| Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo | 196 |
| Malattie del metabolismo (minerali) | 176 |
| Malattie del sistema digerente | 156 |
| Alcune condizioni morbose di origine perinatale | 145 |
| Malattie del metabolismo | 137 |
| Malattie dell'apparato genito-urinario | 86 |
| Malattie del metabolismo (carboidrati) | 58 |
| Malattie del metabolismo (lipidi) | 53 |
| Malattie del metabolismo (proteine) | 23 |
| Malattie infettive e parassitarie | 3 |
| Totale (*) | 13.304 |

() il totale comprende patologie che sul piano quantitativo non sarebbero più da considerare rare, ma si fa fede sull'elenco nazionale delle malattie rare da DM 279/2001*

