



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 di Mantova

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

Superbi Piero [piero.superbi@asst-mantova.it](mailto:piero.superbi@asst-mantova.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  
e-mail [raredis@marionegri.it](mailto: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
Beccaria	Francesca	5	2 (0)	
Bondavalli	Candido	10	0 (0)	
Buzi	Fabio	9	3 (0)	
Buzzi	Paolo	70	34 (5)	
Cagdas	Sophie	1	0 (0)	
Capuzzo	Enrico	21	9 (6)	
Crestani	Silvia	26	3 (0)	
Fasoli	Silvia	3	0 (0)	
Girolami	Francesca	27	0 (0)	
Guatelli	Stefano	3	1 (0)	
Montagnini	Alessandra	4	2 (0)	
Pagliaro	Pasquale Paolo	13	2 (0)	
<b>Totale</b>		<b>192</b>	<b>56 (11)</b>	



#### 4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	225
<hr/>	
<i>di cui</i> annullate <sup>(1)</sup>	0
modificate <sup>(2)</sup>	1
non validate <sup>(3)</sup>	32
<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>192</b>
<hr/>	
tasso archiviazione efficace <sup>(5)</sup>	85,3 %
<hr/>	

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

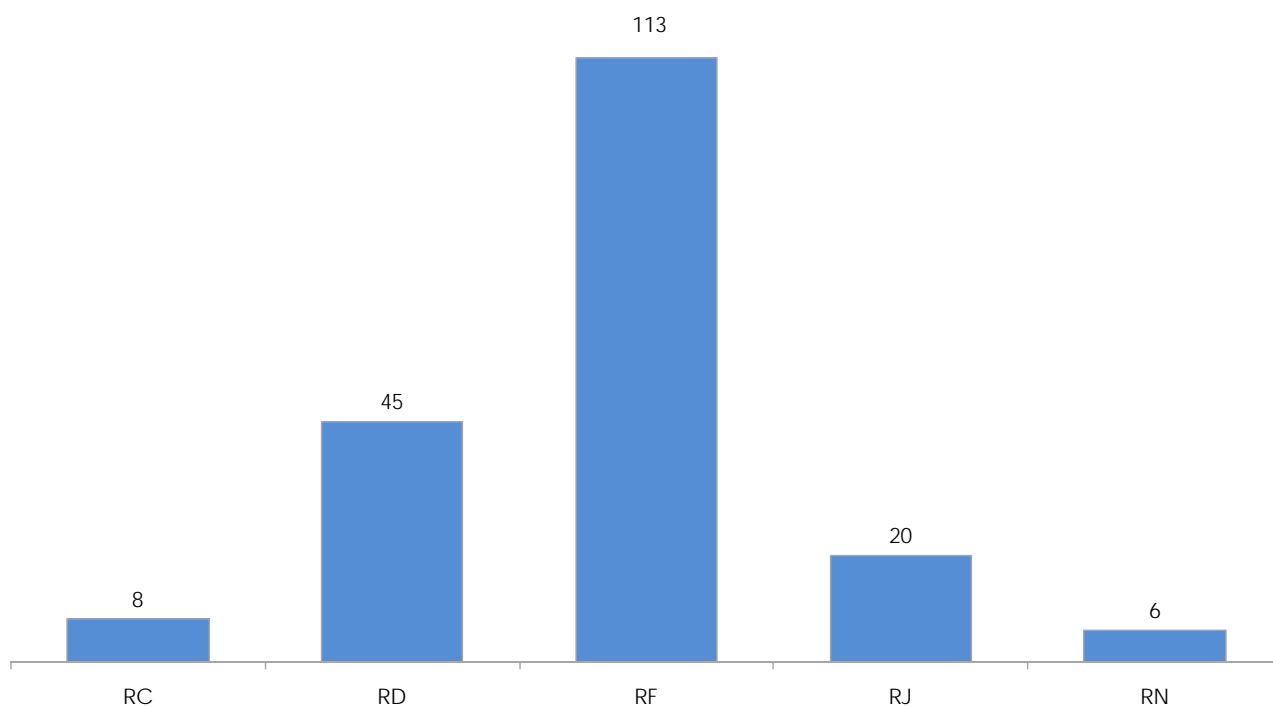
*(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio*

*(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*

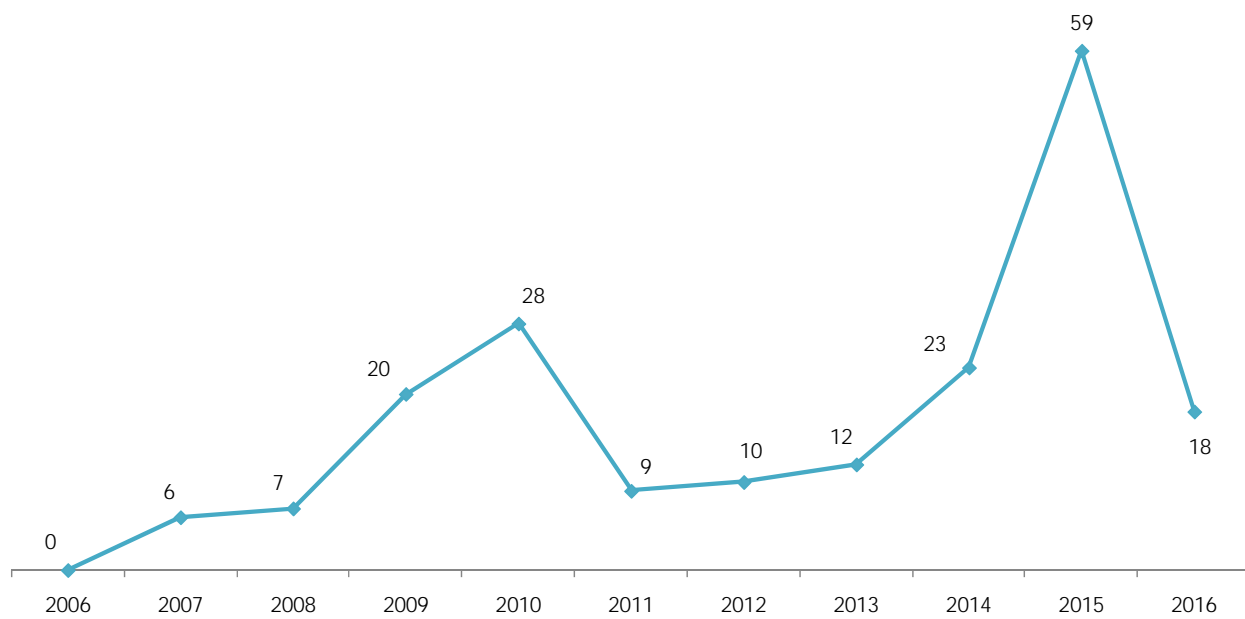
*RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*

*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 ELENCAE IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/2)**

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
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 2	2	0	2	100	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	13	3	13	10	16
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	6	5	1	0	0	58	8	58	46	68	58	8	58	46	68	61	10	59	46	74
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	3	3	0	0	0	6	8	0	0	18	8	11	0	0	24	10	10	4	1	24
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	1	0	1	0	0	21	0	21	21	21	22	0	22	22	22	58	0	58	58	58
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	3	2	1	33	0	27	18	16	13	52	45	22	52	16	68	47	23	56	16	69
	RDG010	TALASSEMIA INTERMEDIA	1	0	1	100	0	23	0	23	23	23	24	0	24	24	24	38	0	38	38	38
	RDG010	TALASSEMIA MAJOR	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
1C	RDG010	TALASSEMIE	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	35	0	35	35	35
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	1	1	0	0	100	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	7	3	4	0	0	50	19	52	19	76	50	19	52	19	76	51	19	55	20	76
	RDG020	EMOFILIA A	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	57	0	57	57	57
	RDG020	EMOFILIA B	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	47	12	47	35	59
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	39	0	39	39	39	46	0	46	46	46
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	1	1	0	0	0	64	0	64	64	64	64	0	64	64	64	73	0	73	73	73
	RDG020	FATTORE XIII DEFICIT DI	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	4	0	4	4	4	34	0	34	34	34
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	1	0	1	0	0	30	0	30	30	30	30	0	30	30	30	32	0	32	32	32
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	1	0	1	100	100	19	0	19	19	19	20	0	20	20	20	30	0	30	30	30
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	19	8	11	32	0	18	19	8	0	63	35	21	38	0	63	55	19	61	7	83
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	4	2	2	0	0	2	3	0	0	6	2	2	1	0	6	13	4	13	7	18
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	51	26	25	65	0	68	10	70	37	85	69	11	71	38	85	69	11	72	38	85
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	1	1	0	0	0	67	0	67	67	67	69	0	69	69	69	71	0	71	71	71
	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	8	4	4	50	0	4	3	5	0	9	5	3	6	0	9	8	3	9	3	12
	RF0140	WEST SINDROME DI	4	2	2	0	0	1	1	0	0	3	1	2	0	0	4	2	1	3	0	4
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	27	21	6	4	0	54	15	60	23	77	55	15	61	28	78	63	13	66	32	82
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	3	2	1	0	0	18	12	12	8	35	22	12	22	8	37	33	6	30	28	42
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	3	3	0	0	0	35	16	34	16	55	36	16	34	17	56	46	21	56	17	65
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	1	0	1	0	0	10	0	10	10	10	44	0	44	44	44	54	0	54	54	54
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	2	2	0	0	0	29	10	29	19	39	43	21	43	22	64	50	18	50	32	68
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	9	5	4	0	0	33	12	33	14	55	35	12	36	14	55	42	13	37	27	61
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	20	4	16	10	5	47	15	45	27	72	50	15	49	28	74	53	16	55	29	77

7. (2/2)

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
	RN0680	TURNER SINDROME DI	6	0	6	17	0	1	3	0	0	7	7	5	9	0	14	17	13	12	9	47

LEGENDA	
<b>COD</b> CODICE ESEZIONE	<b>DS</b> DEVIAZIONE STANDARD
<b>TOT</b> NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR	<b>MIN/MAX</b> RANGE
<b>M/F</b> SESSO	<b>NOTA 1A</b> LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
<b>PT (%)</b> PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO	<b>NOTA 1B</b> LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
<b>E.R. (%)</b> PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA	<b>NOTA 1C</b> LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016
	<b>NOTA 1D</b> LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
	<b>NOTA 1E</b> 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 Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	2	2 (0)	
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	6	0 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	10	2 (2)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	35	10 (4)	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	4	0 (0)	
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	0	0 (0)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	51	33 (4)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	1	0 (0)	
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	8	5 (0)	
RF0140	WEST SINDROME DI	4	0 (0)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	27	1 (1)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	6	0 (0)	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	3	0 (0)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	9	0 (0)	
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	20	2 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	6	1 (0)	
RN1520	LANDAU-KLEFFNER SINDROME DI	0	0 (0)	
<b>Totale</b>		<b>192</b>	<b>56 (11)</b>	

