

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2022

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo
Besta

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 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 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 2022.

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 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
Acerbi Francesco	14	0 (0)	
Alfei Enrico	86	32 (0)	
Antozzi Carlo Giuseppe	22	20 (8)	
Ardissone Anna	10	4 (0)	
Babini Micol	134	0 (0)	
Baranello Giovanni	90	21 (0)	
Bellofatto Marta	33	17 (9)	
Beretta Elena	119	0 (0)	
Bersano Anna	57	1 (0)	
Bonanno Silvia	46	37 (13)	
Bonvegna Salvatore	5	2 (0)	
Brambilla Laura	4	4 (2)	
Broggi Morgan Aldo	2	0 (0)	
Canafoglia Laura	57	15 (4)	
Catania Alessia	86	205 (0)	
Cazzato Daniele	1	0 (0)	§
Ciaccio Claudia	93	25 (13)	
Cilia Roberto	1	0 (0)	
Confalonieri Paolo Agostino Maria	1	1 (0)	
Croci Carolina	1	0 (0)	
Dalla Bella Eleonora	1	1 (0)	
D'amico Domenico	1	0 (0)	
Danti Federica Rachele	4	2 (2)	
D'arrigo Stefano	154	77 (14)	
Deleo Francesco	1	1 (0)	
Didato Giuseppe	9	12 (3)	
Eleopra Roberto	1	0 (0)	
Eoli Marica	246	11 (0)	
Esposito Silvia	46	9 (2)	
Fenu Silvia	29	12 (9)	
Fichera Mario	34	20 (18)	§

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Frangiamore Rita	11	10 (5)	
Freri Elena Maria Giovanna	10	7 (0)	
Furlanetto Marika	390	0 (0)	
Gallone Annamaria	74	28 (4)	
Gellera Cinzia	40	0 (0)	
Golfre' Andreasi Nico	125	49 (15)	
Granata Tiziana	22	25 (2)	
Lamperti Costanza	258	303 (0)	
Lauria Pinter Giuseppe	2	3 (0)	
Maggi Lorenzo	161	75 (2)	
Mantegazza Renato Emilio	64	54 (7)	
Mariotti Caterina	758	334 (8)	
Masson Riccardo	27	13 (4)	
Milani Nicoletta	1	1 (0)	
Morandi Lucia Ovidia	36	6 (0)	
Moroni Isabella Giuseppina Caterina	352	139 (0)	
Nanetti Lorenzo	502	379 (24)	
Novelli Alessio	1	0 (0)	
Pagliano Emanuela	1	0 (0)	
Pantaleoni Chiara	58	10 (0)	
Panzeri Marta Clementina	27	28 (0)	
Pareyson Davide	478	128 (17)	
Peverelli Lorenzo	42	55 (0)	
Pisciotta Chiara	136	0 (0)	
Piscosquito Giuseppe	67	21 (0)	
Ragona Francesca	1	1 (0)	
Sagnelli Anna	29	14 (0)	
Saletti Veronica	159	17 (0)	
Salsano Ettore	212	328 (0)	
Solazzi Roberta	8	9 (1)	
Soliveri Paola	76	6 (0)	
Straccia Giulia	1	1 (0)	
Taroni Franco	2	0 (0)	
Tricomi Giovanni	1	1 (0)	
Uziel Graziella	116	124 (0)	
Valentini Laura Grazia	529	0 (0)	
Vetrano Ignazio Gaspare	154	0 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Zanolini Alice	17	45 (0)	
Zeviani Massimo	54	0 (0)	
Zibordi Federica Luisa Maria	3	2 (0)	
Zorzi Giovanna Simonetta	53	31 (0)	
Totale	6.446	2.776 (186)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2022

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro Lombardo Malattie Rare 7.128

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	5
	modificate ⁽²⁾	25
	non validate ⁽³⁾	652
	validate ⁽⁴⁾	6.446

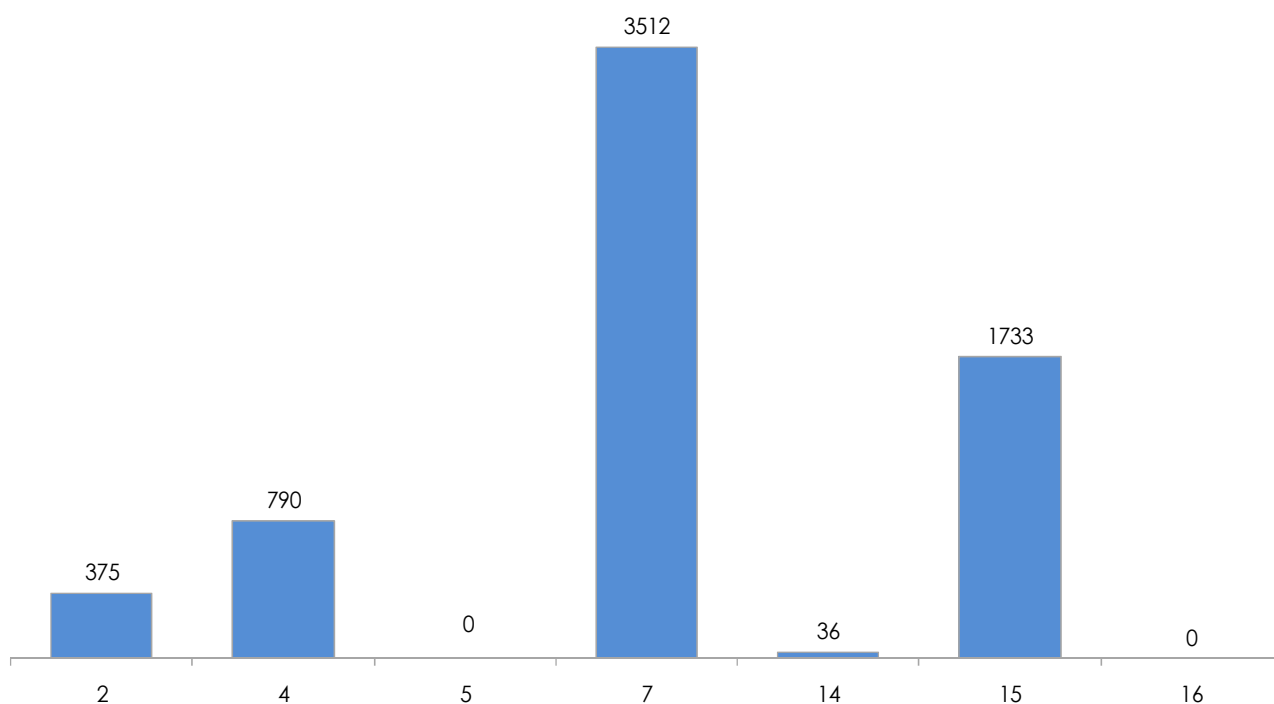
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

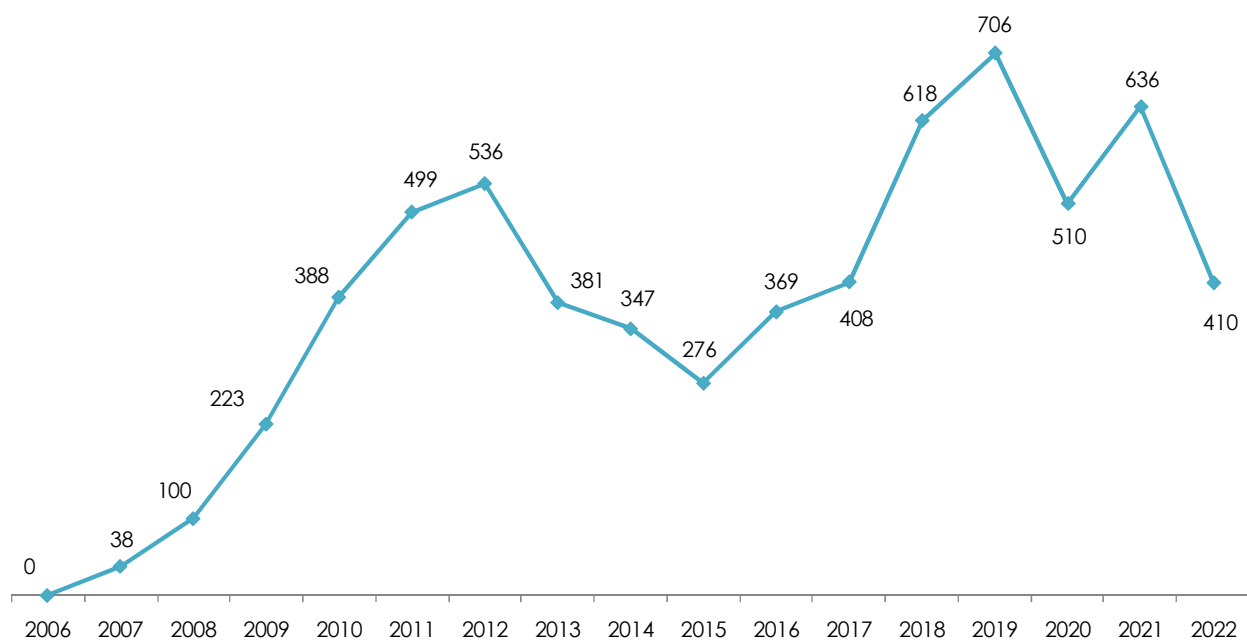
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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 ELENCAE IN BASE AL CODICE ESENZIONE) (1/8)

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	315	163	152	2	16	3	8	0	0	55	16	17	7	0	73	28	20	26	0	77
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	45	20	25	7	53	25	15	25	0	55	31	17	25	2	73	38	14	40	13	73
	RBG010	Neurofibromatosi tipo III	15	10	5	0	27	35	15	31	15	57	44	12	48	23	61	46	12	49	23	63
	RC0150	Wilson malattia di	5	4	1	60	20	25	9	27	12	37	26	9	28	15	37	42	8	42	28	51
	RCG040	Acidemia glutarica tipo I (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4
	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	Acidemia metilmalonica, CblC, CblD (SNE)	6	3	3	100	67	20	11	22	0	32	28	6	28	17	36	32	4	33	28	37
	RCG040	Acidemie organiche e acidosi lattiche primitive	4	1	3	75	75	2	3	0	0	6	7	6	7	0	13	8	5	8	1	13
	RCG040	Aciduria idrossiglutarica	6	4	2	100	100	9	14	3	1	39	26	29	10	3	73	35	26	31	4	74
	RCG040	Fenilchetonuria (SNE)	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	23	0	23	23	23
	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 (Iperomitinemia, 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	6	0	6	67	33	7	8	4	0	24	17	12	10	6	37	18	12	14	6	37
	RCG060	Glicogenosi tipo 2	4	1	3	75	25	39	13	42	18	54	48	9	46	37	62	52	6	50	45	62
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	2	0	2	0	50	22	16	22	6	37	53	16	53	37	69	60	10	60	50	70
	RCG060	Malattia da corpi poliglucosani	3	2	1	67	33	31	15	34	12	48	39	12	37	25	55	39	12	37	26	55
	RCG070	Beta ossidazione deficit di	9	4	5	100	56	27	23	27	1	66	33	23	36	6	68	34	23	36	6	68
	RCG070	Carnitina muscolare deficit di	1	1	0	100	0	42	0	42	42	42	45	0	45	45	45	44	0	44	44	44
	RCG072	Xantomatosi cerebrotendinea	3	3	0	67	33	14	12	13	0	30	40	3	40	36	43	41	3	40	39	45
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6
	RCG074	Deficit idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga, VLCAD (SNE)	2	2	0	50	0	47	3	47	44	49	50	0	50	50	50	62	3	62	59	65
	RCG074	Deficit proteina trifunzionale (SNE)	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	9	0	9	9	9	10	0	10	10	10
	RCG077	Citocromo C ossidasi deficit di	3	2	1	67	67	18	9	17	8	29	35	13	33	21	52	36	12	33	24	52
	RCG078	Miopia mitocondriale a trasmissione materna	3	2	1	100	100	54	7	57	44	60	60	12	62	44	73	64	11	69	48	74

7.(2/8)

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
	RCG078	Offtalmooplegia esterna progressiva	23	12	11	91	39	38	16	38	13	68	44	18	47	13	75	47	17	51	13	75
	RCG078	Sindrome NARP	4	1	3	100	75	38	20	43	5	61	42	20	49	10	62	44	22	49	10	70
	RCG080	Fabry malattia di	1	0	1	100	0	43	0	43	43	43	48	0	48	48	48	48	0	48	48	48
	RCG080	Gaucher malattia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	6	0	6	6	6
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	10	5	5	100	30	17	12	17	1	39	27	17	30	4	55	29	17	30	4	59
	RCG081	Deficit del coenzima Q10	8	4	4	100	38	12	15	6	1	50	31	19	23	3	62	34	20	29	3	70
	RCG082	Guanidinoacetato-metiltransferasi (GAMT) deficit di	1	0	1	100	100	1	0	1	1	1	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RCG083	Deficit congenito del trasportatore mitocondriale di aspartato-glutamato tipo 1	1	1	0	100	0	18	0	18	18	18	22	0	22	22	22	22	0	22	22	22
	RCG090	Mucopolidosi tipo 4	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	5	0	5	5	5
	RCG091	Malattia da accumulo di acido sialico	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	21	0	21	21	21	24	0	24	24	24
	RCG091	Mannosidosi	1	1	0	0	100	8	0	8	8	8	28	0	28	28	28	34	0	34	34	34
	RCG091	Sialidosi	5	2	3	60	20	19	11	25	0	33	40	12	43	21	54	43	12	49	22	55
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	17	14	3	71	41	62	13	63	30	81	66	11	66	40	86	67	11	68	40	87
	RCG180	Malattia da accumulo degli esteri del colesterolo	1	1	0	100	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	4	3	1	25	0	4	6	1	0	14	10	12	3	1	31	13	13	8	1	34
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	109	45	64	63	58	31	17	30	0	68	41	18	39	1	79	44	17	42	1	80
	RF0030	Leigh malattia di	100	51	49	87	52	2	6	0	0	39	6	9	2	0	51	10	10	7	0	51
	RF0040	Reff sindrome di	11	1	10	45	27	1	1	0	0	2	5	6	3	0	21	6	6	3	2	23
	RF0050	Atrafia dentato rubropallidolusiana	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33
	RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	43	17	26	16	33	12	5	12	1	31	27	14	21	11	64	33	14	34	16	70
	RF0061	Dravet sindrome di	7	2	5	100	29	0	0	0	0	1	12	13	11	0	38	24	10	29	6	39
	RF0070	Mioclono essenziale ereditario	11	7	4	27	55	14	14	7	1	39	26	18	27	3	63	28	18	31	6	63
	RF0080	Corea di Huntington	437	192	245	18	20	48	13	48	7	80	51	13	51	9	85	53	13	54	15	85
	RF0081	Atrafia multisistemica	135	69	66	38	56	58	9	57	37	79	61	9	60	38	84	62	9	61	42	84
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	50	20	30	36	38	28	23	25	0	68	36	22	35	1	79	42	23	46	2	82
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	24	8	16	83	46	57	12	56	20	78	59	12	57	22	78	59	12	57	23	78
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	18	7	11	28	61	56	10	54	36	71	60	9	61	46	74	60	9	61	47	74

7.(3/8)

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
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	72	59	13	68	64	23	18	22	0	69	29	21	31	0	79	34	21	36	0	79
	RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	12	5	7	92	33	2	2	2	0	5	10	8	6	2	25	17	9	17	4	33
	RF0140	West sindrome di	12	9	3	92	25	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	2	2	1	0	6
	RF0150	Narcolessia	12	0	12	92	17	26	14	22	10	57	36	16	42	13	58	40	16	42	16	64
	RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	4	0	4	25	0	17	7	17	8	26	27	11	30	9	40	29	10	31	13	40
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	37	18	19	35	41	65	7	64	53	79	69	7	67	58	87	69	7	67	58	87
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	58	40	18	33	36	37	22	38	1	82	41	23	42	2	83	43	25	45	2	83
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	3	0	33	33	38	15	39	19	55	40	16	41	21	59	40	16	41	21	59
	RF0183	Gullain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	2	0	0	0	45	31	45	14	76	46	30	46	16	76	47	30	47	17	77
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	5	1	4	100	40	58	15	64	32	75	60	13	65	38	75	62	13	68	38	75
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	204	124	80	62	45	27	17	25	0	68	34	17	34	0	76	35	17	36	4	78
	RF0310	CADASIL	39	16	23	0	21	44	14	45	24	73	48	13	49	26	75	50	14	52	27	76
	RF0350	Emicrania emiplegica familiare	1	1	0	0	0	20	0	20	20	20	22	0	22	22	22	29	0	29	29	29
	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	5	2	3	40	60	61	11	67	39	68	62	12	68	39	71	62	12	69	39	71
	RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	67	20	47	0	52	34	16	38	4	63	35	16	40	4	63	38	18	42	4	75
	RF0411	Sindrome della persona rigida	7	2	5	86	86	53	8	48	46	68	56	8	52	49	70	57	7	54	50	70
	RFG010	Aicardi-Goutieres sindrome di	5	2	3	0	60	1	1	0	0	2	2	3	1	0	9	5	3	5	1	10
	RFG010	Alexander malattia di	14	11	3	64	29	32	23	40	0	65	35	22	42	1	65	37	21	43	1	65
	RFG010	CACH (Childhood Ataxia with Central nervous system Hypomyelination)	16	6	10	63	44	20	17	19	0	52	24	19	28	0	59	30	16	34	2	58
	RFG010	Krabbe malattia di	6	3	3	0	83	18	17	11	0	44	21	20	11	1	53	23	23	11	1	61
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizante con atrofia dei gangli della base e del cervelletto (HLD6)	6	5	1	83	83	21	21	18	0	56	33	19	29	4	58	37	18	37	4	58
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizante di tipo 2 (HLD2)	9	3	6	56	44	22	17	19	0	45	32	17	33	3	57	34	17	39	3	57
	RFG010	Leucodistrofia ipomielinizante di tipo 7 (HLD7)	4	3	1	75	75	2	3	1	0	7	16	14	10	5	39	19	16	14	5	44
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	7	3	4	43	86	25	15	22	0	51	29	14	30	2	51	31	14	31	2	51
	RFG010	Leucoencefalopatia megaencefalica con cisti subcorticali	13	7	6	23	31	23	22	20	0	55	27	20	20	0	57	31	20	28	2	58

7.(4/8)

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
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	14	7	7	43	50	8	12	0	0	35	20	17	19	1	45	25	17	23	1	54
	RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	5	0	5	60	40	3	2	4	0	5	6	0	6	5	6	7	2	6	5	10
	RFG030	Gangliosidosi-GM1	5	1	4	80	20	3	3	2	0	9	7	5	9	1	13	9	6	10	1	17
	RFG030	Gangliosidosi-GM2	6	0	6	17	67	7	6	9	0	14	19	14	24	1	35	19	14	24	1	35
	RFG040	Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)	1	1	0	0	0	3	0	3	3	3	21	0	21	21	21	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia congenita	14	8	6	21	43	8	18	1	0	67	22	19	19	2	70	23	19	20	2	73
	RFG040	Atassia di Friedreich	227	113	114	46	56	16	11	12	3	61	25	14	21	5	64	33	14	32	6	71
	RFG040	Atassia episodica	33	19	14	45	12	17	16	13	0	57	35	16	35	4	70	37	16	37	9	72
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	18	9	9	11	61	9	11	4	0	33	30	10	31	5	45	34	11	36	6	48
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	337	166	171	6	39	39	15	39	0	72	45	15	46	0	82	48	14	49	0	82
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	108	56	52	19	38	42	16	45	6	76	50	16	52	6	82	52	15	55	7	82
	RFG040	Atassia-Teleangectasia	3	1	2	33	33	2	3	0	0	6	8	5	10	2	13	9	5	10	2	14
	RFG040	Deficienza familiare di vitamina E (atassia Friedreich-like)	13	7	6	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
	RFG040	Marinesco-Sjogren sindrome di	1	1	0	0	0	1	0	1	1	1	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	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	342	171	171	16	38	33	19	35	0	75	43	18	45	1	78	45	18	48	4	78
	RFG040	Seitelberger malattia di (NBIA2A)	2	1	1	50	50	3	3	3	0	5	10	8	10	2	17	12	10	12	2	21
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	17	8	9	18	47	14	12	15	0	55	29	13	28	9	61	31	13	29	10	62
	RFG040	Sindrome tremore-atassia X-fragile associata	7	7	0	14	57	59	6	56	50	67	64	6	64	56	74	65	7	64	57	79
	RFG041	Distrofia neuroassonale infantile	3	2	1	33	0	16	12	21	0	27	23	15	33	2	33	24	15	34	2	35
	RFG041	Neurodegenerazione associata a pantotenato chinasi (PKAN)	16	6	10	81	75	7	9	2	0	33	12	10	8	3	35	15	11	12	3	39
	RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (non specificata)	1	0	1	0	0	1	0	1	1	1	6	0	6	6	6	9	0	9	9	9
	RFG050	Amiotrofia monomelica (malattia di Hirayama)	8	6	2	0	75	17	2	17	15	21	20	2	21	17	24	21	2	21	18	24
	RFG050	Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio tipo I	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1

7.(5/8)

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
	RFG050	Kennedy malattia di	17	16	1	24	6	42	9	46	20	57	51	8	50	35	71	58	11	58	35	71
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	22	10	12	41	9	0	0	0	0	0	0	0	0	1	1	3	0	0	0	16
	RFG050	SMA tipo 2	21	12	9	43	19	1	0	1	0	1	2	2	1	0	11	2	3	1	0	16
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	17	9	8	47	18	5	6	2	1	20	14	21	4	1	64	19	24	4	1	72
	RFG050	SMA tipo 4	6	3	3	33	33	51	24	49	26	78	57	22	58	32	83	58	22	58	32	84
	RFG060	Amiotrofia neuralgica ereditaria	3	3	0	33	0	28	16	25	11	49	36	18	48	11	50	37	18	49	11	50
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	506	255	251	2	29	23	18	19	0	74	33	20	32	1	81	37	20	38	1	85
	RFG060	Neuropatia delle piccole fibre associata a canalopatia del sodio	1	0	1	0	0	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17	17	0	17	17	17
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	27	12	15	4	33	22	15	20	2	55	38	20	38	10	72	39	20	39	10	73
	RFG060	Neuropatia sensoriale e autonoma ereditaria	4	2	2	0	75	15	15	13	0	35	48	18	42	29	78	49	18	43	31	78
	RFG060	Neuropatia sensoriale ereditaria	18	7	11	22	44	41	22	49	1	69	51	18	56	8	75	53	19	59	8	80
	RFG060	Neuropatia tomaculare	74	32	42	0	16	32	17	31	3	82	37	18	37	3	88	39	19	38	3	89
	RFG060	Refsum malattia di	1	1	0	0	0	32	0	32	32	32	63	0	63	63	63	63	0	63	63	63
	RFG070	Miopia central core	13	7	6	15	46	4	3	3	0	10	22	17	15	2	49	25	19	16	2	58
	RFG070	Miopia centronucleare	8	5	3	0	38	19	23	11	0	68	28	21	21	6	73	34	20	27	6	73
	RFG070	Miopia congenita da disproporzionamento delle fibre muscolari	13	5	8	8	15	3	4	1	0	14	9	9	7	3	37	13	9	10	4	37
	RFG070	Miopia minicore/multi-minicore	2	0	2	50	50	43	6	43	37	48	46	5	46	41	51	46	5	46	41	51
	RFG070	Miopia miofibrillare (desmin storage)	10	5	5	10	40	29	14	26	14	57	42	17	47	16	67	44	16	49	20	67
	RFG070	Miopia miotubulare	2	2	0	0	0	10	8	10	2	17	37	26	37	11	62	37	26	37	11	63
	RFG070	Miopia nemalinica	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	1	1	1	0	1	1	1	1	0	1
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	8	7	1	13	38	4	10	1	0	32	9	15	5	0	47	10	14	5	1	47
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	30	19	11	13	30	17	13	14	0	48	28	17	23	2	61	32	18	35	2	62
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	56	55	1	4	9	9	14	4	0	61	11	14	6	0	64	17	16	13	2	69
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	41	38	3	24	22	3	6	3	0	39	5	10	4	0	64	6	12	4	0	79
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	2	2	0	0	100	12	7	12	5	19	14	9	14	5	23	20	4	20	16	23
	RFG080	Distrofia muscolare distale	15	6	9	7	33	43	15	42	21	73	48	16	45	21	80	49	16	50	21	81
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	43	22	21	0	14	28	17	22	3	63	41	18	44	7	71	44	18	49	8	78

7.(6/8)

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
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	9	3	6	0	0	50	6	50	40	60	59	5	58	53	70	61	5	61	54	70
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	32	17	15	9	16	31	21	29	0	75	38	19	39	7	75	41	18	45	11	75
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	7	5	2	0	0	39	13	37	19	64	52	13	49	36	71	52	13	49	36	72
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	8	4	4	50	50	13	6	14	0	20	23	17	20	0	58	26	17	27	1	58
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 2 (malattia di Becker)	13	8	5	8	15	10	11	6	1	39	28	25	12	4	70	30	26	14	4	76
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	8	5	3	13	13	3	3	3	0	9	20	19	13	0	52	24	24	13	4	77
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	8	6	2	63	50	19	13	17	2	51	38	16	40	15	62	48	16	54	17	66
	RFG101	Miastenia gravis	178	84	94	90	37	44	21	46	1	87	47	21	48	1	87	54	18	56	3	88
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	15	6	9	100	60	3	5	1	0	19	25	17	27	0	53	32	17	38	5	56
	RFG160	Distonie primarie	20	8	12	50	40	13	13	8	0	51	21	15	19	3	56	24	16	19	3	56
	RM0010	Dermatomiosite	5	5	0	80	20	15	18	5	2	49	15	18	6	2	50	16	18	6	3	52
	RM0020	Polimiosite	14	7	7	71	29	55	18	62	3	70	57	18	65	4	72	57	18	66	4	72
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	17	12	5	24	35	65	8	68	48	77	69	9	70	50	85	72	7	72	57	85
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1033	##	697	1	41	26	18	23	0	81	28	18	24	0	81	29	19	26	0	81
	RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	7	4	3	14	0	0	0	0	0	1	3	4	0	0	12	7	3	7	3	13
	RN0030	Agenesia cerebellare	4	2	2	25	25	1	1	1	0	1	7	5	7	1	12	7	5	7	1	12
	RN0040	Joubert sindrome di	14	9	5	7	43	1	1	1	0	2	8	7	6	0	23	11	8	9	0	26
	RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	3	1	2	100	0	0	0	0	0	0	10	1	10	9	11	10	0	10	10	11
	RN0300	Sindrome da regressione caudale	50	19	31	0	26	4	12	0	0	51	7	15	0	0	61	12	15	9	0	64
	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
	RN0360	Coffin-Siris sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	3	3	3	3	0	3	3	3
	RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN0710	MELAS sindrome	97	44	53	74	57	31	17	30	0	63	38	18	37	0	78	40	18	40	4	79
	RN0720	MERRF sindrome	45	24	21	44	42	34	18	34	0	73	41	18	42	4	74	45	17	48	10	79
	RN0750	Sclerosi tuberosa	7	5	2	29	14	9	8	12	0	24	10	9	12	0	25	31	13	28	13	48
	RN0850	CHARGE associazione	1	0	1	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

7.(7/8)

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
	RN1010	Noonan sindrome di	4	2	2	0	25	1	1	0	0	3	5	2	5	3	7	5	2	5	2	8
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	6	3	3	83	0	1	1	1	0	2	8	6	6	1	18	15	8	15	3	25
	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	16	9	7	44	19	0	0	0	0	1	3	2	2	1	10	4	4	2	1	19
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	17	14	3	6	6	1	1	1	0	3	5	3	4	2	13	6	4	4	2	16
	RN1400	Cockayne sindrome di	2	0	2	0	100	0	0	0	0	0	4	4	4	0	8	5	5	5	0	9
	RN1570	Neuroacantocitosi	7	5	2	71	57	30	12	34	14	50	46	8	46	33	56	50	4	48	45	56
	RN1590	Pallister-Killian sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1
	RN1600	Pearson sindrome di	1	1	0	100	0	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	34	0	34	34	34	50	0	50	50	50
	RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	3	3	0	33	33	0	0	0	0	1	3	2	2	0	6	4	2	4	2	7
	RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0	2	50	50	0	0	0	0	0	6	2	6	4	7	16	9	16	7	24
	RNG030	C sindrome	4	2	2	0	25	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	5	4	0	0	14
	RNG040	Cranio-fronto-nasale sindrome	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RNG040	Craniosinostosi primaria	266	188	78	0	7	0	2	0	0	34	2	6	0	0	52	5	7	3	0	52
	RNG040	Crouzon malattia di	4	3	1	0	0	1	1	0	0	2	8	12	2	0	29	12	17	4	0	41
	RNG040	Displasia fronto-facio-nasale	1	0	1	0	0	0	0	0	0	40	0	40	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)	8	4	4	13	38	1	1	1	0	4	4	2	4	1	8	5	3	5	1	9
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofaciale di Cayler - RN1770)	137	90	47	16	20	1	2	1	0	9	8	6	6	0	31	9	6	7	0	33
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	103	63	40	42	20	1	2	0	0	8	7	5	7	0	17	9	5	8	0	21
	RNG142	Malattia Moyamoya	16	1	15	0	69	38	14	40	13	61	41	12	42	22	61	45	12	49	24	62
	RNG142	Malformazione cavernosa cerebrale ereditaria	1	1	0	100	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7	8	0	8	8	8
	RNG142	Sindrome con malformazione dei capillari e malformazione arterovenosa (CMAVM)	1	1	0	0	0	31	0	31	31	31	43	0	43	43	43	44	0	44	44	44
	RNG150	Dandy-Walker sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	26	0	26	26	26	26
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di	3	1	2	33	0	0	0	0	0	1	6	7	1	1	16	6	8	1	1	17

7.(8/8)

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
	RNG200	Cowden malattia di	2	1	1	0	0	1	0	1	1	1	3	1	3	2	3	3	1	3	2	3
Totale Schede di Diagnosi			6446																			

LEGENDA			
COD	CODICE ESENZIONE	NOTA 1A	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 05/05/2009
TOT	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR	NOTA 1B	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 30/06/2011
M/F	SESSO	NOTA 1C	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 03/03/2016
PT (%)	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO	NOTA 1D	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 17/03/2016
E.R. (%)	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA	NOTA 1E	LA CONDIZIONE È STATA CENSITA CON QUESTA DENOMINAZIONE FINO AL 20/07/2016
DS	DEVIATIONE STANDARD	NOTA 2	ESENZIONE DA RICONFERMARE DOPO I PRIMI 12 MESI, SOLO PER LE FORME PERSISTENTI
MIN/MAX	RANGE		

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 Archiviae e Validae	Schede Archiviae e Validae nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RBG010	Neurofibromatosi	375	2	15	0
RC0150	Wilson malattia di	5	0	10	1
RC0310	Sotos sindrome di	0	0	0	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	24	1	44	2
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	15	2	11	2
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)	10	0	17	0
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	3	0	2	0
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)	4	0	1	0
RCG075	Difetti congeniti della chetogenesi e della chetolisi	0	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	0	0	0	0
RCG077	Difetti congeniti isolati di un complesso della fosforilazione ossidativa mitocondriale	3	0	3	0
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	30	1	45	1
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	12	0	32	2
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	8	0	14	3
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	1	0	1	0
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	0	1	0
RCG084	Malattie perossisomiali	0	0	0	0
RCG090	Mucopolipidosi	1	0	0	0
RCG091	Oligosaccaridosi	7	1	6	1
RCG120	Difetti congeniti del metabolismo delle purine e delle pirimidine	0	0	0	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	17	2	20	3
RCG150	Istiocitosi croniche	0	0	0	0
RCG180	Altre malattie da accumulo lisosomiale	1	0	1	0
RCG190	Difetti congeniti della glicosilazione proteica (CDGS)	4	0	1	0
RF0010	Alpers malattia di	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	109	0	177	0
RF0030	Leigh malattia di	100	0	177	3
RF0040	Rett sindrome di	11	0	5	0
RF0050	Atrofia dentato rubropallidoluysiana	1	0	0	0
RF0060	Epilessia mioclonica progressiva	43	2	9	2
RF0061	Dravet sindrome di	7	2	8	2
RF0070	Mioclono essenziale ereditario	11	0	3	0
RF0080	Corea di Huntington	437	28	165	13
RF0081	Atrofia multisistemica	135	14	69	12
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	50	2	22	0
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	24	4	22	4
RF0110	Sclerosi laterale primaria	18	2	11	2
RF0111	Schilder malattia di	0	0	0	0
RF0120	Adrenoleucodistrofia	72	1	175	0
RF0130	Lennox Gastaut sindrome di	12	2	12	1
RF0140	West sindrome di	12	0	13	0
RF0150	Narcolessia	12	2	15	3
RF0160	Melkersson-Rosenthal sindrome di	4	0	1	1
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	37	2	18	1
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	58	2	21	1
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	0	1	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0	0
RF0183	Guillain-Barrè sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	2	0	0	0
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	5	3	5	3
RF0300	Atrofia ottica di Leber	204	0	230	0
RF0310	CADASIL	39	10	0	0
RF0350	Emicrania emiplegica familiare	1	0	0	0
RF0360	Emiplegia alternante	2	0	4	0
RF0370	Fahr malattia di	5	0	2	0
RF0380	Malattia da inclusioni intranucleari neuronali	0	0	0	0
RF0390	Paralisi bulbare progressiva con sordità neurosensoriale	0	0	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	67	9	0	0
RF0411	Sindrome della persona rigida	7	3	9	3
RFG010	Leucodistrofie	94	0	72	1
RFG020	Ceroido-lipofuscinosi	5	0	3	0
RFG030	Gangliosidosi	11	0	5	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	1125	57	632	31
RFG041	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro	20	1	16	1
RFG050	Atrofie muscolari spinali	92	7	33	4

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RFG060	Neuropatie ereditarie	634	38	22	2
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	50	1	8	0
RFG080	Distrofie muscolari	204	9	19	0
RFG090	Distrofie miotoniche	68	7	9	3
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	8	0	5	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	193	30	182	30
RFG160	Distonie primarie	20	3	11	3
RM0010	Dermatomiosite	5	0	4	0
RM0020	Polimiosite	14	3	10	1
RM0040	Fascite eosinofila	0	0	0	0
RM0110	Miosite a corpi inclusi	17	3	4	1
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	1033	75	10	1
RN0020	Microcefalia isolata o sindromica	7	1	1	1
RN0030	Agenesia cerebellare	4	3	1	1
RN0040	Joubert sindrome di	14	0	1	1
RN0050	Lissencefalia isolata o sindromica	3	0	4	0
RN0300	Sindrome da regressione caudale	50	18	0	0
RN0350	Coffin-Lowry sindrome di	1	0	0	0
RN0360	Coffin-Siris sindrome di	1	0	0	0
RN0400	Jackson-Weiss sindrome di	0	0	0	0
RN0490	Weaver sindrome di	0	0	0	0
RN0700	Wolf-Hirschhorn sindrome di	1	0	0	0
RN0710	MELAS sindrome	97	0	161	1
RN0720	MERRF sindrome	45	0	53	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	7	1	2	1
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	0	0	0	0
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0	0	0
RN0840	Borjeson-Forssman-Lehmann sindrome di	0	0	0	0
RN0850	CHARGE associazione	1	0	1	0
RN0870	Dubowitz sindrome di	0	0	0	0
RN0940	Sindrome Kabuki	1	0	0	0
RN1010	Noonan sindrome di	4	1	0	0
RN1100	Seckel sindrome di	0	0	0	0
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	6	1	6	1
RN1230	Summitt sindrome di	0	0	0	0
RN1260	Wildervanck sindrome di	0	0	0	0
RN1270	Williams sindrome di	3	0	0	0
RN1290	Wolfram sindrome di	0	0	0	0
RN1300	Angelman sindrome di	16	0	8	3
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	17	5	1	0
RN1400	Cockayne sindrome di	2	0	0	0
RN1490	Isaacs sindrome di	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN1570	Neuroacantocitosi	7	1	9	1
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	1	0	0	0
RN1600	Pearson sindrome di	1	0	4	0
RN1610	POEMS sindrome	1	0	0	0
RN1620	Rubinstein-Taybi sindrome di	3	1	1	1
RN1640	Sindrome cerebro-oculo-facio-scheletrica	0	0	0	0
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0	0	0
RNG011	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente alterazione del sistema nervoso	0	0	0	0
RNG020	Sindromi con artrogriposi multiple congenite	2	0	1	0
RNG030	Sindromi con craniosinostosi	4	0	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)	273	16	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)	8	0	1	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	137	9	24	2
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	103	14	52	8
RNG111	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con prevalente interessamento dell'apparato visivo	0	0	0	0
RNG142	Altre sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti dei vasi periferici	18	4	1	1
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	1	0	0	0
RNG200	Amartomatosi multiple	5	4	1	1
RP0040	Sindrome alcolica fetale	0	0	0	0
Totale		6.446	410	2.776	167

* 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

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta

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

