



Regione Lombardia
Sanità

*Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle
malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279*

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2016

Ospedale Niguarda di Milano

A cura del:

Centro di Coordinamento



ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE **MARIO NEGRI**
Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare *Aldo e Cele Daccò*



1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

La Rete nazionale per le malattie rare sorveglia, attualmente, un primo gruppo di condizioni indicate nell'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001. Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera "G" per i gruppi di malattie rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

Poiché per i codici di gruppo l'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Presidio di riferimento per quel gruppo di malattie rare, ha la facoltà di attribuire il codice ad eventuali ulteriori condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel decreto legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi dei codici di gruppo, la Rete per le malattie rare della Lombardia ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio autorizzato per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. Dopo ogni aggiornamento l'elenco delle malattie rare viene diffuso tra gli specialisti dei Presidi e pubblicato sul sito web della Rete Regionale (<http://malattierare.marionegri.it/>).

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 2016, sono uniformemente riconosciute 649 condizioni a bassa prevalenza; tale conteggio non considera la *malattia di Waldmann* (RC0140) in quanto è sinonimo di *linfangectasia intestinale* (RI0080); quest'ultima descrizione è quella attualmente più utilizzata nella letteratura internazionale.

Di queste 649 malattie rare, 3 non sono attualmente sorvegliate dal Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR): la *sprue celiaca* (RI0060) e la *sindrome di Down* (RN0660) in quanto, pur essendo identificate da un codice di malattia rara, non hanno una prevalenza nella popolazione minore o uguale a 1 caso ogni 2000 abitanti; la *malattia di Hansen* (RA0010) in quanto una specifica normativa identifica dei centri di riferimento nazionali tra i quali non sono comprese strutture ospedaliere del territorio lombardo.

CENSIMENTO DEI CASI DI MALATTIA RARA PER MEZZO DELL' APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Da dicembre 2006 il ReLMaR è compilato via web per mezzo di un applicativo informatico dedicato, denominato *Rete Malattie Rare (RMR)*, che opera nell'ambito del sistema *Carta Regionale dei Servizi - Sistema Informativo Socio Sanitario (CRS-SISS)*.

Il censimento dei casi di malattia rara viene svolto dagli specialisti dei Presidi della Rete accedendo all'applicativo RMR e compiendo le seguenti operazioni di base:

1. identificazione del cittadino per il quale si intende certificare una patologia, ed eventuale inserimento dei dati anagrafici (se il paziente non è un cittadino lombardo e non ha mai avuto un accesso presso una struttura sanitaria lombarda integrata al SISS);
2. creazione della Scheda Diagnostica Individuale (di seguito indicata come scheda di diagnosi) con l'inserimento delle informazioni cliniche (diagnosi e modalità di diagnosi);
3. salvataggio in bozza della scheda di diagnosi; questa operazione è obbligatoria e serve per memorizzare i dati in una modalità ancora suscettibile a modifiche;
4. creazione del Piano Terapeutico Individuale, obbligatorio in caso di prima compilazione. Nel caso in cui non sia prevista alcuna terapia farmacologica si deve selezionare la voce: *Nessun Farmaco Previsto*;
5. salvataggio in bozza del documento appena creato; al termine è possibile pubblicare la scheda di diagnosi e il piano terapeutico correlato. Durante la pubblicazione dei documenti viene creata automaticamente anche la Certificazione di Malattia, ed è possibile inviare automaticamente la Richiesta di Esenzione alla ATS. Con la pubblicazione dei documenti i dati vengono archiviati definitivamente nel ReLMaR; la scheda di diagnosi viene classificata come *pubblicata*. L'apposizione della firma digitale, richiesta all'atto della pubblicazione, fa acquisire alla scheda di diagnosi un valore certificativo.

Le schede in stato di *bozza* e le schede pubblicate possono essere ricercate e visualizzate nell'applicativo RMR accedendo ai tabpanel *Schede Repository* e *Schede Pubblicate* predisposti a seguito dell'identificazione del cittadino.

Una scheda di diagnosi in stato di *bozza* può essere modificata e, eventualmente, pubblicata; una scheda di diagnosi *pubblicata* può essere modificata o annullata: la modifica permette di creare un documento di tipo *sostitutivo*, che va a sostituire il precedente (è possibile modificare una scheda di diagnosi nei casi di: guarigione, inserimento di nuove informazioni e patologia errata); l'annullamento permette di creare un documento di tipo *annullativo*, che va a sostituire il precedente.

INSERIMENTO DEI DATI RELATIVI ALLA TERAPIA FARMACOLOGICA (PIANO TERAPEUTICO)

Il ReLMaR raccoglie le informazioni riguardo la prescrizione di farmaci per il caso di malattia rara censito; ogni scheda di diagnosi pubblicata ha già un piano terapeutico correlato, ma è possibile inserirne uno nuovo (per sostituire il precedente o perché scaduto): si deve accedere alla sezione delle schede pubblicate e visualizzare i documenti correlati, da qui è possibile inserire il nuovo piano terapeutico. In modo analogo alla scheda di diagnosi, anche la redazione del piano terapeutico richiede un primo salvataggio in una forma ancora suscettibile di modifiche (piano terapeutico in stato di *bozza*) e, successivamente, la pubblicazione con l'apposizione della firma digitale dello specialista prescrittore (piano terapeutico *pubblicato*).

ALTRE FUNZIONI DELL' APPLICATIVO RETE MALATTIE RARE

Dopo la pubblicazione della scheda di diagnosi e del piano terapeutico, l'applicativo RMR mette a disposizione dello specialista le seguenti funzioni (presenti nel tabpanel della Scheda Diagnostica Individuale):

1. *visualizzazione della scheda di diagnosi in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Scheda Diagnosi";
2. *visualizzazione del Certificato di malattia in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Certificazione di Malattia"; si ricorda che il certificato viene emesso su istanza del paziente ai fini del rilascio dell'esenzione per malattia rara da parte della sua ATS di appartenenza;
3. *visualizzazione del Piano Terapeutico in formato PDF*, cliccando sul relativo tasto "Piano Terapeutico";
4. *visualizzazione del Piano Riabilitativo in formato PDF*, se presente, cliccando sul relativo tasto "Piano Riabilitativo".

GESTIONE DEI DATI DEL REGISTRO

La gestione dei dati del ReLMaR è uno dei compiti del Centro di Coordinamento. Le schede di diagnosi ed i piani terapeutici pubblicati dagli specialisti dei Presidi vengono innanzitutto *validati* dagli operatori del Centro di Coordinamento; i dati pubblicati e validati vengono quindi descritti in un *rapporto*, pubblicato semestralmente sul sito web della Rete Regionale e diffuso a tutti i contatti della mailing-list; infine, per ciascun Presidio

di riferimento, viene prodotto un rapporto supplementare riguardo l'attività svolta per il ReLMaR e le eventuali anomalie riscontrate.

Un ulteriore compito svolto dal Centro di Coordinamento consiste nell'invio del data-set condiviso (sottoinsieme di dati richiesti dal Registro Nazionale delle Malattie Rare) all'Istituto Superiore di Sanità.

I dati presentati in questo rapporto si riferiscono all'attività svolta dagli specialisti del Presidio, per mezzo dell'applicativo RMR, al 31 dicembre 2016.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

De Juli Emanuela emanuela.dejuli@ospedaleniguarda.it

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3

24020 Ranica (Bergamo)

telefono 035 45 35 304

fax 035 45 35 373

e-mail raredis@marionegri.it

orari:

dal lunedì al venerdì
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18



3. SPECIALISTI DEL PRESIDIO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMR

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), archiviati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2016.

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Bergamoni	Stefania	15	1 (0)	
Brambilla Di Civesio	Carlo Maria	5	0 (0)	
Bruschi	Eleonora	37	42 (3)	
Cafro	Annamaria	4	0 (0)	
Caimi	Teresa Maria	66	0 (0)	
Calabresi	Laura	3	0 (0)	
Canesi	Bianca Annamaria	1	0 (0)	
Carioni	Emanuela Isabella	20	6 (0)	
Causarano	Ignazio Renzo	15	8 (0)	
Colombo	Fulvio Vittorio	1	0 (0)	
Colussi	Giacomo	45	70 (10)	
Dalino Ciaramella	Paolo	6	4 (0)	
De Ferrari	Maria Elisabetta	197	423 (73)	
De Juli	Emanuela	77	4 (0)	
Del Longo	Alessandra	237	3 (0)	
Epis	Oscar Massimiliano	2	0 (0)	
Fedeli	Fausto	10	0 (0)	
Filippini	Davide Antonio	149	150 (24)	
Forti	Edoardo	9	1 (0)	
Fusco	Anna Maria	1	0 (0)	
Grossrubatscher	Erika Maria	9	5 (0)	
Jann	Stefano	154	157 (46)	
Loli	Paola	55	23 (0)	
Manfredini	Emanuela	65	4 (0)	
Minetti	Enrico Eugenio	1	0 (0)	
Mombelli	Giuliana Germana	14	6 (0)	
Montoli	Alberto	13	11 (0)	
Mostarda	Giovanni	16	0 (0)	
Muscarà	Marina	54	15 (1)	
Nobili	Lino	43	31 (1)	
Piccolo	Immacolata	3	3 (1)	

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Pilon	Sofia Caterina	1	0 (0)	
Ravera	Federica	18	22 (7)	
Rolo	Joyce Angela A.	6	2 (1)	
Schioppa	Francesca	50	6 (1)	
Schito	Emanuela	2	0 (0)	
Schroeder	Jan Walter V.	25	5 (1)	
Talamonti	Giuseppe	5	0 (0)	
Tomaselli	Vincenzo	7	0 (0)	
Tosi	Raffaella	1	0 (0)	
Vaccari	Roberto	10	0 (0)	
Verde	Giuseppe Giorgi	1	0 (0)	
Vignati	Gabriele Maria	20	0 (0)	
Vinci	Maria	57	22 (3)	
Zahalkova	Lenka	7	7 (0)	
Ziglio	Giorgio Gastone	3	1 (1)	
Totale		1.540	1.032 (173)	

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	1.765
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	1
modificate ⁽²⁾	25
non validate ⁽³⁾	199
validate ⁽⁴⁾	1.540
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	87,3 %
<hr/>	

(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

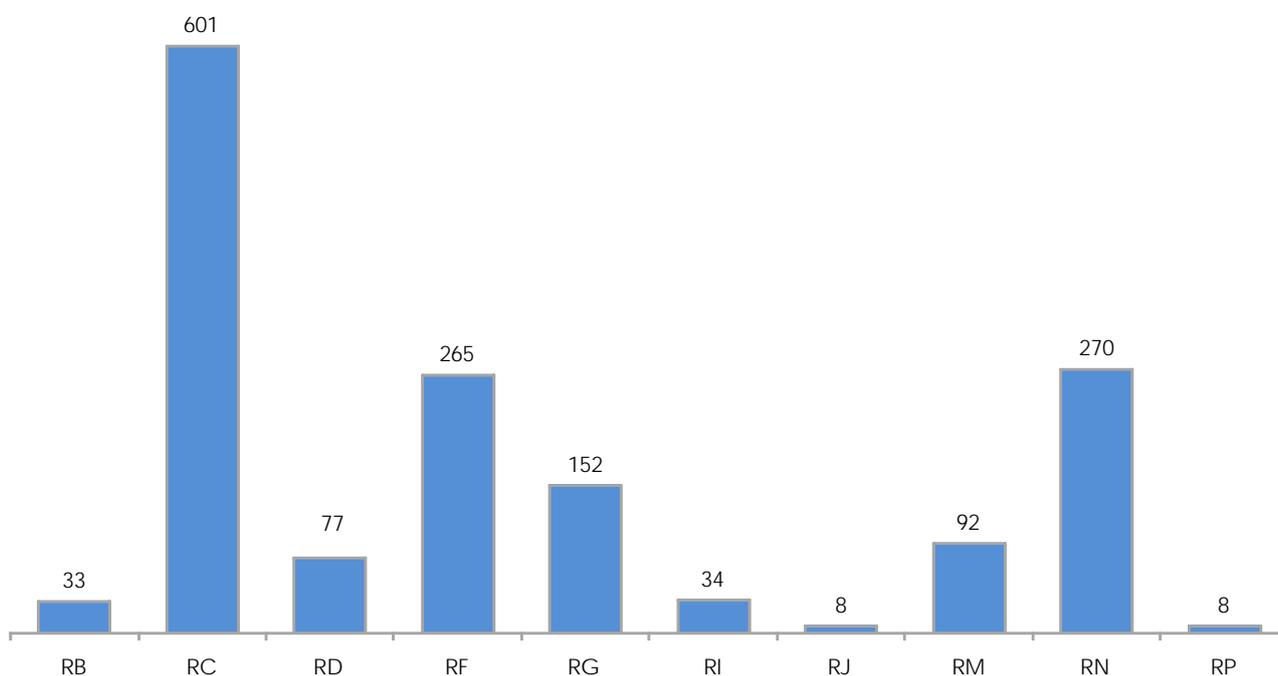
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(3) schede di diagnosi pubblicate che NON sono state validate dal Centro di Coordinamento

(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

(5) schede validate/schede pubblicate %

5. SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA MR



RA Malattie infettive e parassitarie

RB Tumori

RC Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari

RD Malattie del sangue e degli organi ematopoietici

RF Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso

RG Malattie del sistema circolatorio

RI Malattie dell'apparato digerente

RJ Malattie dell'apparato genito-urinario

RL Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo

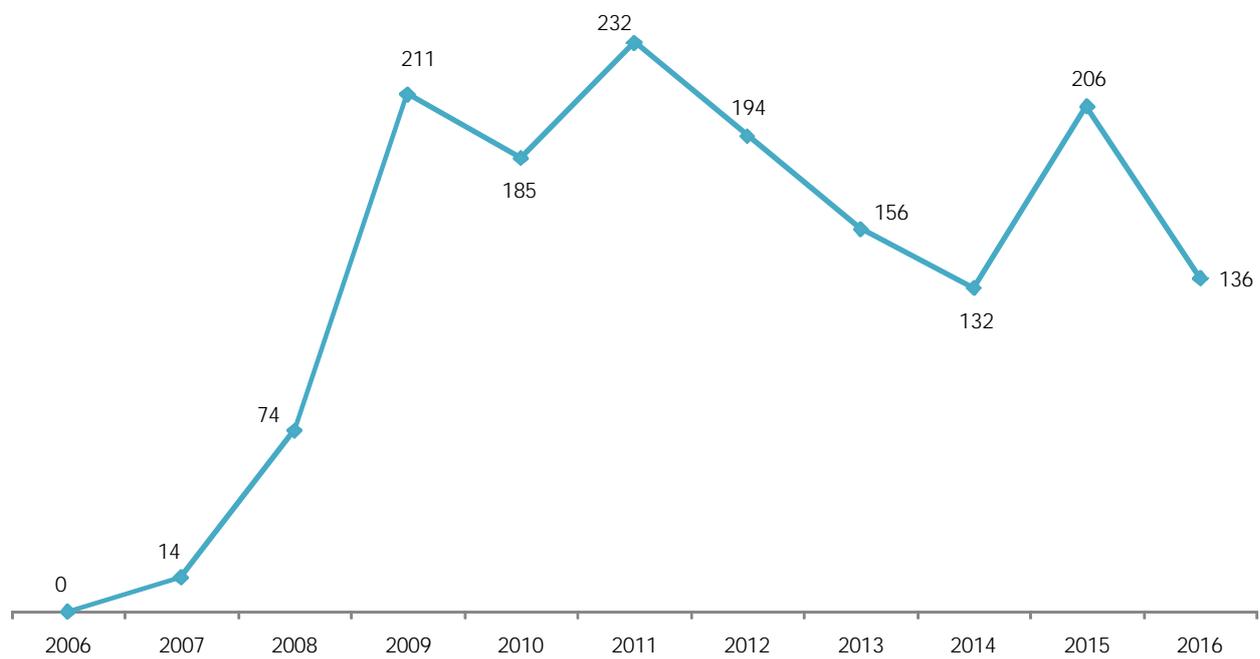
RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

RN Malformazioni congenite

RP Alcune condizioni morbose di origine perinatale

RQ Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti

6. SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, PER ANNO DI ARCHIVIAZIONE



7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL ReLMaR (MALATTIE RARE ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10
	RB0020	RETINOBLASTOMA	18	6	12	0	22	1	2	0	0	8	1	2	1	0	9	3	5	1	0	18
	RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	1	0	1	0	0	62	0	62	62	62	62	0	62	62	62	62	0	62	62	62
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	2	0	2	50	0	38	2	38	36	40	42	6	42	36	47	42	6	42	36	47
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	8	3	5	0	0	19	16	15	0	45	24	15	22	3	45	30	15	36	4	47
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	1	0	1	0	0	45	0	45	45	45	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	10	7	3	30	0	17	7	18	0	29	25	6	24	15	34	34	10	32	22	51
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	2	0	2	0	0	8	1	8	7	8	8	1	8	7	8	13	2	13	11	14
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	39	9	30	59	0	59	11	59	31	79	60	11	60	31	80	64	10	63	40	79
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	5	4	1	40	0	23	8	25	10	34	24	8	25	10	35	29	8	28	16	40
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	12	8	4	75	0	31	19	29	0	63	36	19	39	1	63	47	14	46	18	68
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA	6	3	3	33	0	57	9	56	43	73	59	10	58	43	74	61	10	58	51	77
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	83	39	44	76	17	34	15	30	8	77	38	14	37	9	78	41	13	38	17	78
	RCG010	BARITER SINDROME DI	18	8	10	94	39	10	15	0	0	43	13	16	6	0	54	28	14	25	6	68
	RCG010	CONN SINDROME DI	4	1	3	100	0	39	9	41	25	48	48	9	46	39	63	60	11	58	49	75
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	66	20	46	91	30	23	15	25	0	68	31	14	29	2	68	38	13	38	14	77
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	2	1	1	100	0	50	9	50	41	58	54	5	54	49	58	63	7	63	56	69
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	8	0	8	25	0	16	13	14	0	34	20	13	24	0	35	37	6	37	30	51
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO I	3	1	2	0	0	35	18	35	13	57	38	16	35	20	59	43	16	43	23	63
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO II	5	0	5	40	0	30	8	26	22	45	31	9	26	22	45	42	7	44	33	52
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	14	5	9	86	14	22	16	21	0	53	32	16	33	0	66	41	13	40	24	73
	RCG040	ALBINISMO	148	85	63	0	48	0	0	0	0	1	10	14	2	0	65	11	15	4	0	65
	RCG040	CISTINOSI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	27	0	27	27	27	27
	RCG040	CISTINURIA	62	36	26	94	13	16	10	16	0	47	25	15	22	0	69	37	16	37	2	68
	RCG040	FANCONI SINDROME RENALE	2	1	1	50	0	2	2	2	0	3	28	1	28	27	29	33	4	33	29	37
	RCG040	OMOCISTINURIA	1	0	1	100	0	40	0	40	40	40	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	2	1	1	100	0	63	0	63	63	63	70	4	70	66	74	73	7	73	66	79
	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE	7	5	2	71	14	13	11	9	1	29	25	17	36	1	43	38	8	37	23	49
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	2	0	2	50	0	36	19	36	17	55	63	19	63	44	82	66	21	66	45	87
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	1	0	1	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	55	0	55	55	55

7. (2/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RCG070	LECITINA-COLESTEROLO-ACILTRANSFERASI DEFICIT DI	6	5	1	0	100	28	6	29	20	35	30	5	32	21	35	43	6	45	32	49
	RCG070	TANGIER MALATTIA DI	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	2	0	2	0	0	38	3	38	35	40	51	16	51	35	66	51	16	51	35	66
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	1	1	0	100	0	20	0	20	20	20	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
1B	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA	3	2	1	0	0	45	7	50	35	51	49	3	51	45	51	62	7	58	57	72
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	4	3	1	0	0	58	2	58	54	60	58	2	58	55	60	64	2	64	61	65
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	79	34	45	0	39	32	18	29	0	78	33	18	31	0	79	38	16	36	3	82
1D	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	1	1	0	0	100	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	41	0	41	41	41
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	4	2	2	100	0	42	10	41	30	57	45	11	47	30	57	46	11	48	30	57
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	1	0	2	5	3	5	2	8
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	2	1	1	0	0	5	4	5	1	9	5	4	5	1	9	9	8	9	1	16
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	3	0	3	0	0	30	16	23	14	52	30	16	24	14	52	36	15	39	16	53
	RDG020	EMOFILIA A	24	24	0	0	0	11	13	6	0	41	11	14	6	0	53	42	18	41	0	77
	RDG020	EMOFILIA B	2	2	0	0	0	2	2	2	0	3	41	40	41	1	81	45	37	45	8	81
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	4	0	4	0	0	44	15	40	28	67	45	16	40	29	72	51	15	47	36	75
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	3	1	2	0	0	42	7	38	37	52	43	7	38	38	52	44	6	41	38	53
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	2	1	1	0	0	22	8	22	14	30	22	8	22	14	30	38	2	38	36	39
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	1	0	1	0	0	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27	28	0	28	28	28
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	2	0	2	0	0	41	12	41	29	53	41	12	41	29	53	50	13	50	37	62
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	1	0	1	0	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	49	0	49	49	49
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	26	10	16	0	0	32	20	29	6	71	34	19	34	6	71	46	19	47	12	82
	RF0040	RETT SINDROME DI	2	1	1	0	0	2	2	2	0	3	8	2	8	6	10	11	1	11	10	11
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	28	22	6	75	4	64	10	66	36	81	64	10	67	37	82	67	8	68	49	82
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	2	1	1	100	0	49	2	49	47	50	50	2	50	48	51	50	1	50	49	51
	RF0150	NARCOLESSIA	43	27	16	56	19	21	14	17	1	60	33	17	29	6	67	37	17	34	6	70
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATOIA DEMIELINIZZANTE	107	68	39	63	0	61	14	65	18	83	62	14	66	18	86	65	14	70	22	86
	RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE E MALATTIA DI COATS	18	16	2	0	44	4	3	4	0	13	4	3	4	0	13	7	6	5	1	25
	RF0280	CHERATOCONO	18	10	8	0	11	24	16	19	9	70	25	16	19	9	70	27	17	20	11	70
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	2	2	0	0	100	10	6	10	4	16	11	7	11	4	17	11	7	11	4	18

7. (3/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	12	6	6	100	17	53	13	51	25	72	57	14	56	27	79	59	14	64	28	79
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	4	2	2	75	0	41	9	37	34	56	46	10	48	34	56	58	4	58	52	64
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	5	2	3	80	0	27	10	23	19	47	31	11	24	21	51	39	9	39	26	53
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	2	1	1	50	50	38	1	38	37	39	40	2	40	38	41	47	9	47	38	55
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	2	2	0	0	0	49	12	49	37	60	57	8	57	49	65	57	8	57	49	65
	RFG110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	3	3	0	0	0	0	0	0	0	1	2	2	3	0	4	4	2	4	1	7
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5
	RFG110	DISTROFIA VITREO-RETINICA	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	31	0	31	31	31	32	0	32	32	32
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	3	1	2	0	33	4	2	4	2	7	8	0	8	7	8	14	2	14	12	17
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	3	1	3	2	3	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	5	3	2	20	0	21	14	12	9	43	21	13	13	10	43	26	17	17	10	57
	RFG110	USHER SINDROME DI	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	4	3	4	1	6	11	3	11	8	13
1A	RFG140	DISTROFIA CORNEALE RETICOLARE	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	28	0	28	28	28
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	21	12	9	81	0	63	12	62	35	88	64	12	63	35	88	64	12	64	35	89
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	20	13	7	0	0	2	3	2	0	13	3	3	2	0	13	5	3	5	1	17
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	26	10	16	12	12	54	12	53	19	74	55	12	55	20	75	58	12	58	25	77
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	2	1	1	100	0	46	4	46	42	49	46	4	46	42	49	46	4	46	42	49
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	14	5	9	71	0	54	19	60	23	94	55	20	60	23	94	58	16	62	38	94
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	40	12	28	58	0	68	10	71	28	86	69	9	71	39	86	70	10	72	39	87
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	9	5	4	22	44	31	10	28	19	53	31	10	28	19	53	33	12	31	20	56
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	19	5	14	26	0	39	12	36	22	61	39	12	36	22	61	44	11	42	24	63
	RI0010	ACALASIA	7	2	5	0	0	58	19	66	25	84	59	20	66	25	85	59	19	67	26	85
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	27	21	6	44	15	33	13	32	11	66	35	13	36	11	67	41	12	40	18	70
	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	8	7	1	75	0	0	1	0	0	2	6	10	0	0	31	26	14	21	14	58
	RM0010	DERMATOMIOSITE	1	0	1	0	0	45	0	45	45	45	45	0	45	45	45	45	0	45	45	45
	RM0020	POLIMIOSITE	11	3	8	82	0	50	14	46	33	75	51	13	47	35	75	53	13	54	36	75
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	14	1	13	29	0	48	13	45	25	74	49	14	46	25	74	50	15	46	25	80
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	66	3	63	42	2	46	12	47	17	70	48	12	50	24	72	50	12	50	25	72
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	51	22	29	8	6	13	17	3	0	55	16	20	4	0	58	22	18	16	0	60

7. (4/5)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RN0090	AXENFELD-RIEGER ANOMALIA DI	4	2	2	0	0	1	1	1	0	2	2	1	2	0	3	4	4	3	0	11
	RN0100	PETER ANOMALIA DI	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2
	RN0110	ANIRIDIA	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	2	1	1	0	0	2
	RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	14	5	9	0	43	0	0	0	0	0	1	1	0	0	5	1	2	0	0	5
	RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	6	5	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4	5	1	0	13	
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	5	4	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	11	
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	5	3	2	60	0	35	11	33	20	52	40	9	39	27	52	47	10	49	30	60
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	40	14	26	48	8	25	9	24	4	46	34	11	32	16	64	47	12	43	27	70
	RN0680	TURNER SINDROME DI	14	0	14	29	0	14	13	14	0	38	21	15	18	0	51	35	11	38	20	54
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	46	46	0	52	4	26	13	23	0	64	29	12	27	0	64	38	13	36	11	67
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	13	5	8	8	8	6	12	0	0	47	6	12	0	0	47	14	11	9	3	47
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	5	3	2	0	0	3	3	1	0	9	3	3	1	0	9	10	5	11	1	14
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	4	2	2	0	0	31	6	30	23	41	43	17	40	23	67	51	10	49	41	67
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	35	0	35	35	35
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	4	1	3	0	0	7	11	0	0	26	20	18	18	1	41	20	18	19	1	41
	RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	31	0	31	31	31
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	8	4	4	0	0	23	20	16	3	53	25	19	21	3	53	25	19	21	4	54
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	2	2	0	0	0	12	2	12	10	13	12	2	12	10	13	13	2	13	11	14
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	4	1	3	75	0	33	19	40	2	51	35	16	41	8	51	38	15	43	13	51
	RNG040	CRANIOSINOSTOSI PRIMARIA	5	3	2	0	40	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	1	0	1	
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	23	4	23	19	26	23	4	23	19	27
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	25	10	15	0	8	2	2	1	0	8	7	7	4	0	27	8	6	6	0	27
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	8	2	6	25	13	32	14	35	0	46	35	12	35	12	51	40	12	44	21	59

7. (5/5)

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLOMR

M/F SESSO

PT (%) PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO

E.R. (%) PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

NOTA 1A LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009

NOTA 1B LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011

NOTA 1C LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016

NOTA 1D LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016

NOTA 1E LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016

8. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL PRESIDIO È DI RIFERIMENTO E CORRISPONDENTI SCHEDE ARCHIVIAE E VALIDATE, PIANI TERAPEUTICI ARCHIVIATI E VALIDATI E PIANI TERAPEUTICI ATTIVI

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archiviae e Validae	PT Archiviae e Validae (PT attiva)	Note
RB0010	WILMS TUMORE DI	3	0 (0)	
RB0020	RETINOBLASTOMA	18	0 (0)	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	1	0 (0)	
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	2	1 (1)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	9	0 (0)	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	1	0 (0)	
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	10	3 (0)	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	2	0 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	39	31 (4)	
RC0150	WILSON MALATTIA DI	5	2 (0)	
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	12	25 (4)	
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	6	2 (1)	
RC0210	BEHCET MALATTIA DI	83	114 (11)	
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	90	207 (24)	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	8	2 (0)	
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	8	2 (0)	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	228	204 (43)	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	19	11 (2)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	3	1 (0)	
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	3	0 (0)	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	4	0 (0)	
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	0	0 (0)	
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	80	0 (0)	
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	4	4(2)	
RD0030	PORPORA DI HENoch-SCHONLEIN RICORRENTE	0	0 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	4	0 (0)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	69	0 (0)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RF0040	RETT SINDROME DI	2	0 (0)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	28	24 (4)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	2	3 (1)	
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0140	WEST SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0150	NARCOLESSIA	43	31 (1)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	107	95 (25)	
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	18	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valide	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA	0	0 (0)	
RF0270	COGAN SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0280	CHERATOCONO	18	0 (0)	
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	2	0 (0)	
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	16	32 (9)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	7	5 (3)	
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	2	0 (0)	
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	17	1 (0)	
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	3	2 (0)	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	21	20 (4)	
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	20	0 (0)	
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	26	5 (1)	
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	2	2 (1)	
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	14	11 (1)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	40	25 (7)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	1	0 (0)	Non più Presidio per la condizione dal 22.02.2016
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	9	2 (0)	
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	19	5 (1)	
RI0010	ACALASIA	7	0 (0)	
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	0	0 (0)	
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	27	12 (2)	
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	0	0 (0)	
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	8	14 (4)	
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	0	0 (0)	
RM0010	DERMATOMIOSITE	1	0 (0)	
RM0020	POLIMIOSITE	11	11 (3)	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	14	4 (1)	
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZiate	66	33 (3)	
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	51	6 (1)	
RN0020	MICROCEFALIA	0	0 (0)	
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0090	AXENFELD RIEGER ANOMALIA DI	4	0 (0)	
RN0100	PETER ANOMALIA DI	2	1 (0)	
RN0110	ANIRIDIA	3	0 (0)	
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	14	0 (0)	
RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	1	0 (0)	
RN0140	PERSISTENZA DELLA MEMBRANA PUPILLARE	0	0 (0)	
RN0150	BLUE RUBBER BLEB NEVUS	0	0 (0)	
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	6	0 (0)	
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	1	0 (0)	
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	5	0 (0)	
RN0190	ANO IMPERFORATO	0	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	1	1 (0)	
RN0210	ATRESIA BILIARE	0	0 (0)	
RN0220	CAROLI MALATTIA DI	5	4 (0)	
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	40	33 (7)	
RN0320	GASTROSCHISI	0	0 (0)	
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	0	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	14	4 (0)	
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	46	25 (0)	
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	13	1 (0)	
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	5	0 (0)	
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	4	0 (0)	
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	1	4 (0)	
RN1010	NOONAN SINDROME DI	4	0 (0)	
RN1250	VACTERL ASSOCIAZIONE	1	0 (0)	
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1320	MARFAN SINDROME DI	8	0 (0)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	2	0 (0)	
RN1360	ALPORT SINDROME DI	4	4 (1)	
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1700	SJOGREN-LARSONN SINDROME DI	0	0 (0)	
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	7	1 (0)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	25	0 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	2	0 (0)	
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	8	2 (1)	
Totale		1.540	1.032 (173)	

