

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2022

**IRCCS Ospedale San Raffaele**

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](http://www.regione.lombardia.it)) e sul sito web della Rete regionale <http://malattierare.marionegri.it/>.

Grazie a questo lavoro di puntualizzazione delle malattie rare afferenti, nella Rete per le malattie rare della Lombardia, al 31 dicembre 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

Russo Gianni [russo.gianni@hsr.it](mailto:russo.gianni@hsr.it)

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

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

orari:  
dal lunedì al venerdì  
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 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
Acerno Stefania	13	0 (0)	
Aiuti Alessandro	7	4 (0)	
Antonelli Mario	8	0 (0)	
Arcidiacono Teresa	0	7 (0)	
Baldissera Elena Marina	128	138 (14)	
Barzagli Federica	46	28 (6)	
Battaglia Parodi Maurizio	1	0 (0)	
Bellone Matteo Maria Salvatore	29	24 (6)	
Boffini Nicola	1	1 (0)	
Bozzolo Enrica Paola	171	57 (2)	
Butera Calogera	14	14 (3)	
Caiulo Silvana	4	2 (0)	
Campochiaro Corrado	282	283 (51)	
Canti Valentina	40	82 (25)	
Cariddi Adriana	1	1 (1)	§
Cascavilla Maria Lucia	1	0 (0)	
Castellino Laura	1	0 (0)	
Catena Marco	59	0 (0)	
Cavestro Giulia Martina	5	0 (0)	
Ciboddo Gianfranco Renato Michele	28	33 (0)	
Cicalese Maria Pia	6	4 (3)	
Cilla Marta	1	1 (1)	§
Dagna Lorenzo	69	80 (3)	
De Luca Giacomo	163	169 (15)	
Della Torre Emanuel	90	90 (4)	
Di Candia Stefania	139	41 (0)	
Di Colo Giulia	26	26 (0)	
Di Napoli Davide	1	0 (0)	
Falzone Yuri Matteo	13	18 (16)	
Fazio Raffaella	35	12 (0)	
Ferrario Laura Virginia	5	0 (0)	

<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Ferre' Laura	2	17 (16)	§
Finazzi Renato Alberto	1	0 (0)	
Franchini Stefano	2	2 (0)	
Fumagalli Francesca	12	3 (0)	
Giangiobbe Sara	18	1 (0)	
Giglio Fabio	5	4 (0)	
Guabello Gregorio	3	1 (0)	
Lanzani Chiara Livia Saveria	17	1 (0)	
Lanzi Roberto	10	4 (1)	
Lopez Ignazio Diego	1	1 (1)	§
Manitto Maria Pia	20	0 (0)	
Marcatti Magda	18	6 (0)	
Marktel Sarah	6	7 (0)	
Martina Elisabetta	11	0 (0)	
Meroni Silvia Laura Carla	91	129 (55)	
Modorati Giulio Maria	1	0 (0)	
Moroni Luca	30	42 (3)	
Mukenge Sylvain	10	0 (0)	
Oldani Alessandro	3	3 (0)	
Osimani Sara	7	6 (3)	
Pajno Roberta	125	207 (65)	
Paloschi Vera	3	3 (0)	
Passaretti Sandro Maria Bernardo	14	0 (0)	
Patricelli Maria Grazia	101	16 (4)	
Peccatori Iacopo	1	1 (0)	
Pitea Marco	13	9 (4)	
Poliani Laura	6	0 (0)	§
Pozzobon Gabriella Cinzia	104	90 (1)	
Previtali Stefano Carlo	226	107 (12)	
Puzzono Marta	10	0 (0)	§
Ramirez Giuseppe Alvisè	2	2 (1)	
Ribichini Emanuela	11	0 (0)	
Riva Nilo	371	435 (0)	
Rovere Querini Patrizia	89	49 (0)	
Russo Gianni	541	348 (27)	
Russo Raucci Annalisa	4	0 (0)	
Sabbadini Maria Grazia	10	0 (0)	

<b>Cognome e Nome</b>	<b>Schede di diagnosi</b>	<b>PT (PT attivi)</b>	<b>Note</b>
Sartorelli Silvia	30	33 (0)	
Scarlato Marina Luigia Romana	223	358 (0)	
Scotti Raffaella Anna Emilia	30	2 (0)	
Simonini Marco	1	1 (0)	
Tiraboschi Mirta	5	4 (0)	
Tomelleri Alessandro	33	32 (20)	
Truci Giulio Maria Antonio	12	12 (0)	
Vezzoli Giuseppe	41	54 (12)	
Vigano Silvana	4	0 (0)	
Vigone Maria Cristina	31	27 (9)	
Volonte' Maria Antonietta	30	31 (3)	
Weber Giovanna Maddalena	63	34 (0)	
Zambon Alberto Andrea	1	1 (1)	§
Zuppardo Raffaella Alessia	30	0 (0)	
<b>Totale</b>	<b>3.820</b>	<b>3.198 (388)</b>	

#### **Note**

§ Primo accesso a RMR nel 2022

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

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro  
Lombardo Malattie Rare 4.267

---

<i>di cui</i>	annullate <sup>(1)</sup>	5
	modificate <sup>(2)</sup>	9
	non validate <sup>(3)</sup>	433

	<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>3.820</b>
--	--------------------------------	--------------

---

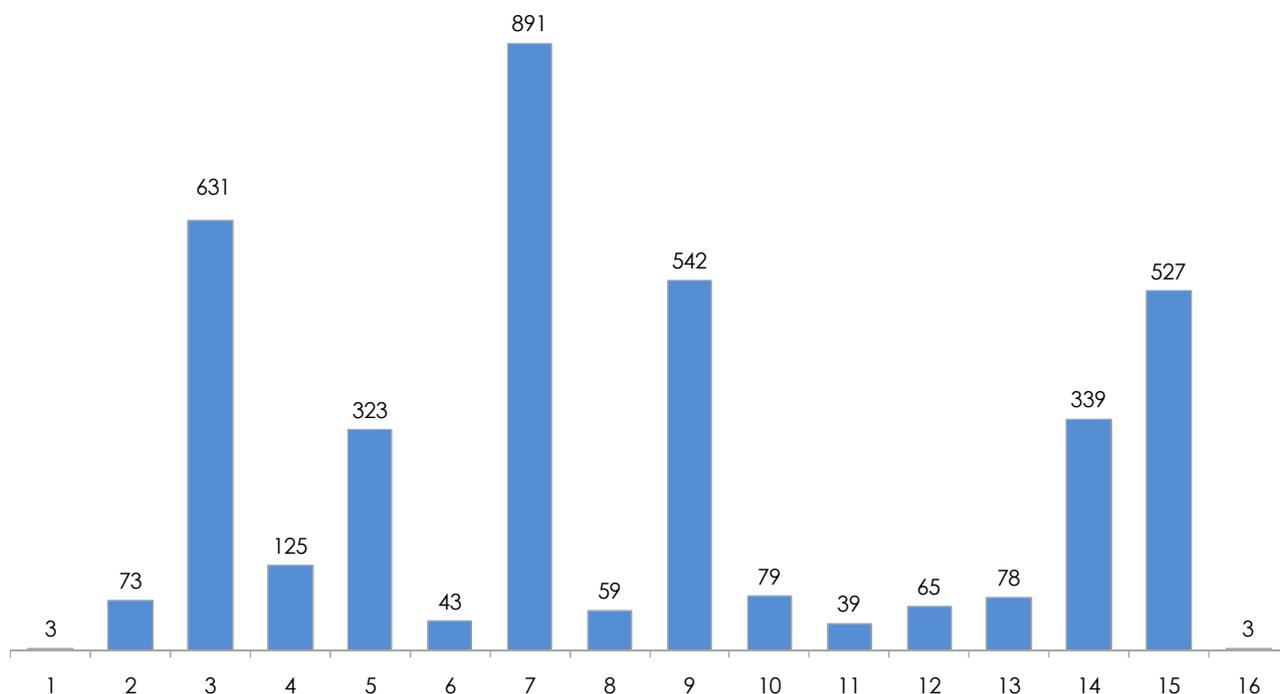
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

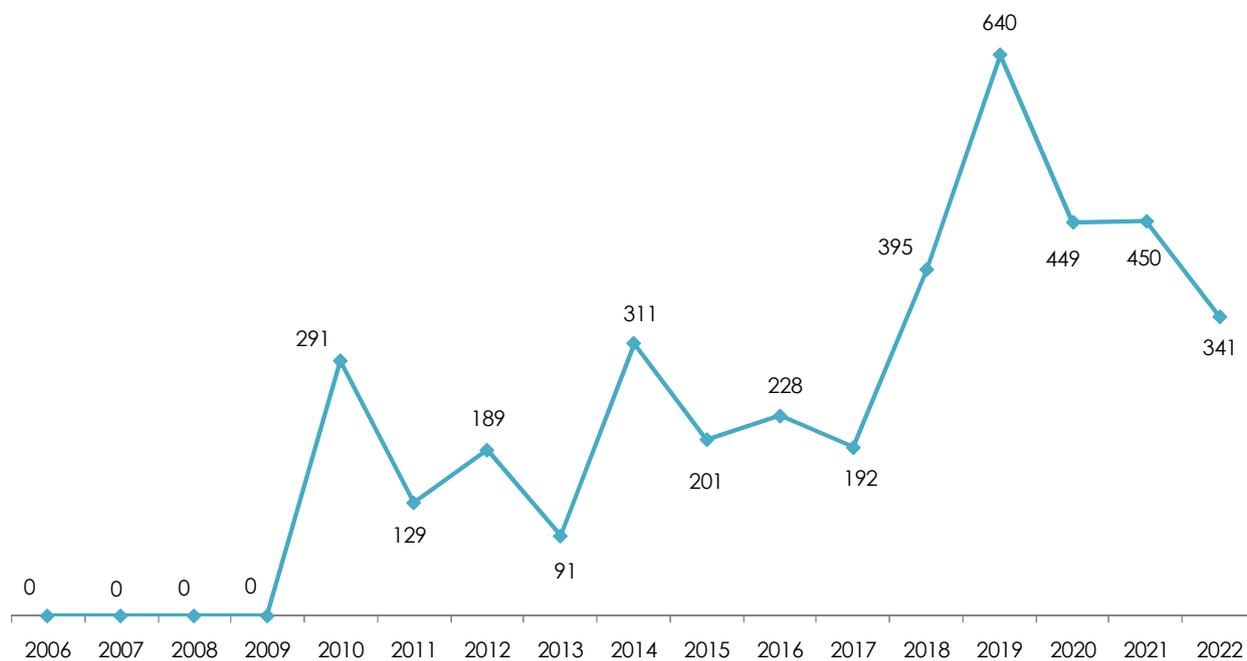
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

## 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) (1/9)**

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
	RA0020	Whipple malattia di	2	2	0	50	0	56	13	56	43	69	59	12	59	47	70	61	14	61	47	74
	RA0030	Lyme malattia di	1	1	0	100	0	55	0	55	55	55	55	0	55	55	55	56	0	56	56	56
	RB0050	Poliposi familiare	9	7	2	0	33	39	21	35	11	69	40	21	35	15	69	41	21	36	15	69
	RBG010	Neurofibromatosi tipo I	12	5	7	0	8	23	24	11	0	73	33	23	34	2	74	36	21	34	9	74
	RBG010	Neurofibromatosi tipo II	3	3	0	0	33	33	20	29	10	59	49	18	61	24	62	49	17	61	25	62
	RBG021	Lynch sindrome di	49	19	30	0	14	43	14	43	18	78	46	15	46	18	79	49	14	49	18	79
	RC0010	Deficienza di ACTH	27	11	16	93	7	6	6	4	0	17	6	6	4	0	17	12	6	13	0	19
	RC0020	Kallmann sindrome di	21	16	5	95	5	10	7	13	0	20	13	5	14	1	20	16	5	17	1	28
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	60	35	25	95	3	3	5	1	0	16	5	5	3	0	16	11	5	11	0	18
	RC0022	Ippogonadismo ipogonadotropo congenito	23	14	9	87	13	9	7	12	0	18	12	6	14	0	18	14	6	16	0	19
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	290	23	267	76	2	7	2	7	0	10	7	1	8	0	10	9	3	8	2	18
	RC0050	Leprecaunismo	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11
	RC0090	Dercum malattia di	13	4	9	8	31	41	15	48	0	57	51	8	52	35	65	51	9	52	35	65
	RC0110	Crioglobulinemia mista	11	3	8	27	9	60	11	61	39	77	63	12	66	41	80	66	10	69	43	82
	RC0160	Ippofosfatasia	2	0	2	50	0	58	7	58	51	64	58	7	58	51	65	59	7	59	52	66
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	24	12	12	88	4	2	6	1	0	30	3	6	1	0	30	15	11	12	1	39
	RC0210	Behçet malattia di	56	24	32	84	11	32	10	31	13	59	34	11	36	17	60	37	10	37	18	61
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	35	5	30	80	0	37	14	34	16	74	41	15	39	16	82	44	15	42	24	83
	RC0241	Febbre mediterranea familiare	5	0	5	100	0	21	9	24	5	32	33	10	28	24	53	39	9	41	28	53
	RC0280	Refetoff sindrome di	2	1	1	50	0	13	1	13	12	13	13	0	13	13	13	14	1	14	13	14
	RC0290	Schnitzler sindrome di	3	1	2	67	0	61	6	58	56	70	63	5	63	57	70	64	5	63	58	70
	RCG010	Conn sindrome di	2	2	0	0	0	39	1	39	38	39	48	9	48	39	57	50	10	50	40	60
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	7	2	5	29	0	24	16	15	9	55	27	18	15	9	55	34	17	43	15	55
	RCG020	17-alfa-idrossilasi deficit di	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	17	0	17	17	17
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	175	73	102	27	6	3	6	0	0	54	4	8	0	0	60	11	10	9	0	60
	RCG020	3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	6	6	6	0	11	27	9	27	18	36

## 7. (2/9)

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
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	13	6	7	54	0	19	19	12	1	60	21	18	16	1	60	27	17	17	12	63
	RCG031	Laron sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	13	0	13	13	13
	RCG040	Cistinuria	4	0	4	100	0	24	5	26	15	28	24	5	26	15	28	56	16	60	30	74
	RCG060	Glicogenosi tipo 5	2	0	2	0	0	48	0	48	48	48	54	1	54	53	55	54	1	54	53	55
	RCG061	Iperinsulinismi congeniti	27	13	14	74	15	0	0	0	0	2	0	1	0	0	3	4	5	1	0	16
	RCG074	Acidemia glutarica tipo II (SNE)	1	1	0	100	0	27	0	27	27	27	45	0	45	45	45	59	0	59	59	59
	RCG074	Deficit 3-idrossiacil CoA deidrogenasi a catena media-corta (SNE)	1	0	1	100	0	28	0	28	28	28	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61
	RCG074	Deficit di carnitina palmitoil-transferasi non tipizzato	3	3	0	67	0	32	9	26	24	45	36	8	38	25	45	42	16	39	25	63
	RCG074	Deficit proteina trifunzionale (SNE)	1	1	0	100	0	41	0	41	41	41	61	0	61	61	61	62	0	62	62	62
	RCG078	Oftalmoplegia esterna progressiva	1	0	1	100	0	42	0	42	42	42	51	0	51	51	51	51	0	51	51	51
	RCG080	Niemann-Pick malattia di	2	1	1	0	0	7	1	7	6	8	29	1	29	28	30	29	1	29	28	30
	RCG130	Amiloidosi sistemiche	20	10	10	40	20	66	10	68	41	82	67	9	69	46	83	68	9	70	46	83
	RCG150	Altre Istiocitosi non a cellule di Langerhans	1	0	1	100	100	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	36	0	36	36	36
	RCG150	Erdheim Chester malattia di	27	18	9	100	52	55	12	58	35	74	57	11	58	35	74	57	12	58	38	76
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	2	2	0	100	0	11	4	11	7	14	11	4	11	7	14	12	4	12	8	15
<b>1D</b>	RCG150	Istiocitosi non a cellule di Langerhans	2	1	1	0	50	46	23	46	23	69	47	22	47	25	69	52	18	52	34	70
	RCG160	Agammaglobulinemia	3	3	0	100	0	1	1	1	0	2	3	3	2	1	7	13	7	15	4	21
	RCG160	Difetto idiopatico di CD4	6	5	1	33	17	29	17	23	11	58	32	19	26	13	69	36	19	34	13	69
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	14	7	7	36	7	1	3	0	0	13	4	6	1	0	21	9	6	8	0	21
	RCG160	Immunodeficienza combinata grave	10	2	8	40	60	1	2	1	0	5	4	7	2	0	23	14	12	7	1	32
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	40	20	20	78	5	33	23	36	0	77	40	23	44	0	87	46	22	52	0	88
	RCG160	Immunodeficienza da difetto congenito di fattori del complemento	1	0	1	100	0	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55	61	0	61	61	61
	RCG160	Iper-IgE Sindrome	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	14	0	14	14	14
	RCG160	Sindrome IPEX (Immune dysregulation-polyendocrinopathy-enteropathy-X-linked syndrome)	2	2	0	0	0	3	3	3	0	5	5	5	5	0	9	16	1	16	15	16
	RCG161	Artrite idiopatica giovanile a esordio sistemico	3	2	1	100	0	13	3	11	11	17	17	5	17	11	23	28	11	24	17	43
	RCG161	Malattia di Still a esordio nell'adulto	57	32	25	96	25	40	17	37	14	81	42	16	41	15	81	44	17	44	17	82

## 7. (3/9)

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
	RCG161	Malattia IgG4-correlata	110	83	27	100	24	59	14	62	11	84	60	14	63	15	84	62	14	63	19	85
	RCG161	Sindrome da febbre periodica associata a NLRP12	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	23	0	23	23	23
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	3	0	3	0	0	26	23	15	5	58	26	23	15	5	59	27	24	15	6	60
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2B	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	29	0	29	29	29
	RD0010	Sindrome emolitico uremica	4	1	3	100	25	57	10	58	42	71	57	10	58	42	71	58	11	60	42	72
	RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	5	3	2	80	0	47	17	44	26	75	48	18	44	26	75	59	18	64	35	86
	RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	7	4	3	57	43	26	12	25	9	46	30	10	32	14	46	31	10	33	15	48
	RD0040	Neutropenia ciclica	4	4	0	25	0	3	5	1	0	12	4	5	2	0	13	13	10	10	3	28
	RD0050	Malattia granulomatosa cronica	5	5	0	0	20	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	14	11	6	4	30
	RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	2	1	1	0	0	9	2	9	7	10	9	2	9	7	10	9	2	9	7	10
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	3	1	2	67	0	1	0	1	0	1	2	2	2	0	4	15	1	16	14	16
	RDG010	Fanconi anemia di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	17	0	17	17	17
	RDG010	Sferocitosi ereditaria	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	8	8	8	0	16	9	9	9	0	17
	RDG010	Talassemia major	6	4	2	100	0	1	1	0	0	2	1	1	1	0	3	31	16	33	7	49
<b>1C</b>	RDG010	Talassemie	2	0	2	100	50	2	1	2	1	3	2	1	2	1	3	31	17	31	14	48
	RDG020	Anfibrinogeno deficit di	2	0	2	0	0	31	2	31	29	33	32	2	32	30	33	36	2	36	34	37
	RDG020	Proteina S deficit di	2	1	1	0	0	47	19	47	28	65	47	19	47	28	65	51	23	51	28	74
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	1	0	1	0	0	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27	27	0	27	27	27
	RDG051	Neutropenia cronica idiopatica grave	4	2	2	50	0	5	6	3	0	15	6	6	4	0	15	19	9	19	7	29
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	11	5	6	100	0	40	22	33	18	80	51	18	55	20	82	55	15	56	28	83
	RF0080	Corea di Huntington	1	0	1	100	0	36	0	36	36	36	39	0	39	39	39	54	0	54	54	54
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	16	7	9	100	6	40	15	39	16	67	45	14	44	19	72	54	12	50	35	77
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	341	199	142	96	23	63	11	64	24	94	64	11	65	24	94	64	11	65	24	95
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	22	13	9	86	18	57	8	57	41	76	60	9	59	42	86	64	9	63	46	86
	RF0120	Adrenoleucodistrofia	2	1	1	50	0	24	0	24	24	24	34	2	34	32	35	53	3	53	50	56
	RF0150	Narcolessia	15	11	4	100	7	26	12	24	11	50	37	13	37	14	60	47	15	44	22	78
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	25	10	15	84	0	70	6	71	59	84	73	6	74	60	86	73	6	74	60	86

## 7. (4/9)

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
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	56	35	21	52	4	49	18	50	5	79	51	18	50	8	79	56	16	58	23	81
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	5	4	1	100	0	52	16	42	35	77	55	17	45	36	82	56	15	46	43	82
	RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	2	2	100	0	61	7	65	49	66	63	4	65	56	66	65	4	67	59	69
	RF0270	Cogan sindrome di	9	4	5	78	11	34	14	30	17	52	35	14	30	17	53	39	15	42	17	57
	RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	0	1	0	0	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28	28	0	28	28	28
	RF0320	Coroidite multifocale	10	3	7	90	0	35	14	36	12	60	37	15	41	12	60	40	12	41	19	62
	RF0330	Coroidite serpiginosa	1	0	1	100	0	54	0	54	54	54	54	0	54	54	54	61	0	61	61	61
	RF0400	Pendred sindrome di	2	0	2	0	0	10	4	10	6	13	10	4	10	6	13	10	4	10	6	13
	RF0411	Sindrome della persona rigida	1	0	1	100	0	36	0	36	36	36	40	0	40	40	40	53	0	53	53	53
	RFG010	Leucodistrofia metacromatica	12	3	9	25	33	9	12	4	0	41	11	14	5	0	42	15	14	9	2	42
	RFG010	Pelizaeus-Merzbacher malattia di (HLD1)	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5	21	0	21	21	21
	RFG040	Atassia associata a ipogonadismo (sindrome di Boucher-Neuhauser)	1	1	0	100	0	46	0	46	46	46	49	0	49	49	49	49	0	49	49	49
	RFG040	Atassia congenita	2	2	0	0	0	2	1	2	1	2	17	1	17	16	18	17	1	17	16	18
	RFG040	Atassia di Friedreich	3	1	2	100	0	13	6	13	5	20	22	3	22	18	25	23	1	22	22	25
	RFG040	Atassia spastica di Charlevoix-Saguenay	3	2	1	100	0	4	1	4	3	6	24	10	22	14	37	30	8	26	24	41
	RFG040	Atassia spinocerebellare autosomica dominante (SCA)	9	5	4	33	11	39	22	40	5	66	50	16	55	24	74	54	13	56	30	75
	RFG040	Atassia spinocerebellare sporadica idiopatica	13	6	7	62	8	35	14	39	5	54	50	12	52	22	68	54	14	54	22	79
	RFG040	Hallervorden-Spatz malattia di (NBIA1)	1	1	0	100	0	6	0	6	6	6	25	0	25	25	25	30	0	30	30	30
	RFG040	Paraplegia spastica ereditaria	63	39	24	81	24	30	17	32	0	67	43	15	43	2	71	48	15	49	16	84
	RFG040	Sindrome Atassia-Aprassia oculomotoria	1	0	1	100	0	33	0	33	33	33	45	0	45	45	45	52	0	52	52	52
	RFG050	SMA tipo 1 (malattia di Werdnig-Hoffman)	2	1	1	50	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	RFG050	SMA tipo 3 (malattia di Kugelberg-Welander)	1	1	0	100	0	21	0	21	21	21	23	0	23	23	23	41	0	41	41	41
	RFG050	SMA tipo 4	5	4	1	80	40	35	16	45	4	46	47	16	52	17	60	51	8	52	40	60
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	92	55	37	12	20	28	19	28	0	77	39	19	42	0	80	42	19	44	4	81
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	5	4	1	40	40	25	15	14	11	50	39	15	40	18	64	40	15	41	18	64
	RFG060	Neuropatia tomaculare	14	6	8	7	0	23	10	22	3	40	28	9	26	13	43	30	9	28	18	43
	RFG070	Miopatia central core	4	2	2	0	0	29	23	31	1	53	52	16	52	30	75	52	16	52	30	75

## 7. (5/9)

NOTE	COD	PATOLOGIA (DETTAGLIO ALLA MALATTIA RARA AFFERENTE)	TOT	M	F	PT (%)	E.R. (%)	ETÀ ALL'ESORDIO (ANNI)					ETÀ ALLA DIAGNOSI (ANNI)					ETÀ AL CENSIMENTO (ANNI)				
								MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX	MEDIA	DS	MEDIANA	MIN	MAX
	RFG070	Miopatia centronucleare	3	3	0	33	0	10	12	4	0	27	48	8	46	39	58	48	8	46	40	59
	RFG070	Miopatia congenita da disproporzione delle fibre muscolari	2	0	2	100	0	6	4	6	2	9	38	3	38	35	40	38	2	38	36	40
	RFG070	Miopatia miofibrillare (desmin storage)	1	1	0	0	0	53	0	53	53	53	63	0	63	63	63	64	0	64	64	64
	RFG080	Distrofia muscolare congenita	1	0	1	100	0	2	0	2	2	2	4	0	4	4	4	7	0	7	7	7
	RFG080	Distrofia muscolare dei cingoli	33	15	18	9	27	27	14	27	1	54	40	13	38	3	65	44	14	43	4	74
	RFG080	Distrofia muscolare di Becker	7	6	1	0	14	24	20	16	4	62	30	20	26	5	63	36	18	38	7	63
	RFG080	Distrofia muscolare di Duchenne	7	6	1	86	29	6	8	3	0	26	10	13	6	0	41	15	16	8	5	53
	RFG080	Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss	1	0	1	100	100	46	0	46	46	46	50	0	50	50	50	55	0	55	55	55
	RFG080	Distrofia muscolare distale	7	7	0	0	0	41	11	44	24	58	47	9	45	36	60	50	9	46	37	63
	RFG080	Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (di Landouzy-Dejerine)	44	27	17	2	16	35	17	32	4	70	43	18	46	14	73	45	18	46	17	74
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	21	10	11	14	0	24	17	21	0	56	38	15	41	8	60	43	13	41	13	68
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 2 (miopatia miotonica prossimale)	5	2	3	20	0	42	9	45	26	51	50	11	52	32	65	51	11	52	32	66
	RFG090	Miotonia Congenita tipo 1 (malattia di Thomsen)	4	2	2	50	25	30	14	34	7	44	38	5	37	33	46	39	5	38	33	46
	RFG090	Paramiotonia congenita di von Eulenburg	3	1	2	33	0	27	16	29	6	46	35	8	31	28	47	36	8	32	28	47
	RFG100	Paralisi Periodica Familiare	4	2	2	75	0	26	18	19	10	55	33	16	33	11	55	38	16	42	11	55
	RFG101	Miastenia gravis	21	12	9	95	5	53	17	53	16	77	55	17	59	16	79	58	15	60	17	79
	RFG101	Sindrome miastenica congenita	4	2	2	100	0	10	11	6	1	28	40	6	38	34	50	40	6	39	34	50
	RFG110	Distrofia dei coni	11	3	8	0	9	23	17	17	5	55	26	17	21	7	61	31	16	23	9	61
	RFG110	Distrofia vitelliforme di Best	2	1	1	0	0	19	13	19	6	32	28	22	28	6	49	33	16	33	17	49
	RFG110	Distrofia vitreo-retinica	1	1	0	0	0	4	0	4	4	4	4	0	4	4	4	20	0	20	20	20
	RFG110	Retinite pigmentosa	13	6	7	0	0	18	14	14	3	56	24	16	21	4	66	34	18	34	11	66
	RFG110	Retinoschisi	1	1	0	0	0	5	0	5	5	5	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RFG110	Stargardt malattia di	6	4	2	0	17	23	15	15	9	49	26	16	18	11	55	32	17	31	11	59
	RFG110	Usher sindrome di	4	2	2	0	0	7	5	7	2	12	13	4	14	7	19	15	4	15	11	20
	RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	0	1	0	0	71	0	71	71	71	81	0	81	81	81	81	0	81	81	81
	RG0020	Poliangiote microscopica	23	8	15	52	4	57	16	61	19	87	58	16	61	19	87	60	17	64	19	87
	RG0030	Poliarterite nodosa	9	6	3	67	0	44	20	37	15	75	48	17	48	26	76	49	18	48	27	77

## 7. (6/9)

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
	RG0050	Granulomatosi eosinofiliica con poliangite	39	23	16	59	8	50	16	53	18	84	54	15	55	18	85	56	14	58	27	85
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	57	26	31	53	16	48	16	47	6	76	50	15	51	10	77	53	14	53	20	80
	RG0080	Arterite a cellule giganti	218	69	149	74	8	73	9	73	41	95	73	9	74	42	95	74	9	74	42	95
	RG0090	Takayasu malattia di	45	7	38	73	18	36	15	38	3	59	40	15	41	13	69	46	15	45	16	72
	RGG010	Porpora trombotica trombocitopenica	3	0	3	0	0	47	11	47	33	60	47	11	47	33	60	59	11	62	44	70
	RGG020	Linfedema ereditario di tipo 1	4	2	2	0	25	19	12	15	9	39	48	28	49	9	85	49	26	49	13	85
	RGG020	Linfedema idiopatico	70	10	60	0	1	30	21	25	0	76	45	18	44	12	79	47	18	48	13	80
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	16	5	11	94	6	46	17	49	14	73	46	17	50	14	73	56	16	57	16	80
<b>2</b>	RH0011	Sarcoidosi	63	25	38	90	16	45	15	46	14	83	47	15	48	14	83	50	16	51	15	83
	RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	33	21	12	0	0	47	17	49	17	81	49	17	50	19	81	50	17	50	19	81
	RI0050	Colangite primitiva sclerosante	6	5	1	50	17	48	17	50	21	74	49	18	50	21	76	50	18	53	21	76
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	28	18	10	71	4	58	7	58	44	77	59	8	58	44	77	61	8	61	47	77
	RJG010	Acidosi tubulare renale	3	2	1	100	33	5	7	0	0	15	20	19	15	0	45	52	11	50	39	66
	RJG010	Bartter sindrome di	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23	37	0	37	37	37
	RJG010	Dent sindrome di	2	0	2	100	0	52	10	52	42	62	55	8	55	47	62	55	8	55	47	62
	RJG010	Gitelman sindrome di	11	6	5	100	0	21	21	15	0	59	30	25	19	0	73	43	25	45	7	83
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	17	12	5	35	0	54	16	55	31	81	54	16	55	31	81	61	14	61	41	81
	RJG020	Glomerulopatia C3	2	0	2	100	0	30	18	30	12	47	36	14	36	22	49	36	14	36	22	50
	RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	39	13	26	90	31	64	14	66	27	96	67	14	69	28	96	69	13	72	28	96
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	19	3	16	95	26	50	18	51	1	78	51	18	51	1	78	56	13	58	35	78
	RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	4	3	1	100	0	54	17	59	27	70	57	13	60	37	72	57	13	60	37	72
	RM0010	Dermatomiosite	44	16	28	84	11	54	14	54	5	79	54	14	55	5	80	56	13	56	23	80
	RM0020	Polimiosite	48	27	21	75	8	56	13	60	23	82	57	13	61	23	82	61	13	64	23	82
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	19	6	13	100	21	54	12	54	35	79	56	12	55	35	80	56	12	55	35	80
	RM0030	Connettivite mista	27	1	26	48	0	39	10	38	17	57	44	12	45	24	72	48	12	49	23	72
	RM0040	Fascite eosinofila	2	0	2	100	50	47	18	47	29	64	47	18	47	29	65	50	17	50	33	66
	RM0060	Policondrite ricorrente	16	7	9	88	31	42	22	37	11	74	48	19	48	16	74	51	17	50	18	74

## 7. (7/9)

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
	RM0110	Miosite a corpi inclusi	5	3	2	0	20	72	8	75	58	81	76	7	76	64	85	77	6	76	69	86
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	178	21	157	98	16	52	15	52	19	82	55	15	56	19	83	58	15	59	19	83
	RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	16	7	9	19	6	17	13	13	1	49	18	13	15	1	50	20	15	15	1	51
	RN0240	Ermafroditismo vero	1	0	1	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5	0	5	5	5
	RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0	2	0	0	23	16	23	7	38	48	4	48	44	52	48	4	48	44	52
	RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	19	1	18	32	5	26	12	25	0	43	33	13	34	9	56	35	12	41	12	56
	RN0630	Pseudoxantoma elastico	16	7	9	0	19	30	17	29	0	53	45	8	47	31	57	46	8	48	31	57
	RN0680	Turner sindrome di	114	2	112	87	1	3	7	0	0	59	6	7	5	0	59	12	8	11	0	60
	RN0710	MELAS sindrome	7	4	3	86	0	26	11	29	6	43	39	14	43	7	57	44	17	43	8	66
	RN0720	MERRF sindrome	3	1	2	100	0	28	13	34	9	40	49	9	53	37	57	53	12	57	37	66
	RN0750	Sclerosi tuberosa	2	2	0	50	0	25	7	25	18	32	34	2	34	32	36	41	8	41	33	49
	RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	2	0	2	0	0	14	7	14	7	20	23	16	23	7	39	32	16	32	16	47
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	36	20	16	3	33	1	4	0	0	27	3	5	0	0	27	5	5	4	0	28
	RN0860	Displasia setto-ottica	10	7	3	90	10	0	0	0	0	1	1	1	0	0	4	9	6	10	0	21
	RN1010	Noonan sindrome di	19	13	6	32	0	1	3	0	0	9	8	5	9	0	19	14	6	14	0	25
	RN1080	Russell-Silver sindrome di	7	7	0	29	14	0	0	0	0	0	1	1	0	0	3	14	5	15	6	22
	RN1100	Seckel sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	8	0	8	8	8	8	0	8	8	8
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7	11	0	11	11	11
	RN1290	Wolfram sindrome di	5	1	4	60	40	3	4	1	0	9	19	10	24	6	30	35	4	35	31	40
	RN1300	Angelman sindrome di	1	0	1	100	0	1	0	1	1	1	1	0	1	1	1	7	0	7	7	7
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	149	77	72	59	28	0	0	0	0	4	1	2	0	0	12	7	5	6	0	21
	RN1370	Alstrom sindrome di	2	2	0	50	0	0	0	0	0	0	9	9	9	0	18	14	13	14	1	26
	RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	3	1	2	0	0	0	0	0	0	0	4	3	3	1	8	14	0	14	14	14
	RN1400	Cockayne sindrome di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	2	0	2	2	2	18	0	18	18	18
	RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	2	0	50	0	2	1	2	1	2	10	1	10	9	11	13	2	13	11	15
	RN1610	POEMS sindrome	5	3	2	40	20	55	6	54	46	63	57	7	54	48	67	60	10	54	49	78
	RNG010	Pseudoermafroditismi	12	8	4	50	0	3	6	0	0	18	8	15	1	0	55	11	15	5	0	55

## 7. (8/9)

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
	RNG050	Acondroplasia	23	8	15	0	30	1	3	0	0	14	2	6	0	0	28	8	6	6	0	28
	RNG050	Ipocondroplasia	1	1	0	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7	0	7	7	7
	RNG060	Discondrosteosi	6	3	3	67	0	4	4	3	0	10	7	3	9	1	10	10	3	10	5	14
	RNG060	Displasia fibrosa	1	0	1	0	0	37	0	37	37	37	37	0	37	37	37	38	0	38	38	38
	RNG060	Displasia spondilometafisaria	2	1	1	0	0	0	0	0	0	0	2	1	2	1	3	5	0	5	5	5
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	7	2	5	71	14	6	4	5	0	12	7	4	5	3	14	9	5	8	3	17
	RNG060	Osteodistrofia congenita non tipizzata	9	4	5	67	22	2	4	0	0	12	10	6	8	1	23	12	5	10	8	24
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	19	10	9	53	0	6	11	1	0	35	9	11	4	0	36	13	10	10	2	36
	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	6	2	25	0	2	2	1	0	6	4	4	3	0	12	12	7	13	0	24
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	7	2	5	14	0	4	5	1	0	11	6	5	6	0	13	9	4	10	1	14
	RNG091	Loeys-Dietz sindrome di	1	0	1	0	0	40	0	40	40	40	41	0	41	41	41	42	0	42	42	42
	RNG093	Emiipertrofia congenita	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	3	1	3	2	3	5	1	5	4	6
	RNG200	Bannayan-Zonana sindrome di	1	0	1	0	0	6	0	6	6	6	6	0	6	6	6	8	0	8	8	8
	RNG262	Disgenesia gonadica	23	7	16	83	4	7	7	9	0	17	10	7	13	0	18	12	6	14	0	21
	RNG262	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	3	0	3	33	33	6	5	5	0	13	6	5	5	1	13	11	5	14	4	16
	RNG262	Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni	9	4	5	44	11	3	6	0	0	18	7	8	3	0	18	17	10	18	0	31
	RP0040	Sindrome alcolica fetale	3	2	1	67	0	0	0	0	0	0	5	2	4	4	8	11	3	12	7	15
<b>Totale Schede di Diagnosi</b>			<b>3820</b>																			

## 7. (9/9)

### LEGENDA

<b>COD</b>	CODICE ESENZIONE
<b>TOT</b>	NUMERO DI CASI CENSITI DAL RL0MR
<b>M/F</b>	SESSO
<b>PT (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO
<b>E.R. (%)</b>	PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA
<b>DS</b>	DEVIAZIONE STANDARD
<b>MIN/MAX</b>	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 O È STATO DI RIFERIMENTO E CORRISPONDENTI SCHEDE ARCHIVIAE E VALIDATE, PIANI TERAPEUTICI ARCHIVIATI E VALIDATI E PIANI TERAPEUTICI ATTIVI**

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archiviae e Validae</b>	<b>Schede Archiviae e Validae nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RA0020	Whipple malattia di	2	0	1	0
RA0030	Lyme malattia di	1	0	1	0
RB0040	Gardner sindrome di	0	0	0	0
RB0050	Poliposi familiare	9	3	0	0
RBG010	Neurofibromatosi	15	0	0	0
RBG020	Complesso Carney	0	0	0	0
RBG021	Cancro non poliposico ereditario del colon	49	13	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	27	0	28	1
RC0020	Kallmann sindrome di	21	3	25	3
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	60	9	65	11
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	23	2	36	6
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	290	29	255	41
RC0050	Leprecaunismo	1	1	1	1
RC0080	Lipodistrofia totale	0	0	0	0
RC0090	Dercum malattia di	13	1	1	1
RC0100	Farber malattia di	0	0	0	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	11	0	3	0
RC0160	Iposofatasia	2	0	1	0
RC0170	Rachitismo iposofatemico vitamina D resistente	24	2	28	2
RC0210	Behçet malattia di	56	8	56	9
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	35	6	32	6
RC0241	Febbre mediterranea familiare	5	0	5	0
RC0243	Sindrome TRAPS	0	0	0	0
RC0280	Refetoff sindrome di	2	1	1	1
RC0290	Schnitzler sindrome di	3	0	2	0
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di	0	0	0	0
RC0310	Sotos sindrome di	0	0	0	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	9	6	3	2
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	178	9	53	7
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	13	3	8	0
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	1	0	0	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	4	1	5	1
RCG060	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati (escluso: diabete mellito)	2	0	0	0
RCG061	Iperinsulinismi congeniti	27	6	26	6
RCG074	Difetti congeniti della ossidazione	6	2	14	2

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
	mitocondriale degli acidi grassi (escluso: sindrome di Zellweger - RN1760)				
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	0	0	0	0
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	1	0	2	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	2	0	0	0
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	0	0	0	0
RCG082	Sindromi da deficit congenito di creatina	0	0	0	0
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	0	0	0	0
RCG084	Malattie perossisomiali	0	0	0	0
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0	0	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	0	0	0	0
RCG110	Difetti congeniti del metabolismo delle porfirine e dell'EME	0	0	0	0
RCG130	Amiloidosi sistemiche	20	2	8	2
RCG150	Istiocitosi croniche	32	7	34	7
RCG160	Immunodeficienze primarie	77	3	63	8
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	171	11	172	11
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	4	0	0	0
RD0010	Sindrome emolitico uremica	4	0	4	0
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	5	0	4	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	7	0	4	0
RD0040	Neutropenia ciclica	4	0	1	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	5	0	0	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	2	1	0	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	0	0	0	0
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	14	1	11	0
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	4	0	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	1	0	0	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	0	0	0	0
RDG051	Neutropenie congenite	4	1	10	2
RF0010	Alpers malattia di	0	0	0	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	11	0	49	3
RF0080	Corea di Huntington	1	0	1	0
RF0081	Atrofia multisistemica	0	0	0	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validate nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	16	4	16	4
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	341	3	403	3
RF0110	Sclerosi laterale primaria	22	0	29	0
RF0120	Adrenoleucodistrofia	2	0	1	0
RF0150	Narcolessia	15	0	15	0
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	25	2	25	2
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	56	0	42	0
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	5	1	6	1
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
RF0190	Eaton-Lambert sindrome di	4	0	18	1
RF0200	Vitreoretinopatia essudativa familiare	0	0	0	0
RF0220	Behr sindrome di	0	0	0	0
RF0260	Oguchi sindrome di	0	0	0	0
RF0270	Cogan sindrome di	9	0	10	0
RF0290	Congiuntivite lignea	0	0	0	0
RF0300	Atrofia ottica di Leber	1	0	0	0
RF0320	Coroidite multifocale	10	0	9	0
RF0330	Coroidite serpiginosa	1	0	1	0
RF0400	Pendred sindrome di	2	0	0	0
RF0411	Sindrome della persona rigida	1	0	2	0
RFG010	Leucodistrofie	13	1	5	0
RFG040	Malattie spinocerebellari	96	2	208	10
RFG050	Atrofie muscolari spinali	8	1	8	1
RFG060	Neuropatie ereditarie	111	8	18	0
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	10	1	7	0
RFG080	Distrofie muscolari	100	5	13	0
RFG090	Distrofie miotoniche	33	1	14	0
RFG100	Paralisi normokaliemiche, ipo e iperkaliemiche	4	0	10	1
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	25	11	37	10
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	38	3	0	0
RFG120	Distrofie ereditarie della coroide	1	0	0	0
RFG160	Distonie primarie	0	0	0	0
RG0020	Poliangioite microscopica	23	1	12	1
RG0030	Poliarterite nodosa	9	1	7	1
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	39	0	33	2
RG0060	Goodpasture sindrome di	0	0	0	0
RG0070	Granulomatosi con poliangite	57	0	32	0
RG0080	Arterite a cellule giganti	218	27	168	26
RG0090	Takayasu malattia di	45	3	35	3
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0	0	0

<b>Codice di Esenzione</b>	<b>Patologia</b>	<b>Schede Archivate e Validate</b>	<b>Schede Archivate e Validate nel 2022</b>	<b>PT Archiviati e Validati</b>	<b>PT Attivi (*)</b>
RGG010	Microangiopatie trombotiche	3	0	0	0
RGG020	Linfedemi primari cronici	74	7	0	0
RH0011	Sarcoidosi	79	14	83	14
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	0	0	0	0
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	33	1	0	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	0	0	0	0
RI0050	Colangite primitiva sclerosante	6	2	3	2
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	28	1	20	2
RJG010	Tubulopatie primitive	18	2	34	5
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	19	9	8	1
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	39	4	44	4
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	19	5	19	4
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	4	1	4	1
RM0010	Dermatomiosite	44	10	54	12
RM0020	Polimiosite	48	7	56	8
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	19	3	20	4
RM0030	Connettivite mista	27	0	16	0
RM0040	Fascite eosinofila	2	0	2	0
RM0060	Policondrite ricorrente	16	1	16	2
RM0110	Miosite a corpi inclusi	5	1	0	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	178	26	182	26
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	16	0	5	0
RN0240	Ermafroditismo vero	1	0	1	0
RN0310	Klippel-Feil sindrome di	2	0	0	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	19	1	11	3
RN0630	Pseudoxantoma elastico	16	0	0	0
RN0680	Turner sindrome di	114	15	114	22
RN0710	MELAS sindrome	7	0	26	0
RN0720	MERRF sindrome	3	1	11	1
RN0730	SHORT sindrome	0	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	2	0	1	0
RN0760	Peutz-Jeghers sindrome di	2	0	0	0
RN0780	Von Hippel-Lindau sindrome di	0	0	0	0
RN0790	Aarskog sindrome di	0	0	0	0
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	36	3	2	1
RN0860	Displasia setto-ottica	10	0	16	1
RN1010	Noonan sindrome di	19	1	7	1
RN1080	Russell-Silver sindrome di	7	0	2	0
RN1100	Seckel sindrome di	1	0	1	0
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	1	0	0	0
RN1290	Wolfram sindrome di	5	0	5	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN1300	Angelman sindrome di	1	0	1	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	149	5	164	35
RN1320	Marfan sindrome di	0	0	0	0
RN1370	Alstrom sindrome di	2	0	1	0
RN1380	Bardet-Biedl sindrome di	3	0	0	0
RN1390	Carpenter sindrome di	0	0	0	0
RN1400	Cockayne sindrome di	1	0	1	0
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	0	1	0
RN1430	Denys-Drash sindrome di	0	0	0	0
RN1450	Displasia spondiloepifisaria congenita	0	0	0	0
RN1460	Fraser sindrome di	0	0	0	0
RN1610	POEMS sindrome	5	0	2	0
RN1760	Zellweger sindrome di	0	0	0	0
RNG010	Pseudoermafroditismi	12	1	7	1
RNG050	Condrodistrofie congenite	24	0	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	44	4	27	2
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	1	3	0
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	7	0	1	0
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	1	0	0	0
RNG092	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti con bassa statura come segno principale	0	0	0	0
RNG093	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti caratterizzate da un accrescimento precoce eccessivo	2	0	0	0
RNG200	Amartomatosi multiple	1	0	0	0
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	35	9	28	8
RNG263	Altri difetti gravi ed invalidanti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	0	0	0	0
RNG264	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato genito-urinario	0	0	0	0
RP0010	Embriofetopatia rubeolica	0	0	0	0
RP0020	Sindrome fetale da acido valproico	0	0	0	0
RP0030	Sindrome fetale da idantoina	0	0	0	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	3	0	2	0
<b>Totale</b>		<b>3.820</b>	<b>341</b>	<b>3.198</b>	<b>359</b>

*\* 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

IRCCS Ospedale San Raffaele

## 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

