



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 S. Paolo 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

Canevini Maria Paola maria.canevini@asst-santipaolocarlo.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
Bonza	Matteo Giuseppe	22	1 (0)	
Cagnoli	Giacomo	253	15 (0)	
Canevini	Maria Paola	13	0 (0)	
Cefalo	Graziella Silvia	459	38 (2)	
Cerri	Amilcare	42	6 (6)	
Decarlis	Silvia	1	5 (0)	
La Briola	Francesca	6	1 (0)	
Oggioni	Gaia Donata	4	4 (0)	
Pietrogrande	Luca	1	0 (0)	
Riva	Enrica	1	0 (0)	
Sala	Barbara	41	0 (0)	§
Salvatici	Elisabetta	1	0 (0)	
Verduci	Elvira	882	370 (0)	
Vergani	Raffaella	1	1 (1)	§
Vignoli	Agliaia	194	18 (1)	
Volpi	Angela	1	1 (0)	
Walder	Mauro	1	0 (0)	
Zambrelli	Elena Oriele Teresa	7	8 (5)	
Totale		1.930	468 (15)	

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2016

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	2.023
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	1
modificate ⁽²⁾	4
non validate ⁽³⁾	88
validate ⁽⁴⁾	1.930
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	95,4 %
<hr/>	

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

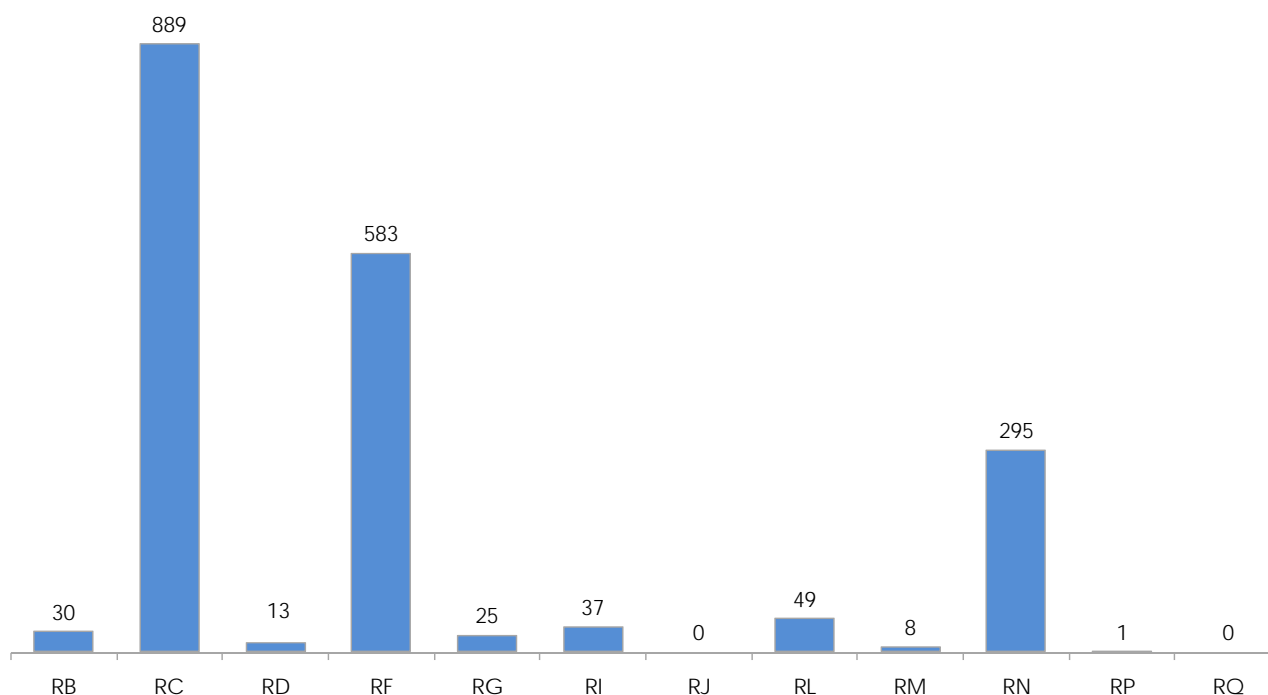
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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

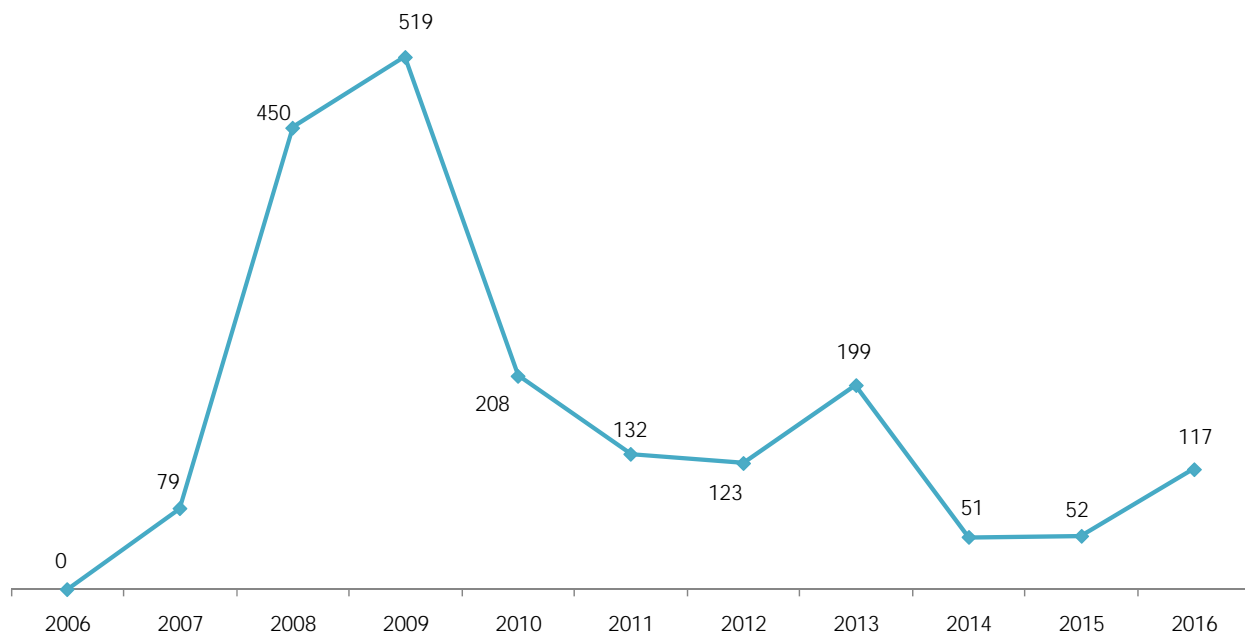
RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo

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) (1/4)

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
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	9	0	9	0	56	34	8	35	23	43	36	10	35	24	55	40	9	40	29	56
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	21	9	12	0	5	3	6	1	0	27	6	6	4	0	29	10	6	10	1	30
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	1	0	1	0	0	73	0	73	73	73	73	0	73	73	73	79	0	79	79	79
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	76	37	39	88	38	18	14	15	0	54	21	13	19	3	55	37	13	39	6	61
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA	7	5	2	0	43	4	5	2	0	13	7	6	7	0	14	20	6	20	13	28
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	6	5	6	1	10	14	4	14	10	18
	RCG040	ACIDURIA GLUTARICA	2	1	1	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	7	8	1	14
	RCG040	CISTINOSI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	30	0	30	30	30
	RCG040	CISTINURIA	4	3	1	50	0	10	10	9	0	20	24	18	22	1	49	32	20	32	11	55
	RCG040	DEFICIT BIOSINTESI COFATTORE BIOPTERINA	1	1	0	100	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
	RCG040	IPERFENILANINEMIA	698	363	335	37	11	0	0	0	0	11	1	3	0	0	37	10	11	6	0	53
	RCG040	IPERFENILANINEMIA NON PKU (BENIGNA)	4	1	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RCG040	IPERISTIDINEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	14	0	14	14	14
	RCG040	IPERPROLINEMIA	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4	12	0	12	12	12
	RCG040	LOWE SINDROME DI	2	2	0	0	50	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1
	RCG040	MALATTIA DELLE URINE A SCIROPP0 DI ACERO	2	1	1	100	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	15	4	15	11	19
	RCG040	METILMALONICO ACIDEMIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG040	OMOCISTINURIA	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	22	0	22	22	22
	RCG040	PROPIONICO ACIDEMIA	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	4	4	3	0	9
	RCG040	TIROSINEMIA	5	3	2	40	20	0	1	0	0	2	1	1	1	0	2	22	14	19	0	38
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-LIASI (ASL) DEFICIT DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG050	ARGININO-SUCCINATO-SINTETASI (ASS) DEFICIT DI	2	2	0	50	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	8	9	1	17
	RCG050	ORNITINA TRANSCARBAMILASI (OTC) DEFICIT DI	3	1	2	33	67	0	0	0	0	0	4	2	5	2	6	18	3	16	15	22
	RCG060	DISORDINE CONGENITO DELLA GLICOSILAZIONE	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5
	RCG060	FRUTTOSIO-1,6-DIFOSFATASI DEFICIT DI	3	1	2	0	33	0	0	0	0	0	9	2	8	7	12	21	0	21	21	22
	RCG060	GALATTOSEMIA	14	10	4	50	43	0	0	0	0	0	0	1	0	0	2	17	11	16	0	45
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 1	21	12	9	67	24	0	0	0	0	0	5	8	0	0	24	20	9	20	6	37
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 3	7	4	3	100	86	0	0	0	0	0	4	6	0	0	14	17	9	16	3	33
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 6	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	16	0	16	16	16
	RCG060	INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	3	0	3	2	3	6	3	6	3	10

7. (2/4)

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	ABETALIPOPROTEINEMIA	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RCG070	BETA OSSIDAZIONE DEFICIT DI	4	2	2	25	0	3	4	1	0	10	4	4	3	1	10	6	4	7	1	10
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	10	0	10	10	10
	RCG070	DEFICIT FAMILIARE DI LIPASI LIPOPROTEICA	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10	14	0	14	14	14
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	2	2	0	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	8	8	8	0	15
	RCG070	IPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIARE	1	0	1	100	0	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	1	0	1	100	0	11	0	11	11	11	13	0	13	13	13	13	0	13	13	13
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	3	1	2	67	0	0	0	0	0	0	28	13	36	10	39	40	11	39	28	54
	RCG090	MUCOLIPIDOSI TIPO 2	3	3	0	0	33	5	7	0	0	14	5	7	0	0	14	5	7	1	0	15
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 1	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 3	1	1	0	0	100	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	6	0	6	6	6
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	7	7	0	0	0	1	1	0	0	3	1	1	0	0	3	2	2	1	0	6
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5
	RDG010	TALASSEMIE	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RDG020	FATTORE II DEFICIT DI	2	0	2	0	0	46	5	46	41	51	46	5	46	41	51	47	5	47	42	51
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	1	0	1	0	0	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	2	2	0	0	0	25	11	25	14	36	27	9	27	18	36	48	3	48	45	51
	RF0040	RETT SINDROME DI	91	2	89	9	34	1	1	0	0	4	6	7	3	0	33	13	9	11	1	39
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	1	1	0	0	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	48	0	48	48	48
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	1	0	1	0	0	68	0	68	68	68	69	0	69	69	69	70	0	70	70	70
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	17	6	11	12	12	2	4	0	0	15	10	9	7	0	26	33	11	37	6	49
	RF0140	WEST SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RF0150	NARCOLESSIA	6	2	4	100	0	34	16	40	11	51	38	19	43	11	58	38	19	43	11	59
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	1	1	0	0	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61	63	0	63	63	63
	RF0280	CHERATOCONO	12	9	3	0	8	29	11	29	14	52	31	11	30	14	53	42	13	43	26	68
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61
	RFG110	AMAUROSIS CONGENITA DI LEBER	2	1	1	0	50	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	31	15	31	16	45
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	3	3	0	0	33	38	6	41	29	43	41	5	43	35	46	53	18	46	35	77
	RFG110	DISTROFIA IALINA DELLA RETINA	2	1	1	0	0	17	1	17	16	17	17	1	17	16	17	33	12	33	21	44
	RFG110	DISTROFIA VITELLIFORME DI BEST	2	0	2	0	0	42	24	42	18	65	43	25	43	18	67	48	29	48	19	76

7. (3/4)

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
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	363	196	167	0	11	23	17	18	0	73	29	17	27	0	75	47	17	47	9	83
	RFG110	RETINITE PUNCTATA ALBESCENS	2	1	1	0	0	13	3	13	10	15	18	3	18	15	20	27	6	27	21	32
	RFG110	RETINOSCHISI	2	2	0	0	0	9	1	9	8	9	9	1	9	8	9	27	11	27	16	38
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	31	16	15	0	10	24	16	20	5	60	28	16	30	5	62	42	16	43	12	69
	RFG110	USHER SINDROME DI	42	22	20	0	7	19	10	17	0	46	26	11	27	4	48	43	14	44	12	81
	RFG140	DISTROFIA CORNEALE STROMALE	1	1	0	0	100	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	1	1	0	0	0	12	0	12	12	12	12	0	12	12	12	12	0	12	12	12
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	1	0	1	0	0	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	16	6	10	0	0	2	2	1	0	7	2	2	1	0	7	4	3	4	0	10
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	2	0	2	0	0	46	7	46	39	52	46	7	46	39	52	47	6	47	41	53
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	2	1	1	0	0	69	10	69	59	78	69	10	69	59	78	73	9	73	64	81
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	1	0	1	0	0	59	0	59	59	59	59	0	59	59	59	64	0	64	64	64
	RG0100	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	2	0	2	0	0	42	16	42	26	58	42	16	42	26	58	48	17	48	31	64
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	37	18	19	81	14	38	16	37	7	67	39	17	41	7	68	50	16	48	15	81
	RL0030	PEMFIGO	4	2	2	0	0	49	13	45	35	69	49	14	46	35	69	49	13	46	36	69
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	38	19	19	18	0	77	11	79	44	93	78	11	79	44	93	78	11	80	44	93
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	3	1	2	0	0	71	3	71	68	75	72	3	71	69	76	72	3	71	69	76
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	4	1	3	0	0	45	21	55	10	61	46	20	56	11	61	46	20	56	11	62
	RM0010	DERMATOMIOSITE	1	0	1	0	0	72	0	72	72	72	76	0	76	76	76	77	0	77	77	77
	RM0020	POLIMIOSITE	1	1	0	0	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	49	0	49	49	49
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	3	1	2	0	0	35	8	38	24	42	35	7	38	26	42	39	9	45	26	45
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZiate	3	0	3	0	0	36	14	30	22	55	36	14	31	22	55	37	16	31	22	59
	RN0050	LISSENCEFALIA	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	9	9	9	0	17
	RN0060	OLOPROSENCEFALIA	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	8	0	8	8	8	18	0	18	18	18
	RN0680	TURNER SINDROME DI	3	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	5	11	0	11	11
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	10	10	0	0	10	2	5	0	0	14	13	9	16	0	22	27	13	20	14	44
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	194	84	110	4	30	6	11	0	0	48	12	15	4	0	74	22	17	19	0	75
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	4	2	2	0	0	0	0	0	0	8	9	5	0	22	26	11	25	13	42	42
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	2	0	2	0	0	0	0	0	0	5	4	5	1	8	17	4	17	13	21	21
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	6	2	4	17	0	0	0	0	1	18	21	5	1	49	23	19	15	2	51	51
	RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	2	2	0	0	0	1	1	1	0	1	5	3	5	2	8	7	5	7	2	12

7. (4/4)

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
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	2	1	1	100	0	3	3	3	0	5	34	3	34	31	36	37	3	37	34	39
	RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	2	2	1	0	6	5	4	4	1	12
	RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	2	0	2	0	0	1	1	1	0	1	3	3	3	0	6	4	3	4	1	7
	RNG040	CRANIO-FRONTO-NASALE SINDROME	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12
	RNG040	DISPLASIA MAXILLONASALE	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	13	13	13
	RNG040	HALLERMAN-STREIFF SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	17	0	17	17	17
	RNG040	PIERRE-ROBIN SINDROME DI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	1	0	1	0	0	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	4	1	3	25	0	3	3	2	0	7	3	3	2	0	7	11	11	7	0	29
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	41	19	22	15	12	2	5	0	0	29	10	10	8	0	35	14	11	11	0	39
	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	12	8	4	8	0	2	2	0	0	6	5	6	4	0	16	14	14	10	0	50
	RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	7	0	7	7	7

LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

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 Archiviai e Valida (PT attiva)	Note
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	9	0 (0)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	21	0 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	1	0 (0)	
RC0150	WILSON MALATTIA DI	76	68 (0)	
RC0160	IPOFOSFATASIA	0	0 (0)	
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	0	0 (0)	
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	7	0 (0)	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	729	277 (1)	
RCG050	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	6	3 (0)	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	51	32 (0)	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	10	3 (1)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	4	7 (0)	
RCG090	MUCOLIPIDOSI	3	0 (0)	
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	2	0 (0)	
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	0	0 (0)	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	0	0 (0)	
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	0	0 (0)	
RD0060	CHEDIAK-HIGASHI MALATTIA DI	0	0 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	10	0 (0)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	3	0 (0)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	2	0 (0)	
RF0040	RETT SINDROME DI	91	9 (0)	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	0	0 (0)	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	1	0 (0)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	1	0 (0)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	0	0 (0)	
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	17	2 (0)	
RF0140	WEST SINDROME DI	1	1 (0)	
RF0150	NARCOLESSIA	6	10 (5)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	1	0 (0)	
RF0210	EALLES MALATTIA DI	0	0 (0)	
RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	0	0 (0)	
RF0280	CHERATOCONO	12	0 (0)	
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	0	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RFG030	GANGLIOSIDOSI	0	0 (0)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	1	0 (0)	
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	0	0 (0)	
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	449	0 (0)	
RFG130	DEGENERAZIONI DELLA CORNEA	0	0 (0)	
RFG140	DISTROFIE EREDITARIE DELLA CORNEA	1	0 (0)	
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	1	0 (0)	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	1	0 (0)	
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	0	0 (0)	
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	16	0 (0)	
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	2	0 (0)	
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	0	0 (0)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	2	0 (0)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	1	0 (0)	
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	0	0 (0)	
RG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	2	0 (0)	
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	37	30 (0)	
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	0	0 (0)	
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	0	0 (0)	
RL0030	PEMFIGO	4	0 (0)	
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	38	7 (7)	
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	3	0 (0)	
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	4	0 (0)	Non più Presidio per la condizione dal 18.05.2015
RM0010	DERMATOMIOSITE	1	0 (0)	
RM0020	POLIMIOSITE	1	0 (0)	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	3	0 (0)	
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	3	0 (0)	
RN0020	MICROCEFALIA	0	0 (0)	
RN0030	AGENESIA CEREBELLARE	0	0 (0)	
RN0040	JOUBERT SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0050	LISSENCEFALIA	2	1 (1)	
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	1	0 (0)	
RN0210	ATRESIA BILIARE	0	0 (0)	
RN0220	CAROLI MALATTIA DI	0	0 (0)	
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	0	0 (0)	
RN0510	INCONTINENTIA PIGMENTI	0	0 (0)	
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	0	0 (0)	
RN0540	CUTE MARMOREA TELEANGECTASICA CONGENITA	0	0 (0)	
RN0550	DARIER MALATTIA DI	0	0 (0)	
RN0640	APLASIA CONGENITA DELLA CUTE	0	0 (0)	
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	0	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	3	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	10	0 (0)	
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0710	MELAS SINDROME	0	0 (0)	
RN0720	MERRF SINDROME	0	0 (0)	
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	194	7 (0)	
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	4	0 (0)	
RN0920	HERMANSKY-PUDLAK SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	0	0 (0)	
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1020	OPITZ SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1070	ROBINOW SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	6	1 (0)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	2	0 (0)	
RN1360	ALPORT SINDROME DI	2	2 (0)	
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1480	IPOMELANOSI DI ITO	4	0 (0)	
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	0	0 (0)	
RN1660	SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL	0	0 (0)	
RN1690	SINDROME TROMBOCITOPENICA CON ASSENZA DI RADIO	0	0 (0)	
RNG040	ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE OSSA DELLA FACCIA	4	0 (0)	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	2	0 (0)	
RNG070	ITTIOSI CONGENITE	0	0 (0)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	4	1 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	41	6 (0)	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	12	1 (0)	
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	0	0 (0)	
RP0020	SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO	0	0 (0)	
RP0030	SINDROME FETALE DA IDANTOINA	0	0 (0)	
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	1	0 (0)	
RP0060	KERNITTERO	0	0 (0)	
RQ0010	GERSTMANN SINDROME DI	0	0 (0)	
Totale		1.930	468 (15)	

