

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2022

Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo

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 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

Obici Laura l.obici@smatteo.pv.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
Agostini Annalisa	8	0 (0)	
Ambaglio Chiara	135	85 (0)	
Arbustini Eloisa	579	106 (0)	
Avolio Luigi	9	0 (0)	
Balduzzi Silvia	2	3 (0)	
Ballardini Giuseppina	36	0 (0)	
Barruscotti Stefania	74	0 (0)	
Basset Marco	78	42 (38)	
Benvenuti Pietro	5	5 (5)	§
Bergamaschi Gaetano	4	0 (0)	
Bertolino Giampiera	1	1 (0)	
Biagi Federico	31	27 (0)	
Bianchi Paola Ilaria	3	5 (5)	§
Bobbio Pallavicini Francesca	15	17 (0)	
Bogliolo Laura	30	24 (5)	
Bonetti Federico	1	23 (0)	
Bono Elisa	37	64 (22)	
Borroni Giovanni	15	11 (0)	
Bossi Grazia	36	22 (1)	
Bozzola Mauro	1	0 (0)	
Brambilla Ilaria	25	11 (0)	
Brazzelli Valeria	10	10 (0)	
Caporali Roberto Felice	14	9 (0)	
Cavagna Lorenzo	173	158 (12)	
Cazzola Mario	1	1 (0)	
Ceccuzzi Roberto	238	0 (0)	
Cespa Maddalena	4	2 (0)	
Ciccocioppo Rachele	1	0 (0)	
Cisternino Mariangela	99	102 (0)	
Codullo Veronica	60	65 (9)	
Corsico Angelo Guido	49	23 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Di Stefano Michele	58	105 (8)	
Elena Chiara	78	91 (7)	
Esposito Pasquale	4	1 (0)	
Foiadelli Thomas	28	13 (12)	
Foli Andrea	171	34 (3)	
Fusillo Mario	11	0 (0)	
Gamba Gabriella	148	0 (0)	
Ghio Stefano	9	9 (0)	
Giorgiani Tiziana	2	2 (0)	
Grasso Maurizia	7	0 (0)	
Greco Alessandra	8	9 (0)	
Grosjean Fabrizio	10	0 (0)	
Larizza Daniela	34	5 (0)	
Lenti Marco Vincenzo	4	4 (0)	
Licari Amelia	1	4 (0)	
Luisetti Maurizio	96	8 (0)	
Malcovati Luca	18	21 (19)	
Mangiacavalli Silvia	1	1 (1)	§
Mannarino Savina	1	1 (0)	
Mariani Francesca	2	0 (0)	
Matti Elina	812	85 (0)	
Melazzini Federica	6	0 (0)	
Miceli Emanuela	52	4 (0)	
Michelerio Andrea	36	2 (0)	
Milani Paolo	127	76 (62)	
Mina Tommaso	15	8 (0)	
Mondelli Mario Umberto Francesco	4	0 (0)	
Montecuccio Carlomaurizio	10	10 (2)	
Monti Sara	18	19 (0)	
Mussinelli Roberta	58	133 (99)	
Noris Patrizia	108	0 (0)	
Nuvolone Mario Ulisse	20	26 (21)	
Obici Laura Piera	497	219 (20)	
Orlandi Ester Maria	1	0 (0)	
Palladini Giovanni	223	60 (0)	
Pecci Alessandro	4	5 (0)	
Perfetti Vittorio	1	1 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Piloni Davide	55	26 (7)	
Porru Daniele	306	854 (106)	
Preti Paola Stefania	72	127 (38)	
Prisco Elena	4	2 (0)	
Rampino Teresa	3	2 (0)	
Romano Piero Giovanni	6	0 (0)	
Rossi Silvia	44	30 (2)	
Ruberto Giulio	6	0 (0)	
Russo Mariaconcetta	14	56 (15)	
Sakellariou Garifallia	3	3 (0)	
Sali Carlo Cristoforo	1	1 (0)	
Savasta Salvatore	43	8 (0)	
Scelsi Laura	33	32 (0)	
Scire' Carlo Alberto	1	0 (0)	
Scorletti Eva	1	0 (0)	
Serio Alessandra	0	1 (0)	
Turco Annalisa	3	3 (0)	
Vassallo Camilla	448	715 (51)	
Xoxi Blerina	1	3 (0)	
Zanframundo Giovanni	24	23 (12)	
Zappasodi Patrizia Paola	1	1 (0)	
Zecca Marco	73	18 (0)	
-	1	0 (0)	
Totale	5.600	3.677 (582)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2022

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 6.655

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	4
	modificate ⁽²⁾	57
	non validate ⁽³⁾	994
	validate ⁽⁴⁾	5.600

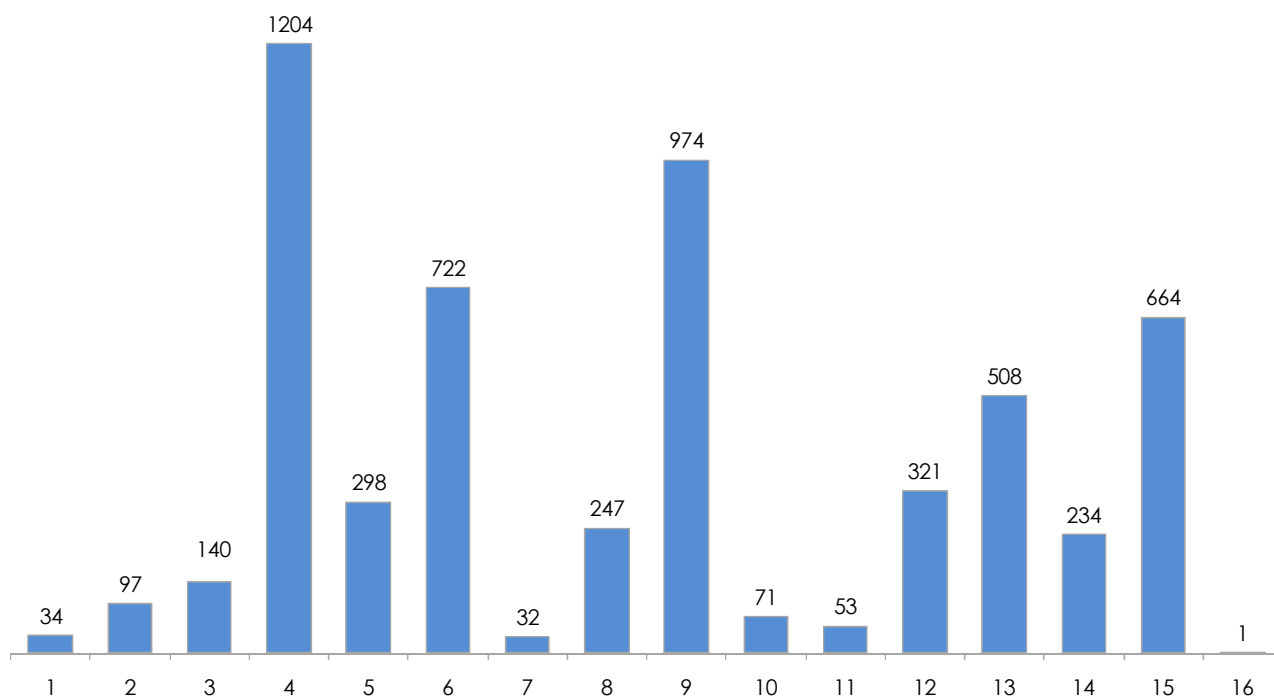
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

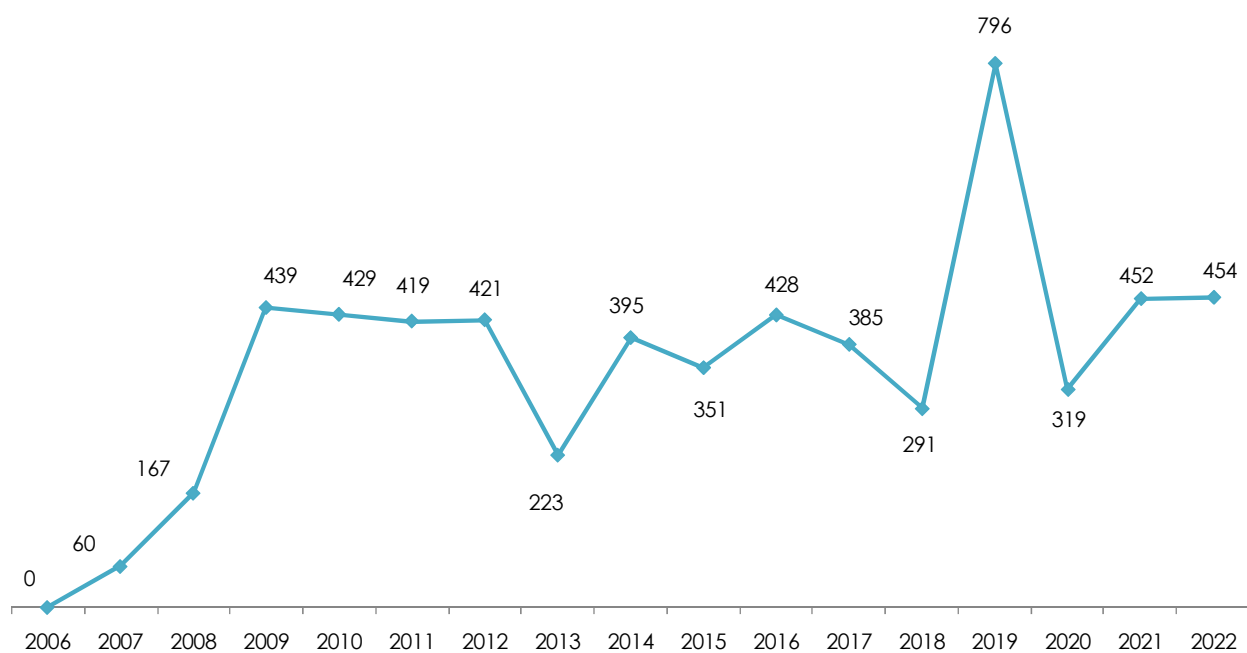
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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.

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 Valide	Schede Archivate e Valide nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RA0020	Whipple malattia di	34	3	34	3
RB0010	Wilms tumore di	4	0	0	0
RB0020	Retinoblastoma	2	0	0	0
RB0060	Linfoangiomiomatosi	2	0	0	0
RB0070	Sindrome del nevo basocellulare	1	0	0	0
RB0071	Melanoma cutaneo familiare e/o multiplo	68	54	0	0
RBG010	Neurofibromatosi	20	2	1	0
RBG020	Complesso Carney	0	0	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	1	0	1	0
RC0020	Kallmann sindrome di	7	0	9	0
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	71	0	92	0
RC0110	Crioglobulinemia mista	5	0	4	0
RC0150	Wilson malattia di	5	2	0	0
RC0200	Carenza congenita di Alfa 1 Antitripsina	188	12	56	6
RC0210	Behçet malattia di	39	1	55	1
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	18	5	17	5
RC0241	Febbre mediterranea familiare	37	6	17	3
RC0243	Sindrome TRAPS	8	0	19	3
RC0290	Schnitzler sindrome di	2	0	2	0
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	10	0	4	0
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	51	6	5	0
RCG040	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi	6	2	7	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)	1	0	0	0
RCG072	Difetti congeniti della sintesi degli acidi biliari	0	0	0	0
RCG076	Difetti congeniti del metabolismo del piruvato e del ciclo degli acidi tricarbossilici	1	1	2	1
RCG078	Difetti congeniti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA mitocondriale	0	0	0	0
RCG080	Difetti da accumulo di lipidi	34	0	21	0
RCG081	Difetti della fosforilazione ossidativa mitocondriale da alterazioni del DNA nucleare	2	0	1	0
RCG083	Altri difetti congeniti del metabolismo energetico mitocondriale	1	0	1	0
RCG084	Malattie perossisomiali	0	0	0	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	11	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RCG130	Amiloidosi sistemiche	1133	197	557	207
RCG140	Mucopolisaccaridosi	1	0	0	0
RCG150	Istiocitosi croniche	6	0	0	0
RCG160	Immunodeficienze primarie	24	0	4	0
RCG161	Sindromi autoinfiammatorie ereditarie/familiari	15	0	17	2
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	1	0	1	0
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	10	2	10	2
RD0040	Neutropenia ciclica	3	0	1	0
RD0050	Malattia granulomatosa cronica	2	0	0	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	2	1	1	0
RD0080	Shwachman-Diamond sindrome di	2	0	1	0
RD0081	Mastocitosi sistemica	112	19	175	39
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	98	0	47	0
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	373	20	268	37
RDG030	Piastrinopatie ereditarie	4	0	0	0
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	4	0	0	0
RDG040	Trombocitopenie ereditarie	104	0	5	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	15	12	9	8
RDG051	Neutropenie congenite	2	0	3	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	1	0	1	0
RF0120	Adrenoleucodistrofia	3	1	2	0
RF0230	Iridociclite eterocromica di Fuchs	0	0	0	0
RF0280	Cheratocono	231	2	0	0
RF0320	Coroidite multifocale	0	0	0	0
RF0330	Coroidite serpiginosa	0	0	0	0
RF0410	Siringomielia-siringobulbia (limitatamente alle forme anatomicamente e/o clinicamente rilevanti)	0	0	0	0
RFG070	Miopatie congenite ereditarie	25	0	16	0
RFG110	Distrofie retiniche ereditarie	9	0	0	0
RFG130	Degenerazioni della cornea	0	0	0	0
RFG140	Distrofie ereditarie della cornea	7	0	0	0
RG0010	Endocardite reumatica	3	0	3	0
RG0020	Poliangioite microscopica	12	2	7	1
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	24	2	17	2
RG0070	Granulomatosi con poliangite	20	3	16	3
RG0080	Arterite a cellule giganti	40	0	25	0
RG0090	Takayasu malattia di	2	0	3	0
RG0100	Teleangectasia emorragica ereditaria	812	0	85	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	53	0	53	0
RGG010	Microangiopatie trombotiche	7	0	0	0
RH0011	Sarcoidosi	6	1	5	1
RH0020	Emosiderosi polmonare idiopatica	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RH0021	Proteinosi alveolare polmonare idiopatica	2	0	0	0
RH0022	Proteinosi alveolare polmonare congenita	2	0	0	0
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	6	0	1	0
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	22	0	18	0
RI0030	Gastroenterite eosinofila	21	1	36	2
RI0040	Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale	7	0	18	3
RI0080	Linfangectasia intestinale primitiva	2	0	3	0
RIG010	Colestasi intraepatiche progressive familiari	1	0	1	0
RIG020	Difetti congeniti gravi ed invalidanti del trasporto intestinale	0	0	0	0
RJ0010	Diabete insipido nefrogenico	1	0	0	0
RJ0030	Cistite interstiziale	307	18	855	102
RJG010	Tubulopatie primitive	1	0	0	0
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	12	3	1	0
RL0030	Pemfigo	117	6	299	15
RL0040	Pemfigoide bolloso	220	11	248	14
RL0050	Pemfigoide benigno delle mucose	44	2	86	4
RL0060	Lichen sclerosus et atrophicus	61	7	75	9
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	16	3	17	2
RL0090	Pioderma gangrenoso cronico	1	0	1	0
RM0010	Dermatomiosite	45	5	44	4
RM0020	Polimiosite	21	1	21	1
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	50	5	50	5
RM0030	Connettivite mista	15	1	10	1
RM0040	Fascite eosinofila	2	1	2	1
RM0050	Fascite diffusa	0	0	0	0
RM0060	Policondrite ricorrente	2	0	3	0
RM0110	Miosite a corpi inclusi	1	0	0	0
RM0111	Miosite eosinofila idiopatica	0	0	0	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	97	17	97	14
RM0121	Sindrome SAPHO	1	0	1	0
RN0010	Arnold-Chiari sindrome di	0	0	0	0
RN0060	Oloprosencefalia isolata o sindromica	1	0	0	0
RN0110	Aniridia	0	0	0	0
RN0160	Atresia esofagea e/o fistola - tracheoesofagea	5	0	0	0
RN0170	Atresia del digiuno	0	0	0	0
RN0180	Atresia o stenosi duodenale	2	1	0	0
RN0190	Malformazione ano-rettale in forma isolata o sindromica	6	0	0	0
RN0200	Hirschsprung malattia di	10	1	3	1
RN0201	Goldberg-Shprintzen sindrome di	0	0	0	0
RN0240	Ermafroditismo vero	1	0	0	0
RN0300	Sindrome da regressione caudale	1	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RN0320	Gastroschisi	1	0	0	0
RN0330	Ehlers-Danlos sindrome di	20	0	6	0
RN0430	Poland sindrome di	2	0	0	0
RN0520	Xeroderma pigmentoso	3	0	0	0
RN0550	Darier malattia di	4	1	4	1
RN0560	Discheratosi congenita	1	0	0	0
RN0680	Turner sindrome di	29	0	2	0
RN0710	MELAS sindrome	5	0	2	0
RN0720	MERRF sindrome	0	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	4	1	7	2
RN0860	Displasia setto-ottica	1	0	1	0
RN0870	Dubowitz sindrome di	0	0	0	0
RN0880	Ectrodattilia-Displasia ectodermica-Palatoschisi	0	0	0	0
RN0950	Kartagener sindrome di	2	0	5	0
RN1010	Noonan sindrome di	15	1	5	0
RN1030	Pallister-Hall sindrome di	0	0	0	0
RN1080	Russell-Silver sindrome di	2	0	0	0
RN1100	Seckel sindrome di	0	0	0	0
RN1180	Sindrome trico-rino-falangea	2	0	0	0
RN1220	Stickler sindrome di	1	0	0	0
RN1270	Williams sindrome di	2	0	1	0
RN1290	Wolfram sindrome di	0	0	0	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	5	0	2	0
RN1320	Marfan sindrome di	499	0	52	0
RN1410	Cornelia De Lange sindrome di	2	0	0	0
RN1600	Pearson sindrome di	0	0	0	0
RN1610	POEMS sindrome	7	2	4	1
RN1650	Sindrome del nevo displastico	41	1	1	0
RNG010	Pseudoermafroditismi	4	0	0	0
RNG050	Condrodistrofie congenite	2	0	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	6	2	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)	4	1	1	1
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	20	4	6	3
RNG091	Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale	8	0	6	0
RNG110	Discinesie ciliari primarie (escluso: Kartagener sindrome di - RN0950)	0	0	0	0
RNG141	Sindromi malformative congenite gravi ed invalidanti del cuore e dei grandi vasi (escluso: difetto interventricolare isolato; difetto interatriale)	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2022	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
	isolato; stenosi isolata della valvola polmonare; pervietà del dotto di botallo)				
RNG150	Agenesia/disgenesia del corpo calloso in forma isolata o sindromica	0	0	0	0
RNG200	Amartomatosi multiple	6	3	1	1
RNG251	Difetti congeniti del tubo digerente: agenesia, atresie, fistole e duplicazioni	0	0	0	0
RNG252	Altre malformazioni congenite gravi ed invalidanti dell'apparato digerente	1	0	0	0
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	1	0	0	0
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	1	0	0	0
RP0040	Sindrome alcolica fetale	1	0	1	0
Totale		5.600	454	3.677	513

* 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 Policlinico San Matteo

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

