

Rete regionale per la
la diagnosi, la terapia



Regione
Lombardia

prevenzione, la sorveglianza,
delle malattie rare ai sensi del

d.m. 18 maggio 2001, n. 279

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2023

Ospedale di Legnano

A cura del:

Centro di Coordinamento



ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE MARIO NEGRI IRCCS
Centro di Ricerche Cliniche per le Malattie Rare Aldo e Cele Daccò



1. INTRODUZIONE

MALATTIE RARE SORVEGLIATE DALLA RETE E DAL REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

La Rete nazionale per le malattie rare attualmente sorveglia un primo 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 2023, sono uniformemente riconosciute 925 condizioni a bassa prevalenza.

Di queste 925 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 2023.

2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Di Toma Lucafrancesco

lucafrancesco.ditoma@asst-ovestmi.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 2023.

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivo)	Note
Binda Francesca	3	4 (2)	
Bompane Daniela	19	26 (6)	
Bonardi Giorgio	25	23 (1)	
Brusa Roberta	48	48 (23)	
Calloni Maria Vittoria	1	0 (0)	
Castelnovo Laura	99	138 (29)	
Chiveri Luca Riccardo	37	29 (0)	
Colombo Daniele	42	36 (12)	
Di Toma Lucafrancesco	24	16 (4)	
Faggioli Paola Maria Luigia	332	321 (15)	
Gilardi Adele Giulia	4	0 (0)	
Giorgetti Andrea	1	0 (0)	
Guaita Maria Cristina	50	24 (0)	
Marinoni Sara	17	10 (1)	
Perrone Patrizia Susanna Maria	104	24 (0)	
Polifini Lucia	1	0 (0)	
Prelle Alessandro Cesare	4	4 (0)	
Ricchiuti Elisabetta	1	1 (0)	
Secchi Patrizia	1	0 (0)	
Tamburello Antonio	115	134 (24)	
Valentini Marina	3	0 (0)	
Zaccara Eleonora	30	44 (12)	
Totale	961	882 (129)	

Nota

§ Primo accesso a RMR nel 2023

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro Lombardo Malattie Rare		1.162
<hr/>		
<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	0
	modificate ⁽²⁾	0
	non validate ⁽³⁾	201
	validate ⁽⁴⁾	961
<hr/>		

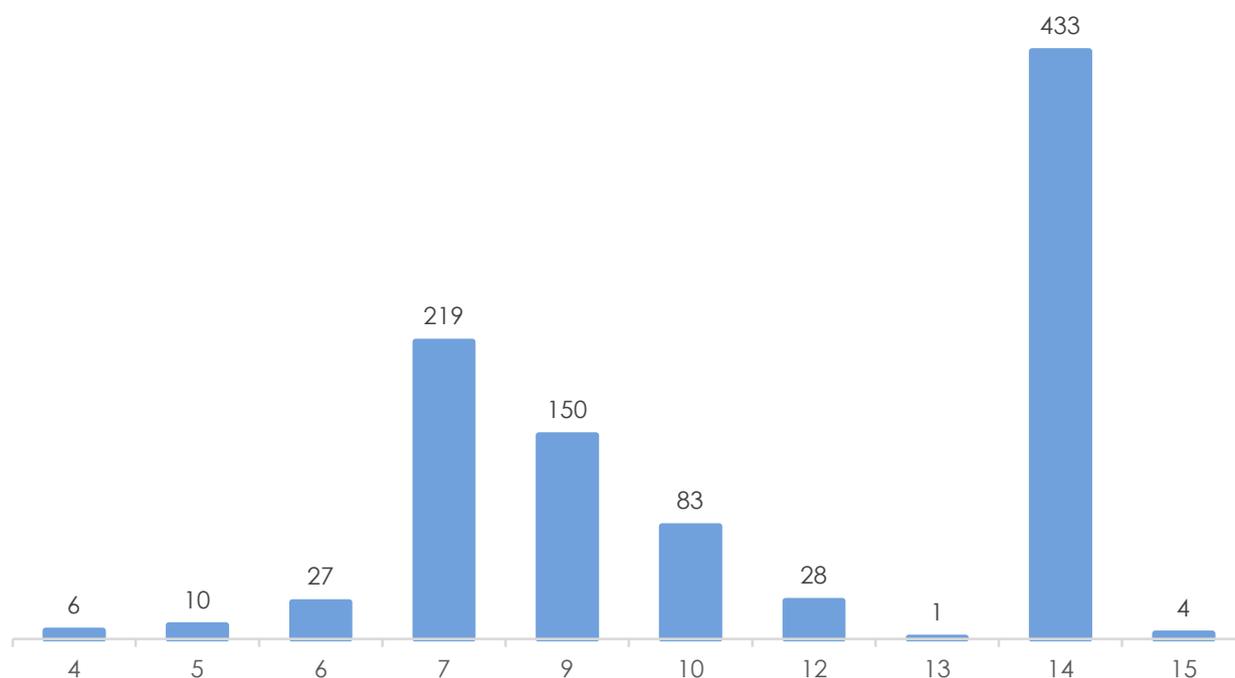
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

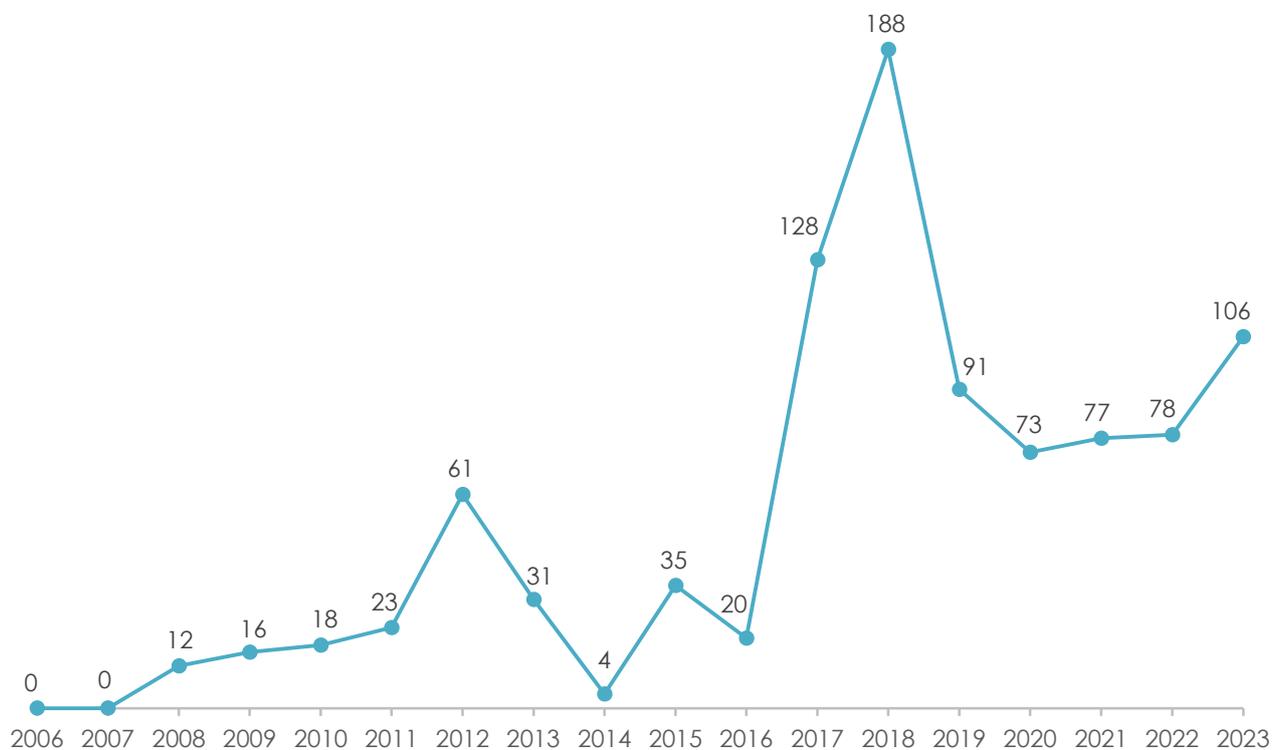
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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) (1/3)

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
	RC0110	Crioglobulinemia mista	11	1	10	55	0	50	17	59	19	69	53	16	60	19	70	56	17	65	22	73
	RC0210	Behçet malattia di	30	9	21	70	0	36	14	34	16	64	40	13	39	18	64	43	13	46	18	64
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8	1	7	100	0	45	8	43	34	59	47	8	48	34	60	48	8	48	34	63
	RC0290	Schnitzler sindrome di	1	1	0	100	0	56	0	56	56	56	63	0	63	63	63	67	0	67	67	67
	RCG100	Emocromatosi ereditaria non determinata	2	2	0	50	0	39	21	39	18	59	40	19	40	21	59	42	19	42	23	60
	RCG100	Emocromatosi ereditaria tipo 1	2	2	0	0	0	54	23	54	31	76	54	23	54	31	76	54	22	54	32	76
	RCG150	Istiocitosi a cellule di Langerhans	1	1	0	0	0	37	0	37	37	37	38	0	38	38	38	38	0	38	38	38
	RDG010	Anemia a cellule falciformi	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23
	RDG020	Fattore V deficit di	1	0	1	0	0	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39	41	0	41	41	41
	RDG020	Fattore V Leiden e protrombina G20210A eterozigosi combinata	2	0	2	0	0	43	2	43	41	45	52	7	52	45	58	53	6	53	47	58
	RDG020	Proteina C deficit di	1	0	1	100	0	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34	43	0	43	43	43
	RDG020	Proteina S deficit di	3	0	3	33	0	40	17	33	23	64	50	10	44	42	64	51	9	48	42	64
	RDG031	Porpora trombocitopenica immune cronica	18	4	14	67	0	46	16	46	9	74	50	16	51	9	80	58	12	60	35	80
	RDG050	Sindromi mielodisplastiche	1	0	1	100	0	82	0	82	82	82	82	0	82	82	82	82	0	82	82	82
	RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	2	0	2	50	0	40	10	40	30	50	45	6	45	39	50	45	5	45	40	50
	RF0090	Distonia di torsione idiopatica	14	4	10	0	0	45	17	45	18	80	51	14	52	26	80	59	16	64	34	94
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	94	56	38	88	0	66	11	68	35	88	67	11	68	36	89	67	11	68	36	90
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	4	2	2	50	0	58	6	60	49	64	63	2	64	59	65	65	3	66	61	68
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	62	49	13	23	2	57	14	58	23	80	59	14	61	25	81	60	14	62	26	81
	RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	3	0	33	0	59	11	67	43	67	61	12	68	44	71	68	7	71	59	75
	RFG050	Atrofia muscolare spinale scapoloperoneale	1	0	1	0	0	79	0	79	79	79	82	0	82	82	82	85	0	85	85	85
	RFG060	Charcot-Marie-Tooth malattia di	10	4	6	0	20	42	17	45	6	62	49	19	56	14	71	56	16	57	23	77
	RFG060	Neuropatia motoria ereditaria	1	1	0	0	0	64	0	64	64	64	65	0	65	65	65	75	0	75	75	75
	RFG060	Neuropatia tomaculare	2	2	0	0	0	28	11	28	17	39	29	12	29	17	40	30	12	30	18	41
	RFG080	Distrofia muscolare oculofaringea	1	1	0	0	0	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58	69	0	69	69	69
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	10	5	5	10	0	33	18	39	2	59	40	17	45	3	60	48	11	50	24	60

7. (2/3)

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
	RFG101	Miastenia gravis	13	10	3	31	0	64	18	69	24	80	64	18	70	24	81	66	18	71	26	81
	RFG160	Distonie primarie	4	2	2	50	0	51	9	48	42	65	52	9	49	44	67	57	9	56	45	70
	RG0020	Poliangiote microscopica	18	10	8	67	0	56	22	60	15	89	57	21	60	19	89	57	21	61	20	89
	RG0030	Poliarterite nodosa	4	3	1	50	0	63	13	65	45	78	65	13	67	46	78	70	16	71	49	91
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	17	10	7	94	0	57	11	60	31	76	60	10	62	31	76	62	11	63	31	76
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	20	12	8	60	0	58	11	59	28	76	59	9	59	40	76	61	10	61	40	82
	RG0080	Arterite a cellule giganti	44	19	25	89	0	67	10	70	25	83	68	10	70	27	83	69	10	71	28	83
	RG0090	Takayasu malattia di	6	2	4	50	0	54	19	58	13	71	55	19	60	13	71	56	19	63	14	71
	RH0011	Sarcoidosi (forma persistente)	12	6	6	83	0	44	16	42	19	71	47	15	47	20	72	58	9	59	46	75
2	RH0011	Sarcoidosi	45	30	15	82	0	48	14	48	19	78	49	13	48	22	78	54	13	50	26	88
	RHG010	Bronchiolite respiratoria-pneumopatia interstiziale	2	1	1	50	0	50	8	50	42	57	50	7	50	43	57	51	8	51	43	58
	RHG010	Fibrosi polmonare idiopatica	18	15	3	94	0	73	6	74	59	83	74	6	74	59	83	75	6	75	59	83
	RHG010	Polmonite criptogenica organizzata	2	1	1	100	0	68	4	68	64	72	68	4	68	64	72	69	5	69	64	73
	RHG010	Polmonite interstiziale non specifica idiopatica	4	3	1	75	0	77	2	78	73	79	79	4	79	73	84	79	4	79	73	84
	RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	14	10	4	71	0	64	9	66	34	73	64	9	67	34	73	65	10	67	34	75
	RJ0030	Cistite interstiziale	5	0	5	80	0	52	10	56	35	65	53	10	57	36	66	53	10	56	36	66
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa proliferativa mediata da Ig	1	0	1	100	0	38	0	38	38	38	38	0	38	38	38	39	0	39	39	39
	RJG020	Glomerulonefrite membranosa idiopatica	7	6	1	86	0	59	11	54	45	75	60	9	55	50	75	61	9	56	50	75
	RJG020	Glomerulopatia C3	1	1	0	0	0	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58	58	0	58	58	58
	RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	1	1	0	100	0	75	0	75	75	75	77	0	77	77	77	77	0	77	77	77
	RM0010	Dermatomirosite	9	2	7	67	0	55	13	56	33	76	56	14	56	33	80	56	14	57	33	81
	RM0020	Polimiosite	25	11	14	56	4	57	10	58	36	73	58	10	59	37	74	60	11	59	37	75
	RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	7	2	5	100	29	48	21	46	19	79	51	21	48	19	80	51	21	48	19	80
	RM0030	Connettivite mista	42	7	35	55	2	49	15	49	20	81	52	16	53	23	84	54	15	55	23	84
	RM0040	Fascite eosinofila	1	0	1	100	0	67	0	67	67	67	68	0	68	68	68	68	0	68	68	68
	RM0060	Policondrite ricorrente	2	2	0	50	0	48	7	48	41	54	48	7	48	41	55	51	6	51	45	57
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	347	41	306	96	1	50	16	50	11	82	53	14	53	17	82	58	15	60	18	85

7. (3/3)

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
	RN0750	Sclerosi tuberosa	4	2	2	0	0	16	20	8	0	50	18	22	8	1	54	37	15	39	14	55
Totale Schede di Diagnosi			961																			

LEGENDA

COD CODICE ESENZIONE

TOT NUMERO DI CASI CENSITI DAL RLoMR

M/F SESSO

PT (%) PERCENTUALE DEI CASI PER CUI È STATO REDATTO ALMENO UN PIANO TERAPEUTICO

E.R. (%) PERCENTUALE DEI CASI NON RESIDENTI IN LOMBARDIA

DS DEVIAZIONE STANDARD

MIN/MAX RANGE

NOTE (se applicabili):

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

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RC0110	Crioglobulinemia mista	11	2	9	2
RC0210	Behçet malattia di	30	6	23	7
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	8	1	9	1
RC0290	Schnitzler sindrome di	1	0	1	0
RCG100	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto del ferro	4	0	1	0
RCG150	Istiocitosi croniche	1	0	0	0
RD0020	Emoglobinuria parossistica notturna	0	0	0	0
RD0070	Anemie aplastiche acquisite (escluso: forme midollari aplastiche transitorie)	0	0	1	0
RDG010	Anemie ereditarie (escluso: deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)	1	0	2	1
RDG020	Difetti ereditari della coagulazione	7	1	13	3
RDG031	Piastrinopatie autoimmuni primarie croniche	18	2	1	0
RDG050	Sindromi mielodisplastiche	1	0	1	0
RF0020	Kearns-Sayre sindrome di	2	0	0	0
RF0090	Distonia di torsione idiopatica	14	0	91	6
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	94	4	2	0
RF0110	Sclerosi laterale primaria	4	0	20	9
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizante	62	3	1	1
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	3	1	0	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0	0
RF0310	CADASIL	0	0	0	0
RFG050	Atrofie muscolari spindli	1	0	0	0
RFG060	Neuropatie ereditarie	13	0	0	0
RFG080	Distrofie muscolari	1	0	0	0
RFG090	Distrofie miotoniche	10	0	1	0
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	13	13	4	4
RFG160	Distonie primarie	4	1	2	1
RG0020	Poliangioite microscopica	18	3	13	4
RG0030	Poliarterite nodosa	4	0	5	0
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	17	5	25	7
RG0070	Granulomatosi con poliangite	20	1	12	0
RG0080	Arterite a cellule giganti	44	8	44	8
RG0090	Takayasu malattia di	6	0	4	0
RH0011	Sarcoidosi	57	9	51	6
RHG010	Malattie interstiziali polmonari primitive	26	11	24	8
RI0010	Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi	0	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RJ0020	Fibrosi retroperitoneale	14	2	10	2
RJ0030	Cistite interstiziale	5	3	5	0
RJG020	Glomerulopatie primitive (escluso: glomerulopatia a lesioni minime)	9	0	7	2
RL0080	Sclerosi cutanea diffusa ad alta gravità clinica	1	0	1	0
RM0010	Dermatomiosite	9	0	8	0
RM0020	Polimiosite	25	1	15	0
RM0021	Sindrome da anticorpi antisintetasi	7	1	10	2
RM0030	Connettivite mista	42	2	32	5
RM0040	Fascite eosinofila	1	0	1	1
RM0060	Policondrite ricorrente	2	0	1	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	347	26	432	45
RN0710	MELAS sindrome	0	0	0	0
RN0720	MERRF sindrome	0	0	0	0
RN0750	Sclerosi tuberosa	4	0	0	0
RN1610	POEMS sindrome	0	0	0	0
Totale		961	106	882	125

* 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 2023

Ospedale di Legnano

STORIA DELLE REVISIONI

Numero Revisione	Data revisione	Descrizione delle modifiche
0	Settembre 2024	Prima edizione

