



Regione Lombardia  
Sanità

*Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle  
malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279*

# REGISTRO LOMBARDO MALATTIE RARE (RELMAR)

RAPPORTO  
AL 31 DICEMBRE 2016

Ospedale L. Sacco di Milano

A cura del:

*Centro di Coordinamento*



ISTITUTO DI RICERCHE FARMACOLOGICHE **MARIO NEGRI**  
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 (RELMAR)

La Rete nazionale per le malattie rare sorveglia, attualmente, un primo gruppo di condizioni indicate nell'allegato 1 al decreto ministeriale 279/2001. 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 1 al decreto ministeriale 279/2001 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. Dopo ogni aggiornamento l'elenco delle malattie rare viene diffuso tra gli specialisti dei Presidi e pubblicato 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 2016, sono uniformemente riconosciute 649 condizioni a bassa prevalenza; tale conteggio non considera la *malattia di Waldmann* (RC0140) in quanto è sinonimo di *linfangectasia intestinale* (RI0080); quest'ultima descrizione è quella attualmente più utilizzata nella letteratura internazionale.

Di queste 649 malattie rare, 3 non sono attualmente sorvegliate dal Registro Lombardo Malattie Rare (ReLMaR): la *sprue celiaca* (RI0060) e la *sindrome di Down* (RN0660) in quanto, pur essendo identificate da un codice di malattia rara, non hanno una prevalenza nella popolazione minore o uguale a 1 caso ogni 2000 abitanti; 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 ReLMaR 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 cittadino 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, ed è possibile inviare automaticamente la Richiesta di Esenzione alla ATS. Con la pubblicazione dei documenti i dati vengono archiviati definitivamente nel ReLMaR; 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 ReLMaR 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 da parte della sua ATS di appartenenza;
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 ReLMaR 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 semestralmente 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 ReLMaR e le eventuali anomalie riscontrate.

Un ulteriore compito svolto dal Centro di Coordinamento 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 2016.

## 2. REFERENTI DEL PRESIDIO E RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO

REFERENTI DEL PRESIDIO PER LA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

Pini Alessandro                    [pini.alessandro@asst-fbf-sacco.it](mailto:pini.alessandro@asst-fbf-sacco.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  
fax 035 45 35 373  
e-mail [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)  
orari:  
dal lunedì al venerdì  
dalle 9 alle 13 e dalle 14 alle 18



### 3. SPECIALISTI DEL PRESIDIO CHE HANNO UTILIZZATO L'APPLICATIVO RMR

Numero di schede di diagnosi e piani terapeutici (PT), archiviati e validati, per ciascun operatore del Presidio. In parentesi, il numero di PT compilati nell'ultimo anno, ovvero dal 1° gennaio al 31 dicembre 2016.

Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Antivalle	Marco Gianpiero	49	46 (2)	
Bertora	Pierluigi	4	1 (1)	
Cavallari	Ugo Antonio	142	0 (0)	
Cicardi	Marco	4	1 (0)	
Cislaghi	Maria Giuliana	153	122 (1)	
Genderini	Augusto	24	0 (0)	
Guazzarotti	Laura	225	1 (0)	
Lovati	Carlo	1	0 (0)	
Marelli	Susan	73	9 (0)	
Osio	Maurizio	147	135 (5)	
Pini	Alessandro	24	3 (0)	
Russo	Umberto	11	10 (0)	
Sollima	Salvatore	13	0 (0)	
Zanichelli	Andrea	5	5 (5)	
<b>Totale</b>		<b>875</b>	<b>333 (14)</b>	

#### Note

§ Primo accesso a RMR nel 2° semestre del 2016



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

Schede di diagnosi pubblicate presenti nel ReLMaR	929
<hr/>	
<i>di cui</i> annullate <sup>(1)</sup>	1
modificate <sup>(2)</sup>	0
non validate <sup>(3)</sup>	53
<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>875</b>
<hr/>	
tasso archiviazione efficace <sup>(5)</sup>	94,2 %
<hr/>	

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

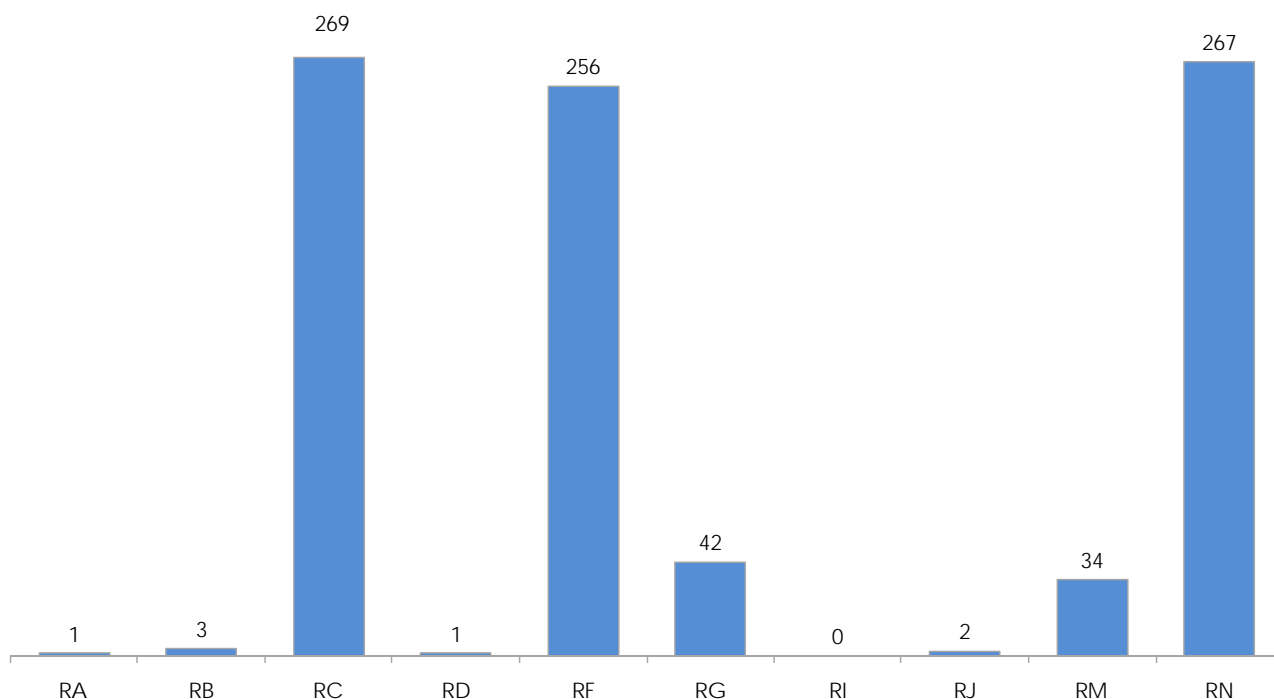
*(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio*

*(3) schede di diagnosi pubblicate che NON sono state validate dal Centro di Coordinamento*

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

*(5) schede validate/schede pubblicate %*

## 5. SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, DISTINTE PER CATEGORIA MR



*RA Malattie infettive e parassitarie*

*RB Tumori*

*RC Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari*

*RD Malattie del sangue e degli organi ematopoietici*

*RF Malattie del sistema nervoso e degli organi di senso*

*RG Malattie del sistema circolatorio*

*RI Malattie dell'apparato digerente*

*RJ Malattie dell'apparato genito-urinario*

*RL Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo*

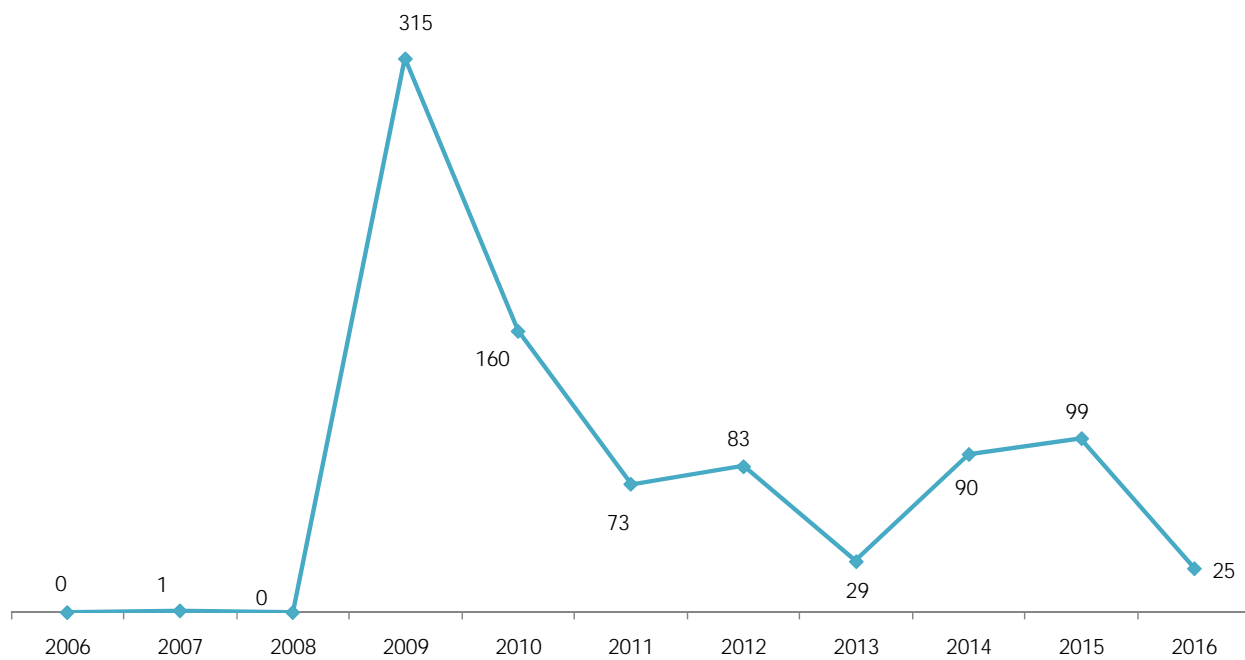
*RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*

*RN Malformazioni congenite*

*RP Alcune condizioni morbose di origine perinatale*

*RQ Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti*

## 6. SCHEDE DI DIAGNOSI PUBBLICATE E VALIDATE, PER ANNO DI ARCHIVIAZIONE



**7. MALATTIE RARE CENSITE DAGLI SPECIALISTI DEL PRESIDIO: SINTESI DEI PRINCIPALI DATI RACCOLTI DAL ReLMaR (MALATTIE RARE ELENcate 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
	RA0030	LYME MALATTIA DI	1	1	0	100	0	38	0	38	38	38	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	2	1	1	0	0	9	8	9	1	16	9	8	9	1	16	28	13	28	15	40
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	1	0	0	0	24	0	24	24	24	24	0	24	24	24	31	0	31	31	31
	RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	194	20	174	0	0	7	1	7	5	10	8	1	8	5	10	9	2	9	6	13
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	13	5	8	0	15	56	9	57	42	69	58	8	58	45	69	62	10	60	47	74
	RC0150	WILSON MALATTIA DI	1	0	1	100	0	13	0	13	13	13	17	0	17	17	17	50	0	50	50	50
	RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	9	5	4	67	11	16	8	17	5	28	30	13	29	9	57	57	14	58	33	79
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	6	4	2	67	0	24	14	24	2	48	30	9	28	18	48	32	9	32	19	49
	RCG020	21-IDROSSILASI DEFICIT DI	17	7	10	0	6	7	4	8	0	14	9	4	9	1	15	12	7	11	1	29
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	14	6	8	50	50	18	20	11	0	59	33	17	31	10	66	33	17	32	10	66
	RCG080	GAUCHER MALATTIA DI	1	0	1	0	0	4	0	4	4	4	5	0	5	5	5	41	0	41	41	41
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	100	33	1	1	0	0	3	11	9	9	2	23	24	10	29	11	33
	RCG160	IMMUNODEFICIENZA COMUNE VARIABILE	11	3	8	91	0	27	11	22	16	54	34	12	33	16	65	45	13	40	23	66
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	1	1	0	0	0	50	0	50	50	50	50	0	50	50	50	54	0	54	54	54
	RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	1	1	0	100	0	40	0	40	40	40	59	0	59	59	59	68	0	68	68	68
	RF0080	COREA DI HUNTINGTON	39	21	18	44	5	49	15	48	14	83	53	14	51	19	84	58	14	58	27	84
	RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	96	30	66	92	22	49	13	50	17	77	52	13	53	18	80	57	15	59	20	84
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	39	21	18	87	3	68	10	70	45	83	69	10	72	46	85	69	10	72	47	85
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	2	1	1	50	0	52	20	52	32	72	59	13	59	46	72	60	13	60	47	73
	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSEWSKI SINDROME DI	6	2	4	100	0	74	7	75	64	82	76	6	78	68	83	77	6	79	69	83
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	39	28	11	64	0	62	13	64	30	87	65	13	67	30	87	67	13	68	30	88
	RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	1	0	100	0	74	0	74	74	74	75	0	75	75	75	77	0	77	77	77
	RFG010	ALEXANDER MALATTIA DI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	10	0	10	10	10	12	0	12	12	12
	RFG040	ATASSIA SPINOCEREBELLARE AUTOSOMICA DOMINANTE (SCA)	5	4	1	80	0	38	24	40	0	69	50	26	61	2	75	58	20	68	26	82
	RFG040	ATROFIA OLIVO-PONTO-CEREBELLARE	2	0	2	50	50	62	5	62	57	66	64	5	64	59	68	67	2	67	65	69
	RFG040	PARAPLEGIA SPASTICA EREDITARIA	6	3	3	67	17	51	13	54	31	69	68	4	66	63	75	70	4	70	65	77
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	9	4	5	56	0	27	27	10	2	81	50	19	54	14	83	51	19	54	16	83
	RFG070	MIOPATIA CENTRAL CORE	1	1	0	100	0	32	0	32	32	32	33	0	33	33	33	52	0	52	52	52
	RFG070	MIOPATIA CONGENITA DA DISPROPORZIONE DELLE FIBRE MUSCOLARI	1	1	0	100	0	33	0	33	33	33	33	0	33	33	33	53	0	53	53	53
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI	1	0	1	0	0	24	0	24	24	24	27	0	27	27	27	73	0	73	73	73

## 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
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	1	0	1	100	0	9	0	9	9	9	23	0	23	23	23	23	0	23	23	23
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DE	1	0	1	100	0	16	0	16	16	16	29	0	29	29	29	29	0	29	29	29
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	2	0	2	0	0	45	1	45	44	46	47	2	47	45	48	59	1	59	58	60
	RFG090	MIOTONIA CONGENITA TIPO 1 (MALATTIA DI THOMSEN)	1	1	0	100	0	10	0	10	10	10	43	0	43	43	43	52	0	52	52	52
	RFG100	PARALISI PERIODICA FAMILIARE	2	1	1	50	0	19	14	19	5	33	20	15	20	5	34	21	15	21	6	35
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	3	1	2	0	0	7	1	7	6	9	7	1	7	6	9	9	1	10	7	10
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	6	4	2	17	0	63	13	61	47	82	63	13	61	47	82	70	10	68	56	86
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	2	2	0	0	0	45	3	45	42	47	45	3	45	42	47	50	1	50	49	50
	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	1	1	0	0	0	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2	2	0	2	2	2
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	1	1	0	100	0	45	0	45	45	45	57	0	57	57	57	57	0	57	57	57
	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	1	0	1	0	0	61	0	61	61	61	61	0	61	61	61	64	0	64	64	64
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	17	13	4	24	6	49	16	52	22	76	51	14	52	23	76	60	10	61	42	79
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	8	3	5	88	0	74	6	73	67	82	74	6	73	67	83	74	6	73	67	83
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	3	1	2	100	0	45	14	35	35	64	57	11	64	42	65	59	9	65	46	66
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	2	2	0	0	0	70	3	70	67	72	70	3	70	67	72	77	5	77	72	81
	RM0010	DERMATOMIOSITE	3	2	1	100	33	43	19	41	21	68	46	22	41	21	75	47	22	42	24	76
	RM0020	POLIMIOSITE	4	2	2	100	25	41	13	41	25	56	42	14	43	26	57	48	20	45	26	77
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	1	0	1	100	0	29	0	29	29	29	34	0	34	34	34	34	0	34	34	34
	RM0060	POLICONDRITE	1	1	0	100	0	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40	40	0	40	40	40
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	25	4	21	88	12	50	14	50	20	83	51	14	51	22	84	52	13	52	23	84
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	27	10	17	4	15	28	13	30	6	52	34	14	32	11	68	36	14	37	15	68
	RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	5	4	1	20	20	41	23	49	5	63	50	19	61	13	64	55	9	61	38	63
	RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	13	3	10	8	8	13	18	0	0	50	35	15	31	17	58	36	15	31	17	58
	RN0680	TURNER SINDROME DI	10	0	10	10	0	7	6	10	0	12	7	6	10	0	16	10	6	13	1	17
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	2	2	0	0	0	0	0	0	0	0	8	8	8	0	16	15	3	15	12	18
	RN0710	MELAS SINDROME	1	0	1	100	0	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19	19	0	19	19	19
	RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	1	0	1	0	0	39	0	39	39	39	40	0	40	40	40	43	0	43	43	43
	RN1010	NOONAN SINDROME DI	2	2	0	0	0	1	1	1	0	1	8	1	8	7	9	14	4	14	10	18
	RN1320	MARFAN SINDROME DI	204	96	108	1	42	12	15	7	0	56	24	16	22	0	61	28	16	28	2	66
	RNG060	OSTEOGENESI IMPERFETTA	2	1	1	50	0	1	1	1	0	2	21	10	21	11	31	33	19	33	14	52

## 7. (3/3)

### 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

**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

**8. ELENCO DELLE MALATTIE RARE PER CUI IL PRESIDIO È 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	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RA0030	LYME MALATTIA DI	1	1 (0)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	3	0 (0)	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	0	0 (0)	
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	0	0 (0)	
RC0040	PUBERTA' PRECOCE IDIOPATICA	194	0 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	13	0 (0)	
RC0150	WILSON MALATTIA DI	1	3 (0)	
RC0190	ANGIOEDEMA EREDITARIO	9	6 (5)	
RC0210	BEHCET MALATTIA DI	6	4 (0)	
RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE	17	0 (0)	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	0	0 (0)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	15	7 (0)	
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	0	0 (0)	
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	3	7 (0)	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	0	0 (0)	
RCG160	IMMUNODEFICIENZE PRIMARIE	11	10 (0)	
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	1	0 (0)	
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	0	0 (0)	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	0	0 (0)	
RD0050	MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA	0	0 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	0	0 (0)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RF0020	KEARNS-SAYRE SINDROME DI	0	0 (0)	
RF0050	ATROFIA DENTATO RUBROPALLIDOLUYSIANA	0	0 (0)	
RF0060	EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA	1	1 (0)	
RF0070	MIOCLONO ESSENZIALE EREDITARIO	0	0 (0)	
RF0080	COREA DI HUNTINGTON	39	39 (1)	
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	96	97 (0)	
RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	39	37 (2)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	2	2 (0)	
RF0120	ADRENOLEUCODISTROFIA	0	0 (0)	
RF0150	NARCOLESSIA	0	0 (0)	
RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI	6	7 (1)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	39	28 (2)	
RF0190	EATON-LAMBERT SINDROME DI	1	1 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RF0210	EALES MALATTIA DI	0	0 (0)	
RF0230	CICLITE ETERO Cromica DI FUCH	0	0 (0)	
RF0240	ATROFIA ESSENZIALE DELL'IRIDE	0	0 (0)	
RFG010	LEUCODISTROFIE	1	1 (0)	
RFG040	MALATTIE SPINOCEREBELLARI	13	11 (0)	
RFG050	ATROFIE MUSCOLARI SPINALI	0	0 (0)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	9	9 (0)	
RFG070	MIOPATIE CONGENITE EREDITARIE	2	2 (1)	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	3	2 (0)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	3	1 (0)	
RFG100	PARALISI NORMOKALIEMICHE, IPO E IPERKALIEMICHE	2	1 (0)	
RFG110	DISTROFIE RETINICHE EREDITARIE	0	0 (0)	
RFG120	DISTROFIE EREDITARIE DELLA COROIDE	0	0 (0)	
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	3	0 (0)	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	6	1 (0)	
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	2	0 (0)	
RG0040	KAWASAKI SINDROME DI	1	0 (0)	
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	1	1 (0)	
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	1	0 (0)	
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	17	4 (0)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	8	7 (1)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	3	3 (0)	
RG0100	TELEANGECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA	0	0 (0)	
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	0	0 (0)	
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	0	0 (0)	
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	0	0 (0)	
RI0080	LINFANGECTASIA INTESTINALE	0	0 (0)	
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	0	0 (0)	
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	2	0 (0)	
RM0010	DERMATOMIOSITE	3	3 (0)	
RM0020	POLIMIOSITE	4	4 (0)	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	1	1 (0)	
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	0	0 (0)	
RM0050	FASCITE DIFFUSA	0	0 (0)	
RM0060	POLICONDRITE	1	1 (0)	
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	25	22 (0)	
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	27	1 (0)	
RN0090	AXENFELD RIEGER ANOMALIA DI	0	0 (0)	
RN0120	COLOBOMA CONGENITO DEL DISCO OTTICO	0	0 (0)	
RN0130	MORNING GLORY ANOMALIA DI	0	0 (0)	
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	0	0 (0)	
RN0310	KLIPPEL-FEIL SINDROME DI	5	1 (0)	
RN0330	EHLERS-DANLOS SINDROME DI	13	1 (0)	



Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0500	CUTIS LAXA	0	0 (0)	
RN0620	PACHIDERMOPERIOSTOSI	0	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	10	1 (0)	
RN0690	KLINFELTER SINDROME DI	2	0 (0)	
RN0710	MELAS SINDROME	1	1 (0)	
RN0720	MERRF SINDROME	0	0 (0)	
RN0750	SCLEROSI TUBEROSA	0	0 (0)	
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0770	STURGE-WEBER SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0860	DE MORSIER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0880	EEC SINDROME	0	0 (0)	
RN1010	NOONAN SINDROME DI	2	0 (0)	
RN1080	RUSSEL-SILVER SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1320	MARFAN SINDROME DI	204	3 (0)	
RN1330	SINDROME DA X FRAGILE	0	0 (0)	
RN1450	DISPLASIA SPONDILOEPIFISARIA CONGENITA	0	0 (0)	
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1570	NEUROACANTOCITOSI	0	0 (0)	
RN1620	RUBINSTEIN-TAYBI SINDROME DI	0	0 (0)	
RNG060	OSTEODISTROFIE CONGENITE	2	1 (1)	
<b>Totale</b>		<b>875</b>	<b>333 (14)</b>	

