

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2020

Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo

A cura del:

Centro di Coordinamento

1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

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 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. 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) 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 2020, sono uniformemente riconosciute 897 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 897 malattie rare, 1 non è attualmente sorvegliata dal Registro Lombardo Malattie Rare: 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 Registro Lombardo Malattie Rare; 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 Registro Lombardo Malattie Rare 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 Registro Lombardo Malattie Rare.

Un ulteriore compito svolto dai referenti di Aria S.p.A. 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 2020.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Lucà Maria mluca@asst-pg23.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), pubblicati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2020.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Agazzi Emanuela	47	1 (0)	
Bailo Giorgio	4	0 (0)	
Baldan Anna	35	0 (0)	
Barcella Luca	146	79 (17)	
Belotti Masserini Alessandro	47	62 (27)	
Benatti Simone Vasilij	1	0 (0)	
Bonito Virginio	95	40 (0)	
Breda Silvia	2	4 (0)	
Brena Mario Leo	2	1 (0)	
Brucato Antonio Luca	31	22 (0)	
Bruschi Eleonora	113	134 (16)	
Caffi Lorella Giuliana	1	0 (0)	
Camera Giorgia	8	7 (5)	
Camma' Annamaria	1	1 (0)	
Capelli Anna	3	0 (0)	
Carrara Camillo	5	8 (7)	§
Caruso Maria Rosa	62	59 (10)	
Cassani Morena	16	0 (0)	
Conti Caterina	78	62 (57)	
Cumetti Davide Faustino	1	1 (0)	
Di Blasi Lo Cuccio Chiara	12	11 (0)	
Finazzi Guido	2	2 (0)	
Gardinetti Margherita	2	2 (0)	
Gennarini Alessia	78	12 (0)	
Gentile Giorgio	4	0 (0)	
Giannotti Giulia	33	7 (1)	
Grosu Aurelia	3	3 (0)	
Lacanna Francesco	1	0 (0)	
Leone Valentina Fanny	1	1 (1)	§
Luca' Maria	27	6 (0)	
Lupi Elide	25	37 (13)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Maestroni Silvia	18	18 (1)	
Marcora Simona Anna	1	1 (0)	
Martelli Laura	3	2 (0)	
Martini Valeria	9	11 (3)	
Migliazza Lucia	53	40 (21)	
Minio Antonietta	6	0 (0)	
Musaio Luisa	133	104 (4)	
Nicastro Emanuele	14	17 (7)	
Norsa Lorenzo	2	0 (0)	
Novelli Luca	1	0 (0)	
Parigi Piercarlo Elia	1	0 (0)	
Percivalle Serena	5	3 (0)	
Portalupi Valentina	38	28 (19)	
Raponi Francesca	17	25 (2)	
Reseghetti Alberto	86	25 (0)	
Rizzi Marco	1	0 (0)	
Rota Stefano	1	1 (0)	
Rottoli Maria Rosa	7	7 (0)	
Sabadini Ettore	25	25 (2)	
Salvatore Santina	3	1 (0)	
Schieppati Arrigo	151	148 (1)	
Sgarzi Manlio	63	41 (12)	
Sileo Fulvio	2	1 (0)	
Soavi Laura	1	0 (0)	
Stroppa Paola	1	1 (0)	
Terzi Chiara	24	0 (0)	
Tribbia Giuliana	11	0 (0)	
Verdoni Lucio	20	42 (10)	
Vezzoli Pamela	181	271 (66)	
Villa Annamaria	8	5 (5)	§
Zaranko Elvira	3	0 (0)	
Totale	1.775	1.379 (307)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2020

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 2.253

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	1
	modificate ⁽²⁾	7
	non validate ⁽³⁾	470
	validate ⁽⁴⁾	1.775

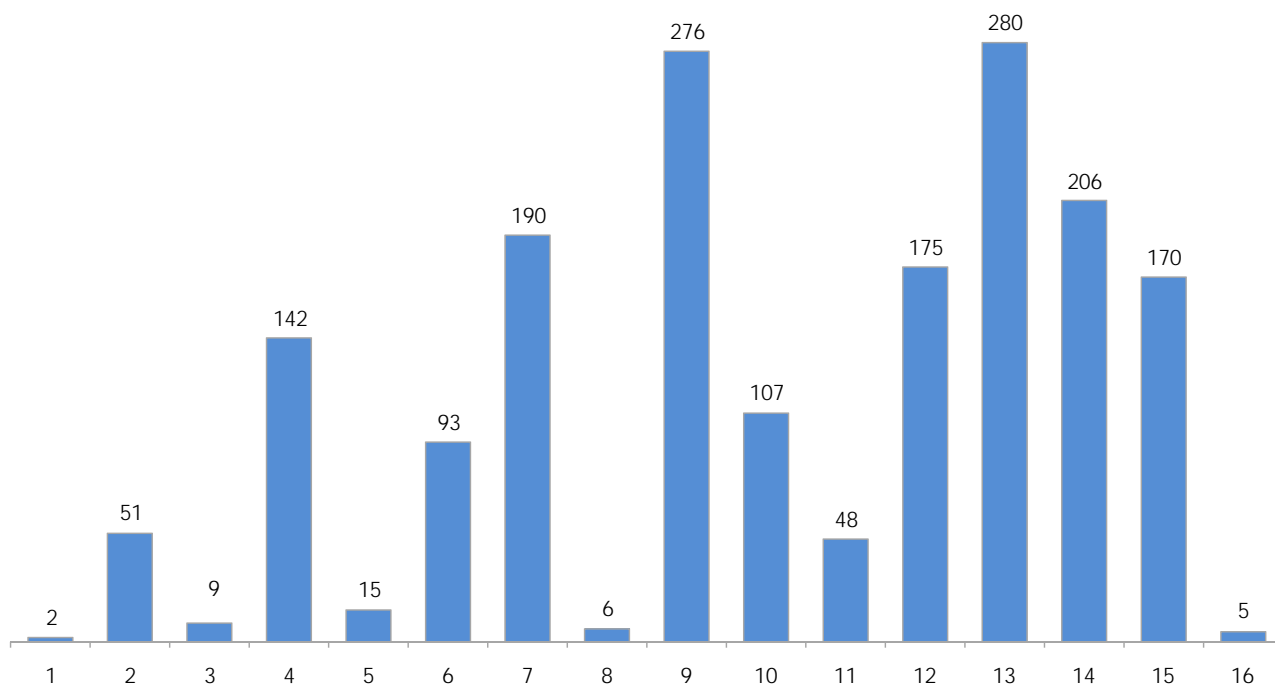
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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 Cellaca, Dermatite erpetiforme, Connettiviti indifferenziate, Sindrome di Down, Sindrome di Klinefelter, Apnea infantile)

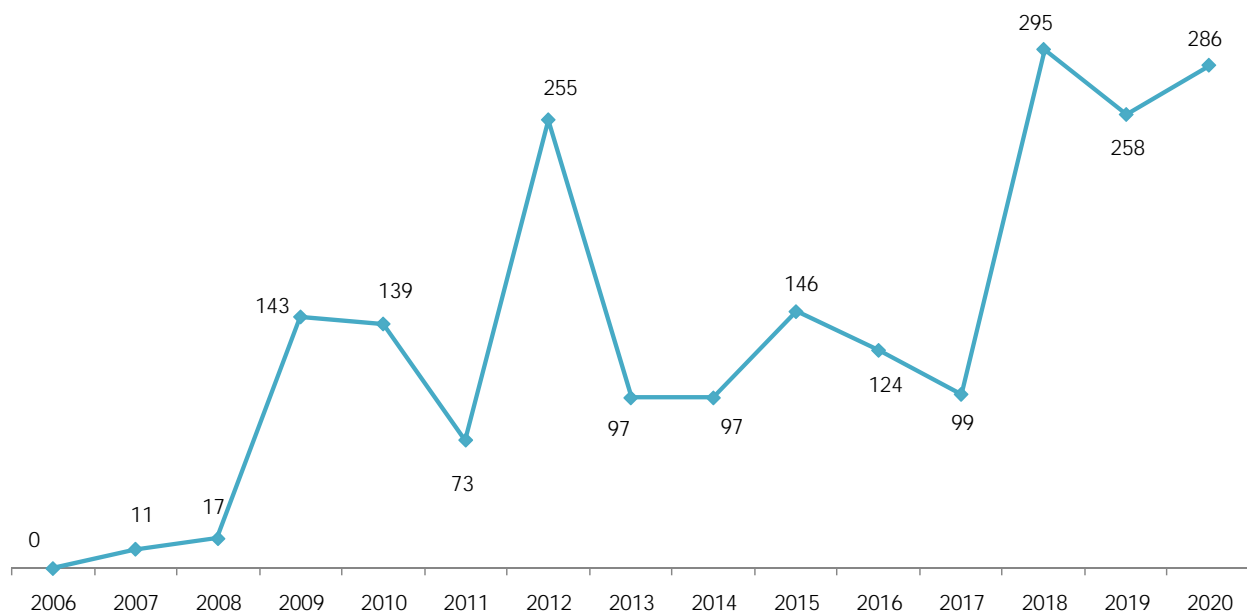
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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 REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (MALATTIE RARE ELENCAE 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
	RA0030	Lyme malattia di	2	2	0	0	0	60	3	60	57	63	60	3	60	57	63	61	3	61	58	64
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	50	25	25	2	0	14	15	8	0	57	17	17	10	0	67	33	21	34	4	73
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	1	0	1	0	0	11	0	11	11	11	12	0	12	12	12	14	0	14	14	14
	RC0020	Kallmann sindrome di	1	1	0	100	0	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18	19	0	19	19	19
	RC0110	Crioglobulinemia mista	17	5	12	88	0	66	11	70	40	81	68	10	70	47	83	69	10	71	47	83
	RC0150	Wilson malattia di	4	2	2	100	25	8	2	8	6	10	9	3	9	6	14	16	8	14	7	29
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	3	0	3	100	0	3	2	3	0	5	21	11	16	11	37	50	10	52	37	61
	RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	1	0	1	100	0	34	0	34	34	34	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RC0210	Behçet malattia di	54	23	31	89	4	35	12	32	13	69	39	12	39	16	72	40	13	40	16	74
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	15	2	13	87	0	37	12	35	19	61	41	11	37	26	62	52	12	53	26	69
	RC0270	Lowe sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9
	RCG010	Conn sindrome di	1	1	0	100	0	59	0	59	59	59	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	4	3	1	100	0	52	7	54	41	58	56	9	59	41	64	59	8	61	45	68
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	3	1	2	100	0	8	1	9	6	9	8	1	9	6	9	11	1	10	10	13
	RCG040	Albinismo	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	10	0	10	10	10
	RCG040	Cistinosi	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14
	RCG040	Cistinuria	25	14	11	64	16	22	13	21	1	50	28	14	29	1	51	46	12	47	16	66
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	1	1	0	100	0	22	0	22	22	22	48	0	48	48	48	60	0	60	60	60
	RCG070	Ipercolesterolemia familiare omozigote	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	12	0	12	12	12	22	0	22	22	22
	RCG080	Fabry malattia di	6	2	4	67	17	39	11	42	25	52	43	12	45	25	57	45	12	47	25	62
	RCG080	Gaucher malattia di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	16	0	16	16	16
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	3	3	0	0	0	33	16	25	19	56	34	18	25	19	59	37	16	29	23	59
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	46	38	8	0	0	41	10	43	17	65	42	10	43	17	65	54	13	54	22	81
	RCG110	Porfiria cutanea tarda	29	27	2	17	0	51	8	51	39	69	51	8	51	39	70	65	10	65	46	84
	RCG120	Lesch-Nyhan malattia di	4	4	0	75	25	0	0	0	0	1	8	8	6	1	20	13	11	9	2	31
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	15	7	8	67	0	50	21	53	13	83	56	17	59	17	83	56	17	59	17	83
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	1	0	1	0	0	7	0	7	7	7	10	0	10	10	10	19	0	19	19	19
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	16	10	6	69	13	30	22	35	1	67	30	22	35	1	67	32	21	36	1	67
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	2	0	2	100	0	36	9	36	27	45	36	9	36	27	45	40	12	40	28	52

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
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	12	5	7	42	8	41	18	45	6	68	43	18	48	6	68	45	15	49	14	69
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	4	0	4	75	0	8	6	8	0	16	9	7	10	1	16	23	8	22	12	35
	RDG010	Drepanocitosi - beta talassemia	1	0	1	100	0	10	0	10	10	10	10	0	10	10	10	19	0	19	19	19
	RDG010	Metaemoglobinemia da deficit di metaemoglobina reduttasi	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	5	4	1	20	0	38	25	40	0	68	47	16	47	24	68	60	7	63	51	68
	RDG010	Talasemia major	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	45	0	45	45	45
1C	RDG010	Talassemie	4	1	3	75	0	3	3	2	0	6	3	3	2	0	6	21	9	22	9	30
	RDG020	Antitrombina deficit di	3	1	2	100	0	17	4	17	11	22	17	5	17	11	23	33	6	29	29	41
	RDG020	Emofilia A	4	4	0	50	0	17	22	7	0	53	27	26	27	0	53	39	26	44	1	68
	RDG020	Emofilia B	1	1	0	0	0	56	0	56	56	56	56	0	56	56	56	64	0	64	64	64
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	7	3	4	100	0	38	13	33	23	61	38	13	33	23	61	43	13	40	27	62
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	7	2	5	71	0	36	16	33	17	63	38	18	33	17	63	41	16	40	17	63
	RDG020	Fattore VII deficit di	3	1	2	33	0	44	16	35	30	67	44	16	35	30	67	52	14	45	40	72
	RDG020	Proteina C deficit di	10	3	7	100	0	38	17	40	14	67	40	20	40	14	76	46	20	51	15	76
	RDG020	Proteina S deficit di	4	2	2	100	0	37	14	33	23	58	38	13	35	26	58	40	13	38	26	58
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	1	1	0	100	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	52	0	52	52	52
	RDG020	Von Willebrand malattia di	12	4	8	67	0	29	24	19	0	57	36	22	48	0	57	48	22	63	0	74
	RDG030	Piastrinopatia da difetto di secrezione	4	1	3	100	0	2	1	3	0	3	9	7	7	1	19	41	15	36	28	66
	RDG030	Tromboastenia di Glanzmann	1	0	1	100	0	3	0	3	3	3	28	0	28	28	28	38	0	38	38	38
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	1	1	0	0	8	5	8	3	13	32	28	32	4	59	67	9	67	58	76
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	100	53	47	47	0	66	10	69	38	79	67	10	69	38	81	68	10	70	38	81
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	4	2	2	50	0	48	10	43	41	64	51	8	49	43	65	56	7	55	48	66
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	13	9	4	46	0	57	9	56	46	78	58	9	57	48	79	62	10	57	50	82
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	1	0	100	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RF0280	Cheratocono	6	6	0	0	0	39	8	41	28	52	39	8	41	28	52	40	8	41	29	53
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	3	1	2	0	0	6	4	4	3	12	13	5	13	6	19	37	13	45	19	48
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	1	0	1	0	0	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49	64	0	64	64	64
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	1	1	0	0	0	62	0	62	62	62	63	0	63	63	63	80	0	80	80	80

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
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	1	0	1	0	0	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	45	0	45	45	45
	RFG101	Miastenia gravis	65	39	26	63	17	50	19	54	12	80	51	19	54	12	80	55	17	54	16	82
	RG0010	Endocardite reumatica	11	4	7	91	0	8	2	7	5	11	8	2	7	5	11	10	2	10	6	13
	RG0020	Poliangiote microscopica	43	26	17	56	7	58	14	59	29	84	58	14	59	30	84	59	13	61	30	84
	RG0030	Poliarterite nodosa	1	1	0	100	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	45	0	45	45	45
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangeite	21	10	11	76	0	51	15	52	24	76	55	14	55	28	77	58	12	59	36	77
	RG0060	Goodpasture sindrome di	3	2	1	67	0	71	6	69	66	79	71	6	69	66	79	72	5	70	66	79
	RG0070	Granulomatosi con poliangeite	29	17	12	83	3	53	16	56	19	80	54	16	56	22	80	55	15	56	23	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	55	13	42	78	2	70	8	69	52	87	70	8	69	53	87	71	7	72	57	87
	RG0090	Takayasu malattia di	16	1	15	69	13	37	15	35	12	65	39	14	36	16	65	45	13	46	22	66
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	4	1	3	25	50	27	12	27	15	41	27	12	27	15	41	31	12	30	16	47
	RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	3	0	3	100	0	39	15	29	28	60	39	15	29	28	60	43	13	38	31	61
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	10	2	8	40	10	42	19	51	11	65	42	19	51	11	65	45	17	51	20	69
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	4	2	2	50	0	45	7	45	38	54	46	7	45	38	55	49	7	50	39	57
2	RH0011	Sarcoidosi	51	33	18	43	0	46	11	46	21	74	46	11	46	21	74	50	11	48	29	83
	RHG010	Fibroelastosi pleuroparenchimale idiopatica	1	0	1	0	0	43	0	43	43	43	53	0	53	53	53	53	0	53	53	53
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	48	40	8	96	2	70	6	69	54	82	71	6	70	55	83	73	6	72	59	83
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	4	3	1	0	0	40	16	45	14	57	40	16	45	14	57	43	16	48	16	59
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	2	0	2	50	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	11	6	11	5	16
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	40	24	16	10	3	39	16	42	6	75	40	16	42	6	75	49	16	51	18	76
	RIG010	Byler malattia di	2	2	0	100	50	0	0	0	0	0	3	3	3	0	6	13	4	13	9	17
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	6	4	2	83	0	62	3	62	58	67	62	3	62	59	67	63	3	62	59	67
	RJG010	Acidosi tubulare renale	3	0	3	100	0	28	10	21	20	42	30	9	26	21	42	35	9	30	27	47
	RJG010	Dent sindrome di	4	4	0	100	25	5	5	4	1	13	19	17	14	3	44	29	15	27	13	48
	RJG010	Gitelman sindrome di	16	6	10	94	0	28	13	28	5	50	32	13	32	5	53	40	13	40	18	59
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig	8	6	2	75	25	24	21	14	1	59	27	18	17	12	59	35	16	30	19	62
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	87	62	25	23	31	49	16	48	15	84	49	16	49	15	84	56	14	55	23	85
	RJG020	Glomerulopatia C3	6	3	3	33	0	12	6	14	0	19	14	3	14	11	19	17	3	18	12	20
	RJG020	Sindrome nefrosica steroide-resistente	33	19	14	39	52	30	17	30	1	73	31	16	30	1	73	38	14	34	21	75

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
	RL0030	Pemfigo	57	21	36	72	2	51	16	52	10	89	52	15	54	14	89	54	15	55	14	89
	RL0040	Pemfigoide bolloso	185	105	80	81	1	76	11	79	36	93	76	11	79	36	94	77	11	79	36	94
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	34	11	23	94	0	63	11	64	39	80	64	11	66	39	80	65	11	66	39	80
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	4	1	3	100	0	57	11	56	44	71	57	11	57	44	71	58	12	59	44	72
	RM0010	Dermatomiosite	15	1	14	87	0	45	13	46	29	69	48	12	50	30	69	50	12	53	30	70
	RM0020	Polimiosite	15	5	10	80	0	52	14	50	15	72	53	14	52	16	72	56	14	56	21	75
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	1	0	100	0	45	0	45	45	45	46	0	46	46	46	47	0	47	47	47
	RM0030	Connettivite mista	30	5	25	67	0	43	18	41	11	75	47	18	46	11	75	48	18	47	13	75
	RM0040	Fascite eosinofila	2	0	2	50	0	42	9	42	33	51	44	11	44	33	54	44	11	44	33	55
	RM0060	Policondrite ricorrente	3	2	1	67	0	50	11	51	36	62	51	10	51	39	63	55	11	63	39	63
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	140	17	123	100	0	46	15	46	8	85	48	14	47	9	86	56	14	56	21	86
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	17	13	4	12	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	5	0	0	13
	RN0170	Atresia del digiuno	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	4	0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	51	31	20	41	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	7	8	3	0	38
	RN0200	Hirschsprung malattia di	28	17	11	50	0	0	0	0	0	2	1	2	0	0	7	5	6	3	0	24
	RN0210	Atresia biliare	17	8	9	65	47	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3	0	0	0	14
	RN0220	Caroli malattia di	3	2	1	33	0	36	22	23	17	67	36	22	23	17	67	40	21	29	22	69
	RN0230	Malattia del fegato policistico	6	1	5	0	0	43	10	45	27	55	43	10	45	27	55	55	4	54	51	64
	RN0250	Rene con midollare a spugna	30	9	21	33	0	32	15	31	0	64	39	16	40	3	64	48	15	49	21	81
	RN0320	Gastroschisi	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0680	Turner sindrome di	1	0	1	0	0	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15	24	0	24	24	24
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RN0910	Goldenhar sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6
	RN1350	Alagille sindrome di	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1	2	2	2	0	3
	RN1360	Alport sindrome di	12	8	4	25	25	18	15	16	0	41	25	16	17	1	47	36	15	39	10	62
	RNG141	Sindrome del cuore sinistro ipoplasico	3	3	0	100	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	2	5	4	8
	RNG251	Atresia colica	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1

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
	RNG251	Duplicazioni del tubo digerente	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	5	4	1	20	0	37	20	43	0	59	39	21	44	0	59	49	16	51	21	69
	Totale Schede di Diagnosi		1775																			

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

NOTA 2 ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI

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 (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RA0030	Lyme malattia di	2	0	0
RB0010	Wilms tumore di	0	0	0
RB0060	Linfoangiomiomatosi	0	0	0
RBG010	Neurofibromatosi	51	1	1
RC0020	Kallmann sindrome di	1	1	0
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	0	0	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	17	17	1
RC0150	Wilson malattia di	4	5	2
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	3	7	0
RC0180	Crigler-Najjar sindrome di	1	1	0
RC0210	Behçet malattia di	54	52	4
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	15	13	7
RC0270	Lowe sindrome di	1	6	1
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	5	6	0
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	3	3	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	27	21	1
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	1	1	0
RCG070	Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine (escluso: ipercolesterolemia familiare eterozigote tipo IIa e IIb; ipercolesterolemia primitiva poligenica; ipercolesterolemia familiare combinata; iperlipoproteinemia di tipo III)	1	1	1
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	7	15	0
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	49	0	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	29	5	0
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	4	4	1
RCG130	Amiloidosi sistemiche	15	10	0
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	1	0	0
RD0010	Sindrome emolitica uremica	16	20	0
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	2	2	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	12	5	1
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0	0
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	0	0	0
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato	16	14	1

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
	deidrogenasi)			
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	52	43	8
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	5	5	1
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	0	0	0
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0	0
RDG051	Neutropenie congenite	0	0	0
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	0	0	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	100	47	0
RF0110	Sclerosi laterale primaria	4	2	0
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	13	6	2
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	1	1
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	0	0	0
RF0210	Eales malattia di	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	0	0	0
RF0280	Cheratocono	6	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	3	0	0
RFG080	Distrofie muscolari	3	0	0
RFG090	Distrofie miotoniche	1	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	65	41	14
RG0010	Endocardite reumatica	11	34	9
RG0020	Poliangioite microscopica	43	30	3
RG0030	Poliarterite nodosa	1	1	0
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	21	19	3
RG0060	Goodpasture sindrome di	3	2	2
RG0070	Granulomatosi con poliangite	29	27	7
RG0080	Arterite a cellule giganti	55	50	4
RG0090	Takayasu malattia di	16	21	1
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	4	1	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	3	3	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	10	4	0
RH0011	Sarcoidosi	55	29	22
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	0	0	0
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	0	0	0
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	0	0	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	49	48	41
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	4	0	0
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	2	1	0
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	40	4	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RI0070	Malattia da inclusione dei microvilli	0	0	0
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	2	2	1
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	6	5	0
RJ0040	Rene policistico autosomico recessivo	0	0	0
RJG010	Tubulopatie primitive	23	66	5
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	134	41	18
RL0030	Pemfigo	57	91	12
RL0040	Pemfigoide bolloso	185	194	37
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	34	41	17
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	4	4	2
RM0010	Dermatomiosite	15	15	2
RM0020	Polimiosite	15	12	2
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	1	1	1
RM0030	Connettivite mista	30	20	0
RM0040	Fascite eosinofila	2	1	0
RM0060	Policondrite ricorrente	3	2	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	140	178	33
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	17	2	0
RN0170	Atresia del digiuno	1	0	0
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	4	0	0
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	51	23	7
RN0200	Hirschsprung malattia di	28	18	10
RN0210	Atresia biliare	17	13	4
RN0220	Caroli malattia di	3	1	0
RN0230	Malattia del fegato policistico	6	0	0
RN0240	Ermafroditismo vero	0	0	0
RN0250	Rene con midollare a spugna	30	11	0
RN0320	Gastroschisi	1	0	0
RN0680	Turner sindrome di	1	0	0
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	0	0	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	1	0	0
RN0910	Goldenhar sindrome di	1	0	0
RN1350	Alagille sindrome di	2	2	2
RN1360	Alport sindrome di	12	3	1
RNG010	Pseudoermafroditismi	0	0	0
RNG121	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con alterazione della faccia come segno principale	0	0	0
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)	3	3	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente)
RNG200	Amartomatosi multiple	0	0	0
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	2	0	0
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	0	0	0
RNG261	Malattia renale cistica genetica (escluso: rene policistico autosomico dominante)	0	0	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	5	1	0
Totale		1.775	1.379	293

