

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2022

Ospedale Niguarda di Milano

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; 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) 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 2022, sono uniformemente riconosciute 900 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 900 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 e 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 2022.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

De Juli Emanuela emanuela.dejuli@ospedaleniguarda.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 17



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 2022.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Argento Salvatore Giovanni	14	6 (1)	
Belloli Laura	5	6 (2)	
Bergamoni Stefania	16	2 (0)	
Brambilla Di Civesio Carlo Maria	5	0 (0)	
Bruschi Eleonora	22	25 (0)	
Cafro Annamaria	4	0 (0)	
Caimi Teresa Maria	105	45 (9)	
Calabresi Laura	3	0 (0)	
Cantoni Silvia	17	7 (0)	
Carioni Emanuela Isabella Francesca	15	4 (0)	
Casu Cinzia	9	4 (4)	
Causarano Ignazio Renzo	15	11 (0)	
Cavallari Ugo Antonio Aristide	80	1 (0)	
Chevallard Michel	1	1 (0)	
Chianura Leonardo Gerolamo	146	73 (9)	
Chiericozzi Michele	2	1 (0)	
Ciriolo Salvatore	14	8 (6)	
Colombo Fulvio Vittorio	1	0 (0)	
Colussi Giacomo	71	175 (9)	
Costi Ilaria Rosa Barbara	3	3 (0)	
Dalino Ciaramella Paolo	7	5 (0)	
D'angelo Luciana	11	11 (5)	
De Ferrari Maria Elisabetta	276	1420 (156)	
De Juli Emanuela	96	15 (2)	
Del Longo Alessandra	479	11 (0)	
Di Giacomo Roberta	1	6 (0)	
Disoteo Olga Eugenia	1	1 (0)	
Epis Oscar Massimiliano	2	0 (0)	
Fedeli Fausto	10	0 (0)	
Filippini Davide Antonio	164	208 (12)	
Forti Edoardo	9	2 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Fraioli Patrizia Felicia	153	77 (2)	
Fusco Anna Maria	1	0 (0)	
Gerardi Maria Chiara	11	12 (5)	
Grossrubatscher Erika Maria	62	43 (7)	
Innocenti Alessandro	24	32 (3)	
Jann Stefano	175	211 (0)	
La Camera Alessandro Consolato	14	0 (0)	
Lanata Marco Francesco Maria	1	0 (0)	
Lanzani Francesca	33	69 (19)	
Loli Paola	56	28 (0)	
Longobardi Salvatore	1	0 (0)	
Magni Elena	13	7 (0)	
Manfredini Emanuela	58	4 (0)	
Menegotto Alberto	1	1 (0)	
Minetti Enrico Eugenio	1	0 (0)	
Mirone Corrado Mario	2	2 (0)	
Mombelli Giuliana Germana	15	7 (0)	
Montemurro Lidia	85	63 (8)	
Montoli Alberto	23	19 (0)	
Mostarda Giovanni	20	39 (2)	
Muscara' Marina	44	18 (2)	
Nobili Lino	43	67 (0)	
Passarini Alice	3	1 (0)	
Pellegrino Maristella	1	0 (0)	§
Piccolo Immacolata	3	5 (0)	
Pilon Sofia Caterina	1	0 (0)	
Proserpio Paola	17	65 (13)	
Ravera Federica	45	55 (3)	
Riccio Carmine	1	0 (0)	
Rolo Joyce Angela Allegra	8	15 (0)	
Schioppa Francesca	69	16 (0)	
Schroeder Jan Walter Volker	41	22 (2)	
Talamonti Giuseppe	10	0 (0)	
Teutonico Federica	11	12 (5)	
Tomaselli Vincenzo	7	0 (0)	
Tosi Raffaella	1	0 (0)	
Tovaglieri Nicola	8	5 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Trevisan Giusto	6	0 (0)	
Ughi Nicola	26	28 (7)	
Vaccari Roberto Giacomo	13	0 (0)	
Verde Giuseppe Giorgi	1	0 (0)	
Verdesca Simona	2	42 (22)	
Verduci Elisa	1	1 (1)	§
Vignati Gabriele Maria	1	0 (0)	
Vignoli Aglaia	2	2 (2)	§
Vinci Maria	69	41 (0)	
Ziglio Giorgio Gastone	71	52 (6)	
Totale	2.858	3.112 (324)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2022

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 3.549

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	2
	modificate ⁽²⁾	52
	non validate ⁽³⁾	637
	validate ⁽⁴⁾	2.858

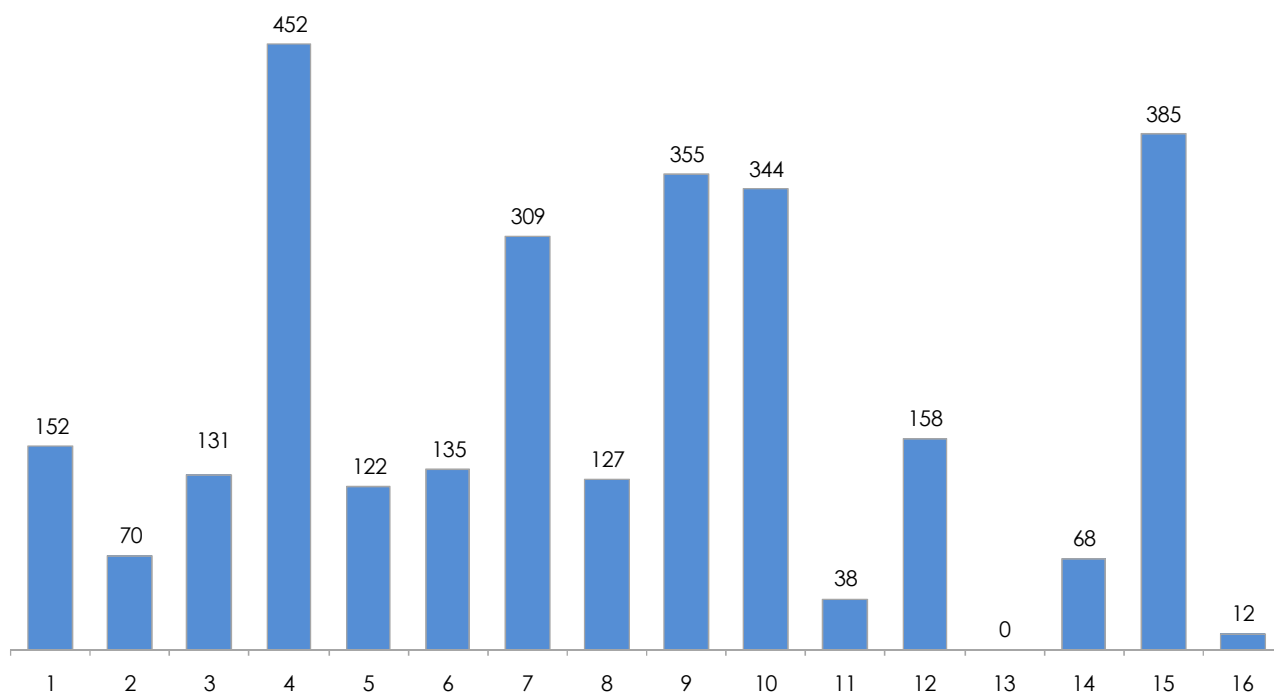
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

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

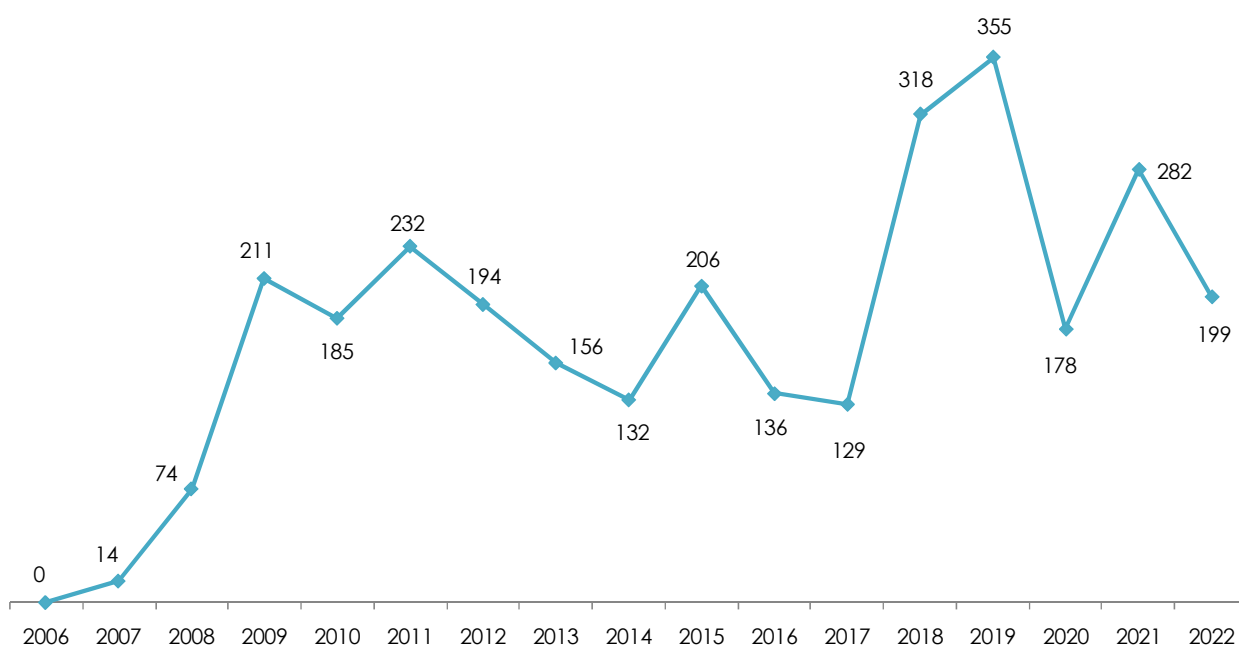
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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 ELENcate IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/7)

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	152	77	75	45	19	47	16	47	2	90	48	16	47	3	91	48	16	48	3	91
	RB0010	Wilms tumore di	3	1	2	0	0	3	2	3	1	6	3	2	3	1	6	7	2	7	4	10
	RB0020	Retinoblastoma	25	12	13	0	16	1	2	0	0	8	1	2	0	0	9	2	4	0	0	18
	RB0050	Poliposi familiare	4	3	1	0	50	36	19	36	11	62	36	19	36	11	62	37	18	37	11	62
	RB0060	Linfoangiomiomatosi	2	0	2	50	0	38	2	38	36	40	42	6	42	36	47	42	6	42	36	47
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	18	7	11	11	0	15	20	5	0	59	23	23	16	0	75	28	22	27	3	76
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	1	1	0	0	0	39	0	39	39	39	41	0	41	41	41	41	0	41	41	41
	RBG021	Lynch sindrome di	17	7	10	0	0	39	20	41	0	72	49	17	51	25	82	50	17	51	26	83
	RC0010	Deficienza di ACTH	1	0	1	0	0	45	0	45	45	45	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46
	RC0020	Kallmann sindrome di	11	8	3	55	0	21	15	18	0	64	28	13	25	15	64	38	14	32	22	69
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	8	0	8	75	0	7	1	7	6	8	7	1	7	6	8	9	2	8	7	14
	RC0110	Crioglobulinemia mista	43	10	33	65	0	58	11	59	31	79	60	11	60	31	80	63	10	63	40	79
	RC0150	Wilson malattia di	5	4	1	40	0	23	8	25	10	34	24	8	25	10	35	29	8	28	16	40
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	14	10	4	93	0	26	20	27	0	63	38	19	39	1	68	48	14	46	18	68
	RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	9	5	4	67	0	54	12	55	28	73	56	13	57	29	74	58	12	58	32	77
	RC0210	Behçet malattia di	98	45	53	82	14	34	14	31	8	77	38	13	37	9	78	40	13	38	17	78
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	19	6	13	32	0	54	13	55	33	84	55	13	55	33	86	62	16	60	33	88
	RCG010	Conn sindrome di	9	2	7	89	0	41	8	42	25	56	51	10	48	39	70	56	11	51	41	75
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	2	1	1	100	0	50	9	50	41	58	54	5	54	49	58	63	7	63	56	69
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	18	5	13	44	0	21	21	12	0	69	23	21	18	0	70	41	16	37	15	70
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	3	1	2	0	0	35	18	35	13	57	38	16	35	20	59	43	16	43	23	63
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	8	3	5	50	0	26	12	26	2	45	28	9	26	12	45	47	9	46	33	59
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	6	1	5	83	0	43	11	47	23	55	49	12	53	23	62	54	7	54	43	63
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	12	5	7	83	17	23	16	21	0	53	32	17	33	0	66	42	13	45	24	73
	RCG040	Aciduria 3-metilglutaconica (SNE)	2	2	0	100	0	1	1	1	0	1	2	2	2	0	3	5	2	5	3	7

7. (2/7)

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
	RCG040	Albinismo	278	148	130	3	54	0	2	0	0	23	9	14	1	0	65	10	14	4	0	65
	RCG040	Cistinosi	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	27	0	27	27	27
	RCG040	Cistinuria	92	56	36	97	24	17	10	17	0	47	26	16	22	0	69	37	16	37	2	69
	RCG040	Fanconi sindrome renale	2	1	1	50	0	2	2	2	0	3	28	1	28	27	29	33	4	33	29	37
	RCG040	Omocistinuria (Omocistinuria-deficit CBS, SNE)	1	0	1	100	0	40	0	40	40	40	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	5	1	4	100	0	62	4	63	54	67	67	8	66	55	77	68	9	66	57	79
	RCG070	Ipercolesterolemia familiare omozigote	7	5	2	86	14	13	11	9	1	29	25	17	36	1	43	38	8	37	23	49
	RCG070	Ipertrigliceridemia familiare	2	0	2	50	0	36	19	36	17	55	63	19	63	44	82	66	21	66	45	87
	RCG070	Ipobetalipoproteinemia familiare	1	0	1	0	0	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49	55	0	55	55	55
	RCG070	Lecitina-Colesterolo-Acilttransferasi deficit di	7	6	1	0	100	29	6	29	20	38	31	5	33	21	38	44	6	46	32	50
	RCG070	Tangier malattia di	1	1	0	0	0	25	0	25	25	25	26	0	26	26	26	26	0	26	26	26
	RCG080	Fabry malattia di	3	1	2	33	0	39	3	40	35	41	47	13	41	35	66	47	13	41	35	66
	RCG080	Gaucher malattia di	1	0	1	100	0	11	0	11	11	11	12	0	12	12	12	17	0	17	17	17
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	1	1	0	100	0	20	0	20	20	20	31	0	31	31	31	31	0	31	31	31
	RCG094	Rachitismo vitamina D dipendente tipo 1	3	3	0	100	33	26	3	26	22	29	53	13	47	42	71	56	14	51	43	75
1B	RCG100	Emotomatosi ereditaria	3	2	1	0	0	45	7	50	35	51	49	3	51	45	51	62	7	58	57	72
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	7	5	2	29	14	58	10	58	38	72	60	8	58	47	73	63	8	64	47	73
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	88	39	49	1	38	33	17	30	0	78	34	17	33	0	79	39	15	38	3	82
1D	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	1	0	0	100	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	41	0	41	41	41
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	2	1	1	100	0	29	9	29	20	38	30	9	30	21	38	39	1	39	38	40
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	3	0	3	100	0	45	23	42	19	74	47	20	42	26	74	49	19	46	27	74
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	26	15	11	62	4	32	19	32	0	62	33	19	37	1	63	42	21	45	8	76
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	39	13	26	49	3	32	22	25	1	76	33	23	25	1	76	39	21	40	3	76
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	8	4	4	100	0	44	13	41	24	66	45	13	47	24	66	46	14	47	24	66
	RD0081	Mastocitosi sistemica	10	9	1	90	0	50	12	54	30	69	56	13	56	33	73	60	12	58	35	75
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	2	1	1	0	0	1	1	1	0	2	1	1	0	2	5	3	5	2	8	
	RDG010	Blackfan-Diamond anemia di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4

7. (3/7)

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	Sferocitosi ereditaria	2	1	1	0	0	5	4	5	1	9	5	4	5	1	9	9	8	9	1	16
	RDG020	Antitrombina deficit di	5	2	3	0	0	41	15	38	27	68	42	14	41	28	68	48	13	44	36	74
	RDG020	Disfibrinogenemia	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3	29	0	29	29	29
1B	RDG020	Disordini ereditari trombofilici	3	0	3	0	0	30	16	23	14	52	30	16	24	14	52	36	15	39	16	53
	RDG020	Emofilia A	28	28	0	46	0	11	13	6	0	41	12	14	6	0	53	41	18	41	0	77
	RDG020	Emofilia B	4	4	0	50	0	8	13	2	0	30	28	33	16	0	81	42	26	40	8	81
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	9	4	5	0	0	46	16	43	25	70	46	17	43	25	72	55	16	54	36	75
	RDG020	Fattore V Leiden omozigote	5	3	2	0	0	41	11	38	24	52	41	10	38	24	52	42	11	41	24	54
	RDG020	Fattore VII deficit di	3	1	2	33	0	15	12	14	0	30	15	12	14	0	30	36	2	36	33	39
	RDG020	Fattore XI deficit di	1	0	1	0	0	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27	28	0	28	28	28
	RDG020	Proteina C deficit di	3	0	3	0	0	36	12	29	25	53	36	12	29	26	53	43	14	37	29	62
	RDG020	Protrombina G20210A omozigote	1	0	1	0	0	47	0	47	47	47	47	0	47	47	47	49	0	49	49	49
	RDG020	Von Willebrand malattia di	26	10	16	8	0	32	20	29	6	71	34	19	34	6	71	46	19	47	12	82
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	21	7	14	43	0	38	20	38	4	70	39	19	38	7	70	44	22	44	9	86
	RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	1	1	0	0	23	1	23	22	24	24	2	24	22	25	31	1	31	30	32
	RF0040	Reft sindrome di	3	1	2	33	0	1	1	1	0	3	6	3	6	3	10	10	1	10	8	11
	RF0061	Dravet sindrome di	3	2	1	100	33	0	0	0	0	0	1	0	1	0	1	6	4	5	1	11
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	59	44	15	83	3	66	10	68	36	86	67	10	68	37	86	68	9	69	48	87
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	5	2	3	60	0	54	7	50	47	65	58	9	54	48	71	59	9	54	49	71
	RF0140	West sindrome di	5	4	1	80	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	1	1	0	4
	RF0150	Narcolessia	60	32	28	75	17	22	14	18	1	60	33	17	29	6	67	36	17	33	6	70
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	137	89	48	71	1	61	14	65	18	83	63	14	67	18	86	65	14	70	22	86
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	0	1	0	0	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
	RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	21	17	4	0	43	5	4	4	0	18	5	4	4	0	18	8	6	5	1	25
	RF0201	Coats malattia di	8	7	1	0	0	4	3	3	0	8	4	3	3	0	8	8	6	4	2	16
	RF0250	Emeralopia congenita	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	12	0	12	12	12	13	0	13	13	13
	RF0280	Cheratocono	66	47	19	0	15	18	12	14	0	70	19	12	15	0	70	21	14	16	5	72

7. (4/7)

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
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	3	3	0	0	67	8	5	5	4	16	9	6	5	4	17	9	6	5	4	18
	RF0310	CADASIL	2	1	1	0	0	49	8	49	41	56	57	1	57	56	58	58	2	58	56	59
	RF0410	Siringomiella-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	1	0	1	0	0	29	0	29	29	29	51	0	51	51	51	80	0	80	80	80
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	14	7	7	100	14	55	14	55	25	78	59	14	61	27	80	61	14	64	28	81
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	4	2	2	75	0	41	9	37	34	56	46	10	48	34	56	58	4	58	52	64
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	9	5	4	56	0	29	16	23	0	52	40	14	44	21	58	46	10	53	26	58
	RFG060	Neuropatia tomaculare	4	2	2	25	25	38	11	38	21	53	40	11	40	26	56	44	12	47	26	56
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	2	2	0	0	0	49	12	49	37	60	57	8	57	49	65	57	8	57	49	65
	RFG110	Amaurosi congenita di Leber	3	3	0	0	0	0	0	0	0	1	2	2	3	0	4	4	2	4	1	7
	RFG110	Distrofia dei coni	4	2	2	0	0	0	0	0	0	0	3	2	4	0	5	6	2	5	3	9
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	2	0	2	0	0	3	1	3	2	3	3	1	3	2	3	6	3	6	3	8
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	31	0	31	31	31	32	0	32	32	32
	RFG110	Refinita pigmentosa	7	3	4	0	29	6	2	6	2	9	8	2	8	5	11	11	3	11	7	17
	RFG110	Retinoschisi	3	3	0	0	0	4	3	3	2	8	5	2	3	3	8	8	3	6	6	13
	RFG110	Stargardt malattia di	6	3	3	17	0	19	13	12	9	43	20	13	12	10	43	23	17	16	10	57
	RFG110	Usher sindrome di	2	1	1	0	50	0	0	0	0	0	4	3	4	1	6	11	3	11	8	13
1A	RFG140	Distrofia corneale reticolare	2	0	2	50	0	5	5	5	0	9	19	15	19	4	34	41	16	41	25	56
	RFG140	Distrofia corneale stromale	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	28	0	28	28	28
	RFG150	Anoftalmia isolata	2	2	0	0	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	2	
	RG0020	Poliangiote microscopica	39	17	22	87	3	63	11	62	35	88	64	11	63	35	88	64	11	64	35	89
	RG0030	Poliarterite nodosa	1	0	1	100	0	65	0	65	65	65	65	0	65	65	65	65	0	65	65	65
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	35	12	23	31	9	53	12	52	19	74	54	12	54	20	75	58	12	59	25	77
	RG0060	Goodpasture sindrome di	3	2	1	100	0	42	6	42	35	49	42	6	42	35	49	42	6	42	35	49
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	22	9	13	82	0	51	20	55	21	94	52	20	55	21	94	55	18	58	22	94
	RG0080	Arterite a cellule giganti	61	18	43	67	2	69	9	71	28	86	69	9	71	39	86	70	9	72	39	87
	RG0090	Takayasu malattia di	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RG0110	Budd-Chiari sindrome di	10	6	4	30	40	28	13	28	0	53	28	13	28	0	53	31	13	29	15	56

7. (5/7)

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
	RG0120	Iperensione polmonare arteriosa idiopatica	11	4	7	100	9	47	17	47	21	77	48	17	47	21	78	50	17	50	21	79
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	28	7	21	21	4	42	16	37	22	81	42	16	37	22	81	47	14	44	24	82
	RGG020	Linfedema ereditario di tipo 1	1	0	1	100	0	36	0	36	36	36	38	0	38	38	38	49	0	49	49	49
	RGG020	Linfedema idiopatico	13	4	9	46	0	29	16	31	8	58	39	16	37	13	69	41	17	40	14	70
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	73	28	45	58	1	43	11	43	20	74	44	11	44	22	74	53	10	52	29	83
2	RH0011	Sarcoidosi	207	86	121	56	3	42	11	42	20	76	43	11	43	21	77	50	11	50	24	81
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	41	31	10	78	2	69	10	70	38	85	70	10	71	38	85	71	10	74	40	85
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	4	4	0	100	0	72	7	74	61	80	72	7	74	61	80	72	7	74	61	80
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	7	3	4	43	0	75	5	76	67	81	76	4	76	68	81	78	5	79	68	83
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7	2	5	0	0	58	19	66	25	84	59	20	66	25	85	59	19	67	26	85
	RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	30	24	6	53	13	34	14	33	11	66	37	13	37	11	67	42	12	41	18	70
	RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	9	8	1	89	0	0	1	0	0	2	5	10	0	0	31	23	15	18	0	58
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	4	4	0	100	0	60	9	59	49	73	60	9	60	49	73	61	9	60	49	73
	RJG010	Acidosi tubulare renale	10	3	7	100	10	14	11	9	0	37	19	12	19	0	40	40	10	39	23	56
	RJG010	Barter sindrome di	19	9	10	100	37	11	16	0	0	43	14	17	6	0	54	30	15	29	6	68
	RJG010	Dent sindrome di	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	49	0	49	49	49	51	0	51	51	51
	RJG010	Gitelman sindrome di	92	32	60	96	29	24	15	25	0	68	32	15	32	2	68	39	14	39	13	77
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig	9	7	2	78	0	33	14	29	14	70	35	13	33	23	71	40	12	37	30	71
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	1	0	1	100	0	32	0	32	32	32	32	0	32	32	32	57	0	57	57	57
	RJG020	Glomerulopatia C3	1	0	1	100	0	46	0	46	46	46	46	0	46	46	46	49	0	49	49	49
	RJG020	Sindrome nefrosica steroideo-resistente	4	4	0	100	0	47	12	48	29	62	49	12	50	32	62	50	12	52	32	62
	RM0010	Dermatomiosite	6	2	4	83	0	44	11	43	30	61	44	11	43	30	62	48	11	49	30	65
	RM0020	Polimiosite	13	4	9	85	0	53	15	53	33	77	54	14	53	35	78	55	14	61	36	78
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	2	0	2	50	0	54	0	54	54	54	65	1	65	64	66	65	1	65	64	65
	RM0030	Connettivite mista	20	1	19	50	0	45	13	45	25	74	46	13	46	25	74	51	15	48	25	80
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	26	4	22	81	4	51	17	51	17	79	53	16	55	18	79	58	15	60	18	84

7. (6/7)

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
	RN0121	Sindrome SAPHO	1	0	1	100	0	38	0	38	38	38	38	0	38	38	38	43	0	43	43	43
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	69	28	41	13	4	15	20	4	0	68	18	21	7	0	68	24	19	16	0	70
	RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	8	2	6	13	13	0	1	0	0	2	3	5	2	0	17	6	6	3	0	17
	RN0100	Peters anomalia di	3	2	1	33	33	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	2	0	2
	RN0110	Aniridia	10	4	6	0	40	0	0	0	0	0	1	0	0	0	2	2	3	1	0	11
	RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	19	7	12	0	37	0	0	0	0	1	2	0	0	5	2	3	0	0	0	8
	RN0130	Morning glory anomalia di	7	3	4	0	14	0	0	0	1	2	4	1	0	12	3	5	1	0	0	15
	RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1
	RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	14	12	2	14	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	13
	RN0170	Atresia del digiuno	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RN0180	Atresia o stenosi duodenale	5	4	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	4	0	0	11
	RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	4	2	2	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	2	1	2	0	0	3
	RN0200	Hirschsprung malattia di	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	9	7	6	3	19	
	RN0220	Caroli malattia di	10	7	3	70	0	46	14	50	20	66	48	12	50	27	66	56	14	51	30	79
	RN0250	Rene con midollare a spugna	60	20	40	63	7	26	11	24	4	63	36	12	34	12	66	46	13	44	18	70
	RN0680	Turner sindrome di	17	0	17	35	0	14	12	14	0	38	19	14	15	0	51	35	13	38	9	55
	RN0750	Sclerosi tuberosa	14	6	8	14	7	6	12	0	0	47	6	12	0	0	47	13	11	9	2	47
	RN0770	Sturge-Weber sindrome di	7	3	4	14	0	2	3	0	0	9	12	23	1	0	68	17	21	11	1	68
	RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	9	4	5	0	0	31	6	30	23	41	40	15	33	23	67	46	13	47	27	67
	RN0860	Displasia setto-ottica	1	1	0	0	0	10	0	10	10	10	15	0	15	15	15	15	0	15	15	15
	RN0950	Kartagener sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	35	0	35	35	35
	RN1010	Noonan sindrome di	8	2	6	13	0	3	9	0	0	26	15	18	2	0	41	21	20	19	0	45
	RN1250	Associazione VACTERL/WATER	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	44	0	44	44	44	44	0	44	44	44
	RN1270	Williams sindrome di	2	2	0	0	0	2	2	2	0	4	28	24	28	4	52	35	19	35	16	53
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	25	0	25	25	25	31	0	31	31	31
	RN1320	Marfan sindrome di	11	7	4	0	9	18	19	7	0	53	21	18	16	3	53	22	17	17	4	54
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	4	4	0	0	0	6	6	6	0	13	7	4	7	2	13	8	4	8	3	14

7. (7/7)

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
	RN1360	Alport sindrome di	8	3	5	63	0	37	16	40	2	54	41	14	44	8	55	44	13	47	13	55
	RNG030	Hallerman-Streiff sindrome di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	23	4	23	19	26	23	4	23	19	27
	RNG040	Craniostinosi primaria	10	4	6	0	20	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1
	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)	25	10	15	0	8	2	2	1	0	8	7	7	4	0	27	8	6	6	0	27
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	9	4	5	22	0	9	11	5	0	33	14	13	10	0	38	17	16	10	1	46
	RNG101	Coloboma congenito corioretinico	10	2	8	0	10	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	7	0	0	17
	RNG142	Malattia Moyamoya	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	4	0	4	4	4
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	35	13	22	3	31	27	18	29	0	58	33	17	37	0	59	37	18	43	2	65
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)	1	1	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	32	0	32	32	32
	RP0070	Fibrosi epatica congenita	12	3	9	42	8	27	17	33	0	46	29	17	33	2	51	37	15	38	15	59
Totale Schede di Diagnosi			###																			

LEGEND

A

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

1B

LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011

1C

LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016

1D

LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016

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 O 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	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RA0030	Lyme malattia di	152	14	73	9
RB0010	Wilms tumore di	3	0	0	0
RB0020	Retinoblastoma	25	2	0	0
RB0050	Poliposi familiare	4	1	0	0
RB0060	Linfoangioliomiomatosi	2	0	2	0
RBG010	Neurofibromatosi	19	2	2	0
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	17	6	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	1	0	0	0
RC0020	Kallmann sindrome di	11	0	7	0
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	0	0	0	0
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	8	0	6	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	43	0	43	0
RC0150	Wilson malattia di	5	0	4	0
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	14	0	80	5
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	9	1	15	0
RC0210	Behçet malattia di	98	4	144	4
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	19	3	6	3
RC0280	Refetoff sindrome di	0	0	0	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	11	2	10	1
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	18	2	8	2
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	17	3	11	4
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	389	15	614	58
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)	23	0	23	2
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	5	0	3	0
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	3	0	3	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	3	0	0	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	7	1	2	0
RCG150	Istiocitosi croniche	89	0	1	0
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	5	2	5	2
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	65	5	36	1
RD0010	Sindrome emolitica uremica	8	0	8	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	Schede Archivate e Valdate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	10	0	11	1
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	5	0	0	0
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	89	4	84	5
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	0	0	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	21	0	9	0
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	2	0	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0	0	0
RF0040	Rett sindrome di	3	1	1	1
RF0061	Dravet sindrome di	3	1	5	2
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	59	6	62	7
RF0110	Sclerosi laterale primaria	5	0	5	0
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	0	0	0	0
RF0140	West sindrome di	5	1	5	1
RF0150	Narcolessia	60	4	132	12
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	137	4	184	11
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	1	0	0	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0	0
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	0	0	0	0
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	21	0	0	0
RF0201	Coats malattia di	8	3	0	0
RF0250	Emeralopia congenita	1	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	0	0	0	0
RF0280	Cheratocono	66	6	0	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	3	0	0	0
RF0310	CADASIL	2	0	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	1	0	0	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	18	0	49	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	13	1	9	0
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	2	0	0	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	0	0	0	0
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	28	1	1	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	3	0	2	0
RFG150	Anoffalmia/microftalmia isolate o sindromiche	2	0	0	0
RG0010	Endocardite reumatica	0	0	0	0
RG0020	Poliangioite microscopica	39	5	51	5
RG0030	Poliarterite nodosa	1	1	1	1
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	35	1	13	1

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validare	Schede Archivate e Validare nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RG0060	Goodpasture sindrome di	3	0	4	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	22	5	20	6
RG0080	Arterite a cellule giganti	61	6	45	5
RG0090	Takayasu malattia di	1	0	0	0
RG0110	Budd-Chiari sindrome di	10	0	3	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	11	5	11	5
RGG010	Microangiopatie trombotiche	28	8	6	0
RGG020	Linfedemi primari cronici	14	9	8	5
RH0011	Sarcoidosi	280	20	166	14
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	52	4	42	3
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	7	0	0	0
RI0040	Sindrome da pseudo-obstruzione intestinale	1	0	0	0
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	30	0	21	0
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	0	0	0	0
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	9	0	54	3
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	4	0	4	0
RJG010	Tubulopatie primitive	122	3	729	53
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	15	2	14	2
RM0010	Dermatomiosite	6	2	5	2
RM0020	Polimiosite	13	0	18	1
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	2	1	1	0
RM0030	Connettivite mista	20	0	13	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	26	9	21	7
RM0121	Sindrome SAPHO	1	0	2	1
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	69	0	15	0
RN0090	Axenfeld-Rieger anomalia di	8	0	1	0
RN0100	Peters anomalia di	3	0	1	0
RN0110	Aniridia	10	2	0	0
RN0120	Coloboma congenito del disco ottico	19	2	0	0
RN0130	Morning glory anomalia di	7	1	0	0
RN0140	Persistenza della membrana pupillare	1	0	0	0
RN0150	Blue rubber bleb nevus	0	0	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	14	1	2	0
RN0170	Atresia del digiuno	2	0	0	0
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	5	0	0	0
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	4	0	0	0
RN0200	Hirschsprung malattia di	3	0	6	1
RN0210	Atresia biliare	0	0	0	0
RN0220	Caroli malattia di	10	0	9	0
RN0250	Rene con midollare a spugna	60	2	123	13
RN0680	Turner sindrome di	17	0	6	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validare	Schede Archivate e Validare nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN0750	Sclerosi tuberosa	14	1	2	1
RN0770	Sturge-Weber sindrome di	7	0	1	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	9	1	0	0
RN0860	Displasia setto-ottica	1	0	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	1	0	4	0
RN1010	Noonan sindrome di	8	0	1	0
RN1250	Associazione VACTERL/VATER	1	0	0	0
RN1270	Williams sindrome di	2	0	0	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	1	0	0	0
RN1320	Marfan sindrome di	11	1	0	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	4	0	0	0
RN1360	Alport sindrome di	8	1	11	1
RN1700	Sjögren-Larsson sindrome di	0	0	0	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	2	0	1	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)	10	0	0	0
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)	25	0	0	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	9	0	5	1
RNG101	Coloboma congenito oculare isolato o sindromico	10	3	0	0
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	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)	0	0	0	0
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	37	8	2	1
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	0	0	0	0
RP0070	Fibrosi epatica congenita	12	0	5	0
Totale		2.858	199	3.112	263

* Nel caso di più PT per lo stesso paziente, si considera il PT più recente



ISTITUTO DI RICERCHE
FARMACOLOGICHE
MARIO NEGRI · IRCCS

Registro Lombardo Malattie Rare Rapporto al 31 Dicembre 2022

Ospedale Niguarda di Milano

STORIA DELLE REVISIONI

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
0	Ottobre 2023	Prima edizione
1	Marzo 2024	Aggiunta colonna "Schede Archivate e Validare nel 2022" - vedi tabella al punto 8

