

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2019

IRCCS Istituto Clinico Humanitas di Rozzano

A cura del:

*Centro di Coordinamento*



## 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. Con delibera regionale XI/160 del 29.05.2018 si è inoltre stabilito che il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale, venga approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare. Successivamente all'approvazione, l'elenco aggiornato delle malattie rare verrà diffuso tra gli specialisti dei Presidi, reso attivo nell'applicativo RMR e pubblicato sul portale di Regione Lombardia ([www.regione.lombardia.it](http://www.regione.lombardia.it)) e 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 2019, sono uniformemente riconosciute 897 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 897 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;
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 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.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Aria S.p.A. consiste nell'invio del data-set condiviso (sottoinsieme di dati richiesti del 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 2019.

## 2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Nobile-Orazio      Eduardo      [eduardo.nobile\\_orazio@humanitas.it](mailto:eduardo.nobile_orazio@humanitas.it)

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3  
24020 Ranica (Bergamo)  
telefono 035 45 35 304  
e-mail [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)  
pec: [malattierare@pec.marionegri.it](mailto: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 2019.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Albanese Alberto	36	20 (8)	
Brunetta Enrico	2	2 (0)	
Caprioli Marta	1	1 (1)	§
Ceribelli Angela	8	8 (8)	§
Cocco Antoniangela	4	0 (0)	
De Santis Maria	22	22 (22)	§
Di Giovanni Mario	13	6 (3)	
Fabiani Claudia	16	0 (0)	
Fini Lucia	12	0 (0)	
Folci Marco	8	8 (4)	
Invernizzi Pietro	13	0 (0)	
Laghi Luigi Andrea Giuseppe	77	0 (0)	
Lalli Stefania	1	1 (0)	
Legrottaglie Emanuela Filomena	58	0 (0)	
Lleo De Nalda Ana	3	3 (3)	§
Luciano Nicoletta	20	19 (19)	§
Maggio Rossella	1	1 (0)	
Marasini Bianca	1	0 (0)	
Nobile Orazio Eduardo	224	395 (51)	
Piscopo Raffaele	28	0 (0)	
Pizzocarò Alessandro	14	31 (5)	
Rosetta Pietro	116	0 (0)	
<b>Totale</b>	<b>678</b>	<b>517 (124)</b>	

#### Note

§ Primo accesso a RMR nel 2019

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

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	866
<hr/>	
<i>di cui</i> annullate <sup>(1)</sup>	0
modificate <sup>(2)</sup>	0
non validate <sup>(3)</sup>	188
<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>678</b>
<hr/>	

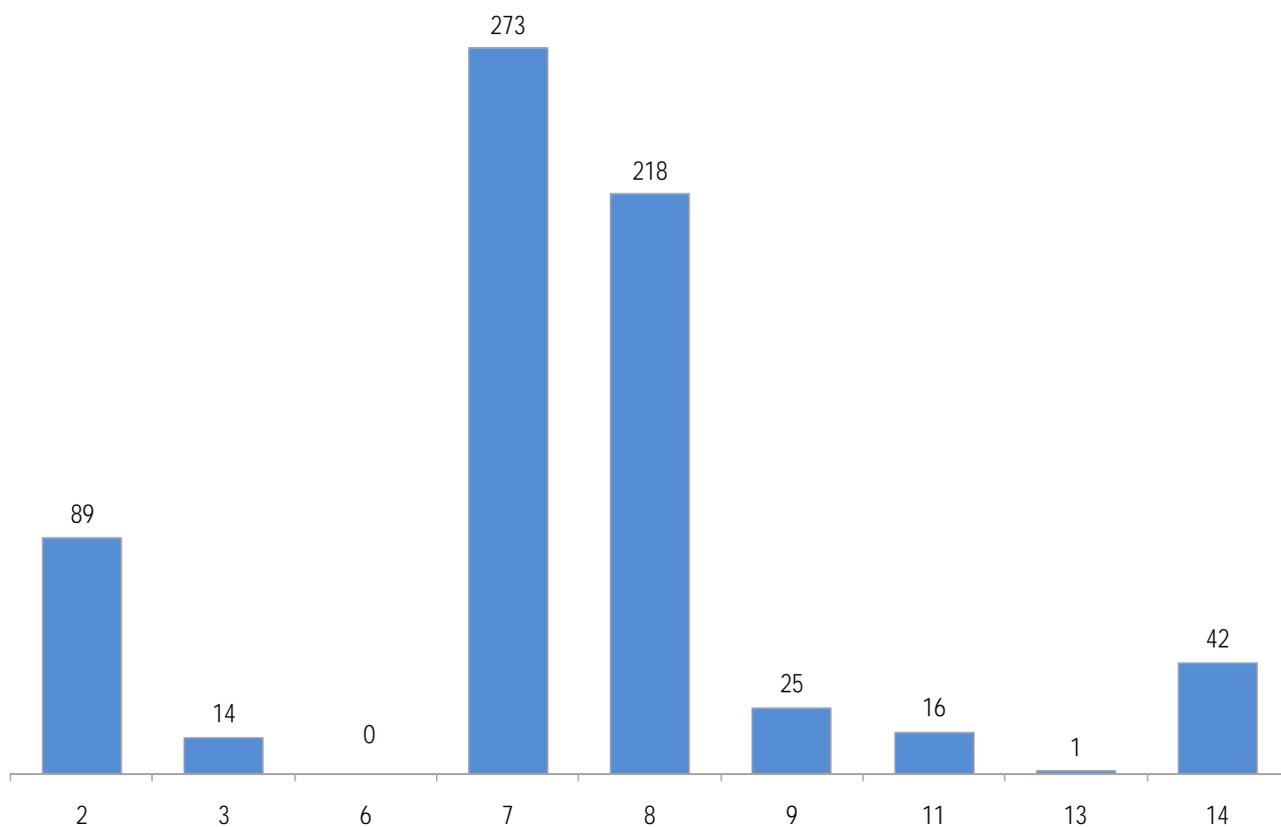
(1) *schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio*

(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 (sono comprese le schede di diagnosi con patologia non più censita dal DPCM del 12 gennaio 2017: Waldman malattia di, Glucosio 6-fosfato deidrogenasi deficit di, Kawasaki sindrome di, Sprue Celliaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)*

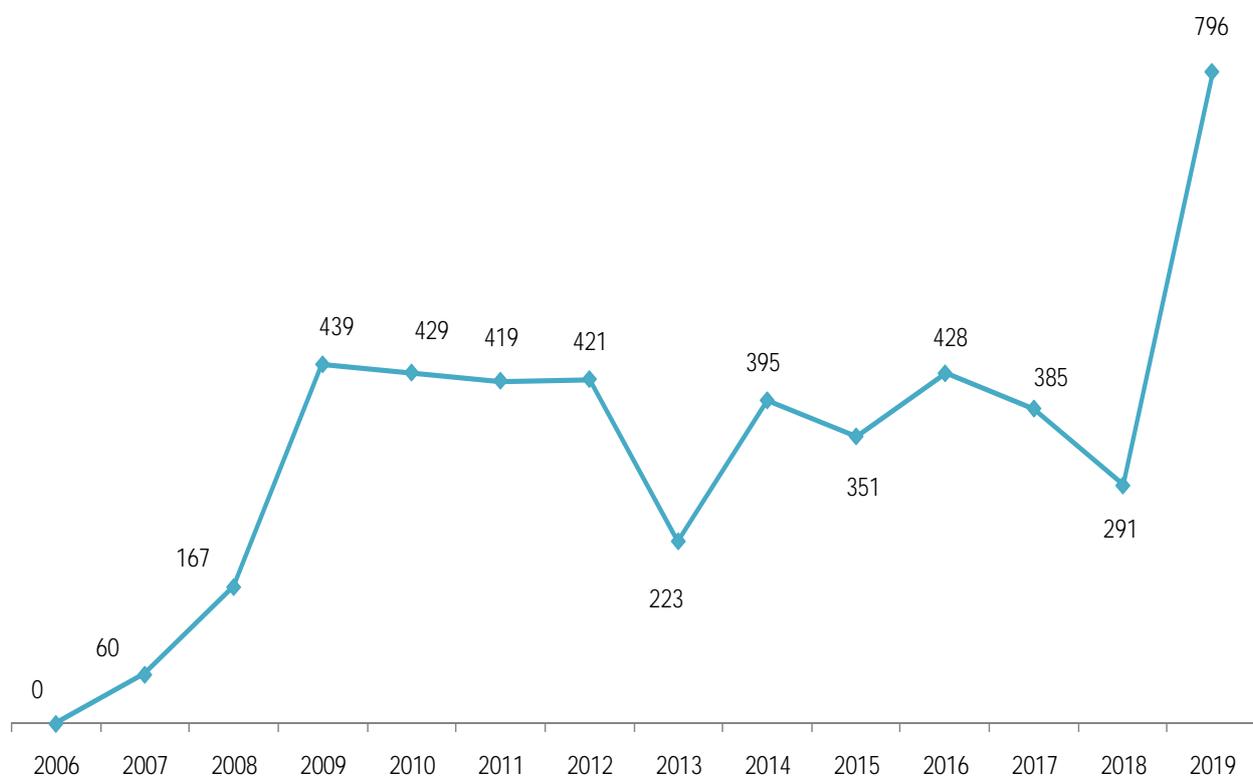
(4) *schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento*

## 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) (1/2)**

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RB0050	Poliposi familiare	25	14	11	0	40	36	16	36	7	63	38	16	45	7	63	43	12	47	17	66
	RBG021	Lynch sindrome di	64	25	39	0	25	40	14	40	18	74	43	16	43	18	74	47	15	45	19	86
	RC0020	Kallmann sindrome di	14	13	1	93	14	21	10	17	12	44	24	10	20	12	44	38	9	36	28	62
	RC0210	Behçet malattia di	6	1	5	83	50	35	9	37	19	46	38	11	39	20	53	42	12	48	20	53
	RF0080	Corea di Huntington	3	0	3	33	0	57	3	57	53	61	64	8	66	54	73	64	8	66	54	73
	RF0081	Atrofia multisistemica	3	2	1	33	0	48	15	53	28	64	60	6	60	53	67	61	6	62	53	67
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	35	12	23	51	20	48	19	50	5	82	55	18	56	19	92	57	19	57	19	92
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	25	13	12	96	20	65	10	66	43	83	66	10	67	43	84	67	10	67	44	84
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	1	1	0	0	0	59	0	59	59	59	62	0	62	62	62	62	0	62	62	62
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	131	96	35	88	16	52	14	53	17	86	55	14	56	18	88	58	14	59	19	90
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	18	15	3	100	28	42	15	40	21	78	47	15	45	23	85	54	11	54	41	88
	RF0182	Lewis Sumner sindrome di	4	1	3	100	25	44	12	41	32	63	44	12	41	32	63	50	15	46	36	73
	RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	1	1	0	0	54	14	54	40	68	54	14	54	40	68	57	14	57	43	71
	RF0280	Cheratocono	218	164	54	0	2	27	11	24	3	64	27	11	25	9	64	32	14	28	11	74
	RF0360	Emiplegia alternante	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	0	19	19	19
	RF0370	Fahr malattia di	1	1	0	0	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	43	0	43	43	43
	RF0411	Sindrome della persona rigida	1	1	0	100	100	55	0	55	55	55	56	0	56	56	56	59	0	59	59	59
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	4	2	2	0	25	48	6	48	40	57	50	6	49	43	58	57	11	56	43	73
	RFG060	Neuropatia tomaculare	3	1	2	0	0	35	12	32	23	51	38	11	39	23	51	41	15	39	24	60
	RFG101	Miastenia gravis	5	1	4	100	0	51	18	57	19	71	53	19	59	19	72	54	18	60	20	72
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	1	1	0	100	0	82	0	82	82	82	82	0	82	82	82	86	0	86	86	86
	RFG160	Distonie primarie	10	5	5	30	20	42	24	52	7	76	52	23	59	22	81	52	24	59	22	81
	RG0080	Arterite a cellule giganti	19	6	13	89	5	67	12	68	29	83	68	11	69	37	83	70	11	72	37	84
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	16	7	9	19	6	34	13	33	16	65	38	14	40	16	65	43	16	44	16	70
	RL0040	Pemfigoide bolloso	1	0	1	100	0	80	0	80	80	80	80	0	80	80	80	80	0	80	80	80
	RM0010	Dermatomirosite	9	1	8	100	11	46	17	51	18	69	47	18	51	18	70	52	15	52	24	73
	RM0020	Polimiosite	6	5	1	100	17	62	8	63	47	75	62	8	63	47	75	66	9	66	53	81
	RM0030	Connettivite mista	7	0	7	86	29	36	16	32	14	62	38	16	40	15	62	44	12	45	24	62
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	20	2	18	100	10	51	13	54	16	68	52	13	54	21	69	58	14	60	21	83
	RN1610	POEMS sindrome	25	20	5	16	60	53	9	52	40	76	55	9	54	41	76	60	9	58	46	79



**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**

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archiviae e Validae</b>	<b>PT Archiviati e Validati (PT attivi)</b>
RB0040	Gardner sindrome di	0	0 (0)
RB0050	Poliposi familiare	25	0 (0)
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	64	0 (0)
RC0020	Kallmann sindrome di	14	31 (5)
RC0210	Behçet malattia di	6	5 (5)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0 (0)
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0 (0)
RD0081	Mastocitosi sistemica	0	0 (0)
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	0	0 (0)
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	0	0 (0)
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0 (0)
RDG051	Neutropenie congenite	0	0 (0)
RF0080	Corea di Huntington	3	1 (0)
RF0081	Atrofia multisistemica	3	1 (0)
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	35	18 (9)
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	25	36 (0)
RF0110	Sclerosi laterale primaria	0	0 (0)
RF0111	Schilder malattia di	0	0 (0)
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	1	0 (0)
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	131	296 (35)
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	18	37 (12)
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	4	4 (0)
RF0183	Gullain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	0 (0)
RF0280	Cheratocono	218	0 (0)
RF0310	CADASIL	0	0 (0)
RF0350	Emicrania emiplegica familiare	0	0 (0)
RF0360	Emiplegia alternante	1	4 (1)
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)
RF0411	Sindrome della persona rigida	1	1 (0)
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	0	0 (0)
RFG060	Neuropatie ereditarie	7	0 (0)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	6	9 (2)
RFG130	Degenerazioni della cornea	0	0 (0)
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	0	0 (0)
RFG160	Distonie primarie	10	3 (1)

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)
RG0080	Arterite a cellule giganti	19	17 (13)
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	0	0 (0)
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	0	0 (0)
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	16	3 (3)
RL0030	Pemfigo	0	0 (0)
RL0040	Pemfigoide bolloso	1	1 (0)
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	0	0 (0)
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	0	0 (0)
RM0010	Dermatomiosite	9	10 (8)
RM0020	Polimiosite	6	8 (4)
RM0030	Connettivite mista	7	6 (5)
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	20	20 (20)
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0 (0)
RN1470	Hay-Wells sindrome di	0	0 (0)
RN1490	Isaacs sindrome di	0	0 (0)
RN1610	POEMS sindrome	25	6 (1)
<b>Totale</b>		<b>678</b>	<b>517 (124)</b>

