



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 2017

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo
Besta

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 attualmente sorveglia un gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017. 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 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 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 2017, sono uniformemente riconosciute 892 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 892 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR): 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 assistito 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. 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 dai referenti di Lombardia Informatica 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 2017.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Pareyson Davide

davide.pareyson@istituto-besta.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

pec: malattierare@pec.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 2017.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Acerbi Francesco	2	0 (0)	
Alfei Enrico	86	31 (6)	
Baranello Giovanni	69	8 (0)	
Beretta Elena	119	0 (0)	
Broggi Morgan Aldo	2	0 (0)	
Canafoglia Laura	40	0 (0)	
D'arrigo Stefano	103	32 (3)	
Eoli Marica	74	2 (2)	
Esposito Silvia	24	0 (0)	
Furlanetto Marika	279	0 (0)	
Gellera Cinzia	40	0 (0)	
Granata Tiziana	8	8 (8)	§
Lamperti Costanza	201	138 (17)	
Maggi Lorenzo	6	5 (5)	§
Mariotti Caterina	684	275 (7)	
Milani Nicoletta	1	1 (0)	
Morandi Lucia Ovidia	36	6 (0)	
Moroni Isabella	209	104 (0)	
Nanetti Lorenzo	203	151 (45)	
Pagliano Emanuela	1	0 (0)	
Pantaleoni Chiara	48	10 (0)	
Panzeri Marta Clementina	27	26 (0)	
Pareyson Davide	183	41 (11)	
Peverelli Lorenzo	34	38 (13)	
Pisciotta Chiara	32	0 (0)	
Piscosquito Giuseppe	67	18 (0)	
Sagnelli Anna	29	13 (0)	
Saletti Veronica	129	13 (0)	
Salsano Ettore	173	158 (25)	
Soliveri Paola	73	2 (1)	
Taroni Franco	2	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Tricomi Giovanni	1	1 (0)	
Uziel Graziella	116	122 (0)	§
Valentini Laura Grazia	328	0 (0)	
Vetrano Ignazio Gaspare	63	0 (0)	
Zanolini Alice	17	23 (0)	
Zeviani Massimo	54	0 (0)	
Zorzi Giovanna Simonetta	6	1 (0)	
Totale	3.569	1.227 (143)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2017

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	3.820
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate ⁽¹⁾	4
modificate ⁽²⁾	21
non validate ⁽³⁾	226
validate ⁽⁴⁾	3.569
<hr/>	
tasso archiviazione efficace ⁽⁵⁾	93,4 %
<hr/>	

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

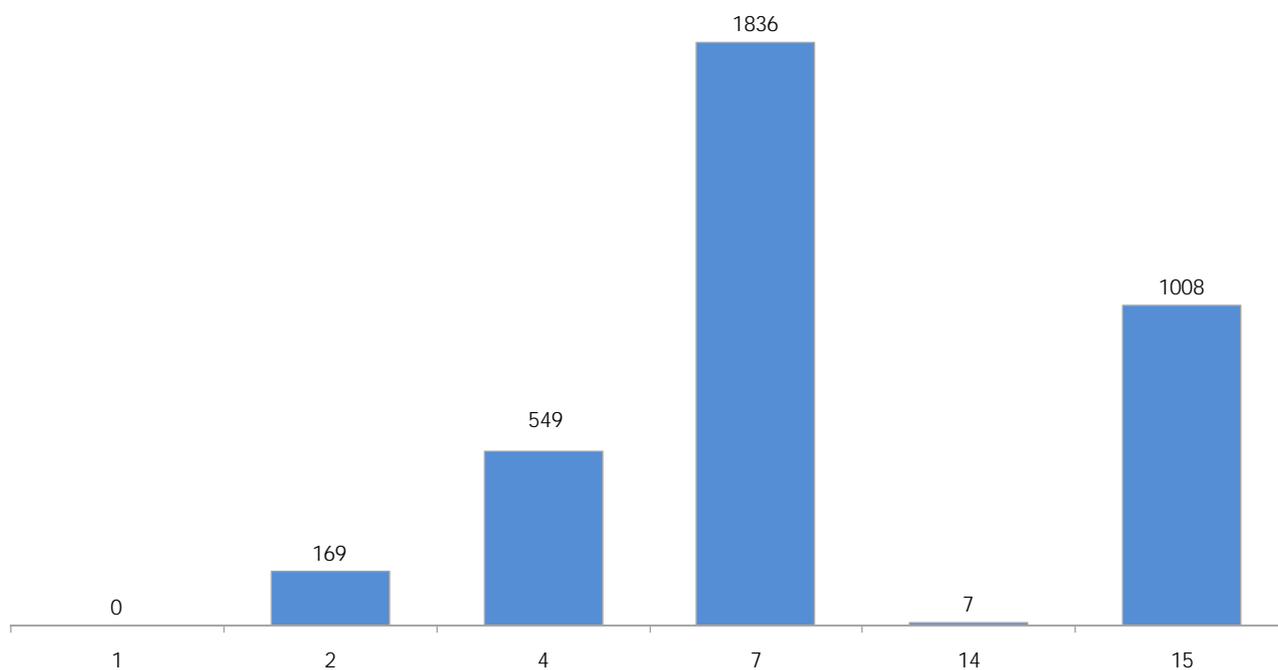
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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



- 1 *Malattie infettive e parassitarie*
- 2 *Tumori*
- 3 *Malattie delle ghiandole endocrine*
- 4 *Malattie del metabolismo*
- 5 *Malattie del sistema immunitario*
- 6 *Malattie del sangue e degli organi ematopoietici*
- 7 *Malattie del sistema nervoso centrale e periferico*
- 8 *Malattie dell'apparato visivo*
- 9 *Malattie del sistema circolatorio*
- 10 *Malattie dell'apparato respiratorio*
- 11 *Malattie dell'apparato digerente*
- 12 *Malattie dell'apparato genito-urinario*
- 13 *Malattie della cute e del tessuto sottocutaneo*
- 14 *Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*
- 15 *Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche*
- 16 *Alcune condizioni morbose di origine perinatale*

6. ANDAMENTO STORICO DELLE SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, PER ANNO DI ANALISI



N.B. Alcune schede di diagnosi possono non essere più attive/valide a seguito di cancellazioni/rettifiche.

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
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	158	74	84	2	9	3	9	0	0	55	13	17	6	0	66	22	20	14	0	77
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	10	4	6	0	70	23	15	22	0	46	29	17	22	11	60	34	19	31	13	61
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III	1	1	0	0	100	29	0	29	29	29	33	0	33	33	33	40	0	40	40	40
	RC0150	Wilson malattia di	4	4	0	75	25	24	10	24	12	37	26	10	25	15	37	46	4	46	42	51
	RCG040	Acidemia metilmalonica non tipizzata	3	2	1	67	33	14	11	16	0	26	15	11	17	0	27	25	6	28	17	31
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	4	2	2	75	75	2	3	0	0	6	7	6	7	0	13	8	5	8	1	13
	RCG040	Aciduria idrossiglutarica	5	1	4	100	100	10	15	2	1	39	30	30	13	3	73	40	25	39	4	74
	RCG040	Hartnup malattia di	1	0	1	100	100	22	0	22	22	22	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	1	1	0	100	100	13	0	13	13	13	16	0	16	16	16	16	0	16	16	16
	RCG040	Sindrome HHH (Iperornitinemia, Iperammonemia e Omocitrullinuria)	1	1	0	100	0	5	0	5	5	5	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39
	RCG060	Difetti del trasporto del glucosio	2	1	1	50	0	3	1	3	2	4	9	3	9	6	11	12	6	12	6	18
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	2	1	1	0	0	30	12	30	18	42	41	4	41	37	44	48	3	48	45	51
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	1	0	1	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	50	0	50	50	50
	RCG060	Malattia da corpi poliglucosani	1	1	0	0	0	48	0	48	48	48	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	8	1	7	100	63	22	19	21	1	60	29	21	29	6	67	30	20	30	6	67
	RCG072	Xantomatosi cerebrotendinea	2	1	1	50	50	15	15	15	0	30	40	4	40	36	43	42	3	42	39	45
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	2	1	1	100	100	23	6	23	17	29	27	6	27	21	33	29	5	29	24	33
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	2	2	0	100	0	34	17	34	17	51	43	20	43	23	62	45	21	45	24	66
	RCG080	Esteri del colesterolo malattia da accumulo di	1	0	1	100	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RCG080	Gaucher malattia di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	7	6	1	100	14	15	11	17	1	38	24	16	29	4	55	26	15	29	4	55
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	1	1	0	100	100	5	0	5	5	5	25	0	25	25	25	32	0	32	32	32
	RCG091	Mannosidosi	1	0	1	0	100	8	0	8	8	8	28	0	28	28	28	34	0	34	34	34
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	6	0	6	83	67	62	15	67	30	77	66	13	70	40	81	67	13	70	40	81
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	92	55	37	53	58	30	17	29	0	68	41	18	40	1	79	44	18	42	1	80
	RF0030	Leigh malattia di	89	56	33	87	51	2	6	0	0	39	5	9	2	0	51	9	10	6	0	51
	RF0040	Rett sindrome di	7	1	6	57	29	1	1	0	0	2	4	4	3	2	15	4	4	3	2	15
	RF0050	Atrofia dentato rubropallidolusiana	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33

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
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	35	22	13	0	29	11	3	11	4	18	29	15	22	14	64	36	14	35	16	70
	RF0061	Dravet sindrome di	2	2	0	100	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	18	12	18	6	29	
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario	6	2	4	0	83	17	12	17	3	35	31	13	34	6	47	35	12	37	10	47
	RF0080	Corea di Huntington	296	138	158	19	20	48	12	47	7	80	51	12	50	9	83	54	13	54	15	84
	RF0081	Atrofia multisistemica	54	12	42	31	63	56	7	55	39	72	59	7	58	43	75	60	7	60	42	75
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	7	3	4	71	43	3	3	1	0	6	9	7	7	1	26	13	9	11	2	30
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	5	0	5	40	60	57	11	55	43	72	59	10	57	44	72	59	10	57	44	73
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	11	5	6	36	64	55	9	52	36	69	60	8	61	46	71	60	8	61	48	71
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	56	28	28	71	70	23	17	22	0	64	30	19	32	0	75	34	20	36	4	75
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	4	4	0	100	50	1	2	0	4	8	5	8	2	15	14	5	14	7	21	
	RF0140	West sindrome di	7	5	2	100	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	1	0	6
	RF0150	Narcolessia	2	1	1	100	0	11	1	11	10	12	13	0	13	13	13	17	1	17	16	18
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9	13	0	13	13	13
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	12	5	7	50	33	64	4	63	58	76	68	6	66	62	79	68	6	66	62	79
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	38	17	21	37	37	35	22	35	1	82	40	24	38	2	83	41	24	40	2	83
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	0	1	100	100	75	0	75	75	75	75	0	75	75	75	75	0	75	75	75
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	133	62	71	54	39	25	17	23	0	66	32	16	31	0	76	33	16	34	4	78
	RF0360	Emiplegia alternante	2	2	0	100	50	1	1	1	0	1	1	1	1	0	2	16	1	16	15	17
	RF0370	Fahr malattia di	1	0	1	0	100	68	0	68	68	68	71	0	71	71	71	71	0	71	71	71
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	7	2	5	0	43	38	16	43	13	57	40	17	48	17	61	45	18	49	18	69
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di	4	3	1	0	75	1	1	1	0	2	3	4	1	0	9	6	3	6	1	10
	RFG010	Alexander malattia di	12	4	8	50	25	31	22	40	0	65	35	22	42	1	65	37	22	43	1	65
	RFG010	CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)	15	9	6	47	47	21	17	21	0	52	26	18	32	2	59	28	16	32	2	58
	RFG010	Krabbe malattia di	6	1	5	0	83	18	17	11	0	44	21	20	11	1	53	23	23	11	1	61
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)	5	2	3	80	80	20	23	7	0	56	34	21	26	4	58	36	20	36	4	58
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 2 (HLD2)	9	5	4	56	44	22	17	19	0	45	32	17	33	3	57	34	17	39	3	57
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizzante di tipo 7 (HLD7)	4	2	2	50	75	2	3	1	0	7	16	14	10	5	39	19	16	14	5	44
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	4	1	3	25	75	22	14	25	0	39	26	14	31	2	40	27	15	31	2	43
	RFG010	Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali	11	6	5	27	27	24	22	20	0	55	27	21	20	0	57	31	20	28	2	58
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	11	5	6	27	55	10	12	1	0	35	21	17	23	2	45	26	17	23	2	54

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
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	3	1	2	67	67	4	0	4	3	4	5	0	5	5	6	7	2	6	5	10
	RFG030	Gangliosidosi-GM1	3	2	1	67	33	4	4	2	0	9	8	5	9	1	13	10	7	13	1	17
	RFG030	Gangliosidosi-GM2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RFG040	Atassia congenita	4	2	2	0	50	6	7	2	1	18	33	10	30	23	49	34	10	30	25	51
	RFG040	Atassia di Friedreich	210	93	117	42	58	16	11	12	3	61	25	14	22	5	64	34	15	33	6	71
	RFG040	Atassia episodica	19	13	6	42	11	16	14	14	0	57	32	16	32	4	70	36	16	37	9	72
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	17	7	10	12	59	10	11	4	0	33	32	9	31	15	45	36	9	36	18	48
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	247	103	144	8	41	38	14	38	0	68	45	14	45	0	80	48	14	48	0	80
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	52	18	34	25	50	39	16	39	10	70	47	15	51	16	75	49	15	53	16	75
	RFG040	Atassia-Teleangeectasia	1	0	1	0	100	6	0	6	6	6	13	0	13	13	13	14	0	14	14	14
	RFG040	Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)	13	6	7	62	62	13	10	9	1	34	28	12	30	11	55	37	14	40	16	56
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)	1	1	0	100	0	16	0	16	16	16	25	0	25	25	25	40	0	40	40	40
1B	RFG040	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG040	Neuroferritinopatia (NBIA3)	1	0	1	100	100	58	0	58	58	58	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	214	82	132	15	38	31	19	32	0	75	41	18	44	1	75	43	18	45	4	78
	RFG040	Seitelberger malattia di (NBIA2A)	2	0	2	50	50	3	3	3	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	11	5	6	27	55	17	13	15	4	55	32	13	32	13	61	35	12	34	20	62
	RFG040	Sindrome tremore-atassia X-fragile associata	2	1	1	50	50	60	4	60	56	64	69	5	69	64	74	72	8	72	64	79
	RFG050	Amiotrofia monomelic (malattia di Hirayama)	6	1	5	0	67	16	1	16	15	18	20	2	20	17	24	21	2	21	18	24
	RFG050	Kennedy malattia di	11	7	4	36	0	44	4	46	35	50	51	9	50	35	71	57	11	58	35	71
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	8	2	6	13	25	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	5	0	0	0	16
	RFG050	SMA tipo 2	12	3	9	17	33	1	1	1	0	1	2	3	1	0	11	3	4	1	0	16
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	7	5	2	14	14	4	6	1	1	17	11	19	3	1	58	12	20	3	1	59
	RFG050	SMA tipo 4	3	1	2	33	33	57	23	68	26	78	66	15	71	45	81	66	15	71	45	81
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	225	90	135	3	28	20	18	13	0	74	29	20	25	2	79	33	20	32	3	81
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	9	3	6	0	22	14	15	6	2	46	27	15	16	10	54	27	15	18	10	54
	RFG060	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria	2	1	1	0	50	13	13	13	0	25	54	25	54	29	78	55	24	55	31	78
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	2	2	0	50	100	9	8	9	1	16	21	13	21	8	33	21	13	21	8	33
	RFG060	Neuropatia tomaculare	38	13	25	0	16	31	15	32	5	61	36	16	37	5	66	39	18	39	5	77
	RFG070	Miopatia central core	5	3	2	0	40	3	1	2	1	5	9	5	11	2	15	10	5	12	2	16
	RFG070	Miopatia centronucleare	1	0	1	0	0	11	0	11	11	11	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17

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
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	8	3	5	13	13	2	2	2	0	4	6	3	5	3	11	11	6	9	4	20
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	1	0	1	0	100	27	0	27	27	27	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RFG070	Miopatia miotubulare	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	11	0	11	11	11	11	0	11	11	11
	RFG070	Miopatia nemalinica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	5	3	2	0	40	1	0	1	0	1	3	3	4	0	6	4	3	4	1	10
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	10	5	5	30	40	15	13	13	0	44	22	15	17	6	50	26	16	26	6	56
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	31	13	18	3	10	8	12	3	0	54	9	12	5	1	54	14	12	11	2	56
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	28	14	14	21	25	3	2	2	0	7	4	3	4	0	15	5	4	4	0	15
	RFG080	Distrofia muscolare distale	1	0	1	0	100	38	0	38	38	38	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	15	8	7	0	0	25	17	21	3	59	31	19	27	7	71	35	19	31	8	71
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	1	1	0	0	0	40	0	40	40	40	53	0	53	53	53	54	0	54	54	54
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	8	4	4	0	13	12	7	11	3	25	19	11	13	7	41	21	11	15	11	42
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	2	1	1	0	0	49	16	49	33	64	59	10	59	49	69	60	11	60	49	70
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	1	0	1	0	100	14	0	14	14	14	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	9	2	7	0	22	9	12	5	1	39	19	22	9	4	62	20	21	10	4	63
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	3	1	2	0	33	2	3	1	0	6	7	6	5	0	15	8	5	6	4	15
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	5	1	4	60	60	15	7	16	2	20	36	17	33	15	62	44	19	50	17	66
	RFG101	Miastenia gravis	1	0	1	100	100	25	0	25	25	25	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30
	RM0010	Dermatomiosite	5	1	4	80	20	15	18	5	2	49	15	18	6	2	50	16	18	6	3	52
	RM0020	Polimiosite	2	2	0	100	0	58	9	58	49	66	61	11	61	50	71	62	11	62	51	72
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	601	212	389	0	40	24	18	19	0	79	26	18	21	0	79	28	19	22	0	80
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13	
	RN0040	Joubert sindrome di	13	10	3	0	46	1	1	1	0	2	7	6	5	0	17	10	7	6	0	22
	RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	7	0	7	7	7
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN0710	MELAS sindrome	73	31	42	63	63	29	17	28	0	63	35	18	35	0	78	37	17	37	4	79
	RN0720	MERRF sindrome	40	26	14	30	40	34	19	35	0	73	40	18	41	4	74	44	18	48	10	79
	RN0850	CHARGE associazione	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	9	0	9	9	9
	RN0940	Sindrome Kabuki	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	2	0	2	2	2
	RN1010	Noonan sindrome di	2	1	1	0	0	2	2	2	0	3	5	2	5	3	7	5	3	5	2	8

7. (5/5)

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
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	2	1	1	50	0	0	0	0	0	3	2	3	1	4	7	4	7	3	11	
	RN1270	Williams sindrome di	3	1	2	0	0	1	1	0	0	2	6	7	2	1	16	6	7	2	1	16
	RN1300	Angelman sindrome di	14	6	8	29	21	0	0	0	0	1	3	2	2	1	10	4	5	2	1	19
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	7	6	1	0	14	1	1	2	0	3	6	4	6	2	13	7	5	6	2	16
	RN1400	Cockayne sindrome di	2	0	2	0	100	0	0	0	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9	
	RN1570	Neuroacantocitosi	2	2	0	100	100	26	9	26	17	34	34	1	34	33	35	47	2	47	45	48
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	1
	RN1600	Pearson sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	3	0	3	3	3	
	RN1610	POEMS sindrome	1	0	1	0	0	34	0	34	34	34	0	34	34	34	50	0	50	50	50	
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	
	RNG020	Sindromi con artrogirosi multiple congenite	1	1	0	100	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	24	0	24	24	24	
	RNG030	C sindrome	3	3	0	0	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2	3	0	4	
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RNG040	Craniosinostosi primaria	217	84	133	0	8	0	1	0	0	12	2	6	0	0	52	5	7	3	0	52
	RNG040	Crouzon malattia di	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	17	13	17	4	29	23	19	23	4	41
	RNG040	Displasia fronto-facio-nasale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	
	RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	6	2	4	0	33	2	1	2	0	4	4	2	4	1	8	4	2	4	1	8
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardioracciale di Cayler - RN1770)	83	30	53	14	24	1	2	1	0	7	8	6	7	0	31	9	6	7	0	33
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	41	20	21	37	20	2	2	1	0	8	7	5	7	0	17	9	5	9	1	21

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/È STATO 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)
RA0030	Lyme malattia di	0	0 (0)
RBG010	Neurofibromatosi	169	4 (2)
RC0150	Wilson malattia di	4	6 (1)
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	15	19 (2)
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati	6	1 (1)
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine	8	9 (1)
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	2	1 (0)
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi	1	0 (0)
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0 (0)
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0 (0)
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	2	2 (2)
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	2	2 (2)
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	9	20 (1)
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	1	1 (1)
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0 (0)
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0 (0)
RCG084	Malattie perossisomiali	0	0 (0)
RCG090	Mucopolipidosi	0	0 (0)
RCG091	Oligosaccaridosi	1	0 (0)
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	0	0 (0)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	6	5 (2)
RCG140	Mucopolisaccaridosi	0	0 (0)
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	0	0 (0)
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	1	0 (0)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	92	77 (9)
RF0030	Leigh malattia di	89	132 (1)
RF0040	Rett sindrome di	7	4 (1)
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	1	0 (0)
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	35	0 (0)
RF0061	Dravet sindrome di	2	2 (2)
RF0070	Mioclono essenziale ereditario	6	0 (0)
RF0080	Corea di Huntington	296	90 (8)
RF0081	Atrofia multisistemica	54	17 (2)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	7	5 (0)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	5	2 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	11	4 (1)
RF0111	Schilder malattia di	0	0 (0)
RF0120	Adrenoleucodistrofia	56	70 (11)
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	4	4 (1)
RF0140	West sindrome di	7	7 (1)
RF0150	Narcolessia	2	2 (2)
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	1	0 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	12	8 (1)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	38	14 (4)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0 (0)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0 (0)
RF0183	Gullain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	0	0 (0)
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	1	1 (0)
RF0300	Atrofia ottica di Leber	133	99 (12)
RF0310	CADASIL	0	0 (0)
RF0350	Emicrania emiplegica familiare	0	0 (0)
RF0360	Emiplegia alternante	2	2 (2)
RF0370	Fahr malattia di	1	0 (0)
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali	0	0 (0)
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale	0	0 (0)
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	7	0 (0)
RF0411	Sindrome della persona rigida	0	0 (0)
RFG010	Leucodistrofie	81	45 (6)
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	3	2 (0)
RFG030	Gangliosidosi	4	2 (0)
RFG040	Malattie spinocerebellari	795	390 (41)
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	0	0 (0)
RFG050	Atrofie muscolari spinali	47	9 (1)
RFG060	Neuropatie ereditarie	276	7 (1)
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	17	2 (0)
RFG080	Distrofie muscolari	91	10 (1)
RFG090	Distrofie miotoniche	23	0 (0)
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	5	3 (3)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	1	1 (1)
RFG160	Distonie primarie	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	5	4 (0)
RM0020	Polimiosite	2	2 (0)
RM0040	Fascite eosinofila	0	0 (0)
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	601	0 (0)
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	1	0 (0)
RN0030	Agnesia cerebellare	0	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RN0040	Joubert sindrome di	13	0 (0)
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	0	0 (0)
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0 (0)
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	0	0 (0)
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	0	0 (0)
RN0490	Weaver sindrome di	0	0 (0)
RN0670	Sindrome del Cri Du Chat	0	0 (0)
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	1	0 (0)
RN0710	MELAS sindrome	73	78 (7)
RN0720	MERRF sindrome	40	18 (2)
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0 (0)
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	0	0 (0)
RN0840	Borjeson-Forsman-Lehmann sindrome di	0	0 (0)
RN0850	CHARGE associazione	1	1 (0)
RN0870	Dubowitz sindrome di	0	0 (0)
RN0910	Goldenhar sindrome di	0	0 (0)
RN0940	Sindrome Kabuki	1	0 (0)
RN1010	Noonan sindrome di	2	0 (0)
RN1100	Seckel sindrome di	0	0 (0)
RN1200	Smith-Lemli-Opitz sindrome di	0	0 (0)
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	2	1 (0)
RN1230	Summitt sindrome di	0	0 (0)
RN1260	Wildervanck sindrome di	0	0 (0)
RN1270	Williams sindrome di	3	0 (0)
RN1300	Angelman sindrome di	14	4 (0)
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	7	0 (0)
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	0	0 (0)
RN1400	Cockayne sindrome di	2	0 (0)
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	0	0 (0)
RN1490	Isaacs sindrome di	0	0 (0)
RN1570	Neuroacantocitosi	2	3 (0)
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	1	0 (0)
RN1600	Pearson sindrome di	1	4 (0)
RN1610	POEMS sindrome	1	0 (0)
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	1	0 (0)
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	0	0 (0)
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0 (0)
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	0	0 (0)
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	1	1 (0)
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	3	0 (0)
RNG040	Altre anomalie congenite gravi ed invalidanti del cranio e/o delle ossa della faccia, dei tegumenti e delle mucose (escluso: schisi isolata dell'ugola e labioschisi isolata)	221	0 (0)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	6	0 (0)
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	83	13 (2)
RNG094	Sindromi progeroidi	0	0 (0)
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	41	17 (5)
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0 (0)
Totale		3.569	1.227 (143)

