



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 Papa Giovanni XXIII di Bergamo

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

Schieppati Arrigo [aschieppati@asst-pg23.it](mailto:aschieppati@asst-pg23.it)

RECAPITI DEL CENTRO DI COORDINAMENTO DELLA RETE MALATTIE RARE DELLA LOMBARDIA

via Giovan Battista Camozzi 3  
24020 Ranica (Bergamo)  
telefono 035 45 35 304

e-mail [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)

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
Agazzi	Emanuela	46	0 (0)	
Bailo	Giorgio	4	0 (0)	
Baldan	Anna	35	0 (0)	
Barcella	Luca	43	11 (4)	
Benatti	Simone Vasilij	1	0 (0)	
Bonito	Virginio	92	39 (25)	
Brena	Mario Leo	2	1 (1)	
Brucato	Antonio Luca	47	30 (2)	
Cammà	Annamaria	1	1 (0)	
Caruso	Maria Rosa	47	24 (13)	
Cassani	Morena	16	0 (0)	
Cumetti	Davide Faustino	1	1 (0)	
Di Blasi Lo Cuccio	Chiara	24	19 (0)	
Gardinetti	Margherita	2	2 (2)	§
Gennarini	Alessia	0	2 (0)	
Gentile	Giorgio	4	0 (0)	
Lacanna	Francesco	1	0 (0)	
Lucà	Maria	15	3 (0)	
Lupi	Elide	32	17 (4)	
Maestroni	Silvia	25	23 (3)	
Martelli	Laura	1	1 (0)	
Martini	Valeria	4	3 (0)	
Migliazza	Lucia	1	0 (0)	
Musaio	Luisa	307	217 (0)	
Percivalle	Serena	5	3 (0)	
Reseghetti	Alberto	88	23 (1)	
Rizzi	Marco	1	0 (0)	
Rota	Stefano	1	1 (0)	
Rottoli	Maria Rosa	7	7 (7)	§
Salvatore	Santina	9	5 (0)	
Schieppati	Arrigo	114	94 (7)	



Cognome	Nome	Schede di diagnosi	PT (PT attivi)	Note
Sgarzi	Manlio	1	1 (1)	
Sileo	Fulvio	3	2 (0)	
Soavi	Laura	1	0 (0)	
Stroppa	Paola	1	1 (1)	
Terzi	Chiara	24	0 (0)	
Tribbia	Giuliana	11	0 (0)	
Valenti	Anna	1	1 (0)	
Verdoni	Lucio	6	4 (4)	
Vezzoli	Pamela	76	75 (29)	
Zaranko	Elvira	2	0 (0)	
<b>Totale</b>		<b>1.102</b>	<b>611 (104)</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	1.163
<hr/>	
<i>di cui</i>	
annullate <sup>(1)</sup>	1
modificate <sup>(2)</sup>	6
non validate <sup>(3)</sup>	54
<b>validate <sup>(4)</sup></b>	<b>1.102</b>
<hr/>	
tasso archiviazione efficace <sup>(5)</sup>	94,6 %
<hr/>	

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

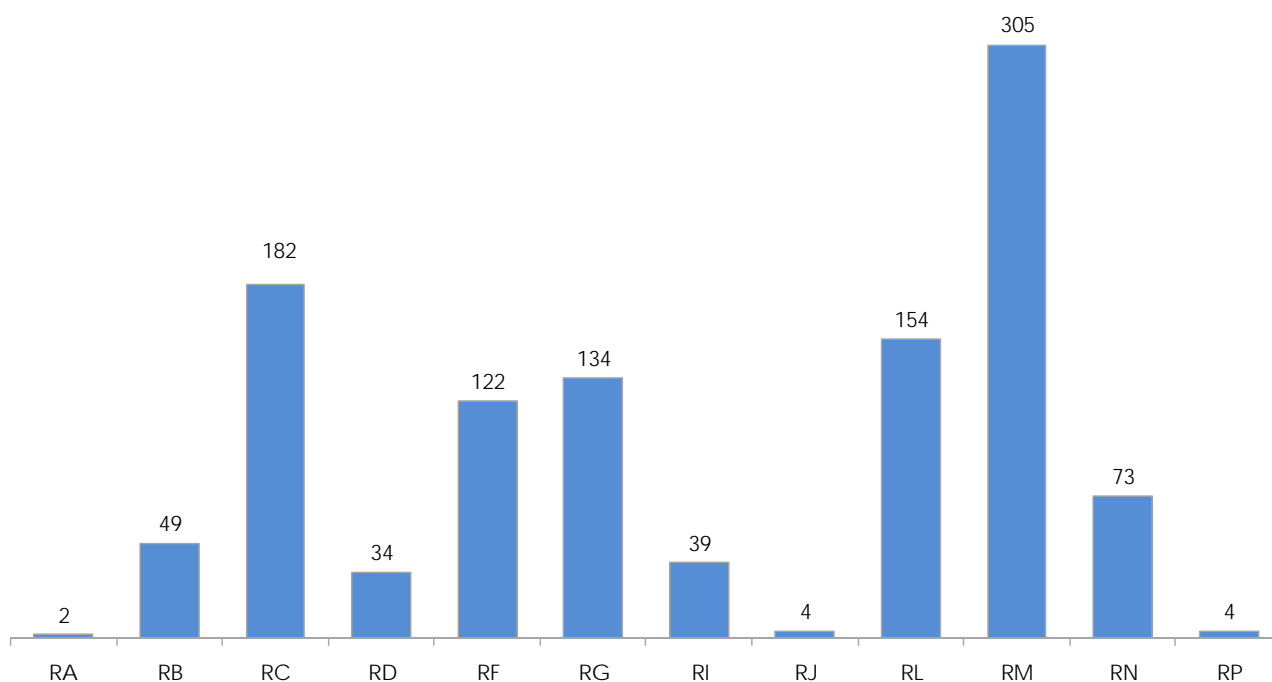
(2) schede di diagnosi pubblicate e successivamente modificate dallo specialista del Presidio

(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*

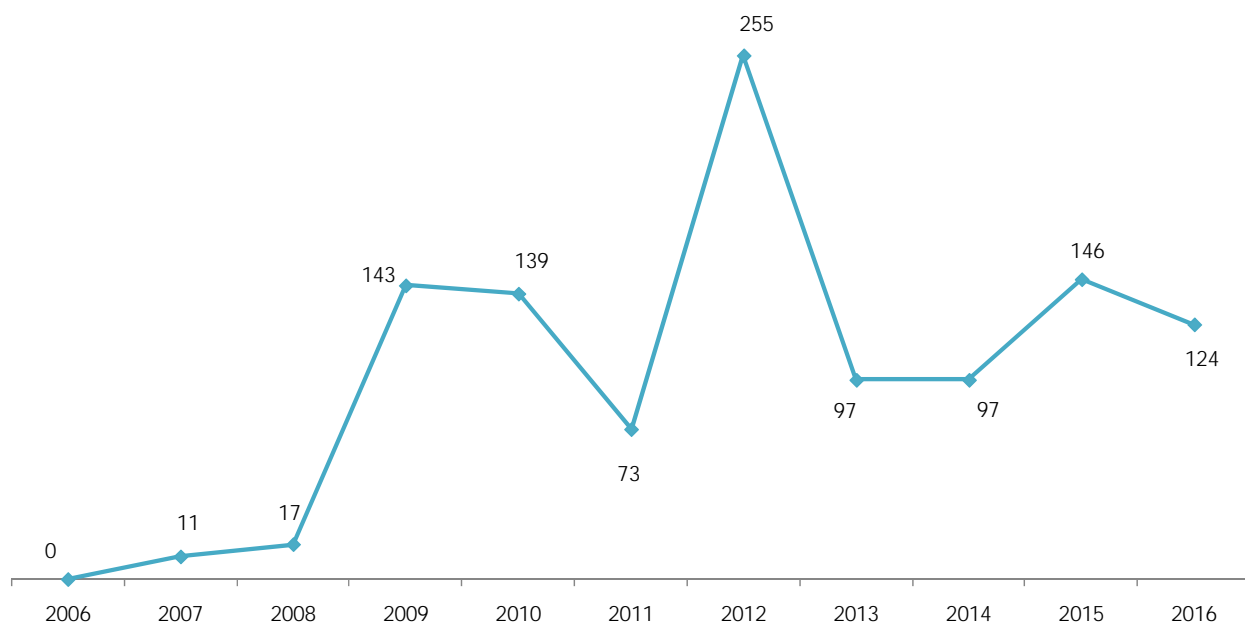
*RM Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo*

*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	2	2	0	0	0	60	3	60	57	63	60	3	60	57	63	61	3	61	58	64
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO I	48	24	24	0	0	14	16	10	0	57	18	17	10	0	67	34	21	37	4	73
	RBG010	NEUROFIBROMATOSI TIPO II	1	0	1	0	0	11	0	11	11	11	12	0	12	12	12	14	0	14	14	14
	RC0020	KALLMANN SINDROME DI	1	1	0	100	0	18	0	18	18	18	18	0	18	18	18	19	0	19	19	19
	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	17	5	12	88	0	66	11	70	40	81	68	10	70	47	83	69	10	71	47	83
	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	3	0	3	67	0	3	2	3	0	5	21	11	16	11	37	50	10	52	37	61
	RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	1	0	1	100	0	34	0	34	34	34	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RC0210	BEHCET MALATTIA DI	42	19	23	86	5	34	11	32	15	64	39	11	39	18	67	40	12	40	18	74
	RCG010	CONN SINDROME DI	1	1	0	100	0	59	0	59	59	59	60	0	60	60	60	60	0	60	60	60
	RCG010	GITELMAN SIDROME DI	14	5	9	93	0	29	13	28	5	50	33	12	32	5	53	41	12	40	18	59
	RCG010	IPERALDOSTERONISMO PRIMITIVO DA IPERPLASIA SURRENALE	4	3	1	100	0	52	7	54	41	58	56	9	59	41	64	59	8	61	45	68
	RCG040	CISTINURIA	25	14	11	56	16	22	13	21	1	50	28	14	29	1	51	46	12	47	16	66
	RCG040	LOWE SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	4	0	4	4	4	9	0	9	9	9
	RCG070	IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE OMOZIGOTE	1	0	1	0	0	3	0	3	3	3	12	0	12	12	12	16	0	16	16	16
	RCG080	FABRY MALATTIA DI	6	2	4	67	17	39	11	42	25	52	43	12	45	25	57	45	12	47	25	62
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA NON DETERMINATA	2	2	0	0	0	22	3	22	19	25	22	3	22	19	25	26	3	26	23	29
	RCG100	EMOCROMATOSI EREDITARIA TIPO 1	22	20	2	0	0	40	9	41	17	55	40	10	41	17	56	50	12	49	22	71
	RCG110	PORFIRIA CUTANEA TARDA	28	27	1	14	0	51	8	51	39	69	51	8	51	39	70	66	9	66	47	84
	RCG120	LESCH-NYHAN MALATTIA DI	3	3	0	67	0	0	0	0	0	0	10	8	9	1	20	15	12	13	2	31
	RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	11	5	6	73	0	46	21	51	13	77	53	17	52	17	77	53	17	52	17	78
	RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	9	6	3	56	22	30	19	35	1	50	30	19	35	1	50	32	18	36	3	53
	RD0030	PORPORA DI HENOC-H-SCHOENLEIN RICORRENTE	9	4	5	33	11	44	16	49	7	68	45	17	50	7	68	46	15	50	14	69
	RDG010	ANEMIA A CELLULE FALCIFORMI	3	0	3	67	0	7	7	4	0	16	7	6	4	1	16	23	9	22	12	35
	RDG010	METAEMOGLOBINEMIA DA DEFICIT DI METAEMOGLOBINA REDUTTASI	1	1	0	100	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11	0	11	11	11
<b>1C</b>	RDG010	TALASSEMIE	4	1	3	75	0	3	3	2	0	6	3	3	2	0	6	21	9	22	9	30
	RDG020	EMOFILIA A	2	2	0	100	0	7	6	7	1	12	27	26	27	1	52	49	19	49	30	68
	RDG020	FATTORE V LEIDEN E PROTROMBINA G20210A ETEROZIGOSI COMBINATA	2	0	2	100	0	28	5	28	23	33	28	5	28	23	33	31	4	31	27	34
	RDG020	FATTORE V LEIDEN OMOZIGOTE	2	0	2	0	0	23	6	23	17	29	23	6	23	17	29	27	10	27	17	36
	RDG020	VON WILLEBRAND MALATTIA DI	2	0	2	50	0	33	23	33	10	55	57	1	57	56	57	64	2	64	62	65
	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA	97	50	47	47	0	66	10	69	38	79	67	10	70	38	81	68	10	70	38	81

## 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
	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	4	2	2	50	0	48	10	43	41	64	51	8	49	43	65	56	7	55	48	66
	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	8	5	3	13	0	57	11	53	46	78	58	11	54	48	79	63	12	57	50	82
	RF0280	CHERATOCONO	6	6	0	0	0	39	8	41	28	52	39	8	41	28	52	40	8	41	29	53
	RFG060	CHARCOT-MARIE-TOOTH MALATTIA DI	3	1	2	0	0	6	4	4	3	12	13	5	13	6	19	37	13	45	19	48
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	1	1	20	0	20	20	20
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE FACIO-SCAPOLO-OMERALE (DI LANDOUZY-DEJERINE)	1	0	1	0	0	48	0	48	48	48	49	0	49	49	49	64	0	64	64	64
	RFG080	DISTROFIA MUSCOLARE OCULOFARINGEA	1	1	0	0	0	62	0	62	62	62	63	0	63	63	63	80	0	80	80	80
	RFG090	DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1 (MALATTIA DI STEINERT)	1	0	1	0	0	35	0	35	35	35	35	0	35	35	35	45	0	45	45	45
	RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	5	2	3	60	0	8	2	8	5	11	8	2	8	5	11	10	2	11	6	13
	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	28	18	10	50	7	57	14	57	29	79	57	14	57	30	79	58	14	59	30	79
	RG0030	POLIARTERITE NODOSA	1	1	0	100	0	42	0	42	42	42	43	0	43	43	43	45	0	45	45	45
	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	15	8	7	67	0	53	15	54	27	76	56	15	59	28	77	59	13	61	36	77
	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	16	12	4	81	0	53	17	56	19	76	54	17	56	22	77	55	16	58	23	77
	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	45	11	34	73	2	69	7	69	52	87	69	7	69	53	87	70	7	69	57	87
	RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	15	1	14	67	13	38	15	37	12	65	40	13	37	16	65	46	12	46	22	66
	RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	3	1	2	33	33	31	11	37	16	41	31	11	37	16	41	33	13	37	16	47
	RGG010	PORPORA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA	6	1	5	17	17	42	16	51	17	60	42	16	51	17	60	45	17	51	20	69
	RI0010	ACALASIA	4	3	1	0	0	40	16	45	14	57	40	16	45	14	57	43	16	48	16	59
	RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	35	22	13	9	0	41	15	42	14	75	42	14	44	14	75	51	15	51	22	76
	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	4	3	1	75	0	61	2	60	58	64	61	2	60	59	64	61	2	61	59	65
	RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	8	7	1	50	0	45	17	43	16	68	46	17	43	17	70	46	17	43	17	70
	RL0030	PEMFIGO	39	13	26	56	0	52	16	55	10	89	53	16	55	14	89	56	16	57	14	89
	RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	95	48	47	61	1	77	11	79	36	93	77	11	80	36	94	78	11	80	36	94
	RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	12	2	10	83	0	60	11	62	39	74	61	11	62	39	74	62	11	63	39	75
	RM0010	DERMATOMIOSITE	12	1	11	75	0	46	14	46	29	69	47	14	51	30	69	48	13	51	30	70
	RM0020	POLIMIOSITE	11	4	7	73	0	51	15	50	15	72	52	15	52	16	72	54	15	56	21	73
	RM0030	CONNETTIVITE MISTA	24	4	20	67	0	46	19	45	13	75	50	18	50	13	75	50	18	50	14	75
	RM0040	FASCITE EOSINOFILA	2	0	2	50	0	42	9	42	33	51	44	11	44	33	54	44	11	44	33	55
	RM0060	POLICONDRITE	3	2	1	67	0	50	11	51	36	62	51	10	51	39	63	55	11	63	39	63
	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	253	30	223	64	0	42	13	41	7	82	45	13	45	19	83	46	13	46	19	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
	RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	29	0	29	29	29	
	RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	6	4	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	2	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN0190	ANO IMPERFORATO	12	6	6	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	4	0	0	13	
	RN0210	ATRESIA BILIARE	7	2	5	14	43	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
	RN0220	CAROLI MALATTIA DI	2	1	1	0	0	45	22	45	23	67	45	22	45	23	67	49	20	49	29	69
	RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	4	1	3	0	0	45	11	49	27	55	45	11	49	27	55	57	5	56	51	64
	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	24	7	17	21	0	30	16	30	0	64	37	16	37	3	64	47	15	47	21	81
	RN0680	TURNER SINDROME DI	1	0	1	0	0	14	0	14	14	14	15	0	15	15	15	24	0	24	24	24
	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	2	2	0	50	0	26	3	26	23	29	29	1	29	28	29	56	18	56	38	74
	RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	1	1	0	0	0	29	0	29	29	29	36	0	36	36	36	36	0	36	36	36
	RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	6	0	6	6	6
	RN1360	ALPORT SINDROME DI	9	6	3	22	22	16	16	13	0	41	21	15	14	1	45	36	16	38	10	62
	RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	4	3	1	25	0	35	22	41	0	59	35	22	41	0	59	47	17	49	21	69

## LEGENDA

COD CODICE ESEZIONE

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 Archiviae e Validae	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RA0030	LYME MALATTIA DI	2	0 (0)	
RB0010	WILMS TUMORE DI	0	0 (0)	
RBG010	NEUROFIBROMATOSI	49	0 (0)	
RC0010	DEFICIENZA DI ACTH	0	0 (0)	
RC0020	KALLMANN SINDROME DI	1	1 (0)	
RC0030	REIFENSTEIN SINDROME DI	0	0 (0)	
RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA	17	15 (0)	
RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE	3	3 (1)	
RC0180	CRIGLER-NAJJAR SINDROME DI	1	1 (0)	
RC0210	BEHCET MALATTIA DI	42	37 (1)	
RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI	19	35 (3)	
RCG030	POLIENDOCRINOPATIE AUTOIMMUNI	0	0 (0)	
RCG040	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	26	15 (8)	
RCG060	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	0	0 (0)	
RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE	1	0 (0)	
RCG080	DISURBI DA ACCUMULO DI LIPIDI	6	8 (0)	
RCG100	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DEL FERRO	24	0 (0)	
RCG110	PORFIRIE	28	4 (2)	
RCG120	DISORDINI DEL METABOLISMO DELLE PURINE E DELLE PIRIMIDINE	3	2 (0)	
RCG130	AMILOIDOSI PRIMARIE E FAMILIARI	11	8 (0)	
RD0010	SINDROME EMOLITICO UREMICA	9	10 (2)	
RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA	0	0 (0)	
RD0030	PORPORA DI HENOCH-SCHONLEIN RICORRENTE	9	3 (1)	
RD0040	NEUTROPENIA CICLICA	0	0 (0)	
RDG010	ANEMIE EREDITARIE	8	6 (1)	
RDG020	DIFETTI EREDITARI DELLA COAGULAZIONE	8	5 (3)	
RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE	0	0 (0)	
RF0090	DISTONIA DI TORSIONE IDIOPATICA	0	0 (0)	
RF0100	SCLEROSI LATERALI AMIOTROFICA	97	46 (33)	
RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA	4	2 (1)	
RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE	8	1 (1)	
RF0200	VITREORETINOPATIA ESSUDATIVA FAMILIARE	0	0 (0)	
RF0210	EALES MALATTIA DI	0	0 (0)	
RF0270	COGAN SINDROME DI	0	0 (0)	



Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Validate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RF0280	CHERATOCONO	6	0 (0)	
RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE	3	0 (0)	
RFG080	DISTROFIE MUSCOLARI	3	0 (0)	
RFG090	DISTROFIE MIOTONICHE	1	0 (0)	
RG0010	ENDOCARDITE REUMATICA	5	3 (3)	
RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA	28	15 (2)	
RG0030	POLIARTERITE NODOSA	1	1 (0)	
RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI	15	13 (0)	
RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI	0	0 (0)	
RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER	16	14 (0)	
RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI	45	35 (5)	
RG0090	TAKAYASU MALATTIA DI	15	12 (0)	
RG0110	BUDD-CHIARI SINDROME DI	3	1 (1)	
RGG010	MICROANGIOPATIE TROMBOTICHE	6	1 (0)	
RI0010	ACALASIA	4	0 (0)	
RI0040	SINDROME DA PSEUDO-OSTRUZIONE INTESTINALE	0	0 (0)	
RI0050	COLANGITE PRIMITIVA SCLEROSANTE	35	3 (0)	
RI0070	MALATTIA DA INCLUSIONE DEI MICROVILLI	0	0 (0)	
RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO	0	0 (0)	
RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE	4	3 (0)	
RL0020	DERMATITE ERPETIFORME	8	4 (2)	
RL0030	PEMFIGO	39	25 (5)	
RL0040	PEMFIGOIDE BOLLOSO	95	59 (18)	
RL0050	PEMFIGOIDE BENIGNO DELLE MUCOSE	12	10 (2)	
RM0010	DERMATOMIOSITE	12	9 (0)	
RM0020	POLIMIOSITE	11	8 (1)	
RM0030	CONNETTIVITE MISTA	24	16 (2)	
RM0040	FASCITE EOSINOFILA	2	1 (0)	
RM0060	POLICONDRITE	3	2 (0)	
RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE	253	164 (2)	
RN0010	ARNOLD-CHIARI SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0160	ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA - TRACHEOESOFAGEA	6	0 (0)	
RN0170	ATRESIA DEL DIGIUNO	1	0 (0)	
RN0180	ATRESIA O STENOSI DUODENALE	2	0 (0)	
RN0190	ANO IMPERFORATO	12	0 (0)	
RN0200	HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI	0	0 (0)	
RN0210	ATRESIA BILIARE	7	1 (1)	
RN0220	CAROLI MALATTIA DI	2	0 (0)	
RN0230	MALATTIA DEL FEGATO POLICISTICO	4	0 (0)	
RN0240	ERMAFRODITISMO VERO	0	0 (0)	
RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA	24	5 (3)	
RN0320	GASTROSCHISI	0	0 (0)	
RN0680	TURNER SINDROME DI	1	0 (0)	

Codice di Esenzione	Patologia	Schede Archivate e Valdate	PT Archiviati e Validati (PT attivi)	Note
RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI	2	1 (0)	
RN0760	PEUTZ-JEGHERS SINDROME DI	0	0 (0)	
RN0780	VON HIPPEL-LINDAU SINDROME DI	1	0 (0)	
RN0910	GOLDENHAR SINDROME DI	1	0 (0)	
RN1350	ALAGILLE SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1360	ALPORT SINDROME DI	9	2 (0)	
RN1510	KLIPPEL-TRENAUNAY SINDROME DI	0	0 (0)	
RN1650	SINDROME DEL NEVO DISPLASTICO	0	0 (0)	
RNG010	PSEUDOERMAFRODITISMI	0	0 (0)	
RP0070	FIBROSI EPATICA CONGENITA	4	1 (0)	
<b>Totale</b>		<b>1.102</b>	<b>611 (104)</b>	

