



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

IRCCS Ospedale San Raffaele

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

Russo Gianni russo.gianni@hsr.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

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
Acerno	Stefania	3	0 (0)	
Aiello	Patrizia Tanina	1	0 (0)	
Aiuti	Alessandro	7	4 (0)	
Baldissera	Elena Marina	3	2 (0)	
Battaglia Parodi	Maurizio	1	0 (0)	
Bellone	Matteo Maria Salvatore	3	2 (1)	
Bozzolo	Enrica Paola	143	3 (0)	
Cascavilla	Maria Lucia	1	0 (0)	
Ciboddo	Gianfranco Renato Michele	9	8 (6)	
Cicalese	Maria Pia	8	1 (0)	
Di Candia	Stefania	139	41 (0)	
Di Napoli	Davide	1	0 (0)	
Fazio	Raffaella	25	0 (0)	
Ferrario	Laura Virginia	3	0 (0)	§
Finazzi	Renato Alberto	1	0 (0)	
Fumagalli	Francesca	3	3 (0)	
Lanzi	Roberto	1	1 (1)	
Manitto	Maria Pia	7	0 (0)	
Marcatti	Magda	5	0 (0)	
Marktél	Sarah	2	2 (0)	
Meroni	Silvia Laura Carla	7	7 (7)	§
Oldani	Alessandro	3	3 (0)	
Patricelli	Maria Grazia	25	2 (2)	
Pozzobon	Gabriella	9	5 (0)	
Previtali	Stefano	116	31 (2)	
Riva	Nilo	217	237 (60)	
Rovere Querini	Patrizia	60	0 (0)	
Russo	Gianni	394	173 (3)	
Sabbadini	Maria Grazia	13	0 (0)	
Scarlato	Marina Luigia Romana	119	124 (31)	
Scotti	Raffaella Anna Emilia	38	0 (0)	

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Tiraboschi	Mirta	5	4 (0)	
Vigano	Silvana	4	0 (0)	
Vigone	Maria Cristina	5	4 (0)	
Volontè	Maria Antonietta	2	2 (2)	
Weber	Giovanna	57	32 (27)	
Totale		1.440	691 (142)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2016

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	1.525
<hr/>	
<i>di cui</i> annullate ⁽¹⁾	4
modificate ⁽²⁾	5
non validate ⁽³⁾	76
validate ⁽⁴⁾	1.440
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	94,4 %
<hr/>	

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

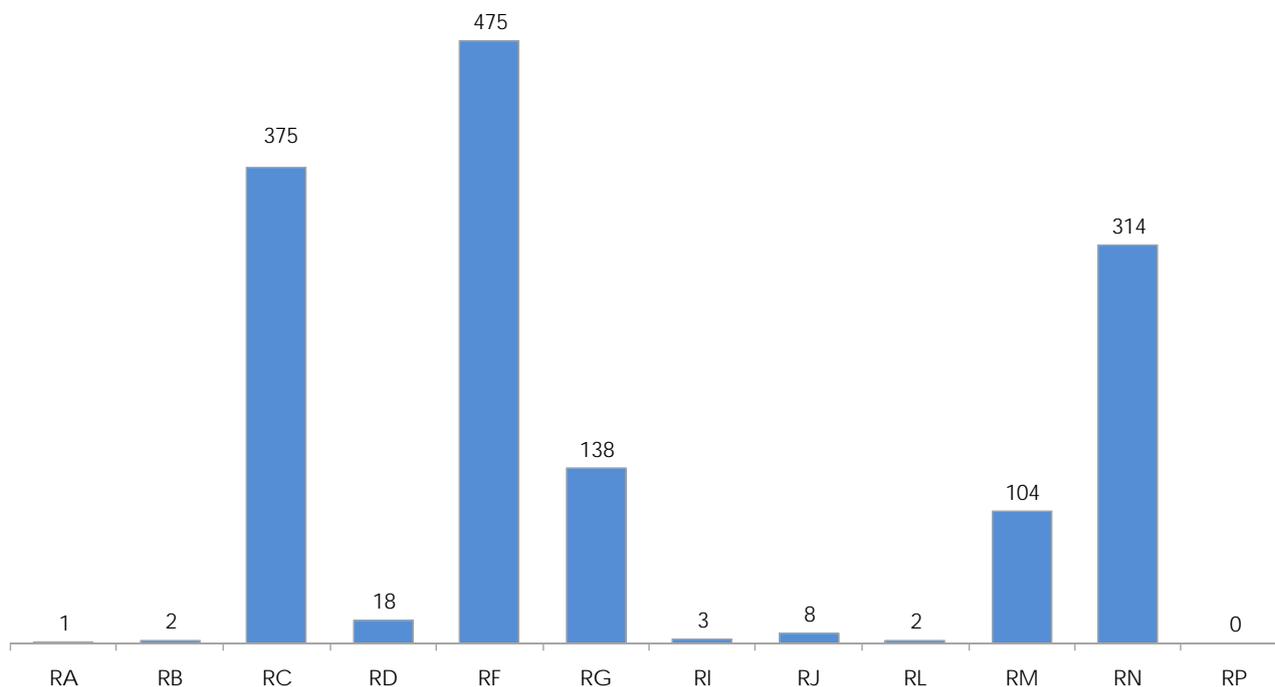
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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) (1/5)

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
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	1	1	0	0	0	69	0	69	69	69	70	0	70	70	70	74	0	74	74	74
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	62	0	62	62	62	62	0	62	62	62
	RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	6	5	1	100	0	13	6	14	2	20	16	2	15	14	20	18	2	19	14	21
	RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	6	1	5	50	17	3	7	0	0	18	7	8	3	0	18	14	10	11	0	31
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	162	10	152	56	2	6	2	7	0	10	7	2	8	0	10	10	3	10	2	18
	RC0090	DERCUM MALATTIA DI	2	2	0	0	0	35	15	35	20	50	48	4	48	44	52	48	4	48	44	52
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	8	2	6	0	0	58	12	57	39	77	60	12	61	41	79	64	11	65	43	80
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	15	7	8	100	0	1	1	1	0	2	2	1	1	0	4	7	4	7	1	15
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	8	5	3	13	0	32	7	29	25	42	35	7	34	26	47	38	5	38	31	47
	RCG020	17-ALFA-IDROSSILASI DEFICIT DI	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	126	48	78	10	8	2	4	0	0	30	3	5	0	0	31	11	9	10	0	36
	RCG020	3-BETA-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	11	27	9	27	18	36
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	6	3	3	83	0	9	8	7	1	25	11	7	11	1	25	18	8	15	12	35
	RCG060	GLICOGENOSI TIPO 5	1	0	1	0	0	48	0	48	48	48	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55
	RCG060	IPERINSULINISMO CONGENITO	6	5	1	0	33	0	0	0	0	1	0	0	0	1	9	3	8	6	14	
	RCG070	CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI DEFICIT DI	2	2	0	50	0	25	1	25	24	26	32	7	32	25	38	32	7	32	25	39
	RCG080	ESTERI DEL COLESTEROLO MALATTIA DA ACCUMULO DI	1	1	0	100	0	27	0	27	27	27	45	0	45	45	45	55	0	55	55	55
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	2	1	1	0	0	7	1	7	6	8	29	1	29	28	30	29	1	29	28	30
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	6	4	2	0	33	69	8	71	52	77	70	6	71	59	77	72	5	72	63	78
	RCG150	ISTIOCITOSI NON A CELLULE DI LANGERHANS	2	1	1	0	50	46	23	46	23	69	47	22	47	25	69	52	18	52	34	70
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	9	4	5	44	11	1	4	0	0	13	5	7	1	0	21	10	6	8	1	21
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	3	1	2	33	0	29	16	26	12	50	35	18	34	14	57	44	19	57	17	58
	RD0030	PORPORA DI HENOSCH-SCHOENLEIN RICORRENTE	3	1	2	0	33	30	12	25	18	46	31	11	25	21	46	32	11	26	22	48
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	3	3	0	0	0	4	5	1	0	12	5	5	2	1	13	8	6	4	3	16
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	2	0	2	50	0	1	0	1	1	1	3	1	3	2	4	15	1	15	14	16
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	4	4	0	0	0	1	1	1	0	3	3	4	1	0	9	16	10	16	1	30
	RDG010	TALASSEMIE	2	0	2	100	50	2	1	2	1	3	2	1	2	1	3	31	17	31	14	48
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	2	0	2	0	0	31	2	31	29	33	32	2	32	30	33	36	2	36	34	37
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	2	1	1	0	0	47	19	47	28	65	47	19	47	28	65	51	23	51	28	74

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
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	8	3	5	88	0	42	24	34	18	80	52	20	51	20	82	57	16	57	28	83
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	1	1	0	100	0	43	0	43	43	43	51	0	51	51	51	67	0	67	67	67
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	188	102	86	93	24	62	11	63	27	90	63	11	64	28	91	64	11	65	28	91
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	16	8	8	75	13	56	6	57	42	68	60	6	60	42	70	65	8	66	46	74
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	1	0	1	0	0	24	0	24	24	24	35	0	35	35	35	50	0	50	50	50
	RF0150	NARCOLESSIA	3	2	1	100	33	41	9	44	28	50	43	8	45	32	52	54	15	45	43	75
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	1	0	1	100	0	68	0	68	68	68	72	0	72	72	72	74	0	74	74	74
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	45	25	20	36	2	50	17	51	5	78	51	17	51	8	79	57	15	58	25	81
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	3	2	1	100	0	65	1	65	64	66	65	1	66	64	66	67	1	67	66	69
	RF0270	COGAN SINDROME DI	3	1	2	0	33	40	12	46	23	52	41	13	46	23	53	45	16	56	23	57
	RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RFG010	LEUCODISTROFIA METACROMATICA	3	1	2	100	0	8	7	4	1	18	14	15	4	2	35	24	13	17	14	42
	RFG010	PELIZAEUS-MERZBACHER MALATTIA DI (HLD1)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	21	0	21	21	21
	RFG040	ATASSIA DI FRIEDREICH	3	1	2	100	0	13	6	13	5	20	22	3	22	18	25	23	1	22	22	25
	RFG040	ATASSIA SPASTICA DI CHARLEVOIX-SAGUENAY	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	37	0	37	37	37	41	0	41	41	41
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	3	1	2	67	33	15	11	9	5	30	40	14	38	24	59	51	9	56	38	59
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE SPORADICA IDIOPATICA	6	3	3	67	0	33	18	35	5	54	49	15	54	22	64	53	19	54	22	79
	RFG040	HALLERVORDEN-SPATZ MALATTIA DI (NBIA1)	1	1	0	100	0	6	0	6	6	6	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	35	21	14	71	23	32	17	34	0	67	44	15	44	2	71	49	15	50	16	84
	RFG050	SMA TIPO 1 (MALATTIA DI WERDNIG-HOFFMAN)	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA TIPO 4	5	4	1	80	40	35	16	45	4	46	47	16	52	17	60	51	8	52	40	60
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	45	26	19	4	22	27	17	28	0	77	36	20	37	0	80	39	20	40	4	81
	RFG060	NEUROPATIA MOTORIA EREDITARIA	3	2	1	67	67	32	16	36	11	50	41	19	40	18	64	42	19	44	18	64
	RFG060	NEUROPATIA TOMACULARE	5	3	2	0	0	22	13	23	3	37	29	8	34	17	37	31	9	35	18	40
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	1	0	1	0	0	50	0	50	50	50	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58
	RFG070	MIOPATIA CENTRONUCLEARE	3	3	0	33	0	10	12	4	0	27	48	8	46	39	58	48	8	46	40	59
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	1	0	1	0	0	9	0	9	9	9	35	0	35	35	35	36	0	36	36	36
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	18	8	10	6	28	25	14	26	2	49	39	10	35	24	60	43	11	43	26	74
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER	4	3	1	0	0	32	21	29	9	62	40	17	38	21	63	46	15	50	21	63
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	3	2	1	67	0	11	11	4	3	26	18	17	7	5	41	22	22	8	6	53

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
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI EMERY-DREIFUSS	1	0	1	100	100	46	0	46	46	46	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DISTALE	3	3	0	0	0	40	11	44	24	51	46	9	44	36	58	51	8	46	45	63
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	21	14	7	0	10	33	13	30	5	64	43	15	48	17	65	45	16	48	17	73
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	16	8	8	6	0	19	14	19	0	49	36	15	41	8	53	43	14	44	13	68
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (MIOPATIA MIOTONICA PROSSIMALE)	4	1	3	25	0	42	10	46	26	51	49	12	49	32	65	50	12	50	32	66
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	2	1	1	50	50	37	7	37	30	44	40	7	40	33	46	40	7	40	33	46
	RFG090	PARAMIOTONIA CONGENITA DI VON EULENBURG	2	0	2	50	0	18	12	18	6	29	30	2	30	28	31	30	2	30	28	32
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	3	2	1	67	0	30	19	26	10	55	31	18	26	11	55	36	18	42	11	55
	RFG110	DISTROFIA DEI CONI	2	0	2	0	50	11	3	11	8	14	12	4	12	8	16	15	1	15	14	16
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	3	2	1	0	0	28	21	20	7	56	36	21	22	21	66	40	19	34	21	66
	RFG110	RETINOSCHISI	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RFG110	STARGARDT MALATTIA DI	3	1	2	0	0	21	12	15	9	38	22	12	17	11	38	24	13	19	11	42
	RFG110	USHER SINDROME DI	1	0	1	0	0	11	0	11	11	11	15	0	15	15	15	17	0	17	17	17
	RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	1	0	1	0	0	71	0	71	71	71	81	0	81	81	81	81	0	81	81	81
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	11	5	6	9	9	48	15	51	19	65	50	15	53	19	65	52	17	55	19	75
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	3	2	1	0	0	57	22	71	26	75	58	23	72	26	76	60	23	76	27	77
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	17	12	5	0	6	51	16	53	18	83	53	15	54	20	83	57	14	57	27	83
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	31	14	17	3	10	48	17	49	6	76	49	16	51	10	77	54	15	54	22	80
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	60	14	46	7	3	74	7	75	55	91	74	7	75	55	91	76	7	77	56	92
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	13	1	12	0	15	36	12	38	11	54	38	12	39	20	55	48	10	45	34	68
	RG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	3	0	3	0	0	47	11	47	33	60	47	11	47	33	60	59	11	62	44	70
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	3	3	0	0	33	58	11	51	49	74	59	12	51	49	76	60	11	56	49	76
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	8	5	3	13	0	57	9	56	44	77	57	9	57	44	77	62	8	58	54	77
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	2	1	1	0	50	64	5	64	59	68	65	6	65	59	70	69	5	69	64	74
	RM0010	DERMATOMIOSITE	10	2	8	10	10	43	14	47	5	53	44	14	47	5	57	50	11	54	23	65
	RM0020	POLIMIOSITE	17	7	10	18	0	53	12	53	30	76	54	12	53	32	77	60	13	62	32	79
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	15	1	14	13	0	42	9	42	27	57	45	11	45	30	72	49	11	49	33	72
	RM0060	POLICONDRITE	3	2	1	33	33	47	21	52	19	69	51	17	54	29	70	57	10	54	46	70
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZiate	59	5	54	12	2	40	13	40	12	74	43	13	43	18	78	46	13	45	18	80
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	4	2	2	25	0	21	16	13	8	49	22	16	15	9	50	22	16	15	9	50

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
	RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	3	0	3	33	0	27	6	29	19	33	28	7	32	19	34	38	4	41	32	42
	RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	5	1	4	0	0	33	10	30	19	47	41	9	37	31	56	42	10	37	31	56
	RN0680	TURNER SINDROME DI	75	1	74	80	0	1	2	0	0	10	5	5	4	0	14	12	7	11	0	39
	RN0690	KLINFELTER SINDROME DI	15	15	0	20	0	6	13	0	0	35	8	13	0	0	35	14	12	13	0	37
	RN0710	MELAS SINDROME	6	3	3	83	0	25	11	26	6	43	39	15	43	7	57	43	18	43	8	66
	RN0720	MERRF SINDROME	2	1	1	100	0	37	3	37	34	40	55	2	55	53	57	62	5	62	57	66
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	17	10	7	0	53	0	0	0	0	0	3	3	2	0	12	6	4	4	2	14
	RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	3	2	1	67	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	14	5	12	8	21
	RN1080	RUSSELL-SILVER SINDROME DI	4	4	0	25	25	0	0	0	0	0	1	1	1	0	3	16	6	17	6	22
	RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	11	0	11	11	11
	RN1290	WOLFRAM SINDROME DI	3	1	2	33	0	5	3	5	1	9	14	11	7	6	30	37	4	39	31	40
	RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	114	60	54	36	31	0	0	0	0	4	1	2	0	0	12	8	5	7	0	21
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	10	1	10	9	11	13	2	13	11	15
	RN1610	POEMS SINDROME	1	1	0	0	0	60	0	60	60	60	67	0	67	67	67	78	0	78	78	78
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	6	5	1	0	0	0	0	0	0	0	3	6	0	0	17	5	7	2	0	19
	RNG050	ACONDROPLASIA	18	7	11	0	39	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	7	3	7	3	13
	RNG060	DISPLASIA FIBROSA	1	0	1	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	38	0	38	38	38
	RNG060	DISPLASIA SPONDILOMETAFISARIA	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	3	5	0	5	5	5
	RNG060	MCCUNE-ALBRIGHT SINDROME DI	5	2	3	60	0	7	4	6	3	12	8	4	7	3	14	11	5	14	3	17
	RNG060	OSTEODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	3	2	1	67	0	7	5	9	0	12	8	5	9	1	13	12	3	10	9	16
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	14	9	5	71	0	2	3	1	0	8	5	4	4	0	11	9	4	9	2	16
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	4	2	2	25	0	1	1	0	0	3	4	5	2	0	12	14	9	16	0	24
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7

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 Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	1	0 (0)	
RA0030	LYME MALATTIA DI	0	0 (0)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	2	0 (0)	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	1	0 (0)	
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	6	6 (0)	
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	6	3 (0)	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	162	93 (0)	
RC0050	LEPRECAUNISMO	0	0 (0)	
RC0080	LIPODISTROFIA TOTALE	0	0 (0)	
RC0090	DERCUM MALATTIA DI	2	0 (0)	
RC0100	FARBER MALATTIA DI	0	0 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	8	0 (0)	
RC0160	IPOFOSFATASIA	0	0 (0)	
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	15	16 (11)	
RC0210	BEHCET MALATTIA DI	8	1 (0)	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	129	14 (10)	
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	6	5 (1)	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	7	0 (0)	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	2	1 (0)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	3	1 (0)	
RCG090	MUCOLIPIDOSI	0	0 (0)	
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	0	0 (0)	
RCG110	PORFIRIE	0	0 (0)	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	6	0 (0)	
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	2	0 (0)	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	12	5 (1)	
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	0	0 (0)	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	3	0 (0)	
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	3	0 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	8	3 (0)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	4	0 (0)	
RF0010	ALPERS MALATTIA DI	0	0 (0)	
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	8	16 (4)	
RF0030	LEIGH MALATTIA DI	0	0 (0)	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	0	0 (0)	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	0	0 (0)	
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	1	1 (1)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	188	209 (57)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	16	19 (3)	
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	1	0 (0)	
RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0140	WEST SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0150	NARCOLESSIA	3	3 (0)	
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	1	1 (1)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	45	21 (0)	
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	3	4 (0)	
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	0	0 (0)	
RF0210	EALLES MALATTIA DI	0	0 (0)	
RF0220	BEHR SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0230	CICLITE ETEROCROMICA DI FUCH	0	0 (0)	
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	0	0 (0)	
RF0250	EMERALOPIA CONGENITA	0	0 (0)	
RF0260	OGUCHI SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0270	COGAN SINDROME DI	3	0 (0)	
RF0290	CONGIUNTIVITE LIGNEA	0	0 (0)	
RF0300	ATROFIA OTTICA DI LEBER	1	0 (0)	
RFG010	LEUCODISTROFIE	4	5 (1)	
RFG020	CEROIDO-LIPOFUSCINOSI	0	0 (0)	
RFG030	GANGLIOSIDOSI	0	0 (0)	
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	49	62 (14)	
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	6	4 (1)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	53	4 (1)	
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	5	1 (0)	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	50	4 (1)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	24	7 (1)	
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	3	4 (2)	
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	10	0 (0)	
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	1	0 (0)	
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	0	0 (0)	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	11	1 (0)	
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	3	0 (0)	
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	17	0 (0)	
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	0	0 (0)	
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	31	1 (0)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	60	4 (0)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	13	0 (0)	
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	0	0 (0)	
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	3	0 (0)	
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	3	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	0	0 (0)	
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	8	1 (1)	
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	2	0 (0)	
RM0010	DERMATOMIOSITE	10	1 (0)	
RM0020	POLIMIOSITE	17	8 (1)	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	15	2 (1)	
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	0	0 (0)	
RM0060	POLICONDRITE	3	1 (1)	
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	59	7 (4)	
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	4	1 (1)	
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	1	1 (0)	
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	3	1 (1)	
RN0630	PSEUDOXANTOMA ELASTICO	5	0 (0)	
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	0	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	75	61 (0)	
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	15	4 (3)	
RN0710	MELAS SINDROME	6	14 (3)	
RN0720	MERRF SINDROME	2	6 (0)	
RN0730	SHORT SINDROME	0	0 (0)	
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	1	0 (0)	
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0790	AARSKOG SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	17	0 (0)	
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	3	2 (0)	
RN1010	NOONAN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1080	RUSSEL-SILVER SINDROME DI	4	1 (0)	
RN1100	SECKEL SINDROME DI	1	1 (0)	
RN1210	SMITH-MAGENIS SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1290	WOLFRAM SINDROME DI	3	1 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	1	1 (1)	
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	114	41 (0)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	0	0 (0)	
RN1370	ALSTROM SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1390	CARPENTER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1400	COCKAYNE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	2	1 (0)	
RN1430	DENYS-DRASH SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	0	0 (0)	
RN1460	FRASER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1610	POEMS SINDROME	1	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN1760	ZELLWEGER SINDROME DI	0	0 (0)	
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	6	0 (0)	
RNG020	ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE	0	0 (0)	
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	18	0 (0)	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	25	15 (15)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	4	1 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	1	0 (0)	
RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	0	0 (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	0	0 (0)	
RP0060	KERNITTERO	0	0 (0)	
Totale		1.440	691 (142)	

