



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

Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo

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

Obici Laura l.obici@smatteo.pv.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
Ambaglio	Chiara	65	10 (10)	
Arbustini	Eloisa	531	72 (18)	
Avolio	Luigi	2	0 (0)	
Ballardini	Giuseppina	37	0 (0)	
Bergamaschi	Gaetano	3	0 (0)	
Bertolino	Giampiera	1	1 (0)	
Biagi	Federico	31	25 (0)	
Bobbio Pallavicini	Francesca	37	31 (14)	
Bogliolo	Laura	60	48 (9)	
Bonetti	Federico	1	1 (0)	
Borroni	Giovanni	16	11 (0)	
Bossi	Grazia	69	13 (4)	
Bozzola	Mauro	1	0 (0)	
Brazzelli	Valeria	3	3 (2)	
Caporali	Roberto Felice	29	5 (1)	
Cavagna	Lorenzo	96	48 (34)	
Cazzola	Mario	1	1 (0)	
Ceccuzzi	Roberto	132	0 (0)	
Cespa	Maddalena	4	2 (0)	
Ciccocioppo	Rachele	1	0 (0)	
Cisternino	Mariangela	104	88 (0)	
Codullo	Veronica	55	50 (15)	
Corsico	Angelo Guido	39	11 (9)	
Di Stefano	Michele	41	40 (5)	
Foli	Andrea	59	19 (8)	
Fusillo	Mauro	11	0 (0)	
Gamba	Gabriella	165	0 (0)	
Grasso	Maurizia	7	0 (0)	
Larizza	Daniela	29	3 (0)	
Licari	Amelia	1	1 (1)	
Luisetti	Maurizio	94	7 (0)	

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Malcovati	Luca	1	1 (0)	
Mannarino	Savina	18	0 (0)	
Matti	Elina	317	84 (12)	
Miceli	Emanuela	1	2 (0)	
Mina	Tommaso	11	6 (6)	
Norsi	Patrizia	103	0 (0)	
Obici	Laura Piera	264	56 (16)	
Orlandi	Ester Maria	1	0 (0)	
Palladini	Giovanni	218	55 (7)	
Pecci	Alessandro	1	1 (0)	
Perfetti	Vittorio	1	1 (0)	
Porru	Daniele	161	77 (14)	
Prisco	Elena	36	24 (0)	
Rampino	Teresa	3	2 (0)	
Romano	Piero Giovanni	6	0 (0)	
Rossi	Silvia	107	56 (28)	
Ruberto	Giulio	3	0 (0)	
Sakellariou	Garifallia	22	19 (8)	
Sali	Carlo Cristoforo	1	1 (0)	
Savasta	Salvatore	42	5 (0)	
Scirè	Carlo Alberto	2	0 (0)	
Scorletti	Eva	2	0 (0)	
Vassallo	Camilla	261	292 (78)	
Zecca	Marco	25	2 (2)	
Totale		3.332	1.174 (301)	

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	3.683
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	4
modificate ⁽²⁾	34
non validate ⁽³⁾	313
validate ⁽⁴⁾	3.332
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	90,5 %
<hr/>	

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

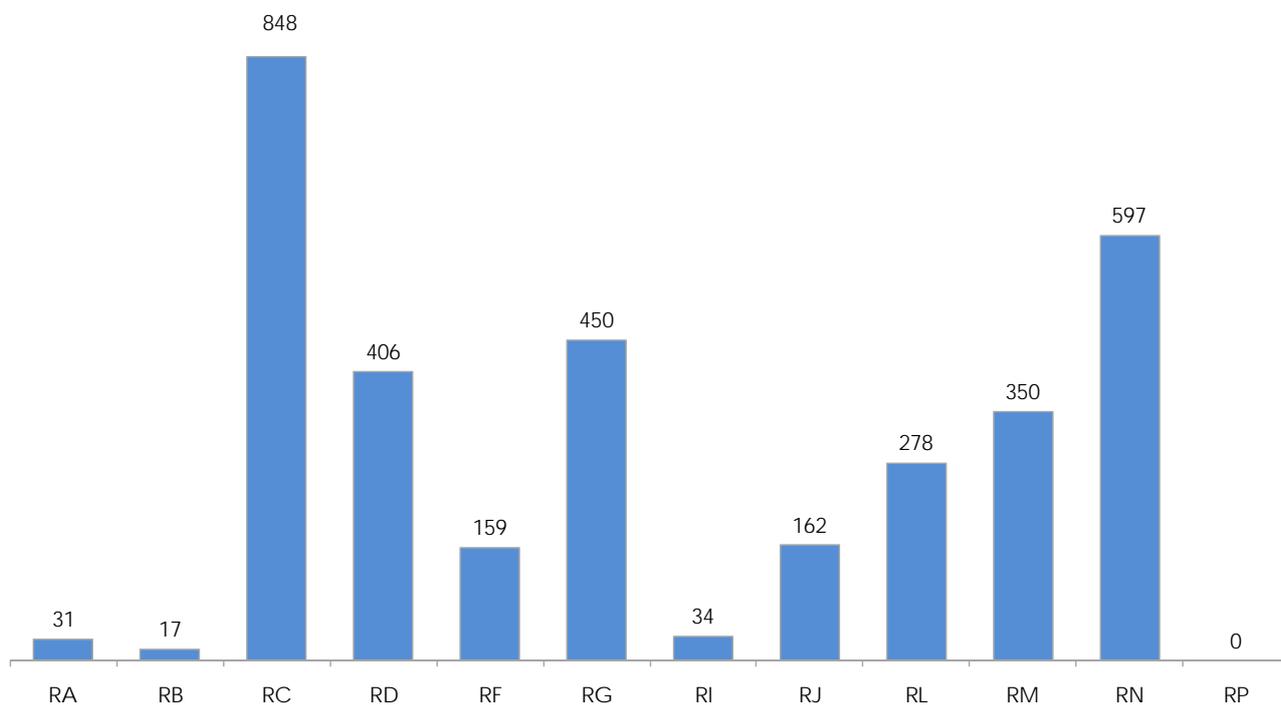
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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
	RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	31	26	5	39	39	49	11	51	28	70	53	11	56	35	72	56	12	58	35	79
	RB0010	WILMS TUMORE DI	3	2	1	0	0	4	0	4	3	4	4	0	4	3	4	9	3	9	5	12
	RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	13	9	4	8	8	7	8	5	0	32	11	11	7	1	37	13	10	10	3	37
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	6	4	2	83	17	12	5	13	0	17	15	3	14	12	20	23	13	19	13	50
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	67	4	63	78	25	7	2	7	1	10	8	2	8	1	10	9	2	9	1	12
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	2	0	2	50	0	62	1	62	61	62	65	4	65	61	68	69	6	69	63	74
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	1	1	0	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	58	0	58	58	58
	RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA 1 ANTITRIPSINA	134	66	68	12	63	42	16	43	0	72	47	17	50	0	75	49	17	51	1	75
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	29	9	20	66	0	39	11	39	15	62	41	11	42	15	63	46	12	44	18	75
	RCG010	BARITTER SINDROME DI	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	8	2	6	38	0	5	9	0	0	26	7	9	0	0	27	11	13	6	0	36
	RCG020	3-BETA-IDROSSI-STEROIDO-DEIDROGENASI DEFICIT DI	1	0	1	0	0	17	0	17	17	17	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18
	RCG030	POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE TIPO III	2	1	1	50	0	44	16	44	28	59	48	11	48	37	59	48	11	48	37	59
	RCG040	ACIDEMIE ORGANICHE E ACIDOSI LATTICHE PRIMITIVE	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RCG040	CISTINOSI	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	27	2	27	25	28
	RCG040	OMOCISTINURIA	1	1	0	100	0	28	0	28	28	28	30	0	30	30	30	31	0	31	31	31
	RCG070	IPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIARE	1	1	0	0	0	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	25	14	11	44	56	40	21	41	0	69	41	20	41	0	69	42	19	42	2	69
	RCG080	NIEMANN-PICK MALATTIA DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	1	1	0	0	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	54	0	54	54	54
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	2	0	2	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	548	336	212	21	56	54	19	59	0	83	57	16	60	2	86	59	16	62	2	88
	RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI TIPO 2	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	15	0	15	15	15
	RCG150	ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS	1	1	0	0	0	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RCG160	AGAMMAGLOBULINEMIA	6	4	2	17	17	16	14	11	0	40	17	14	11	1	40	23	17	16	5	49
	RCG160	DIFETTO IDIOPATICO DI CD4	1	0	1	0	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
	RCG160	DIGEORGE SINDROME DI	5	1	4	0	20	2	2	0	0	5	7	11	1	0	29	8	11	2	1	29
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	1	1	0	0	100	23	0	23	23	23	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RD0030	PORPORA DI HENOCHE-SCHOENLEIN RICORRENTE	6	3	3	50	17	37	16	32	18	66	38	15	33	19	66	38	15	33	19	66
	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	3	1	2	33	33	8	11	0	0	24	8	11	0	0	24	19	10	23	5	29
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	16	8	8	38	38	1	2	1	0	7	2	2	1	0	7	10	7	8	2	27

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
	RDG010	ANEMIA DISERITROPOIETICA CONGENITA	3	1	2	33	67	2	2	1	0	4	2	2	1	0	5	20	11	15	10	35
	RDG010	ANEMIA SIDEROBLASTICA EREDITARIA	1	0	1	0	100	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7
	RDG010	FANCONI ANEMIA DI	2	1	1	0	50	6	1	6	5	6	6	1	6	5	6	10	5	10	5	14
	RDG010	GLUCOSIO-6-FOSFATO DEIDROGENASI DEFICIT DI	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	RDG010	SFEROCITOSI EREDITARIA	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RDG010	TALASSEMIA MAJOR	5	3	2	20	40	0	0	0	0	1	0	0	0	1	12	15	7	0	42	
1C	RDG010	TALASSEMIE	39	23	16	5	15	0	3	0	0	19	1	6	0	0	39	26	12	29	3	44
	RDG020	AFIBRINOGENEMIA	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RDG020	ANTITROMBINA DEFICIT DI	4	2	2	0	0	20	13	17	6	41	25	14	26	6	41	26	15	27	6	44
	RDG020	DISFIBRINOGENEMIA	1	0	1	100	0	34	0	34	34	34	42	0	42	42	42	42	0	42	42	42
1B	RDG020	DISORDINI EREDITARI TROMBOFILICI	5	3	2	0	0	29	15	26	8	52	36	16	38	8	55	37	16	38	9	55
	RDG020	EMOFILIA A	62	60	2	5	0	11	15	4	0	65	16	18	8	0	65	31	20	28	0	74
	RDG020	EMOFILIA B	3	3	0	0	0	2	1	2	1	3	7	8	2	1	18	29	16	36	7	45
	RDG020	FATTORE V DEFICIT DI	4	1	3	0	0	18	10	15	9	35	30	20	25	10	61	35	18	32	16	61
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	12	3	9	0	0	31	14	27	16	67	34	14	30	20	67	35	14	30	21	68
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	4	0	4	0	0	23	8	21	14	35	26	7	23	21	38	27	7	24	22	39
	RDG020	FATTORE VII DEFICIT DI	13	5	8	0	0	23	14	20	11	61	31	17	24	11	63	35	16	35	11	66
	RDG020	FATTORE X DEFICIT DI	1	1	0	0	0	14	0	14	14	14	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15
	RDG020	FATTORE XI DEFICIT DI	21	8	13	0	0	22	17	14	1	73	25	18	16	1	73	30	16	25	12	73
1B	RDG020	FATTORE XII DEFICIT DI	2	2	0	0	0	6	4	6	2	10	8	3	8	5	10	12	6	12	6	18
	RDG020	IPOFIBRINOGENEMIA	2	2	0	0	0	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27	26	1	26	25	27
	RDG020	PROTEINA C DEFICIT DI	2	0	2	0	0	17	1	17	16	17	20	3	20	17	22	21	2	21	19	22
	RDG020	PROTEINA S DEFICIT DI	9	3	6	0	0	38	18	36	15	72	39	17	41	18	72	40	17	41	18	72
	RDG020	PROTROMBINA G20210A OMOZIGOTE	3	1	2	0	33	40	5	36	36	47	40	5	36	36	47	40	6	36	36	48
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	85	38	47	7	1	25	19	19	0	76	29	20	25	0	78	31	20	26	4	78
	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	95	42	53	1	23	20	18	16	0	70	37	19	37	0	74	38	19	38	3	77
	RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	19	0	19	19	19
	RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	1	1	0	0	0	9	0	9	9	9	11	0	11	11	11	10	0	10	10	10
	RF0280	CHERATOCONO	132	89	43	0	8	31	12	29	11	64	31	12	29	11	64	33	13	29	11	66
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	21	5	16	62	52	41	14	43	11	63	42	14	45	11	63	45	14	48	14	66
	RFG070	MIOPATIA MIOFIBRILLARE (DESMIN STORAGE)	1	1	0	100	100	36	0	36	36	36	37	0	37	37	37	41	0	41	41	41
	RFG110	RETINITE PIGMENTOSA	3	2	1	0	33	20	12	14	10	37	21	12	14	11	37	40	7	36	34	50

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
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	1	1	0	100	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	6	0	6	33	17	56	18	54	28	83	57	17	54	32	83	57	17	54	32	84
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	62	39	23	10	3	2	2	2	0	13	2	2	2	0	13	5	4	5	0	14
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	14	7	7	43	7	53	13	55	30	76	54	12	55	30	77	55	12	55	31	78
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	12	5	7	58	8	45	16	45	16	77	49	15	47	16	77	49	15	47	16	78
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	32	7	25	53	9	68	8	68	52	83	68	8	68	52	83	68	8	69	52	83
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	1	0	1	100	0	12	0	12	12	12	12	0	12	12	12	18	0	18	18	18
	RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	317	170	147	26	66	24	17	20	1	86	48	15	50	8	86	55	15	55	12	93
	RG0100	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	5	3	2	0	20	45	10	48	33	58	45	10	48	33	58	48	8	50	34	58
	RI0010	ACALASIA	17	10	7	65	24	56	19	61	16	84	58	19	62	16	84	60	19	64	18	84
	RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILA	12	5	7	100	8	45	17	40	25	75	47	16	41	27	77	48	16	42	30	77
	RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	4	0	4	100	25	29	5	27	24	37	40	5	39	34	48	43	7	43	34	52
	RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	1	0	1	0	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61	62	0	62	62	62
	RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	162	2	160	48	63	34	13	33	0	67	41	12	39	18	76	44	13	44	17	77
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	14	9	5	57	14	56	18	60	25	80	58	18	63	28	80	58	18	63	28	80
	RL0030	PEMFIGO	80	37	43	80	18	53	16	51	24	87	54	16	53	25	88	57	16	57	25	88
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	133	69	64	65	14	73	14	76	1	102	74	14	76	1	102	74	13	77	3	102
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	26	9	17	81	31	60	15	59	26	85	63	15	66	27	86	66	13	68	31	88
	RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	25	13	12	64	8	48	14	54	18	74	52	15	55	18	83	53	14	56	18	83
	RM0010	DERMATOMIOSITE	19	3	16	63	21	49	17	51	13	82	50	17	52	13	82	52	16	53	18	82
	RM0020	POLIMIOSITE	7	2	5	86	0	53	19	58	19	73	54	18	58	24	73	56	16	63	34	75
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	10	3	7	50	10	44	17	45	11	74	47	15	46	24	75	50	13	48	29	75
	RM0060	POLICONDRITE	1	1	0	100	0	65	0	65	65	65	65	0	65	65	65	65	0	65	65	65
	RM0100	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	313	34	279	62	7	45	14	46	12	82	47	14	48	14	83	48	14	48	18	83
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	2	0	4
	RN0190	ANO IMPERFORATO	5	3	2	0	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	0	3
	RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	8	6	2	25	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	3	5	7	3	0	23
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	17	10	7	18	18	23	22	18	0	65	25	20	18	4	65	27	20	19	4	66
	RN0430	POLAND SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16
	RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	2	2	0	0	0	47	7	47	40	53	47	7	47	40	54	51	6	51	45	56
	RN0680	TURNER SINDROME DI	26	0	26	0	27	0	0	0	0	0	5	5	3	0	16	27	11	26	10	47

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
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	5	5	0	40	20	0	0	0	0	9	7	13	0	16	21	12	18	4	38	
	RN0710	MELAS SINDROME	3	1	2	33	33	46	14	47	28	62	46	14	47	28	62	47	14	47	29	64
	RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	2	2	0	50	50	1	1	1	0	1	1	1	0	1	19	16	19	3	34	
	RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	2	2	0	100	0	2	2	2	0	4	9	3	9	6	12	15	1	15	14	16
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	12	6	6	17	8	5	14	0	0	51	16	21	6	0	59	26	21	15	4	63
	RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	8	2	8	6	9	8	1	8	7	9
	RN1220	STICKLER SINDROME DI	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	5	0	5	5	5	7	0	7	7	7
	RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	1	1	0	100	0	25	0	25	25	25	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29
	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	2	0	2	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	2	
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	477	255	222	8	63	24	18	22	0	74	25	18	24	0	74	28	18	28	0	77
	RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	2	1	1	0	0	0	0	0	0	9	9	9	0	18	10	9	10	1	18	
	RN1610	POEMS SINDROME	3	2	1	67	0	42	5	43	35	47	44	4	44	38	49	45	4	44	41	50
	RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	1	1	0	0	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	49	0	49	49	49
	RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18
	RNG050	CONDRODISTROFIA CONGENITA NON TIPIZZATA	1	1	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23	42	0	42	42	42
	RNG060	DISCONDROSTEOSI	1	0	1	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	33	0	33	33	33
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	34	18	34	16	51	34	18	34	16	51
	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	13	7	6	15	8	2	5	0	0	18	5	6	4	0	22	8	6	6	1	23

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 Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RA0020	WHIPPLE MALATTIA DI	31	26 (0)	
RB0010	WILMS TUMORE DI	3	0 (0)	
RB0020	RETINOBLASTOMA	0	0 (0)	
RB0040	GARDNER SINDROME DI	0	0 (0)	
RB0050	POLIPOSI FAMILIARE	0	0 (0)	
RB0060	LINFOANGIOLEIOMIOMATOSI	1	0 (0)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	13	1 (0)	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	0	0 (0)	
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	6	7 (0)	
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	0	0 (0)	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	67	75 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	2	1 (1)	
RC0150	WILSON MALATTIA DI	1	0 (0)	
RC0200	CARENZA CONGENITA DI ALFA1 ANTITRIPSINA	134	18 (9)	
RC0210	BEHCET MALATTIA DI	29	25 (5)	
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	1	0 (0)	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	9	3 (0)	
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	2	1 (0)	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	4	4 (0)	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	1	0 (0)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	26	15 (1)	
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	3	0 (0)	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	548	133 (33)	
RCG140	MUCOPOLISACCARIDOSI	1	0 (0)	
RCG150	ISTIOCITOSI CRONICHE	1	0 (0)	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	13	1 (0)	
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	0	0 (0)	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	6	3 (0)	
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	3	1 (1)	
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	0	0 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	68	10 (7)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	234	10 (10)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	95	1 (0)	
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	1	1 (0)	
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	1	0 (0)	
RF0280	CHERATOCONO	132	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validare	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	22	14 (1)	
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	3	0 (0)	
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	1	1 (0)	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	6	2 (0)	
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	62	6 (2)	
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	14	6 (4)	
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	12	7 (3)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	32	17 (3)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	1	2 (0)	
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	317	84 (12)	
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	5	0 (0)	
RI0010	ACALASIA	17	11 (3)	
RI0030	GASTROENTERITE EOSINOFILE	12	13 (2)	
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	4	4 (0)	
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	1	0 (0)	
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	0	0 (0)	
RJ0030	CISTITE INTERSTIZIALE	162	78 (14)	
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	14	16 (4)	
RL0030	PEMFIGO	80	126 (38)	
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	133	108 (30)	
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	26	35 (4)	
RL0060	LICHEN SCLEROSUS ET ATROPHICUS	25	21 (4)	
RM0010	DERMATOMIOSITE	19	13 (9)	
RM0020	POLIMIOSITE	7	6 (4)	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	10	5 (2)	
RM0040	FASCITE EOSINOFILE	0	0 (0)	
RM0050	FASCITE DIFFUSA	0	0 (0)	
RM0060	POLICONDRITE	1	1 (1)	
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	313	206 (76)	
RN0060	OLOPROSENCEFALIA	0	0 (0)	
RN0110	ANIRIDIA	0	0 (0)	
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	4	0 (0)	
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	0	0 (0)	
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	2	0 (0)	
RN0190	ANO IMPERFORATO	5	0 (0)	
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	8	2 (0)	
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	0	0 (0)	
RN0300	SINDROME DA REGRESSIONE CAUDALE	0	0 (0)	
RN0320	GASTROSCHISI	0	0 (0)	
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	17	3 (1)	
RN0430	POLAND SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0520	XERODERMA PIGMENTOSO	2	0 (0)	
RN0560	DISCHERATOSI CONGENITA	0	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0670	CRI DU CHAT MALATTIA DEL	0	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	26	0 (0)	
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	5	2 (0)	
RN0700	WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0710	MELAS SINDROME	3	1 (1)	
RN0720	MERRF SINDROME	0	0 (0)	
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	2	1 (0)	
RN0820	BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0870	DUBOWITZ SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0880	EEC SINDROME	0	0 (0)	
RN0940	KABUKI SINDROME DELLA MASCHERA	0	0 (0)	
RN0950	KARTAGENER SINDROME DI	2	2 (2)	
RN1010	NOONAN SINDROME DI	12	2 (1)	
RN1030	PALLISTER- HALL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1080	RUSSEL-SILVER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1100	SECKEL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1180	SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA	2	0 (0)	
RN1220	STICKLER SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1270	WILLIAMS SINDROME DI	1	1 (0)	
RN1290	WOLFRAM SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1300	ANGELMAN SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	2	1 (0)	
RN1320	MARFAN SINDROME DI	477	37 (13)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	0	0 (0)	
RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1410	CORNELIA DE LANGE SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1600	PEARSON SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1610	POEMS SINDROME	3	2 (0)	
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	1	0 (0)	
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	1	0 (0)	
RNG050	CONDRODISTROFIE CONGENITE	1	0 (0)	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	2	0 (0)	
RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	2	0 (0)	
RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE - DEFICIENZA CROMOSOMICA	13	2 (0)	
RP0010	EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA	0	0 (0)	
RP0040	SINDROME ALCOLICA FETALE	0	0 (0)	
Totale		3.332	1.174 (301)	

