

REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE

RAPPORTO
AL 31 DICEMBRE 2023

IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano

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 gruppo di condizioni indicate nell'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017. Per ciascuna delle malattie o dei gruppi di malattie rare indicate nell'elenco è stato assegnato un codice di sei caratteri; le prime due posizioni del codice identificano la categoria di appartenenza; la terza posizione corrisponde alla cifra "0" in caso si tratti di una condizione specifica, oppure alla lettera "G" per i gruppi di malattie rare; infine, le ultime tre posizioni del codice identificano in modo univoco la malattia rara o il gruppo di malattie rare.

Poiché per i codici di gruppo l'allegato 7 al DPCM del 12 gennaio 2017 riporta solo alcuni esempi di malattie rare afferenti, lo specialista del Presidio di riferimento per quel gruppo di malattie rare, ha la facoltà di attribuire il codice ad eventuali ulteriori condizioni a bassa prevalenza che rispondono ai criteri indicati nel decreto legislativo 124/1998 e che possono essere correttamente classificate come afferenti a quel gruppo.

Per evitare applicazioni non uniformi dei codici di gruppo, la Rete per le malattie rare della Lombardia ha intrapreso due azioni principali: innanzitutto ha istituito un sottogruppo di lavoro che si è dedicato ad una prima individuazione delle malattie rare afferenti ai codici di gruppo; in seconda battuta ha stabilito che l'introduzione nell'elenco di nuove malattie afferenti avvenga su proposta di uno specialista di un Presidio autorizzato per quel gruppo di malattie rare, con la supervisione del Centro di Coordinamento. Con delibera regionale XI/160 del 29.05.2018 si è inoltre stabilito che il periodico aggiornamento delle malattie afferenti ai codici di gruppo, effettuato con il supporto del Centro di Coordinamento regionale, venga approvato con decreto del dirigente competente della DG Welfare. Successivamente all'approvazione, l'elenco aggiornato delle malattie rare verrà diffuso tra gli specialisti dei Presidi, reso attivo nell'applicativo RMR e pubblicato sul portale di Regione Lombardia (www.regione.lombardia.it) e sul sito web della Rete regionale <http://malattierare.marionegri.it/>.

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

Silani Vincenzo vincenzo@silani.com

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 attivi)	Note
Bianchi Maria Luisa	18	9 (0)	
Bonati Maria Teresa	94	5 (0)	
Bonomi Marco	228	774 (113)	
Campana Luca	1	0 (0)	
Campi Irene	60	81 (20)	
Cangiano Biagio	22	49 (16)	
Capsoni Franco Dionigi	19	14 (0)	
Carzaniga Chiara	2	5 (0)	
Catelli Luca	22	17 (2)	
Ciammola Andrea	25	28 (3)	
Colombo Eleonora	0	2 (2)	§
Doretti Alberto	8	7 (3)	
Fatti Letizia Maria	102	103 (16)	
Federici Silvia	9	31 (11)	
Fugazzola Laura	5	2 (1)	
Galazzi Elena	4	10 (7)	
Giovanelli Luca	0	5 (3)	
Goggi Giovanni	2	2 (2)	§
Grugni Graziano	43	43 (0)	
Lombardi Carolina	5	15 (5)	
Manfredini Emanuela	21	2 (1)	
Maranzano Alessio	12	10 (10)	§
Marazzi Nicoletta Rosa Lucia	0	4 (0)	
Mattaliano Paola	1	3 (0)	
Messina Stefano Giovanni	28	29 (9)	
Morelli Claudia	115	121 (32)	
Morelli Valentina	3	0 (0)	
Moro Mirella Raffaella Ida	153	240 (38)	
Pecori Giraldi Francesca	4	3 (2)	
Persani Luca	27	22 (4)	
Riboldi Piersandro Ernesto	27	19 (0)	

Cognome e Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Sartorio Alessandro Carlo	6	5 (0)	
Silani Vincenzo	177	105 (1)	
Ticozzi Nicola	43	49 (7)	
Vai Silvia	10	7 (2)	
Verde Federico	11	10 (0)	
Totale	1.307	1.831 (310)	

Note

§ Primo accesso a RMR nel 2023

4. ATTIVITÀ DI CENSIMENTO SVOLTA DAL PRESIDIO

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel Registro
Lombardo Malattie Rare 1.442

<i>di cui</i>	annullate ⁽¹⁾	6
	modificate ⁽²⁾	9
	non validate ⁽³⁾	120
	validate ⁽⁴⁾	1.307

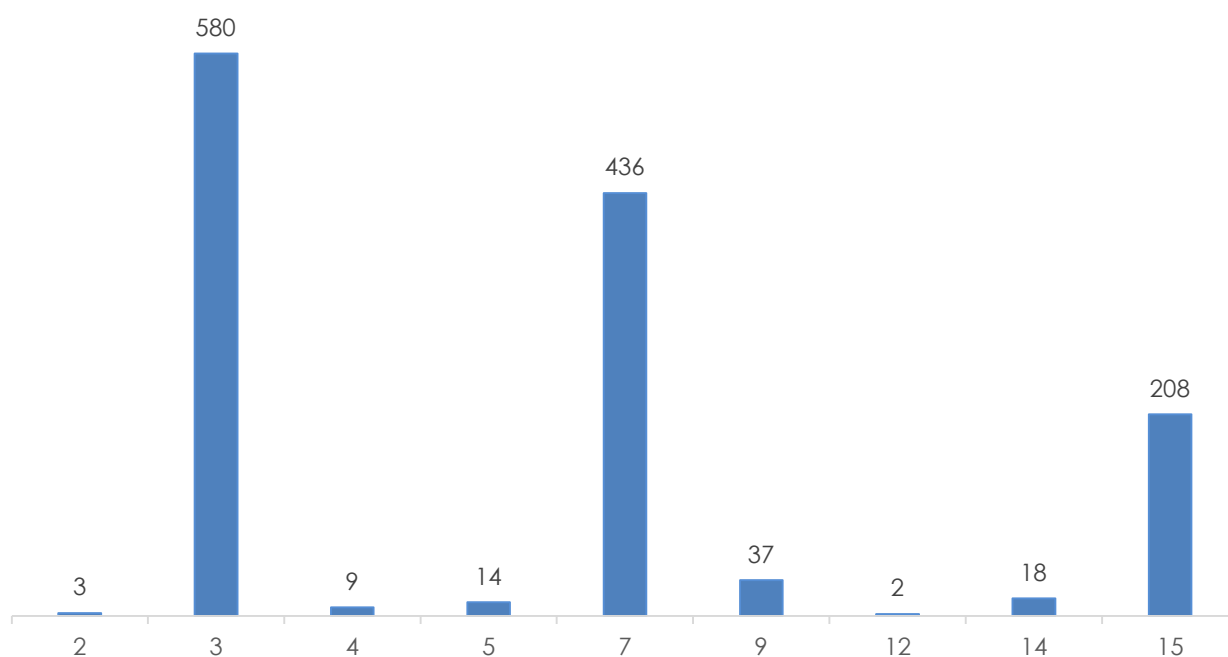
(1) schede di diagnosi pubblicate e successivamente annullate dallo specialista del Presidio

(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)

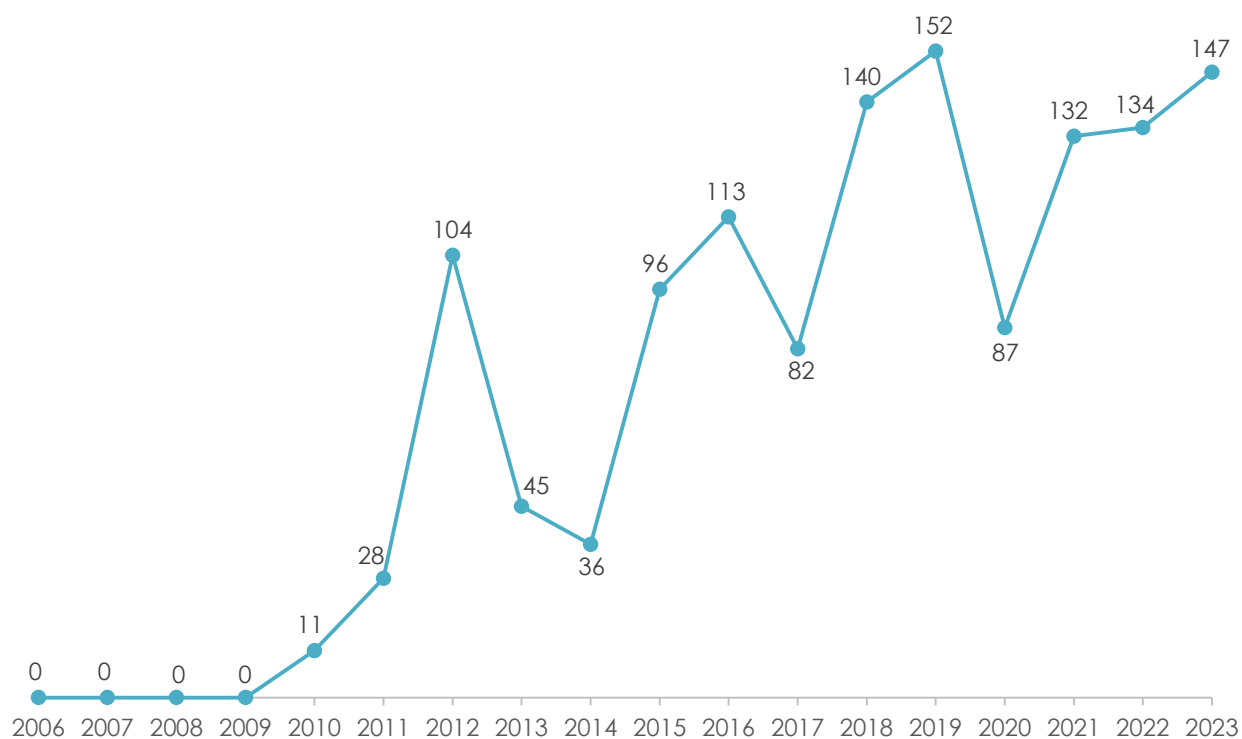
(4) schede di diagnosi PUBBLICATE dagli specialisti del Presidio e VALIDATE dal Centro di Coordinamento

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
	RBG020	Complesso Carney	3	2	1	0	0	37	21	42	9	59	38	20	44	10	59	48	19	58	21	64
	RC0010	Deficienza di ACTH	30	20	10	83	0	37	20	36	5	74	40	20	40	5	76	49	18	50	14	76
	RC0020	Kallmann sindrome di	154	112	42	93	19	20	12	17	0	65	29	15	24	3	90	33	16	30	13	90
	RC0021	Deficit congenito isolato di GH	59	46	13	73	2	8	7	8	0	45	12	7	12	0	46	17	11	14	6	57
	RC0022	Iponadismo iponadotropo congenito	101	81	20	96	18	22	14	16	0	62	29	15	24	3	68	34	15	33	13	72
	RC0040	Pubertà precoce idiopatica	43	6	37	88	2	7	1	7	1	10	7	1	7	3	10	8	1	8	3	10
	RC0110	Crioglobulinemia mista	2	0	2	0	0	67	3	67	64	70	67	3	67	64	70	68	3	68	65	70
	RC0160	Iposfosfatasia	4	1	3	25	0	39	23	48	0	61	52	7	51	44	64	53	8	51	44	66
	RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	5	0	5	80	40	0	1	0	0	2	3	2	2	0	5	15	16	5	1	37
	RC0210	Behçet malattia di	4	2	2	75	0	47	6	46	40	55	47	6	47	41	55	49	7	48	42	60
	RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	1	0	1	100	0	52	0	52	52	52	53	0	53	53	53	54	0	54	54	54
	RC0280	Refetoff sindrome di	51	19	32	65	8	24	19	22	0	81	28	21	24	0	83	38	21	39	4	83
	RC0310	Sotos sindrome di	1	0	1	0	0	2	0	2	2	2	7	0	7	7	7	14	0	14	14	14
	RCG010	Conn sindrome di	5	3	2	0	0	40	8	36	33	54	51	9	55	37	60	52	9	55	37	61
	RCG010	Iperaldosteronismo primitivo da iperplasia surrenale	7	5	2	43	14	49	13	54	26	66	58	8	59	48	67	58	8	59	47	67
	RCG020	17-alfa-idrossilasi deficit di	3	2	1	67	0	8	12	0	0	25	8	12	0	0	25	39	7	38	30	48
	RCG020	20,22-desmolasi deficit di	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	42	0	42	42	42
	RCG020	21-idrossilasi deficit di	16	5	11	38	0	12	12	10	0	50	23	17	21	0	73	26	16	23	8	73
	RCG020	3-beta-idrossi-steroido-deidrogenasi deficit di	2	0	2	100	0	13	1	13	12	14	17	4	17	13	21	18	4	18	14	21
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo I	1	0	1	100	0	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29	54	0	54	54	54
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo II	14	3	11	50	0	41	9	42	25	57	50	14	48	26	77	54	12	51	28	77
	RCG030	Poliendocrinopatia autoimmune tipo III	71	15	56	58	6	39	15	40	3	76	48	14	49	10	78	50	14	51	14	78
	RCG160	DiGeorge sindrome di (esclusi tutti gli altri soggetti con fenotipi da delezione 22q11.2, da certificare con codice RNG090)	1	0	1	0	0	5	0	5	5	5	54	0	54	54	54	55	0	55	55	55
	RCG160	Immunodeficienza comune variabile	12	3	9	33	0	54	14	56	32	79	56	14	57	32	79	58	14	59	32	79
	RCG162	Sindrome MEN tipo 1	10	1	9	50	0	17	16	20	0	43	41	8	42	28	55	45	5	45	34	55
	RCG162	Sindrome MEN tipo 2A	10	4	6	20	20	11	11	10	0	23	29	18	23	1	66	33	20	25	3	76

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
	RF0040	Reff sindrome di	10	0	10	20	10	1	1	1	0	3	5	5	4	0	15	6	4	4	2	15
	RF0080	Corea di Huntington	30	11	19	63	23	46	13	45	19	74	49	13	47	25	78	53	12	50	35	78
	RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	324	194	130	84	24	65	11	66	22	87	66	11	67	24	88	66	11	67	24	89
	RF0110	Sclerosi laterale primaria	19	7	12	21	32	61	10	60	45	79	63	10	62	47	81	63	10	62	47	83
	RF0150	Narcolessia	6	1	5	100	0	27	14	26	11	53	30	12	27	20	55	33	13	27	20	56
	RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	8	2	6	75	0	72	6	71	64	83	75	7	73	67	86	75	6	74	67	86
	RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	9	7	2	11	11	57	13	52	36	78	61	15	58	36	82	62	15	58	36	84
	RF0400	Pendred sindrome di	2	0	2	100	50	1	1	1	0	2	23	2	23	21	24	32	8	32	24	40
	RFG090	Distrofia Miotonica tipo 1 (malattia di Steinert)	4	2	2	0	0	29	9	27	19	42	31	8	28	23	44	32	9	28	23	47
	RFG101	Miastenia gravis	26	18	8	85	0	67	16	72	18	85	69	16	74	19	86	69	16	74	19	86
	RG0020	Poliangioite microscopica	1	0	1	0	0	56	0	56	56	56	57	0	57	57	57	58	0	58	58	58
	RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	8	5	3	75	0	59	13	59	29	77	61	14	63	29	77	65	10	65	44	80
	RG0070	Granulomatosi con poliangite	4	1	3	75	0	61	1	61	60	63	62	1	62	61	64	63	1	63	61	64
	RG0080	Arterite a cellule giganti	16	4	12	88	0	75	7	77	61	85	75	7	77	61	85	77	7	78	61	88
	RG0090	Takayasu malattia di	2	1	1	100	0	35	3	35	32	38	36	3	36	33	38	36	2	36	34	38
	RJG010	Gitelman sindrome di	2	0	2	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	2	8	6	9
	RM0010	Dermatomiosite	2	0	2	50	0	55	2	55	53	56	55	2	55	53	56	58	4	58	54	62
	RM0030	Connettivite mista	3	0	3	100	0	31	7	32	22	39	42	0	42	42	43	44	2	43	42	47
	RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	13	0	13	92	8	54	12	52	33	74	57	12	54	34	74	64	12	63	38	84
	RN0680	Turner sindrome di	16	0	16	75	6	11	11	9	0	48	20	10	17	8	48	33	14	31	10	61
	RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	8	3	5	0	38	2	3	1	0	10	4	4	3	0	12	7	8	4	0	26
	RN0850	CHARGE associazione	2	2	0	100	0	7	7	7	0	14	8	7	8	1	14	20	4	20	16	24
	RN1210	Smith-Magenis sindrome di	2	1	1	0	0	3	2	3	1	4	29	19	29	10	47	29	18	29	11	47
	RN1300	Angelman sindrome di	5	2	3	0	20	1	1	1	0	3	10	15	5	0	40	11	17	5	0	44
	RN1310	Prader-Willi sindrome di	43	14	29	100	0	0	0	0	0	0	7	8	5	0	42	31	9	30	18	49
	RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	6	5	1	0	17	1	1	1	0	3	20	15	21	3	37	20	15	22	3	37
	RNG060	Discondrosteosi	14	6	8	36	0	11	13	8	0	45	16	12	11	4	45	16	12	11	4	45

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
	RNG060	McCune-Albright sindrome di	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	9	0	9	9	9	9	0	9	9	9
	RNG060	Osteogenesi imperfetta	30	13	17	23	0	7	13	1	0	41	33	24	37	0	81	36	24	39	0	81
	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)	9	6	3	22	0	11	15	5	0	39	19	17	13	0	51	22	17	23	0	52
	RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	52	28	24	12	12	3	5	1	0	21	21	16	17	1	62	22	16	19	1	62
	RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	12	4	8	8	17	0	1	0	0	2	13	5	13	1	20	14	5	14	1	22
	RNG262	Disgenesia gonadica	6	5	1	100	0	5	7	1	0	15	27	15	27	6	52	34	11	34	19	52
	RNG262	Sindrome da insensibilità completa agli androgeni	1	0	1	100	100	0	0	0	0	0	16	0	16	16	16	19	0	19	19	19
	Totale Schede di Diagnosi		1307																			

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 Valide	Schede Archivate e Valide nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RBG020	Complesso Carney	3	0	0	0
RC0010	Deficienza di ACTH	30	2	44	11
RC0020	Kallmann sindrome di	154	14	611	84
RC0021	Deficit congenito isolato di GH	59	7	97	16
RC0022	Ipogonadismo ipogonadotropo congenito	101	7	256	41
RC0040	Pubertà precoce idiopatica	43	3	83	10
RC0110	Crioglobulinemia mista	2	0	0	0
RC0160	Ipopofatasi	4	0	1	0
RC0170	Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente	5	0	6	2
RC0210	Behçet malattia di	4	0	3	0
RC0220	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)	1	0	1	0
RC0230	Calcinosi tumorale	0	0	0	0
RC0280	Refetoff sindrome di	51	7	74	16
RC0300	Kenny-Caffey sindrome di	0	0	0	0
RC0310	Sotos sindrome di	1	0	0	0
RCG010	Iperaldosteronismi primitivi	12	3	3	0
RCG020	Sindromi adrenogenitali congenite	22	3	14	2
RCG030	Poliendocrinopatie autoimmuni	86	15	77	15
RCG031	Sindromi da resistenza all'ormone della crescita	0	0	0	0
RCG094	Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D	0	0	0	0
RCG160	Immunodeficienze primarie	13	0	4	0
RCG162	Sindromi da neoplasie endocrine multiple	20	3	7	3
RD0030	Porpora di Henoch-Schoenlein ricorrente	0	0	0	0
RF0040	Rett sindrome di	10	1	3	1
RF0080	Corea di Huntington	30	1	23	1
RF0100	Sclerosi laterale amiotrofica	324	50	302	56
RF0110	Sclerosi laterale primaria	19	1	7	1
RF0150	Narcolessia	6	0	18	4
RF0170	Paralisi sopranucleare progressiva	8	4	6	4
RF0180	Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante	9	0	1	0
RF0181	Neuropatia motoria multifocale	0	0	0	0
RF0182	Lewis Sumner sindrome di	0	0	0	0
RF0183	Guillain-Barré sindrome di (limitatamente alle forme croniche, gravi ed invalidanti)	0	0	0	0
RF0400	Pendred sindrome di	2	1	1	1
RFG090	Distrofie miotoniche	4	0	0	0

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	Schede Archivate e Validate nel 2023	PT Archiviati e Validati	PT Attivi (*)
RFG101	Sindromi miasteniche congenite e disimmuni	26	3	22	3
RG0020	Poliangioite microscopica	1	0	0	0
RG0030	Poliarterite nodosa	0	0	0	0
RG0050	Granulomatosi eosinofila con poliangite	8	1	7	1
RG0070	Granulomatosi con poliangite	4	0	3	0
RG0080	Arterite a cellule giganti	16	1	14	1
RG0090	Takayasu malattia di	2	0	2	0
RG0120	Ipertensione polmonare arteriosa idiopatica	0	0	0	0
RJG010	Tubulopatie primitive	2	0	2	0
RM0010	Dermatomiosite	2	0	1	0
RM0030	Connettivite mista	3	0	3	0
RM0120	Sclerosi sistemica progressiva	13	0	12	0
RN0680	Turner sindrome di	16	4	16	3
RN0820	Beckwith-Wiedemann sindrome di	8	0	0	0
RN0850	CHARGE associazione	2	0	6	2
RN1210	Smith-Magenis sindrome di	2	0	0	0
RN1300	Angelman sindrome di	5	0	0	0
RN1310	Prader-Willi sindrome di	43	0	43	0
RN1330	Sindrome del cromosoma X fragile	6	0	0	0
RN1590	Pallister-Killian sindrome di	0	0	0	0
RNG060	Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica	45	7	24	1
RNG080	Sindromi da aneuploidia cromosomica (escluso: trisomia 21; soggetti con cariotipo 47,XXY; sindrome del triplo X; sindrome del doppio Y; Turner sindrome di - RN0680)	9	0	4	1
RNG090	Sindromi da riarrangiamenti strutturali sbilanciati cromosomici e genomici (escluso: sindrome di DiGeorge - RCG160; sindrome cardiofacciale di Cayler - RN1770)	52	2	20	3
RNG100	Altre anomalie congenite multiple gravi ed invalidanti con ritardo mentale (limitatamente a sindromi note)	12	3	1	0
RNG262	Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo	7	4	8	5
Totale		1.307	147	1.831	288

* 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

IRCCS Istituto Auxologico Italiano di Milano

STORIA DELLE REVISIONI

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

